

7^{èmes}
ASSISES DE
GÉNÉTIQUE
HUMAINE ET
MÉDICALE •
29-30-31 JANVIER - 2014
PALAIS DES CONGRÈS
BORDEAUX
PROGRAMME
SCIENTIFIQUE



Président du Comité
Scientifique :
Didier LACOMBE

Président du Comité
d'Organisation :
Benoit ARVEILER



www.assises-genetique.org

Congrès et Expositions de Bordeaux - allée Louis Ratabou - 33300 Bordeaux



7^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE

29-30-31 JANVIER - 2014
PALAIS DES CONGRÈS
BORDEAUX

Chères Collègues, Chers Collègues,

La génétique médicale en tant que discipline est devenue incontournable de par ses applications dans tous les champs de la médecine. L'émergence de cette discipline a pourtant été difficile jusqu'à sa reconnaissance comme une véritable spécialité concrétisée par la création, en 1995, d'un DES spécifique. La vision mixte clinico-biologique et les forts liens hospitalo-universitaires de notre discipline rendent compte de l'indispensable approche humaine et médicale des retombées de la génétique. Les aspects et les questions éthiques, les dimensions sociétales, anthropologiques et philosophiques des découvertes génétiques ont toujours questionné les généticiens français. Diverses et plurielles la génétique s'intéresse à tous les âges de la vie, du fœtus à l'enfant et enfin à l'adulte. A ses liens originels avec des spécialités comme la pédiatrie, la biologie, la gynécologie-obstétrique, l'oncologie ou la neurologie, se sont ajoutées des affinités avec toutes les disciplines médicales, comme la médecine interne, la dermatologie, l'ORL, la néphrologie, la gastro-entérologie, la radiologie, l'anesthésie... L'approche médicale en génétique humaine inclut la dimension de conseil génétique, de diagnostic prénatal, de diagnostic préimplantatoire, et de diagnostic présymptomatique. Dans ce domaine, la création du métier de conseiller en génétique, en 2004, a constitué un apport utile et important à la discipline.

Aujourd'hui, les progrès dans la compréhension de la physiopathologie de ces maladies rares permettent des applications aux maladies communes et l'essor de nouvelles voies thérapeutiques innovantes.

L'ensemble des sociétés savantes de la discipline sont réunies dans la FFGH qui porte les Assises Nationales de Génétique Humaine et Médicale, permettant de réunir tous les 2 ans, depuis 2002, l'ensemble des acteurs de la discipline autour d'enjeux scientifiques et médicaux. Le succès de cette manifestation nationale ne s'est pas démenti avec un nombre de participants sans cesse croissant, et qui a culminé à près de 1400 participants en 2012. Cette réussite traduit la volonté des acteurs de se rassembler pour échanger. Mais cette réussite, les Assises la doivent aussi à l'immense qualité scientifique des travaux présentés. Nul doute que cette année encore les Assises seront enrichissantes pour chacune et chacun d'entre vous !

Bienvenue à Bordeaux pour les 7^{èmes} Assises de Génétique Humaine et Médicale.

Benoit Arveiler (pour le Comité d'Organisation), Didier Lacombe (pour le Conseil Scientifique).

	AMPHI A	AMPHI B	AMPHI C	ESPACE Pluriel module 1	BUREAUX E1/E2	BUREAUX F1/F2	BUREAUX H1/H2
MERCREDI 29 JANVIER	07h00 - Accueil des participants						
	08h15 - 08h30 Ouverture du congrès						
	08h30 - 10h30 Plénière 1 Gènes du développement						
	10h30 - 11h00 Pause - Visite des stands et Visite des posters						
	11h00 - 12h30 Comm. Orales Sélectionnées						
	13h00 - 14h00 AG FFGH			Atelier Déjeuner NANOSTRING	Atelier Déjeuner AGILENT	12h30-14h00 Atelier Déj. GENZYME	Atelier Déj. MULTIPLICOM
	14h00 - 16h00 Sessions Simultanées 1	14h-16h Sessions Simultanées 2	14h-16h Sessions Simultanées 3	14h-16h Sessions Simultanées 4			
	16h00 - 16h30 Pause - Visite des stands et Visite des posters						
	16h30 - 17h30 Santé, maladies et microbiome humain D. EHRLICH					18h-19h TABLE RONDE Spécialité Génétique	
	17h30 Cérémonie d'ouverture						
18h Cocktail inaugural - salle d'exposition							
JEUDI 30 JANVIER	8h00 - 10h00 Plénière 2 Du génome à l'éthique						
	10h00 - 10h30 Pause - Visite des stands et Visite des posters						
	10h30 - 12h30 Sessions Simultanées 5	10h30-12h30 Sessions Simultanées 6		Sessions Simultanées 7			
	13h/14h AG Conseillers en Génétique	13h/14h AG ACLF	13h/14h AG Collège	Atelier Déjeuner PERKINELMER	Atelier Déjeuner INTEGRAGEN	Atelier Déjeuner ROCHE	
	14h00 - 16h00 Sessions Simultanées 8	14h-16h Sessions Simultanées 9		14h-16h Sessions Simultanées 10	14h-16h AG ANPGM		
	16h00 - 16h30 Pause - Visite des stands et Visite des posters						
	16h30 - 18h Communications Orales Sélectionnées						
	18h/19h Génétique de la vigne & du vin J. Weissenbach						
	20h Soirée de Gala						
	8h30 - 10h30 Plénière 3 Génétique et Neurosciences					8h30 - 10h30 AG Groupe Génétique et cancer	
VENDREDI 31 JANVIER	10h30 - 11h00 Pause - Visite des stands et Visite des posters						
	11h-11h30 L'eugénisme: une réurrence trans-culturelle J. Battin						
	11h30-12h Historique de la Génétique Française S. Gilgenkrantz	11h30-11h45 Conf. Fondation Maladies Rares					
		11h45-12h Conf. France Génomique					
	12h-12h15 Découverte de la trisomie 21 - Marthe Gautier	13h/14h AG SFGH	13h/14h AG FECLAD	Atelier Déjeuner ILLUMINA	Atelier Déjeuner LIFE TECHNOLOGIES	Atelier Déjeuner AFFYMETRIX	
	16h00 - 16h30 Pause - Visite des stands et Visite des posters						
	14h-15h30 Communications Orales Sélectionnées						
	15h30 - 16h00 Remise prix posters						



Cibler de grandes découvertes, *faites équipe avec l'innovation*

Retrouvez-nous sur le stand Roche (emplacements 40 & 41)
pour plus d'informations sur nos produits et services.



Pour en savoir plus sur Advanced Life Science Solutions,
flashez ce code

HYBRIGENICS

Since 2000, our multidisciplinary team ensures an efficient scientific and technical support from the first discussions around your needs to the final results reporting.

