



8<sup>ÈMES</sup>

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

[www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)

COMPLIANT APPROVED BY



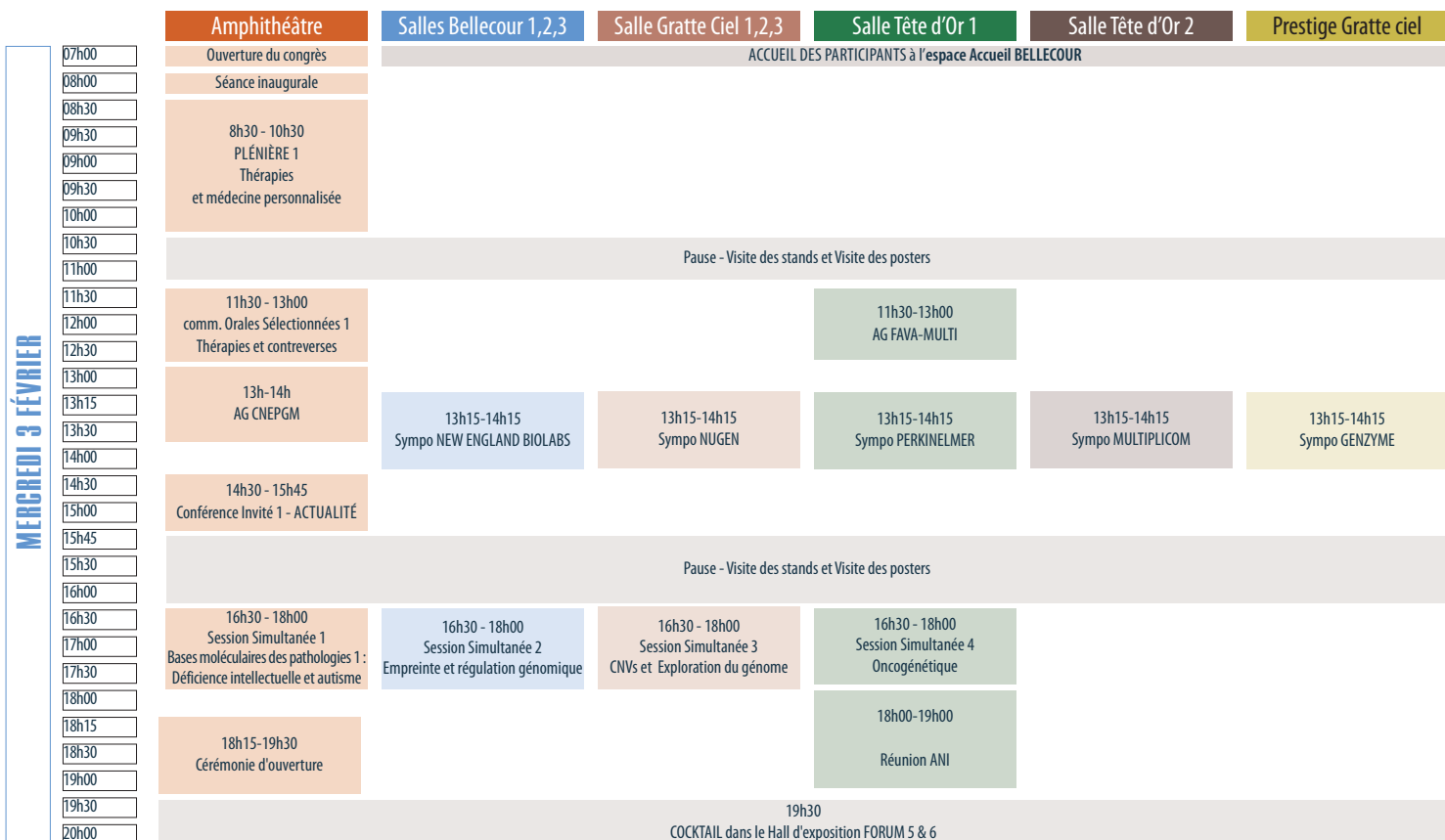
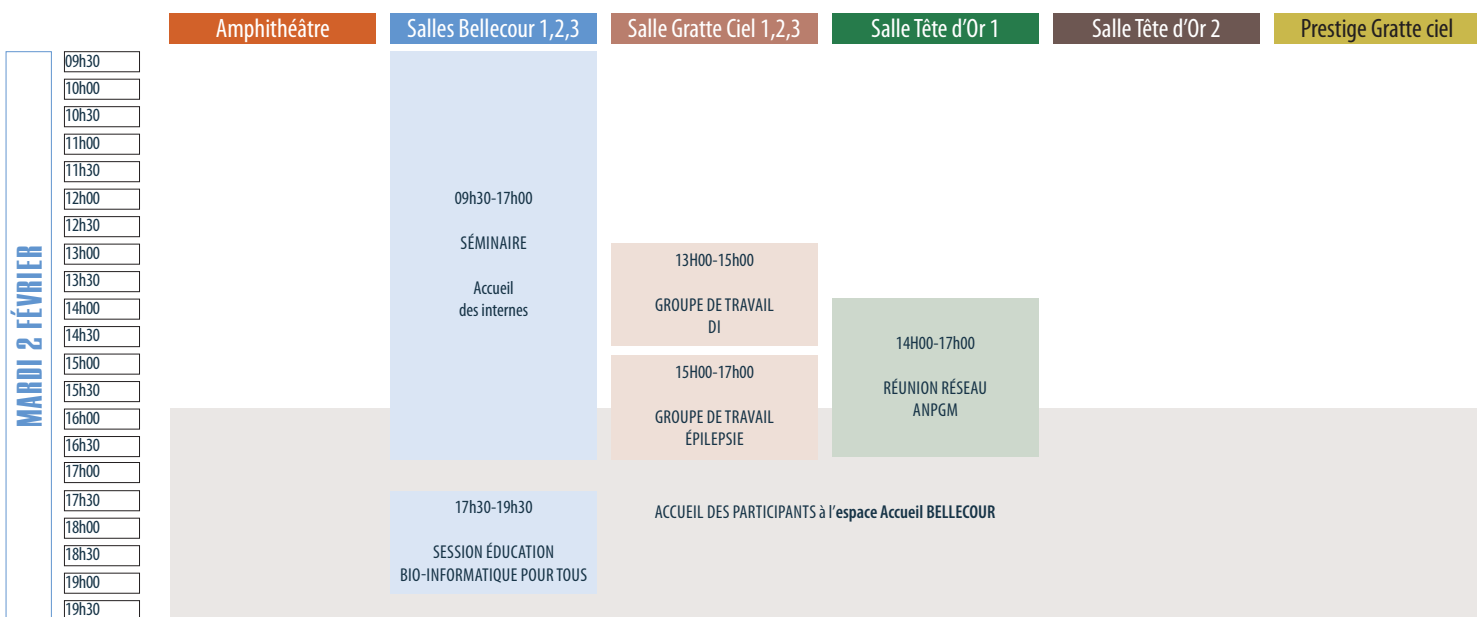
Infos générales & inscriptions: [mary.abbas@mcocongres.com](mailto:mary.abbas@mcocongres.com)  
Infos sponsoring & partenariat: [natalie.ruxton@mcocongres.com](mailto:natalie.ruxton@mcocongres.com)



Chers Collègues et amis,

Pour la première fois, les Assises de Génétique Humaine et Médicale se tiennent à Lyon ! C'est avec un grand plaisir que, sous l'égide de la FFGH, nous vous accueillons du 3 au 5 février 2016 dans la ville des lumières et de la gastronomie. Lyon est l'une des villes les plus attractives d'Europe et bénéficie d'une situation géographique exceptionnelle. Elle est traversée par le Rhône et la Saône, dont les berges ont été très récemment aménagées pour le plus grand plaisir des promeneurs. Vous aurez l'occasion de voir ces nouvelles berges qui sont localisées à quelques mètres de la Cité de Congrès. Lyon bénéficie également d'un excellent réseau de communications grâce à l'aéroport international Lyon Saint Exupéry, sa gare TGV facilitant les communications air-rail et un réseau autoroutier très développé. Les événements culturels y sont nombreux et de grande qualité. L'un des événements les plus connus est la fête des lumières, qui attire près de 4 millions de personnes chaque année. Le patrimoine architectural est riche, mélangeant sagement héritages du passé et créations contemporaines. Nul doute que les promenades dans le quartier antique, Fourvière, le quartier Renaissance Vieux Lyon, la presqu'île, le quartier de la Soie et les pentes de la Croix Rousse avec ses traboules vous raviront. Mais la réussite des Assises tient avant tout à son programme scientifique et à la qualité de son organisation. A l'aube de l'ère de la révolution du « big data », nous avons tout mis en œuvre pour que vous puissiez profiter pleinement des conférences, qui porteront tant sur les domaines de la génomique, que de l'épigénomique et des thérapies. La révolution technologique en mouvement implique nécessairement une réflexion approfondie dans le champ des sciences humaines et sociales. Ainsi, les aspects éthiques et psychologiques de notre discipline sont à l'honneur. Nous vous souhaitons de très belles Assises de Génétique Humaine et Médicale.

