



Séminaire de génétique de l'Ouest

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

COMITE ORGANISATIONNEL

Pr Sylvie ODENT
CHU de Rennes

Pr Stéphane Béziau
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



PRE-REQUIS

Durée: 2 jours

Public :

Médecins, chercheurs, internes, conseillers en génétiques, ingénieurs.

Contexte :

Le Séminaire de génétique de l'Ouest s'adresse à tous les intervenants participant aux parcours de soins des personnes porteuses d'anomalies génétiques. Pour l'année 2025, le séminaire propose un focus sur le thème du dépistage néo-natal.

Objectifs pédagogiques :

- Développer et mettre à jour les connaissances professionnelles à partir des recommandations des sociétés savantes et des travaux en cours.
- Améliorer la coordination et la visibilité des parcours de santé.
- Permettre aux différents professionnels concernés par les maladies génétiques de se rencontrer.

Méthode :

- Exposés en séance plénière présentés par des experts reconnus des thématiques abordées
- Journée sur site ou en distanciel (espace partagé en visio)

Modalités d'évaluation :

Test de connaissance à l'entrée et à la sortie de la formation

Lieu de formation : Le Domaine Port Aux Rocs – Le Croisic

Type de validation : Certificat de formation et attestation de présence délivrés à tous les participants

Accès handicap : Accessibilité à toute personne en situation de handicap

Jeudi 11 Septembre 2025	
Journée animée par Frédéric Lossent, journaliste-réalisateur	
08h45-09h30	Accueil des participants (café d'accueil)
09h30-09h35	Introduction. Pr Sylvie Odent & Pr Stéphane Bézieau
09h35-10h05	Le dépistage néo-natal : son histoire et son évolution pressentie. Pr Frédéric Huet, Président de la Société Française de Dépistage Néonatal, FHU TRANSLAD, 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	Pause—Visite des stands
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	Pause déjeuner (restaurant du Domaine) - Photo de groupe
14h00-14h40	Présentations flash Sponsors ◆ Actualités dans l'achondroplasie - Caroline Le Garrec, Senior Territory Manager, BIOMARIN ◆ Interprétation des données génétiques augmentée par l'IA, quels bénéfices ? - Nicolas Roserot, Executive Sales Specialist, Illumina ◆ Développement d'un algorithme de screening de patients atteints d'alpha-mannosidose : enseignements et perspectives un an après - Philippe Fernandes, Pharma Key Account Manager, Codoc ◆ Du dépistage néo-natal au traitement présymptomatique : SPINRAZA, thérapie antisens de 1ère intention - Elise Delaunay, Medical Liaison Manager, Rare Disease, Biogen ◆ Modulateurs à CFTR: des indications en constante évolution – Nathalie Bruni, Key Account Manager, Vertex ◆ Arginase 1, et si ce gène manquait à l'appel ?. Immedica Pharma ◆ Dépistage Néonatal : Une solution à chaque étape – Nicolas Richard, Sr. Sales Specialist, Nucleic Acid Preparation & NGS Library, REVVITY
14h40-15h00	Présentation du dépistage néonatal des maladies métaboliques et outils de la filière G2m. Pr Pascale de Lonlay, Coordinatrice de la FSMR G2m, hôpital Necker, AP-HP, Paris
15h00-15h15	Projet DEPISMA : premier bilan – Dr Marie Pierre Reboul, CHU de Bordeaux
15h15-16h15	Regards croisés sur les enjeux éthiques du dépistage néonatal génomique. ◆ Impact des nouveaux dépistages sur la réanimation pédiatrique. Pr Cyril Flamand, CHU Nantes ◆ Perceptions croisées parents/professionnels sur le périmètre d'extension du DNN à l'ère de la génétique : retours du projet SeDeN . Mme Camille LEVEL, ingénieur en économie de la santé, Fédération Hospitalo-Universitaire TRANSLAD ◆ DDNg : pour quoi ? Comment ? ». Dr Delphine Heron, génétique clinique, AP-HP Sorbonne Université, Hôpital Pitié-Salpêtrière et hôpital Trousseau ◆ Le point de vue de l'épistémologue. Pr Stéphane Tirard, Centre François Viète d'épistémologie et d'histoire des sciences, Nantes Université
16h15-16h45	Pause—Visite des stands
16h45-17h05	DNN génomique: quels défis pour un laboratoire ? Premiers enseignements du projet pilote PERIGENOMED - Pr Christel Thauvin, Yannis Duffourd, Martin Chevarin, FHU TRANSLAD, CHU Dijon
17h05-18h05	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 * Pr Pascale De Lonlay, FSMR G2M, AP-HP * Dr Aurore Catteau, Membre de la commission biologie du dépistage néonatal , CHU Nantes
20h00	Diner (Restaurant du Domaine)