Genomic Applications

- Copy Number Variant (CNV)
 - CGH array
- NextGen Sequencing
 - SNP Genotyping
- Expression profiling (Total RNA, miRNA)
 - Quantitative PCR (DNA, RNA)

Bioinformatics and analytical services

- Bioinformatic design for any genome
 - Microarray data analysis
- Functional annotation and pathways analysis
 - SNP custom panel selection
- Genome assembling and annotation

Technologies

- **Agilent** : Target Enrichment, Microarrays
- **Illumina** : NGS, Genotyping
- **Life Technologies** : Fast Real - Time PCR



Contact :

Hybrigenics

Biopôle Clermont-Limagne - 63360 Saint-Beauzire - France

Phone: +33 (0)4 73 64 43 90 - Fax: +33 (0)4 73 64 43 93

genomic@hybrigenics.com - www.hybrigenics-genomics.com



PROGRAMME SCIENTIFIQUE

MERCREDI 29 JANVIER 2014

07h00 **ACCUEIL DES PARTICIPANTS**

08H15-08H30 **SÉANCE INAUGURALE**

08H30-10H30 **PLÉNIÈRE N°1 GÈNES DU DÉVELOPPEMENT - AMPHI. A**
Modérateurs : Sylvie Odent (Rennes), Valérie Cormier-Daire (Paris)

- C1** - Régulation génétique à distance pendant le développement : archipels, déserts et domaines topologiques. Denis Duboule (Genève, Suisse)
- C2** - Développement de la face. Sandrine Marlin (Paris)
- C3** - Développement et oncogenèse. Thierry Frebourg (Rouen)
- C4** - Anomalies du développement en mosaïque. Jean-Baptiste Rivière (Dijon)

10H30-11H00 **Pause - Visite des stands et Visite des posters**

11H00-12H30 **COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES - Session plénière 1 - AMPHI. A**
Modérateurs : Hélène Dollfus (Strasbourg), Irina Giurgea (Créteil)

- C001/#622** - Le complexe Polycomb PRC2 : un acteur majeur de la tumorigénèse associée à la neurofibromatose de type 1. Eric Pasmant (Paris)
- C002/#347** - Les mutations des gènes CNTNAP1 et ADCY6 sont responsables d'arthrogryposes multiples congénitales associées à des défauts axogliaux. Judith Melki (Paris)
- C003/#700** - Spectre anténatal de la maladie de Fanconi : à propos de 15 observations fœtales. Laurence Loeillet (Poissy)
- C004/#181** - Stratégies de discrimination entre deux SNPs dans les études d'association génétiques : études cas-témoins et études familiales. Claire Dandine-Roulland (Villejuif)
- C005/#63** - Calcifications idiopathiques des noyaux gris centraux : gènes causaux, mécanismes physiopathologiques et spectre phénotypique. Gaël Nicolas (Rouen)
- C006/#128** - DEPDC5, un inhibiteur de mTOR responsable d'épilepsies familiales focales. Stéphanie Baulac (Paris)

12H30-13H00 **PAUSE DÉJEUNER**

12H30-14H00 **ATELIER DÉJEUNER GENZYME - BUREAUX F1/F2**



INFORMATION DE LA PARENTÈLE ET DÉPISTAGE DES MALADIES DE SURCHARGE LYSOSOMALE : LES ENJEUX DE L'ENQUÊTE FAMILIALE
Modérateurs : Brigitte Chabrol (Service de Pédiatrie - Hôpital La Timone Enfants, Marseille),
Cyril Goizet (Service de Génétique - Hôpital Pellegrin, Bordeaux)

- Challenges diagnostiques dans les maladies lysosomales : ce que change le nouveau décret
- Exemple de la maladie de Fabry. Dominique P. Germain - Service de Génétique, Hôpital Raymond Poincaré, Garches
- Maladies lysosomales autosomiques récessives : le point de vue du clinicien sur les enjeux de l'enquête familiale et du suivi multidisciplinaire. Caroline Espil-Taris - Service de Pédiatrie, Hôpital Pellegrin Enfants, Bordeaux
- Programmes de dépistages néonataux des maladies lysosomales. Brigitte Chabrol - Service de Pédiatrie - Hôpital La Timone Enfants, Marseille

13H00-14H00 **ATELIER DÉJEUNER NANOSTRING TECHNOLOGIES - ESPACE PLURIEL**



CLASSIFICATION MOLÉCULAIRE DES CARCINOMES HÉPATOCELLULAIRES : IDENTIFICATION ET VALIDATION DE SIGNATURES TRANSCRIPTOMIQUES

- Digital Quantification of Nucleic Acids Utilizing a Colorcoded Barcode Technology. Jim Whites NanoString Technologies, Europe
- Classification moléculaire des carcinomes hépatocellulaires : Identification et validation de signatures transcriptomiques. Sandrine Imbeaud, Université Paris Descartes/Inserm



ATELIER DÉJEUNER AGILENT - BUREAUX E1/E2

SÉQUENÇAGE CIBLÉ DE PANELS DE GÈNES DANS UN CONTEXTE CLINIQUE HOSPITALIER.

- Applications cliniques du séquençage ciblé par capture dans des pathologies génétiquement hétérogènes. Amélie Piton et Jean Muller - HUS Strasbourg
- Dernières innovations Agilent Technologies. Juliette Grégoire - Agilent Technologies
- Technologie HaloPlex et recherche translationnelle sur la mort subite cardiaque. Richard Redon - Institut du Thorax



ATELIER DÉJEUNER MULTIPLICOM - BUREAUX H1/H2

- Introduction : Présentation de la technologie et stratégie
- Evaluation et Application du CARDIOMASTR kit pour le diagnostic moléculaire de première intention des Cardiomyopathies hypertrophiques
- Etude en routine diagnostic des gènes BRCA1 et BRCA2 par NGS
- Du "Sanger" au NGS. Pour le diagnostic génétique de l'Hypercholestérolémie Familiale (Autosomal Dominant Hypercholesterolemia, ADH)
- Application du séquençage ciblé haut débit au diagnostic des diabètes MODY et des hyperinsulinismes

SESSION 1 - MALADIES MONOGÉNIQUES : DE LA CLINIQUE AU MÉCANISME - AMPHI. A

Modérateurs : Sylvie Manouvrier (Lille), Dominique Bonneau (Angers)

CS01/#71 - Des mutations du gène BCAP31 provoquent un nouveau syndrome lié au chromosome X avec déficience intellectuelle, surdité, dystonie, hypomyélinisation centrale et désorganisation de l'appareil de Golgi. Laurent Villard (Marseille)

CS02/#378 - Des mutations faux-sens du domaine acide de WNK1 sont responsables de cas d'acidose hyperkaliémique familiale. Hélène Louis-dit-Picard (Paris)

CS03/#461 - Une diminution de l'expression de la rabconnectin-3alpha cause un nouveau syndrome associant une polyneuropathie démyélinisante, un retard mental, une anomalie de l'homéostasie du glucose et des déficits hypothalamiques multiples. Nicolas De Roux (Paris)

CS04/#198 - La protéine mitochondriale MAGMAS est impliquée dans une dysplasie squelettique sévère.

Cybel Mehawej (Beyrouth, Liban)

CS05/#420 - Corrélations phénotype-génotype à partir de 20 patients avec syndrome de Rubinstein-Taybi et mutation dans le gène EP300. Patricia Fergelot (Bordeaux)

CS06/#169 - Implication des séquences régulatrices de SOX10 dans le syndrome de Waardenburg et la maladie de Hirschsprung. Nadège Bondurand (Créteil)

CS07/#46 - Révision clinique du syndrome SHORT suite à la découverte du gène causal PIK3R1. Magali Avila (Dijon)

CS08/#627 - Identification de mutations de novo d'un nouvel acteur de la méthylation de la lysine 36 de l'histone H3 dans le syndrome de Sotos. Armelle Luscan (Paris)

SESSION 2 - ONCOGÉNÉTIQUE - AMPHI. B

Modérateurs : Michel Longy (Bordeaux), Christine Lasset (Lyon)

CS09/#103 - Première démonstration d'une corrélation intra-familiale et de facteurs génétiques pronostiques de la survie dans la NEM1, une étude du Groupe d'étude des Tumeurs Endocrines. Julien Thevenon (Dijon)

CS10/#57 - Etude clinique et moléculaire d'une cohorte de patients suspects de syndrome de Birt-Hogg-Dubé.