Patrick Edery, Damien Sanlaville et Alain Calender





Empowering informed choices  
that can change lives.



## Genomic solutions in reproductive and genetic health.

illumina® is a trusted leader in innovative, accurate genomic technologies and now offers a comprehensive portfolio of genetic solutions to improve options in reproductive and genetic health.

From preimplantation genetic screening (PGS) and preimplantation genetic diagnosis (PGD) to Noninvasive Prenatal Testing (NIPT), Cytogenetics, and Inherited Condition Screening, Illumina offers a range of solutions across the care continuum.

Learn more about how our industry-leading, next-generation sequencing (NGS) and microarray technologies deliver reliable, accurate information that can guide choices and transform lives.

Visit us at Assises Génétiques on stand 26

Visit [www.illumina.com/rgh](http://www.illumina.com/rgh) to learn more.

Errance diagnostique... Difficultés d'orientation du patient... Prise en charge complexe et pluridisciplinaire...

# ET SI C'ÉTAIT UNE MALADIE RARE ?

23 Filières de Santé Maladies Rares labellisées dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares et organisées thématiquement

- **AnDDI-Rares** - anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares -  
*Pr Laurence Olivier-Faivre (Dijon)*
- **Cardiogen** - maladies cardiaques héréditaires - *Pr Philippe Charron (Paris)*
- **BRAIN-TEAM** - maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central -  
*Pr Christophe Verny (Angers)*
- **DéfiScience** - maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle - *Pr Vincent des Portes (Lyon)*
- **FAI<sup>2</sup>R** - maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares - *Pr Eric Hachulla (Lille)*
- **FAVA-Multi** - maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique - *Pr Guillaume Jondeau (Paris)*
- **FILFOIE** - maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte - *Pr Olivier Chazouillères (Paris)*
- **FILNEMUS** - maladies neuromusculaires - *Pr Jean Pouget (Marseille)*
- **FILSLAN** - sclérose latérale amyotrophique - *Pr Claude Desnuelle (Nice)*
- **FIMARAD** - maladies rares en dermatologie - *Pr Christine Bodemer (Paris)*
- **FIMATHO** - malformations abdomino-thoraciques - *Pr Frédéric Gottrand (Lille)*
- **FIRENDO** - maladies rares endocriniennes - *Pr Jérôme Bertherat (Paris)*
- **G2M** - maladies héréditaires du métabolisme - *Pr Brigitte Chabrol (Marseille)*
- **MaRIH** - maladies rares immuno-hématologiques - *Dr Régis Peffault de Latour (Paris)*
- **MCGRE** - maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse - *Pr Frédéric Galactéros (Créteil)*
- **MHémo** - maladies hémorragiques constitutionnelles - *Pr Claude Négrier (Lyon)*
- **Muco/CFTR** - mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR - *Pr Isabelle Durieu (Lyon)*
- **NeuroSphinx** - complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares -  
*Dr Célia Crétolle (Paris)*
- **OSCAR** - maladies rares de l'os et du cartilage - *Pr Valérie Cormier-Daire (Paris)*
- **ORKid** - maladies rénales rares - *Pr Denis Morin (Montpellier)*
- **RespiFIL** - maladies respiratoires rares - *Pr Annick Clément (Paris)*
- **SENSGENE** - maladies rares sensorielles - *Pr Hélène Dollfus (Strasbourg)*
- **TETECOUCO** - maladies rares de la tête, du cou et des dents - *Pr Marie-Paule Vazquez (Paris)*

## QUELLES SONT LES MISSIONS DES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES ?

- diminuer l'errance diagnostique et thérapeutique,
- faciliter l'orientation des patients dans le parcours de soin,
- renforcer le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge, l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche et le secteur médico-social.

**POUR PLUS D'INFORMATIONS,  
RENDEZ-VOUS SUR LE STAND Y,  
NIVEAU BELLECOUR**



<http://www.sante.gouv.fr/les-filieres-de-sante-maladies-rares.html>

## JEUDI 4 FÉVRIER

	Amphithéâtre	Salles Bellecour 1,2,3	Salle Gratte Ciel 1,2,3	Salle Tête d'Or 1	Salle Tête d'Or 2	Prestige Gratte ciel
07h00	ACCUEIL DES PARTICIPANTS à l'espace Accueil BELLECOUR					
08h00	08h00 - 10h00 PLÉNIÈRE 2 Epigénétique					
08h30	Pause - Visite des stands et Visite des posters					
09h00	11h00 - 12h30 Session Simultanée 5 Bases moléculaires des pathologies 2 : Neurologie et neurosensoriel					
09h30	11h00 - 12h30 Session Simultanée 6 Génétique clinique, Anomalies du développement embryonnaire et foetopathologie					
10h00	11h00 - 12h30 Session Simultanée 7 DPN, DPI et DPNI					
10h30	Pause - Visite des stands et Visite des posters					
11h00	13h00-14h00 AG FFGH					
11h30	12H45-13h45 Sympo THERMO F.-LIFE TECH.					
12h00	12H45-13h45 Sympo ILLUMINA					
12h30	12H45-13h45 Sympo ROCHE					
13h00	12H45-13h45 Sympo SOPHIA GENETICS					
13h30	12H45-13h45 Sympo INTEGRAGEN					
14h00	14h00 - 15h30 Session Simultanée 8 Conseil génétique, éthique et psychologie					
14h30	14h00 - 15h30 Session Simultanée 9 : Correlations Génotype / Phénotype et Thérapies					
15h00	14h00 - 15h30 Session Simultanée 10 : Explorations moléculaires et fonctionnelles					
15h30	14h00-16h00 AG ANPGM					
16h00	Pause - Visite des stands et Visite des posters					
16h30	16h00-17h00 Session Flash 1					
17h00	16h00-17h00 Session Flash 2					
17h15	16h00-17h00 Session Flash 3					
17h30	16h00-17h00 RÉUNION ACLF					
18h00	15h45-16h45 Maladies cardiaques héréditaires					
18h45	17h15-18h45 Comm. Orales Sélectionnées 2 - Chromosome, chromatine, et syndrome malformatif					
20h00	DÎNER DU CONGRÈS À LA CHAPELLE DE LA TRINITÉ					

## VENDREDI 5 FÉVRIER

	Amphithéâtre	Salles Bellecour 1,2,3	Salle Gratte Ciel 1,2,3	Salle Tête d'Or 1	Salle Tête d'Or 2	Prestige Gratte ciel
07h30	ACCUEIL DES PARTICIPANTS à l'espace Accueil BELLECOUR					
08h30	08h30 - 10h30 PLÉNIÈRE 3 Neurogénétique					
09h00	08h30-10h30 RÉUNION GGC					
09h30	DPC					
10h00	Pause - Visite des stands et Visite des posters					
10h30	11h30-12h00 Conférence Invité 2					
11h00	12h00-12h30 Conférence Invité 3					
11h30	12h30/14h - Pause déjeuner					
12h00	13h00-14h00 AG Filière AnDDI Rare					
12h30	13H00-14h00 AG AFGC + AG SFGH + AG PSY					
13h00	12H45-13h45 Sympo CARTAGENIA					
13h30	12H45-13h45 Sympo PTC THERAPEUTICS					
14h00	12H45-13h45 Sympo AGILENT					
14h30	14h00 - 15h30 Comm. Orales Sélectionnées 3 Neurogénétique et oncongénétique					
15h00	15h30-16h00 Remise Prix Posters					
15h30	16h00 Mot de clôture					
16h00						
16h30						

# Juno System

Award-Winning, Scalable Next-Generation Sequencing Library Prep and Genotyping Solution



## TARGETED NGS LIBRARY PREP

Targeted DNA Seq Library Kit on Juno redefines the library prep workflow from DNA to barcoded amplicons. It's the only library preparation platform offering truly scalable throughput and flexible genomic enrichment, automatically and with minimal setup.

