



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 (titre provisoire). 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 Mucoviscidose. 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 Rimbart, CHU Nantes |
| 11h05-11h35 | <i>Pause</i> |
| 11h35-11h55 | Amyotrophie spinale infantile : du diagnostic au dépistage. Dr Pascale Saugier-Weber, 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 | <i>Pause déjeuner</i> |
| 14h00-14h40 | <i>Communications Flash sponsors (8 topos)</i> |
| 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 (titre provisoire). Dr Camille Level, FHU TRANSLAD, CHU Dijon |
| | * A définir. Dr Delphine Heron, coordinatrice CRM 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 | <i>Pause</i> |
| 16h30-16h50 | Sélection des variants retenus par les biologistes et premiers résultats dans le cadre de PERIGENOMED (titre provisoire). Pr Christel Thauvin, FHU TRANSLAD, CHU Dijon |
| 16h50-18h00 | Table ronde : Maladies rares et séquençage du génome à la naissance : espoirs, limites et perspectives. <ul style="list-style-type: none"> * 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 | <i>Communications Flash sponsors (8 topos)</i> |
| 12h40-14h00 | <i>Pause Déjeuner</i> |
| 14h00-15h00 | Assemblée Générale du Réseau GEM-EXCELL (ouvert aux membres du réseau) |