Nadem Soufir (Paris)

CS11/#296 - Validation par l'étude DOCC du Déterminisme Oligogénique du Cancer Colorectal.

Stéphanie Baert-Desurmont (Rouen)

CS12/#272 - Syndrome CMMR-D (congenital mismatch repair deficiency) : description clinique dans une série française.

Chrystelle Colas (Paris)

CS13/#619 - Apport du séquençage haut débit dans la détection et la quantification des mosaïques : le rétinoblastome comme modèle d'étude. Catherine Dehainault (Paris)

CS14/#264 - Diagnostic moléculaire des prédispositions aux cancers du sein et de l'ovaire par Séquençage de Nouvelle Génération et capture d'un panel de gènes. Dominique Vaur (Caen)

CS15/#69 - Mutations constitutionnelles des gènes des Inhibines dans les formes précoces de tumeurs épithéliales ovariennes. Isabelle Tournier (Rouen)

CS16/#44 - Bilan de 10 ans de DPI en oncogénétique au CHU de Montpellier. Isabelle Coupier (Montpellier)

SESSION 3 - GÉNÉTIQUE DES POPULATIONS ET MALADIES COMPLEXES - AMPHI. C

Modérateurs : Frédéric Bauduer (Bordeaux), Françoise Clerget-Darpoux (Paris)

CS17/#31 - Différenciation génétique des populations humaines pour les gènes de la réponse aux médicaments.

Blandine Patillon (Paris)

CS18/#99 - Voies de réparation de l'ADN et risque de cancers des voies aérodigestives supérieures: analyse combinée de deux études d'association pangénomique dans les populations européennes. Marie-Claude Babron (Paris)

CS19/#22 - Le don anonyme de sperme augmente-t-il le risque d'unions entre apparentés, la consanguinité et l'incidence des maladies autosomiques récessives ? Jean-Louis Serre (Montigny le Bretonneux)

CS20/#393 - Identification d'un nouveau gène contrôlant la variabilité inter-individuelle du potentiel de génération de thrombine par une étude d'association génome-entier. David-Alexandre Tregouet (Paris)

CS21/#496 - Altérations génétiques du complexe postsynaptique lié au récepteur NMDA associées à l'autisme.

Servane Alirol (Tours)

CS22/#788 - Tests multiples dans les études d'association pangénomiques : une revue systématique des pratiques actuelles. Anne-Sophie Jannot (Genève, Suisse)

CS23/#503 - A la recherche d'une structure génétique fine dans les populations de l'Ouest. Matilde Karakachoff (Nantes)

CS24/#607 - Association pan-génomique de variants génétiques codants et fréquents avec la dysplasie fibromusculaire artérielle. Romuald Kiando (Paris)

SESSION 4 - DÉVELOPPEMENT ET FOETOPATHOLOGIE - ESPACE PLURIEL

Modérateurs : Tania Attie-Bitach (Paris), Dominique Gaillard (Reims)

CS25/#178 - Malformations du développement cortical et microcéphalie: Identification de nouveaux gènes mutés impliqués dans la dynamique des microtubules. Karine Poirier (Paris)

CS26/#116 - Spectre des mutations de l'endothéline 1 dans le syndrome auriculocondytaire et les oreilles en point d'interrogation isolées. Christopher Gordon (Paris)

CS27/#301 - Défaut de glycosylation d'une nouvelle structure O-mannosylée dans l'alpha-Dystroglycanopathie fœtale ou lissencephalie de type II. Céline Bouchet-Seraphin (Paris)

CS28/#43 - Diagnostic anténatal des formes sévères de chondrodysplasie ponctuée liée à l'X chez 7 nouveaux fœtus de sexe féminin. Mathilde Lefebvre (Dijon)

Pour trouver il faut aussi des moyens!



Utilisez notre plateforme génomique de pointe.

**Vous avez besoin de résultats de plus en plus pertinents,
mais les ressources techniques, humaines ou financières
font souvent défaut.**



IntegraGen vous offre une plateforme de services génomiques* toujours en pointe grâce à nos investissements soutenus depuis 2006. L'engagement de nos experts et la fiabilité de nos matériels de toute dernière génération a permis à nombre de nos clients de trouver des "pépites" dans les données que nous leur livrons.

* Nos plateformes de séquençage haut-débit et génotypage : Illumina HiSeq2000, Illumina MiSeq, Agilent SureSelect Target Enrichment kits, Fluidigm Access Array™, Illumina iScan, Fluidigm BioMark™ HD, ABI 7900HT.

INTEGRAGEN

Plus d'infos sur www.integragen.com



L'innovation est au cœur de notre action

Genzyme a pour vocation de permettre une vie meilleure aux patients

Les maladies rares

Maladie de Gaucher
Maladie de Fabry
Mucopolysaccharidose de type I
Maladie de Pompe

Sclérose en plaques

Cancer de la thyroïde

CS29/#412 - Etudes moléculaires dans une cohorte de fœtus interrompus présentant une fragilité osseuse. Anne-Sophie Lebre (Paris)
CS30/#351 - Le phénotype fœtal du syndrome de Simpson-Golabi-Behmel : à propos de 8 cas. Clémence Fleury (Reims)
CS31/#114 - Phénotypes des fœtus porteurs d'anomalies de HNF1B : étude collaborative de la SOFFOET, à propos de 20 observations. Hélène Duval (Monaco)
CS32/#370 - Revue des phénotypes et des résultats moléculaires dans une cohorte de 150 patients micro/anophtalmes. Nicolas Chassaing (Toulouse)

16H00-16H30 **PAUSE - VISITE DES STANDS**

16H30-17H30 **CONFÉRENCE D'ACTUALITÉ - AMPHI. A**
C5 - SANTÉ, MALADIES ET MICROBIOME HUMAIN Dusko Ehrlich (Jouy-en-Josas)

17H30 **CÉRÉMONIE D'OUVERTURE - AMPHI. A**

18H00 **COCKTAIL INAUGURAL - ESPACE EXPOSITION**

JEUDI 30 JANVIER 2014

08H00-10H00 **PLÉNIÈRE N°2 DU GÉNOME À L'ÉTHIQUE - AMPHI. A**
Modérateurs : Serge Amselem (Paris), Dominique Stoppa-Lyonnet (Paris)

C6 - Petits ARN régulateurs et empreinte génomique parentale. Jérôme Cavallé (Toulouse)
C7 - Les origines de l'architecture du génome humain. Serge Romana (Paris)
C8 - Ethique et NGS. Perrine Malzac (Marseille)
C9 - NGS en pratique clinique. Gert Matthijs (Leuven, Belgique)

10H00-10H30 **PAUSE - VISITE DES STANDS ET VISITE DES POSTERS**

10H30-12h30 **SESSIONS SIMULTANÉES**

SESSION 5 - CONSEIL GENETIQUE, ETHIQUE ET ASPECTS PSYCHOLOGIQUES - AMPHI. A
Modérateurs : Eva Toussaint (Bordeaux), Audrey Mallet (Paris)

CS33/#279 - De la difficulté à formaliser un consentement commun en matière d'examen des caractéristiques génétiques d'une personne sur l'ensemble du territoire national. Laurent Pasquier (Rennes)
CS34/#432 - Information de la parentèle dans le cadre des examens des caractéristiques génétiques : utilisation du modèle de lettre proposé par arrêté du 20 juin 2013. Cécile Zordan (Bordeaux)
CS35/#650 - Diagnostic présymptomatique chez le mineur: Quelles demandes? Quelles pratiques? Evaluation des consultations pluridisciplinaires à la Pitié-Salpêtrière depuis 20 ans. Aurelia Jacquette (Paris)
CS36/#460 - La neuropathie optique de Leber : un conseil génétique complexe. Valérie Pelletier (Strasbourg)
CS37/#110 - Hypophosphatasie: écarts à la transmission mendélienne d'une maladie monogénique. Etienne Mornet (Versailles)
CS38/#594 - Test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires : A propos d'une série monocentrique de plus de 300 sujets. Céline Bordet (Paris)
CS39/#230 - L'information de la parentèle à l'épreuve de la casuistique. Emilie Consolino (Marseille)
CS40/#750 - La médecine personnalisée entre le réel et l'imaginaire. Chantal Bouffard (Sherbrooke, Canada)