## GENOTYPING

Genotype from as little as 5.5 ng total input DNA and get 9,216 datapoints in under three hours with minimal hands-on time. Juno™ combines preamplification and SNP genotyping in one automated process, allowing you to more accurately genotype extremely small and challenging samples.

Learn more at [fluidigm.com/juno](https://fluidigm.com/juno).



## MARDI 2 FÉVRIER 2016

16H00 OUVERTURE DE L'ACCUEIL ET DES INSCRIPTIONS ESPACE BELLECOUR

17H30-19H30 SESSION ÉDUCATION BIO-INFORMATIQUE POUR TOUS. Salles Bellecour 1,2,3  
Julien Thevenon (Dijon) et Yannis Duffourd (Dijon)

## MERCREDI 3 FÉVRIER 2016

07H00 ACCUEIL DES PARTICIPANTS ESPACE BELLECOUR

08H00-08H30 SÉANCE INAUGURALE Amphithéâtre  
Professeur Georges Kepenekian, 1<sup>er</sup> adjoint du maire de Lyon  
Professeur Olivier Claris, Président de la CME du CHU de Lyon  
Professeur Patrick Edey, Président du Conseil Scientifique (Lyon)  
Professeur Damien Sanlaville, Président du Comité Local d'Organisation (Lyon)08H30-10H30 PLÉNIÈRE N°1 THÉRAPIES ET MÉDECINE PERSONNALISÉE Amphithéâtre  
Modérateurs : Patrick Edey (Lyon), Dominique Stoppa Lyonnet (Paris)Thérapies ciblées et génomique des cancers : prochaines questions. Jean-Yves Blay (Lyon)  
Enjeux éthiques de la médecine personnalisée : un cadre re-questionné. Anne Cambon-Thomsen (Toulouse)  
Les cellules souches pluripotentes comme outil de neurogénétique et pour la réparation cérébrale. Pierre Vanderheagen (Bruxelles)  
Stratégies de traitement des rétinopathies pigmentaires indépendantes du génotype. José Sahel (Paris)

10H30-11H30 PAUSE – VISITE DES STANDS ET VISITE DES POSTERS

11H30-13H00 COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 1 AMPHITHÉÂTRE  
THÉRAPIE ET CONTREVERSE  
Modérateurs : Alain Calender (Lyon), Sylvie Odent (Rennes)

## Essais cliniques et thérapies

CO01#3131 : Le traitement avec l'inhibiteur FGFR NVP - BGJ398 corrige toutes les anomalies du squelette des souris achondroplases . Davide Komla Ebri (Paris)  
CO02#3536 : Restauration de l'expression de collagène VII in vivo par saut d'exon dans un modèle d'Epidermolyse Bulleuse Dystrophique Récessive. Matthias Titeux (Paris)  
CO03#3411 : Thérapie de la maladie de Fabry par molécule chaperone : résultats d'un essai clinique international multicentrique, randomisé en double aveugle contre placebo et son étude d'extension à 24 mois. Dominique P. Germain (Montigny le Bretonneux)

## NGS CONTREVERSE

CO04#2904 : L'approche « genotype first » et partage international de données: Une approche efficace pour identifier de nouveaux gènes responsables d'anomalies du développement sans diagnostic. Laurence Faivre (Dijon)  
CO05#3134 : Transfert du séquençage à haut débit des laboratoires de recherche à l'application pratique hospitalière : en quête d'un compromis éphémère. Arnold Munnich (Paris)  
CO06#3408 : Le séquençage du génome entier : prochain test central des laboratoires de génétique médicale ? Damien Sanlaville (Lyon)

13H00-14H30 PAUSE DÉJEUNER ET ATELIERS DÉJEUNERS

13H15-14H15 ATELIER DÉJEUNER NEW ENGLAND BIOLABS Salles Bellecour 1,2,3  
INNOVATIVE METHODS FOR LIBRARY CONSTRUCTION & NOVEL TARGET ENRICHMENT TECHNOLOGIES FOR CLINICAL NEXT GEN SEQUENCING

- NEBNext Ultra II DNA - High yield, high quality DNA library preparation from picogram input amounts. Mickaël Ploquin, PhD. (Field Application Specialist NGS, NEB)
- WES sur ADN circulant et préparation de banques à partir de très faibles quantités : intérêt du kit NEB Ultra II. Charles Marcaillou, Integragen
- CancerDirect - A novel NGS enrichment approach optimized for use on clinically relevant samples. Cynthia Hendrickson, Directed Genomics
- Etude pilote du kit CancerDirect sur biopsies tumorales - Résultats et avantages. Francis Rousseau, Integragen

## MERCREDI 3 FÉVRIER 2016

13H15-14H15

**SANOFI GENZYME**  ATELIER DÉJEUNER **GENZYME** Salle Prestige Gratte Ciel  
INFORMATION À LA PARENTÈLE : ENJEUX ET PERSPECTIVES

*Modérateurs : Sylvie Odent (Rennes), Marie-Antoinette Voelckel (Marseille)*  
*Orateurs : Didier Lacombe (Bordeaux), Dominique P. Germain (Versailles), Fanny Mochel (Paris)*

- Environnement réglementaire et perspectives de l'information à la parentèle.
- Pièges des arbres généalogiques et variants du gène GLA dans la maladie de Fabry.
- Maladies autosomiques récessives : enjeux de l'enquête familiale et du rôle du généticien dans le diagnostic adulte ; exemple de la maladie de Gaucher.
- Inactivation de l'X et expression phénotypique dans la maladie de Fabry.



ATELIER DÉJEUNER **MULTIPLICOM** Salle Tête d'Or 2  
CLARIGO TEST: ENABLING NIPT FOR ALL

- Clarigo: enabling NIPT for all. *Luc Segers (Multiplicom)*
- Diagnostic des mutations EGFR, NRAS/KRAS/BRAF et évolution vers un panel INCa: développement en consortium du test Tumor Hotspot MASTR Plus (Multiplicom). *Eric Guérin (Strasbourg)*
- Etude des gènes de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire au CHU de Nantes. *Stéphane Bézieau (Nantes)*
- Optimisation et mise en place du diagnostic ciblé des prédispositions familiales aux cancers coliques (avec ou sans polyposes) par la technique amplicon de Multiplicom. *Jean-Marc Rey (Montpellier)*



ATELIER DÉJEUNER **NUGEN** Salles Gratte Ciel 1,2,3  
INNOVATIVE SAMPLE PREPARATION METHODS FOR CANCER STUDIES

- OTE a novel approach for target sequencing. *Dr Meynier christophe (Nugen)*
- Low copy and low integrity RNA amplification and library generation using Nugen technologies. *Dr Magali Roche Viroscan3D (Lyon)*



ATELIER DÉJEUNER **PERKIN ELMER** Salle Tête d'Or 1  
DE L'EXTRACTION D'ADN AU DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

- Introduction. *Alix Joseph (PerkinElmer)*
- Expérience du CHU de Nice pour l'extraction d'ADN circulant et à partir de sang avec le chemagic 360. *Manal Quere (Nice)*
- Etude prospective sur l'utilisation combinée et comparative des technologies BoBs, ACPA et caryotype en diagnostic prénatal et foetopathologie. *Celine Dupont (Paris)*
- Applications de la CGH array sur les leucémies lymphoïdes chroniques (LLC). *Catherine Henry (Rennes)*

14H30-15H45

CONFÉRENCE INVITÉ 1 - ACTUALITÉ **Amphithéâtre**  
DE LA DOUBLE HÉLICE AU POSTHUMANISME. *Jean Francois Mattéi (Marseille)*

15H45-16H30

PAUSE – VISITE DES STANDS ET VISITE DES POSTERS

16H30-18H00

SESSIONS SIMULTANÉES  
Session 1 - **BASES MOLÉCULAIRES DES PATHOLOGIES 1 : DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET AUTISME.** **Amphithéâtre**