Vendredi 12 Septembre 2025 *	
09h00-09h15	MobiDeep: A Benchmark-Driven Ensemble Learning Approach for Scalable Prioritization of Non-Coding Variants- Abdelhakim Bouazzaoui, CHU de Rennes
09h15-09h30	Troubles du neurodéveloppement associés à HCN2 : données provenant de patients et de modèles cellulaires de Xénope – Dr Clara Houdayer, CHU d’Angers
09h30-09h45	Utilité du RNAseq après génome négatif* – Dr Auriane Cospain, CHU de Rennes
09h45-10h00	Cas clinique SPG21 (MAST syndrome)* – Anaïs Couasnon, CHU Rennes
10h00-10h15	Présentation doctorant Université Angers*
<i>10h15-10h45</i>	<i>Pause—Visite des stands</i>
10h45-11h00	Topo AKT3* - Auriane Cospain, CHU Rennes
11h00-11h15	CIPA : Apport du génome devant un phénotype peu évocateur – Sara Cornec, CHU Brest
11h15-11h30	Caractérisation du rôle du gène PURA dans le phénotype neurodéveloppemental associé aux duplications 5q31 - Laurine Challeat, Université de Tours, INSERM, Imaging Brain and Neuropsychiatry iBrain U1253.
11h30-11h45	Topo Leucodystrophie métachromatique* – Anaïs Calaya, CHU de Bordeaux
11h45-12h10	Présentations flash Sponsors ◆ <i>Le déficit en ENPP1, 4 lettres pour une maladie polymorphe</i> – Magali Fournier, consultante France Inozyme. ◆ <i>Rhythm Pharmaceuticals</i> ◆ <i>PacBio</i> ◆ <i>Novartis Gene Therapies – diffusion d’une vidéo</i> ◆ <i>Agilent ?</i>
<i>12h20-13h30</i>	<i>Pause déjeuner (restaurant du Domaine)</i>
13h45-15h00	Assemblée Générale du Réseau GEM-EXCELL (<i>ouvert aux membres du réseau</i>) - Salle Normandie

* Heures de passage provisoires
 **Titres provisoires

AVEC LE SOUTIEN INSTITUTIONNEL DE



INFORMATIONS PRATIQUES

Lieu du Séminaire:

Salle Queen Mary II—Le Domaine Port Aux Rocs

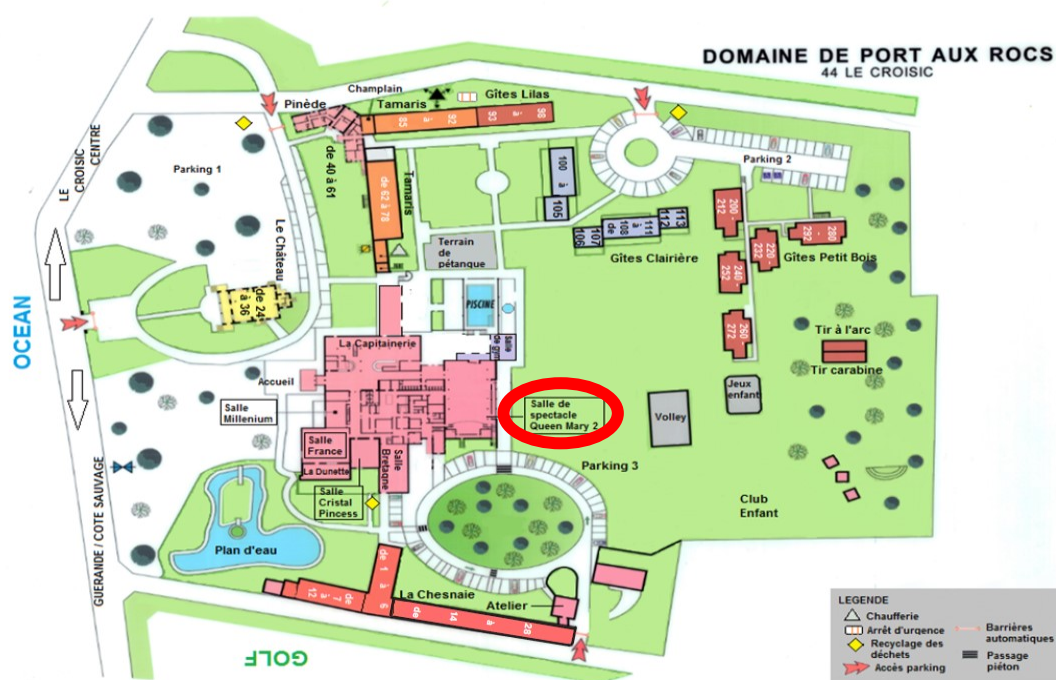
La Côte Sauvage

44, avenue Port Val

44490 LE CROISIC

+33 (0) 2 40 11 44 44

domaine-portauxrocs.com



Venir en train

Gare SNCF Le Croisic

- Terminus du TGV Atlantique à 3 km du Domaine
- Depuis la gare: Ligne 30 CROISI'BUS (arrêt Port aux Rocs)

Venir en voiture

Parking privé gratuit non gardé (environ 300 places) pour voiture

Taxi (Le Croisic)

Océane Taxi : 06.45.98.44.44

Hébergement

Remise des clés à 17h00

Bagagerie

Service bagagerie près de l'accueil

INSCRIPTIONS

Informations pratiques: Institut de la Mère et de l'Enfant (SIRET 31727127800028, code APE: 8899B). Organisme de formation n° 53 35 06498 35.

Organisme référentiel QUALIOPI

Hôpital Sud - Annexe pédiatrique 16 boulevard de Bulgarie - BP 90347 35203 Rennes cedex 2.

Pour permettre au plus grand nombre d'assister à l'évènement, le séminaire de génétique de l'Ouest 2025 sera un évènement mixte. Pour participer en présentiel (nombre de places limité) ou à distance, l'inscription est obligatoire:

<https://ypl.me/K3k/t>



DROIT A L'IMAGE

Durant le séminaire, vous êtes susceptible d'être filmé ou photographié. Sauf avis contraire de votre part, votre image pourrait paraître dans les différents supports de communication de l'évènement (site, newsletter, magazine CHU, pages Facebook, LinkedIn, compte Twitter et chaîne YouTube). Si vous n'y consentez pas, veuillez adresser un mail en ce sens à amandine.charreton@chu-rennes.fr en joignant une photo récente de chaque personne concernée.

LE RÉSEAU GEM-EXCELL

Mieux intégrer la médecine génomique dans le système de soins, c'est permettre à un nombre important de patients de bénéficier d'une prise en charge diagnostique et thérapeutique plus personnalisée.



Structuré et labélisé en 2019 par le Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (GCS HUGO), le réseau GEM-EXCELL est un réseau d'excellence regroupant des experts des 5 CHU du Grand Ouest dans les domaines de la génétique et de la génomique. Il mutualise les moyens et les expertises de l'inter-région afin de développer et structurer les activités dans tous les domaines de la génétique et de la génomique au service de toutes les disciplines médicales.

LA FHU GENOMEDS

Pour faire reculer l'errance et l'impasse diagnostique chez les patients atteints de maladies rares



La Fédération Hospitalo-Universitaire GenOMedS (Génétique Omiques Médecine et Société) vise à renforcer les relations hôpital-université-unités de recherche au sein de l'inter région Grand-Ouest afin de stimuler la recherche médicale sur la thématique des maladies rares génétiques (hors cancer) et améliorer le parcours de soins à travers une diffusion plus rapide des innovations. Le but de la FHU GenOMedS est d'étudier l'impact des technologies « omiques » pour les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique et leurs implications sur le plan social. Elle réunit 19 partenaires répartis en 11 équipes médicales des 6 CHU (Angers, Brest, Nantes, Orléans, Rennes et Tours) et des 2 CH (Le Mans, Vannes) du Grand Ouest, de 15 équipes de recherche (nationales et internationales), d'un industriel et de deux associations de personnes malades. La FHU GenOMedS a été labellisée par AVIESAN à compter du 1er Janvier 2022 pour une durée de 5 ans.