SESSION 6 - CYTOGENETIQUE CONSTITUTIONNELLE ET REMANIEMENTS GENOMIQUES - AMPHI. B
Modérateurs : Damien Sanlaville (Lyon), Marc-Antoine Belaud-Rotureau (Rennes)

CS41/#336 - Le syndrome microdélétionnel 22q11.2, une série française de 980 patients. Céline Poirsier (Reims)
CS42/#744 - Phénotype associé à la microdélétion 15q11.2 (BP1-BP2): une série de 51 patients. Clémence Vanlerberghe (Lille)
CS43/#480 - Réarrangements chromosomiques d'une région soumise à empreinte : conséquences fonctionnelles supposées et phénotype associé à 8 microduplications de la région 11p15. Sandra Chantot-Bastaraud (Paris)
CS44/#199 - DNM3, gène majeur responsable du phénotype de la délétion 1q24q25 ? A propos de 18 nouveaux patients. Nicolas Chatron (Lyon)
CS45/#280 - Développement de la cytogénétique des cellules souches pluripotentes. Franck Pellestor (Montpellier)
CS46/#596 - Utilisation de l'analyse chromosomique par puce à ADN pour le diagnostic étiologique d'anomalies du développement sexuel. Sylvie Jaillard (Rennes)
CS47/#136 - Paramétrage et validation d'un algorithme d'aide à la classification des CNV au sein du logiciel Cartagenia Bench. Yoann Vial (Rouen)
CS48/#773 - Chromatin loops and CNVs: the complex spatial organization of the 16p11.2 locus. Jacques S. Beckmann (Lausanne, Suisse)

SESSION 7 - INNOVATIONS TECHNOLOGIQUES - ESPACE PLURIEL

Modérateurs : Anne-Paule Gimenez-Roqueplo (Paris), Caroline Rooryck-Thambo (Bordeaux)

CS49/#257 - Dépistage précoce de la dysplasie ectodermique anhidrotique liée à l'X grâce à l'analyse de photographies de patients. Smail Hadj-Rabia (Paris)

CS50/#217 - Anticorps de la Gigaxonine: un nouvel outil dans le diagnostic moléculaire des neuropathies héréditaires sensibles et motrices de type 2. Pascale Bomont (Montpellier)

CS51/#314 - Qualité du diagnostic moléculaire des maladies génétiques: de la nécessité d'une démarche d'amélioration continue. Simon Patton (Manchester, Royaume-Uni)

CS52/#154 - Etude de la génotoxicité des chimiothérapies anti-cancéreuses grâce à un nouvel essai fonctionnel de la voie p53. Jean-Michel Flaman (Rouen)

CS53/#90 - Somaticaller : un logiciel de détection de variations somatiques et post-zygotiques à partir de données de DNA-seq. Yannis Duffourd (Dijon)

CS54/#591 - Caractérisation moléculaire des paraplégies spastiques héréditaires : comparaison des stratégies de séquençage ciblé moyen débit. Laure Raymond (Paris)

CS55/#491 - Criblage systématique du spectre et de la prévalence des variations génétiques touchant les gènes de susceptibilité aux arythmies cardiaques héréditaires. Solena Le Scouarnec (Nantes)

CS56/#640 - La plateforme de Génétique Translationnelle de l'hôpital Necker-Enfants Malades : Analyse exomique de patients pédiatriques en défaut de diagnostic génétique. Claude Besmond (Paris)

12H30-13H00 PAUSE DÉJEUNER

13H00-14H00 ATELIER DÉJEUNER PERKINELMER - ESPACE PLURIEL



DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN CONSTITUTIONNEL ET ONCOLOGIE.

1ÈRE PARTIE : ONCOGÉNÉTIQUE

- Les puces CGX™- Onco : Puces CGH-SNP dédiée à l'oncologie.
- Le diagnostic pour les cancers porteurs de mutations sur les gènes K-Ras, N-Ras et EGFR.

2ÈME PARTIE : LE DIAGNOSTIC EN CONSTITUTIONNEL

- Présentation des solutions pour le diagnostic moléculaire.
- Le diagnostic du syndrome de l'X-Fragile.



ATELIER DÉJEUNER INTEGRAGEN - BUREAUX E1/E2

SÉQUENÇAGE NGS : DE LA RECHERCHE À LA RECHERCHE CLINIQUE, LES DÉVELOPPEMENTS CLÉS POUR DES ANALYSES DE QUALITÉ

- Introduction et évolution des services IntegraGen. Emmanuel Martin, IntegraGen
- Reséquençage ciblé appliqué au diagnostic moléculaire et à la découverte de nouveaux gènes dans les rétinopathies pigmentaires. Christina Zeitz, Institut de la Vision
- Les récents et prochains développements de notre service de séquençage. Céline Capéra, IntegraGen :
 - ERIS, l'évolution de notre outil d'analyse en ligne : nouvelles fonctionnalités pour une analyse intégrée de vos données d'exomes. Transcriptome et méthylome, applications et perspectives
- MicroARN circulants, biomarqueurs dans un modèle canin de la Dystrophie Musculaire de Duchenne. Laurence Jeanson-Leh, AFM
- Discussion et clôture.



ATELIER DÉJEUNER ROCHE DIAGNOSTICS - BUREAUX F1/F2

" ROCHE LIFE SCIENCE : DE LA RECHERCHE... AU DIAGNOSTIC "

- Diagnostic des paraplégies spastiques héréditaires (HSP) par double capture de séquences et multiplexage. Laure Raymond, Giovanni Stévanin (Hopital de la Salpêtrière)
- Développement et stratégie de validation d'une approche de PCR multiplex (Multiplicom) et séquençage nouvelle génération (GS Junior Roche) pour le diagnostic moléculaire des dystrophinopathies. Mireille Cossée (Laboratoire de Génétique Moléculaire - CHU Montpellier / INSERM U827)
- Quelle place pour le NGS dans une chaîne analytique déjà accréditée ? Frédéric Fina (Laboratoire de Transfert d'Oncologie Biologique - AP-HM - Faculté de Médecine Secteur Nord)

14H00-16H00 SESSIONS SIMULTANÉES

SESSION 8 - DIAGNOSTIC PRENATAL, DIAGNOSTIC PREIMPLANTATOIRE - AMPHI. A

Modérateurs : Martine Doco-Fenzy (Reims), Robert Saura (Bordeaux)

CS57/#519 - Dépistage combiné de la trisomie 21 au 1er trimestre de la grossesse en France : bilan 2009-2012. Brigitte Simon-Bouy (Saint-Denis la Plaine)

CS58/#717 - Le temps de l'analyse par caryotype en première instance est-il révolu dans le contexte du diagnostic prénatal ? Régen Drouin (Sherbrooke, Canada)

CS59/#768 - Test génétique non invasif de la trisomie 21 fœtale et autres aneuploidies: première étude de validation clinique française. Jean-Marc Costa (Saint-Ouen l'Aumône)

CS60/#392 - La PCR digitale comme alternative au NGS dans le diagnostic prénatal non invasif des aneuploidies fœtales : chimère ou réalité ? Laïla El Khattabi (Paris)