*Modérateurs : Vincent Desportes (Lyon), Benoit Arveiler (Bordeaux)*

*CS01#3494* : Retour d'expérience sur 340 patients ayant eu un séquençage d'exome en solo pour le diagnostic d'une anomalie du développement ou déficience intellectuelle. *Julien Thevenon (Dijon)*

*CS02#3150* : Apport du séquençage massivement parallèle des gènes connus en pathologie dans le diagnostic de la déficience intellectuelle. *Boris Keren (Paris)*

*CS03#2777* : Whole exome sequencing in autism spectrum disorder: confirmation of ASD-risk genes and identification of new candidates. *Julien Van-Gils (Bordeaux)*

*CS04#3408* : Séquençage haut débit ciblé en diagnostic : retours d'expériences dans le cadre de la déficience intellectuelle. *Bénédicte Gerard (Strasbourg)*

*CS05#2393* : GenIDA: un registre internet et réseau social international pour les patients atteints de déficience intellectuelle et/ou d'autisme d'origine génétique permettant de collecter des données médicales et définir l'histoire naturelle de ces troubles. *Floran Colin (Illkirch)*

*CS06#3453* : Identification d'un profil neuro-développemental spécifique chez les patients atteints du syndrome Kabuki par mutations KMT2D. *Natacha Lehman (Montpellier)*



# Comment gagner du temps dans l'interprétation des variants génomiques ?

## ANNOTATION

*Alamut Batch*



## INTERPRÉTATION

*Alamut Visual*



## FILTRATION

*Alamut Focus*



Venez découvrir  
la suite logicielle Alamut  
sur le stand n°11

## MERCREDI 3 FÉVRIER 2016

16H30-18H00

## SESSIONS SIMULTANÉES

## Session 2 - EMPREINTE ET RÉGULATION GÉNOMIQUE. Salles Bellecour 1,2,3

Modérateurs : Patrice Bouvagnet (Lyon), Brigitte Gilbert Dussardier (Poitiers)

CS07#2971 : Séquençage du miRnome plasmatique et analyse d'association avec la néphropathie diabétique chez des patients atteints de diabète de type 2. *Maguelonne Roux (Paris)*

CS08# 2673 : La méthylation de l'îlot CpG de l'exon 2 du gène POLG est-elle un facteur de régulation de la quantité d'ADNmt dans des cellules différenciées humaines ? *Julie Steffann (Paris)*

CS09#3110 : Excès de variants de novo dans des gènes impliqués dans le remodelage de la chromatine et la régulation de la transcription chez des patients avec habitus marfanoides et déficience intellectuelle. *Laurence Faivre (Dijon)*

CS10# 2359 : Disomy of chromosome 20 : different phenotypes depending on parental origin. *Cindy Colson (Caen)*

CS11# 2653 : Impact des facteurs de la reproduction sur l'association entre les gènes de la régulation des œstrogènes et le risque de cancer du sein : une stratégie pour l'étude GENESIS. *Juliette Coignard (Paris)*

CS12#2513 : Truncating Mutations of MAGEL2, a Gene within the Prader-Willi Locus, Are Responsible for Severe Arthrogyposis. *Judith Melki (Kremlin Bicêtre)*

## Session 3 - CNVs ET EXPLORATION DU GÉNOME. Salles Gratte Ciel 1,2,3

Modérateurs : Marianne Till (Lyon), Martine Doco Frenzy (St Herblain - Nantes)

CS13#2677 : Caractérisation des interruptions du gène TCF4 : un phénotype atténué de déficience intellectuelle syndromique associé à la partie proximale du gène ? *Linda Pons (Lyon)*

CS14#3096 : Récurrence d'une microdélétion 2q33.1 (SATB2 associated syndrome) secondaire à un mosaïcisme maternel. *Chantal Missirian (Marseille)*

CS15#2610 : Impacts de l'Array Painting et du Whole Genome Sequencing en diagnostic cytogénétique : d'un réarrangement chromosomique complexe à un chromothripsis. *Anouck Schneider (Montpellier)*

CS16#3144 : Détection combinée de variations de nombre de copies et de variants nucléotidiques par OneSeq : une alternative au whole genome sequencing ? *Nicolas Chatron (Lyon)*

CS17#3471 : Utilisation de l'analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) dans le bilan étiologique génétique des femmes présentant une insuffisance ovarienne pré-maturée (IOP). *Sylvie Jaillard (Rennes)*

CS18#3389 : Etude multicentrique française des relations génotype - phénotype chez 77 patients porteurs de remaniements 22q13.3. *Anne-Claude Tabet (Paris)*

## Session 4 - ONCOGÉNÉTIQUE. Salle Tête d'Or 1

Modérateurs : Valérie Bonadona (Lyon), Pascaline Berthet (Caen)

CS19#2308 : Néoplasie endocrinienne multiple de type 2 (NEM2): Dix ans d'analyse génotypique du proto-oncogène RET en France. *Delphine Prunier (Angers)*

#3319 : Analyse génétique des tumeurs endocrines associées à la Néoplasie Endocrinienne multiple de type 1. *Alain Calender (Lyon)*

CS20#2402 #3575 : Molecular unexplained Cowden Disease: genetic heterogeneity or unidentified PTEN mutations? *Nicolas Sevenet (Bordeaux)*

CS21#3416 : Classification des familles de type sein-ovaire sans mutation constitutionnelle de BRCA1/2 identifiée, pour le niveau de risque de cancer du sein : apport d'une stratégie d'évaluation multicritères s'appuyant sur une méthode d'analyse factorielle. *Youenn Drouet (Lyon)*

CS22#3182 : Séquençage ciblé à haut débit pour le diagnostic de routine des mutations somatiques théranostiques sur échantillons tumoraux fixés au formol et inclus en paraffine: Une étude prospective de 3366 échantillons tumoraux. *Jean Mosser (Rennes)*

CS23#3052 : Incidence des cancers dans les familles d'enfants atteints d'Ataxie-Telangiectasie. *Nadine Andrieu (Paris)*

CS24#2697 : Quinze ans de consultation multidisciplinaire d'oncogénétique des tumeurs endocrines : enseignements psychologiques et éthiques. *Khadija Lahlou-Laforêt (Paris)*

18H15-19H30

## CÉRÉMONIE D'OUVERTURE Amphithéâtre

19H30

## COCKTAIL Espace Exposition Forum 5 &amp; 6



## L'innovation est au cœur de notre action

Genzyme a pour vocation de permettre une vie meilleure aux patients

### Les maladies rares

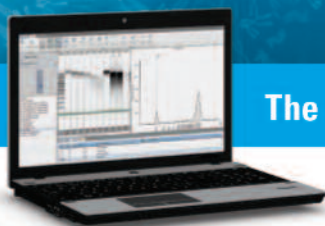
Maladie de Gaucher  
Maladie de Fabry  
Mucopolysaccharidose de type I  
Maladie de Pompe

Sclérose en plaques

Cancer de la thyroïde

# COMPLETE SUCCESS

BEGINS WITH NGS SAMPLE QC



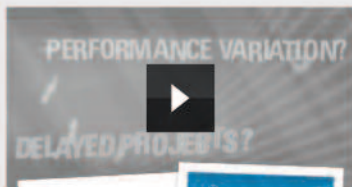
The new Agilent 4200 TapeStation System

NEW!

## Learn more about the Agilent 4200 TapeStation System!

Watch our video and download your information kit including the new brochure and data sheets at:

[www.agilent.com/genomics/CompleteSuccess](http://www.agilent.com/genomics/CompleteSuccess)



## A complete solution for complete success

Quick and reliable sample QC is key to sequencing success. The new Agilent 4200 TapeStation System – a complete solution for true end-to-end sample QC within any NGS workflow. Offering a full range of sizing applications for DNA and RNA.

- Automated** walk-away operation with fully automated sample processing
- Scalable** analyze any sample number from 1 up to 96 samples at constant cost per sample for the complete portfolio of DNA and RNA assays
- Flexible** ready-to-use ScreenTape consumables enable easy switching between assays
- Fast** reliable results within 1–2 minutes for a single sample, or less than 90 minutes for 96 samples

And with sensitive detection and zero carryover, you get the utmost confidence in your results, ensuring your NGS workflow is a complete success.

