



Séminaire de génétique de l'Ouest

« DU DIAGNOSTIC DES MALADIES RARES
PEDIATRIQUES AU DEPISTAGE NEONATAL, IL N'Y A
QU'UN PAS...OU PAS »
ET COMMUNICATIONS LIBRES

COMITE ORGANISATIONNEL

Pr Sylvie ODENT
CHU de Rennes

Pr Stéphane BÉZIEAU
CHU de Nantes

Pour toute question:

Mme Amandine CHARRETON
amandine.charreton@chu-rennes.fr
02-99-26-67-29

11 et 12 Septembre 2025

Le Domaine Port aux Rocs—LE CROISIC



Pré-programme

Jeudi 11 Septembre 2025 – Journée thématique	
Journée animée par Frédéric Lossent, journaliste-réalisateur	
09h30-09h35	Introduction. Pr Sylvie Odent & Pr Stéphane Bézieau
09h35-10h05	Le dépistage néo-natal : son histoire et son évolution pressentie (<i>titre provisoire</i>). Pr Frédéric Huet, Président de la Société Française de Dépistage Néonatal, CHU Dijon
10h05-10h25	Prise en charge actuelle du dépistage dans un CRDN et perspectives de l'arrivée de la génétique dans ce champ. Dr Amandine Bellanger & Dr Caroline Moreau, Centre régional de dépistage Néonatal de Bretagne, Laboratoire de Biochimie, Hôpital Pontchaillou- CHU Rennes.
10h25-10h45	Le dépistage de la Mucovisidose. Dr Marie Pierre Audrezet, Membre de la Commission Biologie du Dépistage Néonatal, CHU Brest
10h45-11h05	Le dépistage du déficit immunitaire combiné sévère. Dr Marie Rimbert, CHU Nantes
11h05-11h35	Pause
11h35-11h55	Amyotrophie spinale infantile : du diagnostic au dépistage. Dr Pascale Saugier-Veber, Service de Génétique, CHU de Rouen, Université de Rouen Normandie, Inserm U1245, et centre de référence neuromusculaire Nord/Est/Ile de France, Rouen
11h55-12h15	Anticiper, accélérer, généraliser le dépistage néonatal génomique des maladies rares: le pari du projet PERIGENOMED et des autres projets pilotes internationaux. Pr Laurence Faivre, FHU TRANSLAD, CHU Dijon
12h15-12h35	3 ans après le lancement de GUARDIAN, quels enseignements tirer ? Dr Alban Ziegler, Service de génétique médicale, CHU Toulouse
12h40-14h00	Pause déjeuner
14h00-14h40	Communications Flash sponsors (8 topos)
14h40-15h00	Présentation, site internet et outils de la filière G2m concernant les maladies métaboliques dépistées. Pr Pascale de Lonlay, Coordinatrice de la FSMR G2m, hôpital Necker, AP-HP, Paris
15h00-16h00	Regarde croisés sur les enjeux éthiques du dépistage néonatal génomique.
	* Impact des nouveaux dépistages sur la réanimation pédiatrique. Pr Cyril Flamand, CHU Nantes
	* Projet SEDEN (<i>titre provisoire</i>). Dr Camille Level, FHU TRANSLAD, CHU Dijon
	* A définir. Dr Delphine Heron, coordinatrice CRMR CRDI, AP-HP
	* Le point de vue de l'épistémologue. Pr Stéphane Tirard, Centre François Viète d'épistémologie et d'histoire des sciences, Nantes Université
16h00-16h30	Pause
16h30-16h50	Sélection des variants retenus par les biologistes et premiers résultats dans le cadre de PERIGENOMED (<i>titre provisoire</i>). Pr Christel Thauvin, FHU TRANSLAD, CHU Dijon
16h50-18h00	Table ronde : Maladies rares et séquençage du génome à la naissance : espoirs, limites et perspectives.
	* Mme Anne-Sophie Lapointe, mission Maladies Rares, DGOS
	* Pr Laurence Faivre, FHU TRANSLAD, CHU Dijon
	* Dr Laurent Pasquier, CHU Rennes
	* Pr Frédéric Huet, CHU Dijon
	* Dr Mathilde Marmier, Agence de Biomédecine
	* Pr Pascale De Lonlay, FSMR G2M, AP-HP
	* Dr Aurore Catteau, CRDN CHU Nantes (TBC)
Vendredi 12 Septembre 2025 – Communications libres	
09h00-12h00	Appel à communications (thèmes libres)
12h00-12h40	Communications Flash sponsors (8 topos)
12h40-14h00	Pause Déjeuner
14h00-15h00	Assemblée Générale du Réseau GEM-EXCELL (ouvert aux membres du réseau)