CS61/#641 - Données prénatales du syndrome Cardio-Facio-Cutané. Ludivine Templin (Marseille)

CS62/#419 - Diagnostic prénatal non invasif de la mucoviscidose par MEMO- PCR en temps réel et contrôle de qualité de la présence d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel. Claire Guissart (Montpellier)

CS63/#331 - Le diagnostic préimplantatoire avec typage HLA : une procédure lourde pour de faibles chances de succès. Philippe Burllet (Paris)

CS64/#688 - Étude comparative des perceptions des obstétricien(ne)s-gynécologues, généticien(ne)s et conseiller(ère)s en génétique impliqué(e)s dans le diagnostic préimplantatoire au Québec. Frédérique Duplain-Laferrrière (Sherbrooke, Canada)

Now from Agilent Baylor College of Medicine Chromosomal Microarrays

Baylor
College of
Medicine

Leverage Baylor College of Medicine's premium content with Agilent's trusted CGH technology to:

- Maximize detection of disease-specific aberrations
- Minimize detection of variants of uncertain significance



Part Number	Product Description	Format
G5956A	SurePrint G3 CGH+SNP Cancer Research Microarray Kit	2x400K
G5957A	SurePrint G3 CGH+SNP Postnatal Research Microarray Kit	2x400K
G5958A	SurePrint G3 CGH Postnatal Research Microarray Kit	8x60K
G5959A	SurePrint HD CGH Prenatal Research Microarray Kit	2x105K
G5960A	SurePrint G3 CGH+SNP Prenatal Research Microarray Kit	4x180K
G5961A	SurePrint G3 CGH Postnatal Research Microarray Kit	4x180K

To learn more or place an order, visit: www.agilent.com/genomics/BaylorCollegeofMedicine

Cancer | Prenatal | Postnatal

Genetics Research



Not approved for use in diagnostic procedures. User is responsible for US FDA approval or clearance prior to diagnostic use. © Agilent Technologies, Inc. 2013

The Measure of Confidence



Agilent Technologies

I seek the future.



MiSeq® Next-generation sequencing for all you seek.

You want amazing accuracy and performance on your benchtop. Illumina delivers—yet again. The MiSeq personal sequencer is the only fully integrated, truly end-to-end benchtop solution around. It's just one more example of why Illumina solutions generate a remarkable 90% of all the world's sequencing data. Discover what's possible.

www.illumina.com/miseq

illumina®

SESSION 9 - MODELES ANIMAUX, PHYSIOPATHOLOGIE ET ASPECTS THERAPEUTIQUES - AMPHI. B

Modérateurs : Dominique Germain (Garches), Patrick Babin (Bordeaux)

CS65/#187 - Un nouveau modèle murin du syndrome de Costello. Monika Jagla (Illkirch)

CS66/#659 - La régulation glycémique du tissu adipeux dans les ciliopathies avec obésité. Vincent Marion (Strasbourg)

CS67/#506 - RSK2: un modulateur du développement crânio-facial. Agnès Bloch-Zupan (Strasbourg)

CS68/#345 - La répression transitoire de *ddhd1b* du poisson zèbre induit un comportement moteur altéré de type spastique potentiellement réversible. Angèle Tingaud-Sequeira (Bordeaux)

CS69/#446 - Défaut de fusion des myoblastes : un nouveau mécanisme pathogénique révélé par des analyses comparées en cellules, chez le chien et la souris, responsable de l'hypotrophie musculaire observée dans des myopathies congénitales. Laurent Tiret (Maisons-Alfort)

CS70/#795 - Régulation de la morphogène bronchique cours du développement pulmonaire précoce. Pierre Blanc (Clermont-Ferrand)

CS71/#796 - Restauration phénotypique après administration intraveineuse d'un vecteur AAV9-Hexb dans un modèle murin de la maladie de Sandhoff. Catherine Caillaud (Paris)

CS72/#42 - Traitement de la protoporphyririe érythropoïétique humaine par l'utilisation d'oligonucléotides antisens. Laurent Gouya (Paris)

SESSION 10 - CHROMOSOMES, GENES ET CANCER - ESPACE PLURIEL

Modérateurs : François-Xavier Mahon (Bordeaux), Alain Bernheim (Villejuif)

CS73/#632 - Des mutations rares dans le gène *RINT1* prédisposent au cancer du sein précoce. Fabienne Lesueur (Paris)

CS74/#196 - *Pik3r1* underexpression is an independent prognostic marker in breast cancer. Sophie Vacher (Paris)

CS75/#231 - Etude de la signification des remaniements génomiques récurrents des tumeurs *BRCA2*.

Audrey Rouault (Bordeaux)

CS76/#206 - Quels gènes sont impliqués dans la phase précoce de cancérogenèse colorectale ? Identification par séquençage massif parallèle. Romain Ducoudray (Boulogne-Billancourt)

CS77/#655 - Étude comparative du statut de *ALK* par FISH et IHC sur 1843 carcinomes bronchopulmonaires non à petites cellules supportant la nécessité d'un double screening. Florian Cabillic (Rennes)

CS78/#669 - Description d'une translocation complexe *t(7;22;9)(p22;q11.2;p24)* avec fusion *BCR-JAK2* dans une leucémie myéloïde chronique atypique (LMCa) agressive. Laurent Dano (Strasbourg)

CS79/#781 - Intérêt de la recherche de la mutation V600E du gène *BRAF* pour l'évaluation pré-opératoire des nodules thyroïdiens à partir de ponctions à l'aiguille fine. Olivia Beaudoux (Reims)

CS80/#476 - Les mutations *SDH* établissent un phénotype hyperméthylateur dans les paragangliomes. Judith Favier (Paris)

16H00-16H30 PAUSE - VISITE DES STANDS ET VISITE DES POSTERS

16H30-18H00 COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES - Session plénière 2 - AMPHI. A

Modérateurs : Stanislas Lyonnet (Paris), Mireille Cossée (Montpellier)

C007/#113 - Vers une stratégie d'immunothérapie cellulaire adoptive personnalisée ciblant des néo-antigènes immunogènes dans les cancers colorectaux à instabilité microsatellitaire. Pauline Maby (Rouen)

C008/#312 - Challenges et succès du diagnostic préconceptionnel, préimplantatoire, et prénatal des mutations de l'ADN mitochondrial. Julie Steffann (Paris)

C009/#318 - Implémentation d'un algorithme de prédiction de NAHRs et détection de gènes soumis à sélection purifiante. Thomas Karaouzène (Grenoble)

C010/#49 - Identification du gène *C2CD3*: la régulation de l'élongation centriolaire, un mécanisme pathogénique émergent des ciliopathies. Christel Thauvin-Robinet (Dijon)

C011/#316 - La myopathie à agrégats tubulaires est causée par l'activation constitutive du senseur de calcium *STIM1*. Johann Böhm (Strasbourg)

C012/#140 - Identification d'un nouveau locus de susceptibilité pour l'hypertension artérielle pulmonaire. Mélanie Eyries (Paris)

18H00-19H00 CONFÉRENCE PLÉNIÈRE - AMPHI. A

C10 - GÉNÉTIQUE DE LA VIGNE ET DU VIN

JEAN WEISSENBACH (EVRY)

20H00 SOIRÉE DE GALA

VENDREDI 31 JANVIER 2014

08H30-10H30 PLÉNIÈRE N°3 GÉNÉTIQUE ET NEUROSCIENCES - AMPHI. A

Modérateurs : Cyril Goizet (Bordeaux), Dominique Campion (Rouen)