For Research Use Only. Not for use in diagnostics procedures.

© Agilent Technologies, Inc. 2015  
Published in USA, August 15, 2015  
5991-5889EN

The Measure of Confidence



Agilent Technologies

## JEUDI 4 FÉVRIER 2016

07H00

ACCUEIL DES PARTICIPANTS ESPACE BELLECOUR

08H00-10H00

PLÉNIÈRE N°2 EPIGÉNÉTIQUE Amphithéâtre

Modérateurs : *Caroline Schluth Bolard (Lyon), Didier Lacombe (Bordeaux)*Contaminant physique et chimique, épigénétique et santé des populations. *Johana Lepeule (Grenoble)*Gene regulation from a distance. *Wendy Bickmore (Edinburgh)*Epigénome et pathologie Humaine. *Jorg Tost (Paris)*Épigénétique et maladies psychiatriques / comportement. *Isabelle Mansuy (Zurich)*

10H00-11H00

PAUSE – VISITE DES STANDS ET VISITE DES POSTERS

11H00-12H30

SESSIONS SIMULTANÉES

Session 5 – BASES MOLÉCULAIRES DES PATHOLOGIES 2 : NEUROLOGIE ET NEUROSENSORIELLE. Amphithéâtre

Modérateurs : *Elisabeth Ollagnon-Roman (Lyon), Cyril Goizet (Bordeaux)*CS25#3464 : Mutations activatrices de mTOR en mosaïque dans l'hypomélanose d'Ito avec mégalencéphalie. *Pierre Vabres (Dijon)*CS26#3146 : Cécités héréditaires précoces à l'heure du séquençage haut débit. *Isabelle Perrault (Paris)*CS27#3314 : Exploration de la génétique des ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes sur une large cohorte de patients à l'aide de la nouvelle génération de techniques de séquençage. *Marie Coutelier (Paris)*CS28#3622 : Nouvelles perspectives dans l'atteinte spécifique du langage présentée par les patients ARX et la dysrégulation sous-jacente de FOXP1. *Aurore Curie (Lyon)*CS29#2395 : Altération de la dynamique des microtubules et du transport vésiculaire dans les astrocytes murins et humains déficients en MeCP2: correction par l'épothilone D. *Thierry Bienvenu (Paris)*CS30#2882 : Aspects cliniques et moléculaires du syndrome KBG : à propos de 35 patients. *Florence Riccardi (Marseille)*

Session 6 – GÉNÉTIQUE CLINIQUE, ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE ET FOETOPATHOLOGIE. Salles Bellecour 1,2,3

Modérateurs : *Audrey Putoux (Lyon), Annie Laquerriere (Rouen)*CS31#2637 : Séquençage par technologie haut débit d'un panel de 103 gènes et régions régulatrices impliqués dans le développement des membres : application en diagnostic chez des patients atteints de malformations des membres. *Anne-Sophie Jourdain (Lille)*CS32#2633 : Le gène WDR73 est responsable du syndrome de Galloway-Mowat. *Estelle Colin (Angers)*CS33#3472 : Syndrome d'Ellis-Van Creveld foetal : 26 nouveaux cas, score clinico-radiologique et revue de la littérature. *Rodolphe DARD (L'étang La Ville)*CS34#3119 : Syndrome de Fraser : présentation foetale et diagnostic anténatal à partir d'une série de 33 cas. *Aude Tessier (Villeparisis)*CS35#2996 : Étude par ciliome d'une cohorte de 73 individus DJJ et CCP3. *Céline Huber (Paris)*CS36#2433 : Holoprosencéphalie : Redéfinition du mode de transmission et identification de nouveaux gènes candidats par séquençage exomique dans 22 familles. *Charlotte Mouden (Rennes)*

Session 7 – DPN, DPI ET DPNI. Salles Gratte Ciel 1,2,3

Modérateurs : *Carine Abel (Lyon), Jean-Michel Dupont (Paris)*CS37#2676 : Analyse chromosomique sur puce à ADN en période prénatale : expérience de deux ans d'activité prescrite par les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal du CHU de Lyon. *Linda Pons (Lyon)*CS38#3352 : Diagnostic anténatal de la trisomie 22 : Trente-sept cas colligés au sein du réseau ACLF. *Xénia Latypova (Nantes)*CS39#3495 : Dépistage non invasif des principales aneuploidies (trisomies 21, 18 et 13) par la plateforme de séquençage par semi-conducteurs : résultats d'une étude pilote prospective multicentrique. *Laila Allach El Khattabi (Paris)*CS40#2585 : La quantité d'ADN mitochondrial dans l'embryon préimplantatoire humain est-elle un marqueur prédictif des chances de grossesse après fécondation in vitro ? *Nadine Gigarel (Paris)*CS41#2417 : Diagnostic prénatal non invasif de mucoviscidose : détection de la mutation p.Phe508del par une méthode associant MEMO (Mutant Enrichment with 3'-Modified Oligonucleotides)-PCR et analyse de fragments. *Charlotte Gautier (Toulouse)*CS42#3143 : Dépistage non invasif des trisomies 13, 18 et 21 en population à bas risque : résultats préliminaires de l'étude multicentrique prospective interventionnelle DEPOSA. *Jean-Marc Costa (St Ouen L'Aumône)*

12H30-14H00

PAUSE DÉJEUNER ET ATELIERS DÉJEUNERS

## JEUDI 4 FÉVRIER 2016

12H45-13H45



## ATELIER DÉJEUNER ILLUMINA Salles Gratte Ciel 1,2,3

LE SÉQUENÇAGE DE NOUVELLE GÉNÉRATION AU SERVICE DE LA CYTOGÉNÉTIQUE ET LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES

- Apport du Whole Genome Sequencing dans la caractérisation de remaniements chromosomiques complexes. *Nicolas Chatron (Lyon)*
- Apport du Whole Exome Sequencing en recherche translationnelle : stratégie et exemples. *Julien Thévenon (Dijon)*



## ATELIER DÉJEUNER INTEGRAGEN Salle Prestige Gratte Ciel

EXOMES ET RNA-SEQ : VERS LA RECHERCHE CLINIQUE, CHALLENGES ET PERSPECTIVES

- Analyse d'exomes et découverte de nouveaux gènes dans les formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique ascendante. *Mathieu Barbier (Paris)*
- GeCo: la solution pour valoriser l'analyse et l'interprétation de vos données génomiques. *Céline Capéra (IntegraGen)*
- La valeur ajoutée de l'exome et du RNASeq en recherche clinique. *Ludovic Lacroix (Villejuif)*
- Biopsies liquides: faisabilité et intérêt de l'exome à partir d'ADN circulant. *Emmanuel Martin (IntegraGen)*



## ATELIER DÉJEUNER ROCHE Salle Tête d'Or 1

INNOVATIONS MOLÉCULAIRES AU SERVICE DU DÉPISTAGE ET DU DIAGNOSTIC

- Application de la capture de séquences ciblée pour le diagnostic des cardiomyopathies. *Flavie Ader (Paris)*
- La vision du séquençage par Roche Sequencing. *Roche Sequencing, Pleasanton (US)*
- Dépistage Prénatal Non Invasif, point sur les analyses et perspectives. *François Vialard (CHI Poissy-St Germain), Représentant d'Ariosa Diagnostics*



## ATELIER DÉJEUNER SOPHIA GENETICS Salle Tête d'Or 2

TOWARDS DATA DRIVEN MEDICINE

Orateurs: *Zélie Dubreucq (Lyon), Gilles Millat (Lyon), Haguay Sobol (Marseille)*

- Amélioration du diagnostic moléculaire des Cardiomyopathies via une stratégie NGS couplant banques SeqCap EZ (Roche NimbleGen)/Séquençage NextSeq500 (Illumina)/Analyses bio-informatique (Sophia Genetics).
- Utilisation de la plateforme Sophia DDM™ de Sophia Genetics et contraintes liées à l'accréditation Cofrac ISO 15189 : expérience du Laboratoire d'Oncogénétique Moléculaire de l'Institut Paoli Calmettes de Marseille.
- Workshop : Questions & Réponses



## ATELIER DÉJEUNER THERMO FISHER Salles Bellecour 1,2,3

ADVANCES IN RARE AND INHERITED DISEASE RESEARCH WITH ION TORRENT NEXT GENERATION SEQUENCING

- A sequential NGS approach to diagnosis of monogenic disorders. *Dr. Brian Meyer (King Faisal Research Center, Riyadh, Saudi Arabia)*
- Application of Ion Torrent™ technology in the detection and quantification of mutations of mitochondrial DNA in mitochondrial diseases. *Dr. Céline Bris, National Center for Neurodegenerative and Mitochondrial diseases, CHU Angers*
- Discovery of inherited gene mutations with the Ion AmpliSeq™ Exome workflow. *Dr. Céline Bonnet / Pr. Philippe Jonveaux (CHU Nancy)*
- AmpliSeq™ library preparation on the Ion Chef™ System: a real workflow improvement. *Florence Roucher Boulez (Hospices Civils de Lyon)*

14H00-15H30

## SESSIONS SIMULTANÉES

Session 8 – CONSEIL GÉNÉTIQUE, ÉTHIQUE ET PSYCHOLOGIE. Amphithéâtre

Modérateurs: *Audrey Vichier Cerf (Lyon), Brigitte Jarret (Marseille)*

- CS43#2744 : Histoire racontée, « la famille de Victor, Hugo et Léa » : un livre pour enfants sur la maladie de von Hippel-Lindau. *Isabelle Coupier (Montpellier)*
- CS44#2447 : L'information à la parentèle en génétique humaine : les questions éthiques posées par l'application sur le terrain du cadre légal de 2011. *Sandrine de Montgolfier (Paris)*
- CS45#3236 : Information des enfants sur leur statut génétique pour la maladie de Huntington. *Stéphane Clément (Paris)*
- CS46#3523 : Enjeux éthiques et psychosociaux de l'annonce de résultat d'un examen par séquençage à haut débit : les attentes des parents d'enfants atteints de maladies du développement. *Aline Chassagne (Besançon)*
- CS47#3218 : L'éthique appliquée en génétique, méthode d'aide à la décision en situation d'incertitude ? *Marie-Antoinette Voelckel (Marseille)*
- CS48#3083 : Les premières fois dans la consultation de génétique. *Béatrice Childs (Paris)*



**Visit RainDance Technologies in Booth #4  
Assises de Génétique 2016**

If you can't see it with 10 million droplets, it isn't there.

**RainDrop™**  
Digital PCR System

Industry's most precise nucleic acid early detection and monitoring analysis platform. See the proof of detection of mutation frequencies as low as 0.0001% now at [RainDanceTech.com/RainDrop](http://RainDanceTech.com/RainDrop)

 **RainDance™**  
Technologies

*RainDance products are for Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.*

## JEUDI 4 FÉVRIER 2016

## 14H00-15H30 SESSIONS SIMULTANÉES

Session 9 – CORRELATIONS GÉNOTYPE / PHÉNOTYPE ET THÉRAPIES. Salles Bellecour 1,2,3

Modérateurs : *Sophie Dupuis-Girod (Lyon), Nicolas Levy (Marseille)*CS49#3452 : Analyse d'une cohorte de 355 patients avec ciliopathies rénales par une approche de séquençage ciblé. *Emilie Filhol (Paris)*CS50#3090 : Apport de l'amplification multiplex puis séquençage NGS des 5 gènes majeurs de Cardiomyopathie Hypertrophique : Spectre des mutations et CNVs chez 1259 patients. *Flavie Ader (Paris)*CS51#3220 : Chondrodysplasies avec luxations multiples : corrélations génotype-phénotype dans une série de 29 patients. *Emmanuelle Ranza (Genève)*CS52#3577 : L'inactivation de la Kallikréine 5 corrige les anomalies cutanées du syndrome de Netherton dans un modèle de souris double knockout. *Alain Hovnanian (Paris)*CS53#3231 : Survie et phénotypes associés aux mutations TGFBR1 et TGFBR2 : l'expérience du Montalcino Aortic Consortium. *Maud Langeois (Paris)*CS54#2815 : Révision clinique du syndrome SHORT associé à des mutations du gène PIK3R1: recommandation pour la recherche génétique et le suivi. *Christel Thauvin-Robinet (Dijon)*

Session 10 – EXPLORATIONS MOLÉCULAIRES ET FONCTIONNELLES. Salles Gratte Ciel 1,2,3

Modérateurs : *Laurence Michel (Lyon), Anne-Sophie Lebre (Reims)*CS55#2830 : Analyses génétiques et fonctionnelles dans le cadre de la maladie de Rendu-Osler. *Sophie Giraud (Lyon)*CS56#3063 : Les mutations tronquantes du gène MSL3 causent un nouveau syndrome reconnaissable. *Ange-Line Bruel (Dijon)*CS57#2832 : Identification de nouveaux gènes dans l'infertilité masculine par séquençage exomique et validation par production de souris KO CRISPR/Cas9 et de mutants chez *T.brucei*. *Clémentine Wambergue (Grenoble)*CS58#3145 : Les mutations dans le gène MYT1 causent le Syndrome de Goldenhar et confirment le lien avec la voie de l'acide rétinolique. *Marie Berenguer (Bordeaux)*CS59#3156 : Intérêt des approches complémentaires (minigènes, ARN du patient, prédictions bioinformatiques) pour l'identification des mutations d'épissage : bilan sur 400 variations des gènes MLH1/MSH2 et BRCA1/BRCA2. *Pascaline Gaildrat (Rouen)*CS60#2877 : Apparement et consanguinité dans le panel 1000 Génomes. *Mourad Sahbatou (Paris)*

## 15H30-16H00

## PAUSE – VISITE DES STANDS ET VISITE DES POSTERS

## 16H00-17H00

## SESSION FLASH 1 BASES GENETIQUES, DPN DPNI Amphithéâtre

Modérateurs : *Marie-Pierre Cordier Alex (Lyon), Marc-Antoine Belaud Rotureau (Rennes)*CF01#3505 : Diagnostic des encéphalopathies épileptiques précoces : intérêt de l'approche par panel NGS. *Rodolphe Dard (Reims)*CF02#3316 : Caractérisation fonctionnelle d'un nouveau gène candidat de la néphronophtie in vitro et in vivo dans le modèle de poisson zèbre. *Marion Delous (Paris)*CF03#3555 : La médecine personnalisée en période prénatale, l'étonnante perspective de québécoises enceintes. *Chantal Bouffard (Sherbrooke)*CF04#2394 : Syndrome NAIAD (NLRP1-associated Auto-Inflammation with Arthritis and Dyskeratosis) : un nouveau syndrome par mutations dans le gène NLRP1. *David Geneviève (Montpellier)*CF05#3373 : MutaScript : un nouvel outil permettant de calculer un score mutationnel pour chaque transcrit pouvant être utilisé comme filtre pour l'analyse des données NGS. *Thomas Karaouzene (Voiron)*CF06#3426 : Dépistage prénatal non invasif des trisomies 21, 18 et 13 sur ADN foetal circulant dans le sang maternel: retour d'une expérience Française. *Said El Moutassim (Lyon)*CF07#3324 : Place de la PCR Digitale dans le Diagnostic Prénatal Non Invasif : Application au Diagnostic Prénatal des Maladies Monogéniques. *Juliette Nectoux (Paris)*CF08#2850 : Diagnostic prénatal non invasif : découverte accidentelle d'un myélome multiple. *Marion Imbert-Bouteille (Montpellier)*

## SESSION FLASH 2 ONCOGENETIQUE Salles Bellecour 1,2,3

Modérateurs : *Stéphane Pinson (Lyon), Catherine Nogues (St Cloud)*CF09#3114 : Etude du réarrangement du gène RET dans une cohorte de 329 adénocarcinomes pulmonaires. *Frédéric Dugay (Rennes)*CF10#2334 : OutLyzer: Logiciel de détection des mutations à ratio allélique faible dans les échantillons hétérogènes par méthode d'évaluation du bruit de fond en séquençage à haut débit. *Etienne Muller (Caen)*CF11#2404 : Variant intronique profond dans l'intron 12 du gène BRCA2: pourquoi une pénétrance plus faible que celle d'autres mutations d'épissage? *Sylvie Mazoyer (Lyon)*CF12#2463 : Syndrome CMMRD : nouveaux outils diagnostiques basés sur l'instabilité des microsatellites et la tolérance des lymphocytes aux agents méthylants. *Chrystelle Colas (Paris)*CF13#3186 : L'empreinte parentale est responsable des différences phénotypiques observées dans les familles de rétinoblastome de faible pénétrance. *Claude Houdayer (Paris)*CF14#3157 : Les paralogues de RAD51 dans la prédisposition génétique aux cancers du sein et de l'ovaire : évaluation de leur contribution chez 2 649 cas. *Lisa Golmard (Paris)*