C11 - Autisme. Thomas Bourgeron (Paris)

C12 - Nouveaux mécanismes de neurodégénérescence. Magalie Lecourtois (Rouen)

C13 - Le phénotype psychiatrique. Caroline Demily (Lyon)

C14 - Métabolisme dans les maladies neuro-dégénératives : "biochemist wanted". Fanny Mochel (Paris)

10H30-11H00 **PAUSE - VISITE DES STANDS ET VISITE DES POSTERS**

11H00-11H30 **CONFÉRENCE PLÉNIÈRE - AMPHI. A**
C15 - L'EUGÉNISME : UNE RÉCURRENCE TRANS-CULTURELLE
JACQUES BATTIN (BORDEAUX)

11H30-12H00 **CONFÉRENCE PLÉNIÈRE - AMPHI. A**
C16 - HISTORIQUE DE LA GÉNÉTIQUE FRANÇAISE.
SIMONE GILGENKRANTZ (NANCY)

11H30-11H45 **CONFÉRENCE**
C17 - FONDATION MALADIES RARES - AMPHI. B

11H45-12H00 **CONFÉRENCE**
C18 - FRANCE GÉNOMIQUE - AMPHI. B

12H00-12H15 **CONFÉRENCE PLÉNIÈRE - AMPHI. A**
C19 - DÉCOUVERTE DE LA TRISOMIE 21.
MARTE GAUTIER (PARIS)

12H15-13H00 **PAUSE DÉJEUNER**

13H00-14H00

 **ATELIER DÉJEUNER ILLUMINA - ESPACE PLURIEL**

- Actualités Illumina: le nouveau portfolio de technologies de séquençage, incluant le NextSeq500 et le HiSeqXten
- Utilisation des outils génomiques dans la recherche de l'autisme. Thomas Bourgeron - Institut Pasteur - Génétique humaine et Fonctions cognitives - Paris
- Apport du Miseq au sein d'un laboratoire de Diagnostic en Oncogénétique. Florence Coulet - Hôpital Pitié-Salpêtrière - Paris



ATELIER DÉJEUNER LIFE TECHNOLOGIES - BUREAUX E1/E2
"ION TORRENT™ - UTILISATION EN MILIEU HOSPITALIER"

- Séquençage des hypogonadismes hypogonadotropes par utilisation de la technologie Ion AmpliSeq™. Catherine Dodé, Plateforme Génomique Hôpital Cochin, Paris
- Résultats de séquençage d'exomes sur système Ion Proton®. Martin Krahn, Laboratoire de Génétique Moléculaire, Hôpital d'Enfants de la Timone, Marseille
- Analyse de CFTR*([#]) avec la technologie Ion AmpliSeq™. Paul Gueguen, CHRU Brest, Laboratoire de Génétique Moléculaire et d'Histocompatibilité
- Révolution due à l'arrivée du séquençage nouvelle génération: du système Ion PGM™ au compte rendu, le versant bioinformatique. Eulalie Lasseaux, Laboratoire de Génétique Moléculaire, CHU Bordeaux



ATELIER DÉJEUNER AFFYMETRIX - BUREAUX F1/F2
DÉCOUVREZ CE QUE LES AUTRES NE VOIENT PAS ...

- Avec l'adoption rapide des puces pour l'analyse cytogénétique, les chercheurs ont montré qu'une approche à haute résolution sur le génome est nécessaire pour fournir les résultats les plus complets en fournissant des informations cytogénétiques cliniquement pertinentes qui ne sont pas systématiquement vues par caryotypage et FISH. Rejoignez notre réunion satellite pour écouter les avis d'utilisateurs et savoir comment les puces Affymetrix® de haute densité permettent aux chercheurs en cytogénétique de détecter et d'analyser les aberrations chromosomiques de cancer, avec plus de confiance que toute autre technologie traditionnelle ou basée sur puces.
- Implémentation de l'outil Oncoscan pour l'analyse d'échantillons fixés (ou frais) au sein de la plateforme Génomique. Cécile Reyes, Institut Curie, Paris
- Détection par puce ADN d'anomalies génétiques dans les hémopathies malignes. Jacqueline Schoumans, (CHUV) Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne

14H00-15H30 **COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES - Session plénière 3 - AMPHI. A**
Modérateurs : Delphine Héron (Paris), Catherine Noguès (Saint-Cloud)

C013/#684 - Caractérisation clinique de 33 nouveaux patients porteurs d'une Microduplication 16p13.11 contenant les gènes NDE1 et MYH11 : Discussion du caractère pathogène ou non de ce CNV. Laila El Khattabi (Paris)

C014/#185 - Thérapie par saut d'exon des maladies rétiniennes : injection intravitréenne d'AON, une approche prometteuse. Xavier Gerard (Paris)

C015/#227 - Les mutations du gène ALDH1A3 sont responsables de microphthalmie et d'anophtalmie récessives autosomiques. Lucas Fares-Taie (Paris)

C016/#785 - Pénétrance incomplète du syndrome néphrotique cortico-résistant: quand l'interaction des mutations intervient ! Kálmán Tory (Paris)

C017/#275 - Les voies GABAergique et glutamatergique sont affectées au niveau spatial et temporel dans le cerveau des souris Mecp2-déficientes. Jean-Christophe Roux (Marseille)

C018/#263 - Bilan de 20 ans de diagnostic du syndrome de Li-Fraumeni en France. Gaëlle Bougeard (Rouen)

15H30-16H00 **Remise prix posters - AMPHI. A**

16H00 **FIN DU CONGRÈS**



Sophia Genetics

STAND n° 44

Venez découvrir
en avant-première
la nouvelle version
de *dropGen*™

Standardising the Clinical NGS Dry Lab

Nous aidons les laboratoires qui effectuent des tests de diagnostic clinique basés sur le NGS (Next Generation Sequencing) à maîtriser les coûts, surmonter la complexité et respecter les contraintes de qualité inhérents à l'analyse et à la gestion informatique des données NGS.

SERVICE INTÉGRÉ DE «CLINICAL NGS DRY LAB»