## JEUDI 4 FÉVRIER 2016

CF15#2367 : Les mutations constitutionnelles du gène de la fumarate hydratase prédisposent aux paragangliomes malins. *Alexandre Buffet (Paris)*

CF16#2342 : Mise en place systématique et à grande échelle d'un conseil génétique de groupe en oncogénétique. *Marina Di Maria (Villejuif)*

## SESSION FLASH 3 GÉNÉTIQUE CLINIQUE ET CONSEIL GÉNÉTIQUE Salles Gratte Ciel 1,2,3

Modérateurs : *Massimiliano Rossi (Lyon), Tania Attié Bitach (Paris)*

CF17#3561 : Le syndrome de Larsen de l'île de La Réunion lié à des mutations de  $\beta$ 4GALT7 : présentation d'une cohorte de 40 patients, suivi évolutif et recommandations de prise en charge. *Jean-Luc Alessandri (Réunion)*

CF18#2651 : LHFPL5 est le gène majeur des surdités sur l'île de La Réunion. *Sandrine Marlin (Paris)*

CF19#3117 : Identification d'un nouveau gène de ciliopathies, KIAA0586, dont les mutations sont responsables d'un spectre phénotypique sévère de type Hydrolethalus et côtes courtes-polydactylie. *Sophie Thomas (Paris)*

CF20#3543 : Le séquençage haut débit en pratique clinique : des préférences des patients au consentement informel. *Aurore Pélissier (Dijon)*

CF21#3386 : Pratique et supervision de la consultation conjointe généticien-psychologue : à propos d'une expérience sur 30 dossiers (2011-2015). *Anne-Claire Mazery-de Vergnette (Paris)*

CF22#3345 : La neurofibromatose de type 1 (NF1) et moi : avoir la NF1 à l'adolescence. *Frédérique Duplain-Laferrière (Sherbrooke)*

CF23#3451 : A dominant mutation in MAPKAPK3, an actor of p38 signaling pathway, causes a new retinal dystrophy involving Bruch's membrane and retinal pigment epithelium. *Isabelle Meunier (Montpellier)*

CF24#3207 : DPI pour maladies dominantes avec mutation de novo ou sans apparenté atteint disponible : la prise en charge est possible. *Emmanuelle Kieffer (Strasbourg)*

17H15-18H45

COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 2 Amphithéâtre  
CHROMOSOME, CHROMATINE, ET SYNDROME MALFORMATIF

Modérateurs : *Yves Morel (Lyon), Jeanne Amiel (Paris)*

C007#2442 : Etude de la conformation chromatinienne de cellules humaines : Identification d'éléments de régulation à distance du gène CFTR. *Stéphanie MOISAN (Brest)*

C008#2858 : Nouveau mode de dysrégulation génique par rupture de domaines chromatiniens d'expression conduisant à une expression ectopique de gènes impliqués dans le développement des extrémités. *Brigitte Gilbert-Dussardier (Poitiers)*

C009#2881 : Disséquer les remaniements chromosomiques avec le séquençage haut-débit : résultats préliminaires du projet ANI. *Caroline Schluth-Bolard (Lyon)*

C010#2943 : Caractérisation d'une mutation hétérozygote de novo dans le gène ADGRL2 à l'origine d'un retard de croissance avec rhombencéphalosynapsis et microlis-sencéphalie. *Pascal Saugier-veber (Rouen)*

C011#3393 : Les anomalies du corps calleux observées chez la souris déficiente en Kif7 sont dépendantes d'une dérégulation des niveaux d'expression de Gli3R et de Fgf8. *Audrey Putoux (Lyon)*

C012#3458 : Suivi prénatal des femmes enceintes ayant donné naissance à un enfant atteint de trisomie 21 : résultats de l'enquête nationale ACLF – Agence de la Bio-médecine. *Jean-Michel Dupont (Paris)*

20H00

## DÎNER DU CONGRÈS

À LA CHAPELLE DE LA TRINITÉ - 29/31 rue de la Bourse 69002 Lyon

RDV SUR PLACE

RETOUR EN BUS À PARTIR DE 23H30

## VENDREDI 5 FÉVRIER 2016

07H30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS ESPACE BELLECOUR

08H30-10H30 PLÉNIÈRE N°3 NEUROGÉNÉTIQUE Amphithéâtre   
Modérateurs : Gaetan Lesca (Lyon), Alexis Brice (Paris)

Human type I interferonopathies. *Yanick Crow (Paris)*  
Epilepsies humaines et gènes, vingt ans après : points clés et points obscurs. *Pierre Szepetowski (Marseille)*  
Thérapie génique de la myopathie myotubulaire. *Anna Buj Bello (Paris)*  
Génétique et maladie d'Alzheimer. *Dominique Campion (Rouen)*

10H30-11H30 PAUSE – VISITE DES STANDS ET VISITE DES POSTERS

11H30-12H00 CONFÉRENCE INVITÉ 2  
IDENTIFICATION DES PERSONNES PAR LEURS EMPREINTES GÉNÉTIQUES ET PRATIQUES JUDICIAIRES. Amphithéâtre  
*Philippe de Mazancourt (Boulogne)*12H00-12H30 CONFÉRENCE INVITÉ 3  
LA PALÉOGÉNÉTIQUE : GÉNÉTIQUE DU PASSÉ OU DU FUTUR ? Amphithéâtre  
*Catherine Hänni (Lyon)*

12H30-14H00 PAUSE DÉJEUNER ET ATELIERS DÉJEUNERS

12H45-13H45 ATELIER DÉJEUNER AGILENT TECHNOLOGIES Salle Prestige Gratte Ciel  
 Agilent Technologies SOLUTIONS GÉNOMIQUES AGILENT POUR L'ACTIVITÉ CLINIQUE ET HOSPITALIÈRE

- Solutions Génomiques Agilent pour l'activité Clinique et Hospitalière. *Juliette Gregoire (Agilent)*
- Analyses constitutionnelle et tumorale de BRCA : intérêt de l'approche capture en panel de gènes. *Nicolas Sèvenet (Bordeaux)*
- Approches diagnostiques des déficiences intellectuelles par séquençage haut débit. *Pascale Saugier-Weber (Rouen, Strasbourg), Bénédicte Gerard, Amélie Piton*

  
A part of Agilent TechnologiesATELIER DÉJEUNER CARTAGENIA Salle Tête d'Or 1  
IMPLÉMENTATION DE CARTAGENIA BENCH LAB NGS DANS UN LABORATOIRE DIAGNOSTIC.

- Implémentation de Cartagenia Bench Lab NGS dans un laboratoire diagnostic. *Yoann Vial (Paris)*
- Nouveautés dans Cartagenia Bench Lab. *Thierry Loones (Leuven)*

ATELIER DÉJEUNER PTC THERAPEUTICS Salle Tête d'Or 2  
MISE EN PLACE DU NOUVEAU TRAITEMENT DES DMD EN FRANCE : ORGANISATION ET STRATÉGIE.