ANALYSE BIOINFORMATIQUE

Pipelines d'analyse de données NGS automatisées et marquées CE-IVD



ASSURANCE QUALITÉ

Validation analytique & contrôle de qualité



VISUALISATION DES RÉSULTATS

Présentation des résultats d'analyse aux cliniciens

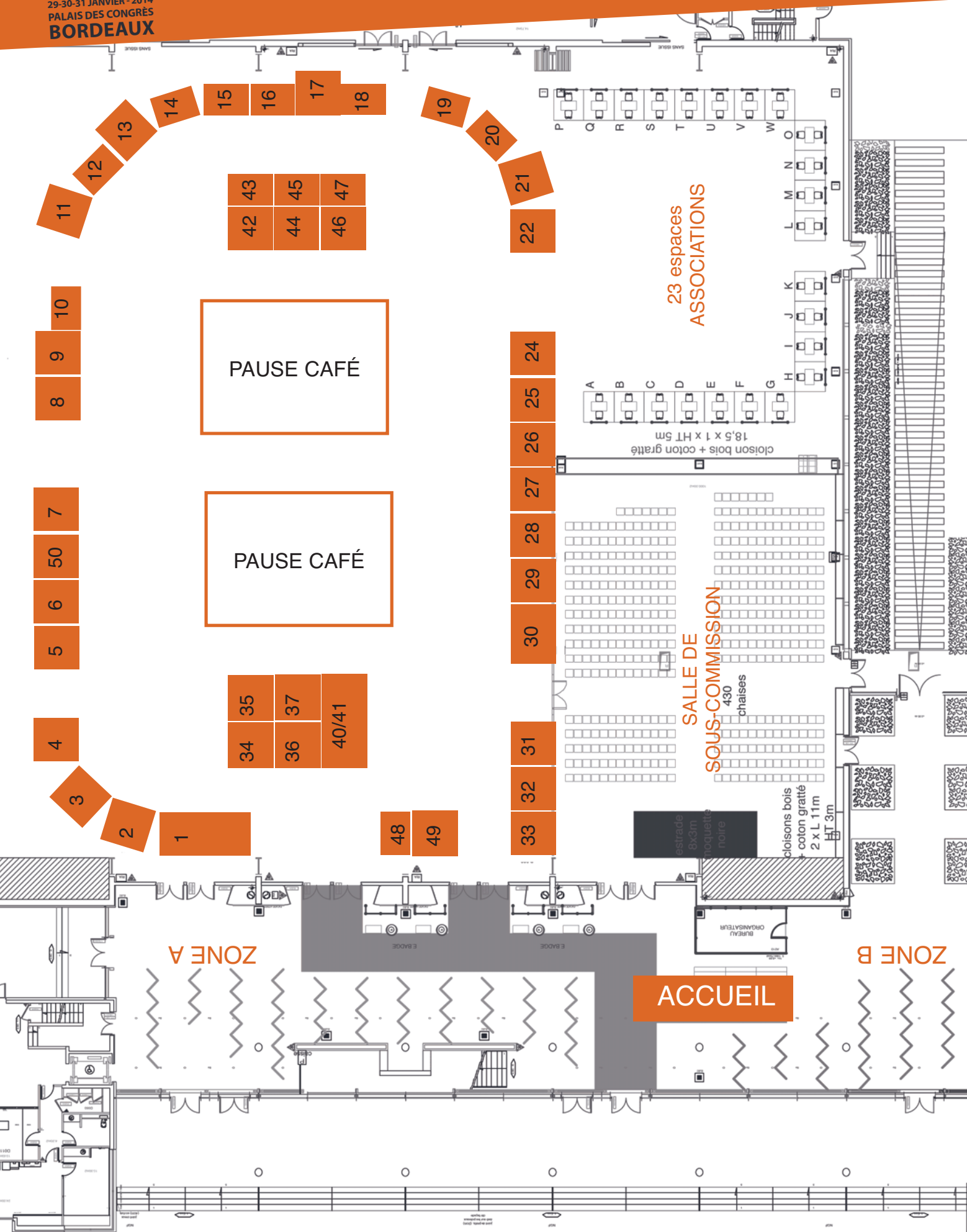


MISE EN BANQUE DES DONNÉES

Stockage & protection des données brutes NGS et résultats

**DES DONNÉES BRUTES DE SÉQUENCES D'ADN DE PATIENTS OBTENUES PAR NGS
AUX RÉSULTATS D'ANALYSE PRÊTS POUR L'INTERPRÉTATION**

PLAN D'EXPOSITION



Société	N° de stand	Société	N° de stand	Société	N° de stand
ABBOTT MOLECULAR	8	GENZYME	30	MULTIPLICOM	9
AFFYMETRIX	4	HAMILTON ROBOTICS	28	NANOSTRING TECHNOLOGIES	13
AGILENT	34-36	INSTITUT CLINIQUE DE LA SOURIS (ICS)-MOUSE CLINIC	20	NEW ENGLAND BIOLABS FRANCE	32
AMPLITECH	24	ILLUMINA	1	OZYME	12
BECKMAN COULTER	2	HYBRIGENICS	7	PERKINELMER	31
BIOKE	10	INFOLOGIC-SANTE	22	PROMEGA-TECAN	49
BIOMARIN EUROPE	6	INTEGRAGEN	42	PROTEIGENE	11
CARTAGENIA	27	INTEGRATED DNA TECHNOLOGIES	33	ROCHE DIAGNOSTICS	40-41
DEF-SYSTEMES	47	INTERACTIVE BIOSOFTWARE	21	SISTEMAS GENOMICOS	15
DNA GENOTEK	19	LEICA BIOSYSTEMS	46	SOPHIA GENETICS	44
EPPENDORF	43	LIFE TECHNOLOGIES	37-35	STAB VIDA	14
EUROFINS MWG/AROS	16	MADE IN 33	45	TECHNIDATA	5
EXCILONE	3	MEDIFIRST-GENETICS	29	THERADIAG	18
FLUIDIGM	17	METASYSTEMS	26	TRANSGENOMIC	25
GATC BIOTECH	50				

Le Comité d'Organisation remercie ses partenaires industriels pour leur participation active aux Assises de Génétique 2014 :

Major Sponsors



Agilent Technologies

illumina®

life
technologies™



Sponsors Privilège:

- GENZYME
- HYBRIGENICS
- INTEGRAGEN
- SOPHIA GENETICS SA

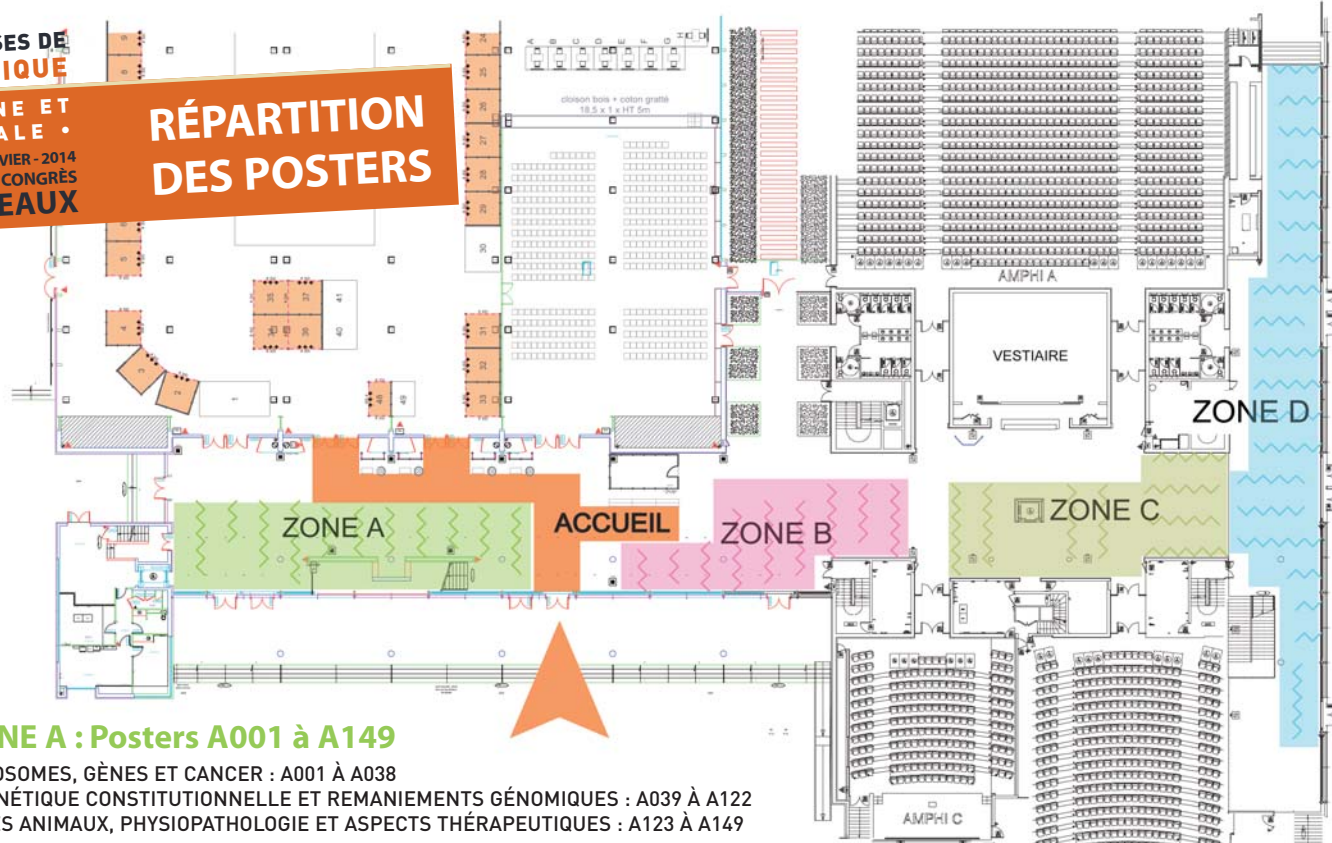
Ainsi que :

- ABBOTT MOLECULAR
- AFFYMETRIX
- AMPLITECH
- BECKMAN COULTER
- BIOKÉ
- BIOMARIN EUROPE
- CARTAGENIA
- DNA GENOTEK
- DEF-SYSTEMES
- EPPENDORF
- EXCILONE
- EUROFINS GENOMICS
- FLUIDIGM
- GATC BIOTECH

- HAMILTON ROBOTICS
- INSTITUT CLINIQUE DE LA SOURIS (ICS)-MOUSE CLINIC
- INFOLOGIC-SANTE
- INTEGRATED DNA TECHNOLOGIES
- INTERACTIVE BIOSOFTWARE
- LEICA BIOSYSTEMS
- MEDIFIRST-GENETICS
- METASYSTEMS
- MULTIPLICOM
- NANOSTRING TECHNOLOGIES
- NEW ENGLAND BIOLABS FRANCE
- OZYME
- PERKINELMER
- PROMEGA-TECAN
- PROTEIGENE
- SISTEMAS GENOMICOS
- STAB VIDA
- TECHNIDATA
- THERADIAG
- TRANSGENOMIC

Ainsi que les associations de Malades pour s'être déplacées afin de faire connaître leurs actions :

AFMT Téléthon / AFSMa (Association Française des Syndromes de Marfan et apparentés) / Alliance Maladies Rares / AMMi (Association contre les maladies mitochondriales) / ANPGM (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire) / APMF (Association des Patients de la Maladie de Fabry) / Association Française du Syndrome d'Angelman / Association Française du Syndrome de Costello et CFC / Association Française du Syndrome de Rett / Association Française du Syndrome de Rubinstein-Taybi / ASTB (Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville) / AXP (Association pour le Xeroderma Pigmentosum) / Collectif DI / CSC (Association Connaitre les Syndromes Cérébelleux) / Génération 22 / Genespoir / Geniris / Handi' Chiens / Handiparentalité / HNPCC France - Syndrome de Lynch / Retina France / Trisomie 21 / VHL (Association des familles atteintes de la maladie de von Hippel-Lindau) / VML (Vaincre les Maladies Lysosomales)

RÉPARTITION
DES POSTERS

■ ZONE A : Posters A001 à A149

CHROMOSOMES, GÈNES ET CANCER : A001 à A038

CYTOGÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE ET REMANIEMENTS GÉNOMIQUES : A039 à A122

MODÈLES ANIMAUX, PHYSIOPATHOLOGIE ET ASPECTS THÉRAPEUTIQUES : A123 à A149

■ ZONE B : Posters B001 à B136

DÉVELOPPEMENT ET FOETOPATHOLOGIE : B001 à B029

DIAGNOSTIC PRÉNATAL, DIAGNOSTIC PRÉIMPLANTATOIRE : B030 à B069

ONCOGÉNÉTIQUE : B070 à B136

■ ZONE C : Posters C001 à C132

CONSEIL GÉNÉTIQUE, ÉTHIQUE ET ASPECTS PSYCHOLOGIQUES : C001 à C042

INNOVATIONS TECHNOLOGIQUES : C043 à C077

GÉNÉTIQUE DES POPULATIONS ET MALADIES COMPLEXES : C078 à C132

■ ZONE D : Posters D001 à D248

MALADIES MONOGÉNIQUES : DE LA CLINIQUE AU MÉCANISME : D001 à D248

COMITÉ LOCAL D'ORGANISATION

Président Comité Local d'Organisation: Benoit Arveiler

Membres : Fanny Morice-Picard / Patricia Fergelot / Cyril Goizet / Didier Griffiths / Didier Lacombe (Président du Conseil Scientifique) / Eulalie Lasseaux / Michel Longy / Sophie Naudion / Marie-Pierre Reboul / Caroline Rooryck-Thambo / Robert Saura / Eva Toussaint / Jérôme Toutain / Cécile Zordan

CONSEIL SCIENTIFIQUE

Président Conseil Scientifique: Didier Lacombe

Membres : FFGH : Dominique Bonneau (Angers), Anne Moncla (Marseille) / AFCGGC : Valérie Cormier Daire (Paris), Delphine Héron (Paris), Sylvie Manouvrier (Lille), Sylvie Odent (Rennes) / ACLF : Damien Sanlaville (Lyon), Nathalie Auger, Marc Antoine Belaud-Rotureau, Martine Doco Fenzy / ANPGM : Irina Giurgea (Paris), Marie Legendre (Paris), Mireille Cossée (Montpellier), Pascale Saugier-Weber (Rouen) / GGC : Pascaline Berthet, Catherine Dugast, Catherine Nogues (Paris), Christine Lasset (Lyon) / SFGH : Alain Bernheim (Paris), Anne Paule Gimenez-Roqueplo (Paris) / SOFFOET : Tania Attie (Paris), Dominique Gaillard (Reims) / CPEGH : Cyril Goizet, Sandrine Marlin / AFCG : Marie-Antoinette Voelckel (Marseille) / SIGF : Sébastien Moutton (Bordeaux)

FÉDÉRATION FRANÇAISE DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE (FFGH). Président : Didier Lacombe

Société Française de Génétique Humaine (SFGH) : Jean-Louis Serre

Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF) : Jean-Michel Dupont

Association Nationale de Praticiens de Génétique Moléculaire (ANPGM) : Benoit Arveiler

Association Française de Génétique Clinique et de Conseil Génétique : Sylvie Odent

Groupe Génétique et Cancer (GGC) : Catherine Nogues

Société Française de Foetopathologie (SOFFOET) : Annie Laquerrière

Société des Internes en Génétique de France (SIGF) : Sébastien Moutton.

Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG) : Marie-Antoinette Voelckel

College Nationale Des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale (CNEPGM) : Nicole Philip

UNRAVEL DISEASE-CAUSING VARIANTS IN YOUR RESEARCH

ion torrent
Sequencing for all.™

Introducing the new Ion AmpliSeq™ Exome Kit for the Ion Proton™ System

Now, more research laboratories can adopt the power of exome sequencing to identify relevant variants in rare and complex disease research faster—with increased throughput, high accuracy, and the simplest workflow from sample preparation to data analysis.

- Simplify your exome enrichment
- Sequence exomes in your lab
- Easily identify relevant variants



Learn more about exome sequencing at
lifetechnologies.com/ionexome

life
technologies™

FOR RESEARCH USE ONLY. Not for use in diagnostic procedures.

©2013 Life Technologies Corporation. All rights reserved. The trademarks mentioned herein are the property of Life Technologies Corporation and/or its affiliate(s) or their respective owners. C0114776 0813



8^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE
LYON, CITÉ INTERNATIONALE 3, 4 ET 5 FÉVRIER 2016

www.assises-genetique.org



www.assises-genetique.org