- Intérêt d'une base de données moléculaire: expérience d'UMD et évolution. *France Leturcq*
- Traitement : nouvelles données et perspectives. *Isabelle Desguerre*

14H00-15H30 COMMUNICATIONS ORALES SÉLECTIONNÉES 3 Amphithéâtre  
NEUROGÉNÉTIQUE ET ONCOGÉNÉTIQUEModérateurs : *Sophie Giraud (Lyon), Thierry Frebourg (Rouen)*

- C013#2618 : Recyclage anormal du récepteur à la transferrine : un mécanisme physiopathologique commun à différentes formes de neurodégénérescences avec accumulation de fer dans le cerveau. *Anthony Dreacourt (Paris)*
- C014#3136 : La caractérisation moléculaire d'une cohorte de 402 patients illustre l'hétérogénéité génétique des encéphalopathies épileptiques précoces. *Mathieu Milh (Marseille)*
- C015 #3128 : Spectre clinique et génétique des anomalies du corps calleux dans une cohorte fœtale. *Caroline Alby-Averseng (Paris)*
- #3151 Agénésies du corps calleux: intérêt des approches de séquençage haut-débit pour l'identification des gènes en cause et la prédiction du pronostic cognitif. *Christel Depienne (Strasbourg)*

## VENDREDI 5 FÉVRIER 2016

C016 #2333: Paysage mutationnel du syndrome de prédisposition aux cancers du sein et de l'ovaire à partir du séquençage à haut débit d'un panel de gènes chez 4175 cas index. *Laurent Castera (Rouen)*

#2873 Diagnostic moléculaire des prédispositions héréditaires aux tumeurs colorectales par séquençage haut-débit. *Stéphanie Baert-Desurmont (Rouen)*

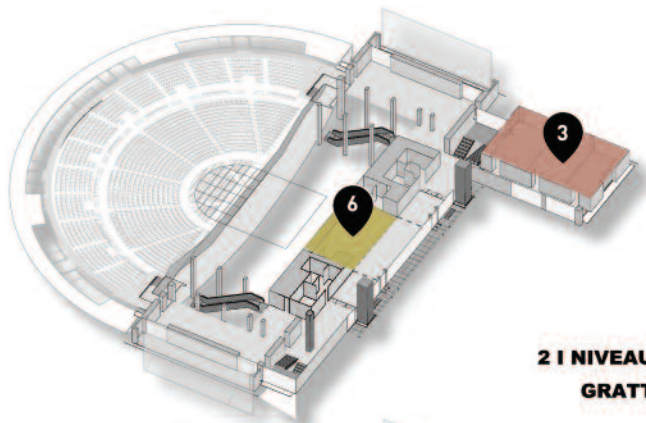
C017 #2897 : Etude de l'impact des mutations constitutionnelles hétérozygotes de TP53 par test fonctionnel dans les lymphocytes de patients présentant un syndrome de Li-Fraumeni. *Yasmine Zerdoumi (Rouen)*

#2898: Etude in vivo, chez la souris, de la contribution des chimiothérapies au développement des cancers primitifs multiples dans le syndrome de Li-Fraumeni. *Edwige Kasper (Rouen)*

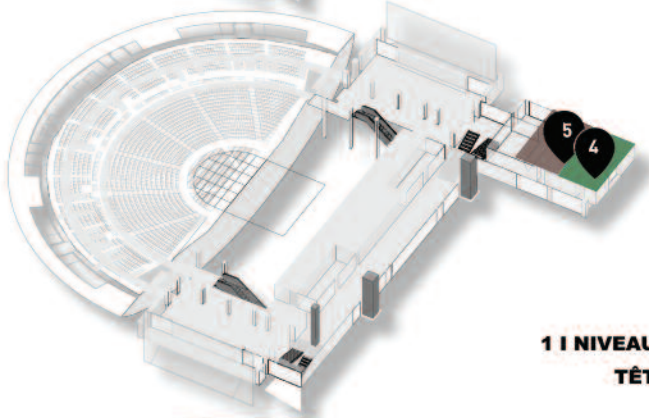
C018#2743 : Recherche de nouveaux facteurs génétiques prédisposant au cancer du sein dans l'étude GENESIS-iCOGS : apport de la biologie des systèmes. *Christine Lonjou (Paris)*

15H30-16H00 REMISE PRIX POSTERS Amphithéâtre

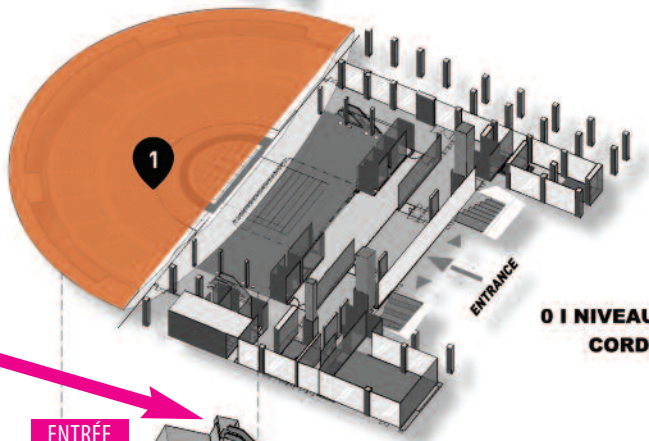
16H00 MOT DE CLÔTURE Amphithéâtre



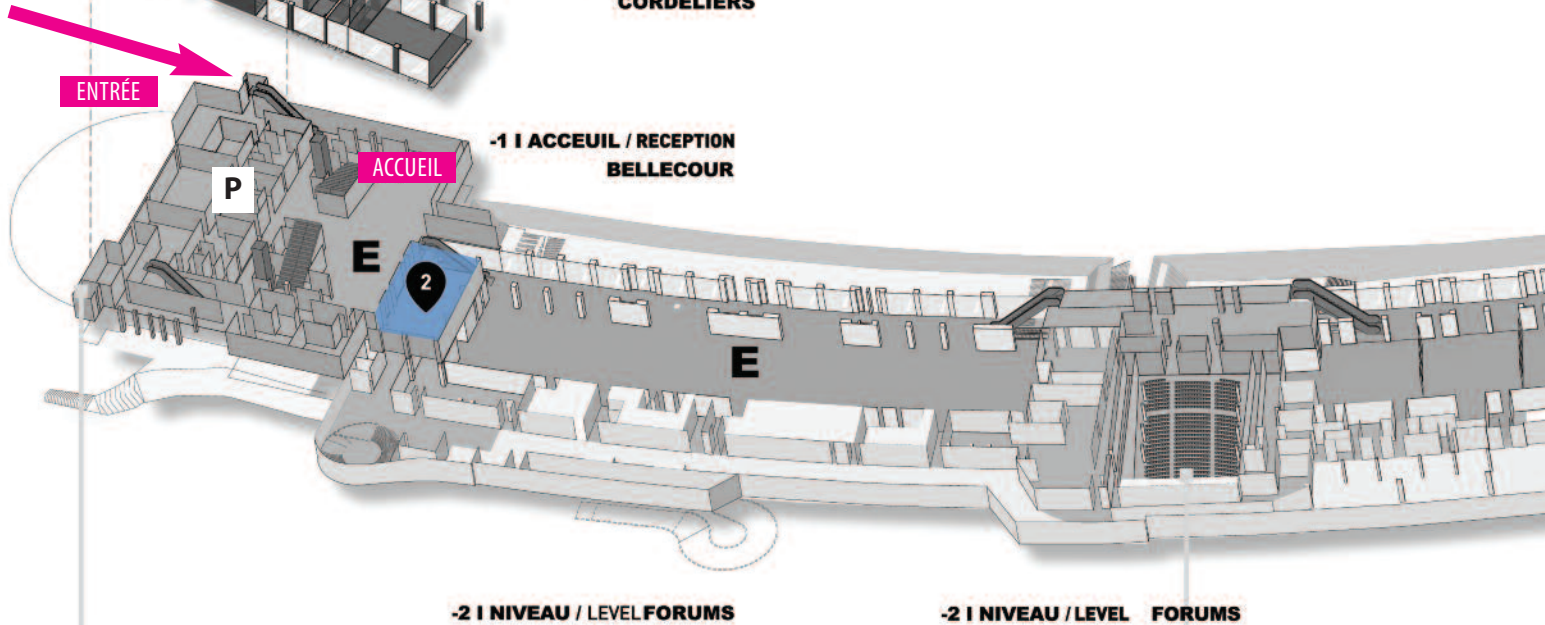
**2 | NIVEAU / LEVEL  
GRATTE-CIEL**



**1 | NIVEAU / LEVEL  
TÊTE-D'OR**



**0 | NIVEAU / LEVEL  
CORDELIERS**



**-2 | NIVEAU / LEVEL FORUMS**

**-2 | NIVEAU / LEVEL FORUMS**

1 Amphithéâtre

2 Salles Bellecour 1,2,,3

3 Salle Gratte Ciel 1,2,3

4 Salle Tête d'Or 1

5 Salle Tête d'Or 2

6 Prestige Gratte ciel

E ESPACE EXPOSITION & POSTERS

P SALLE DE PRÉ-PROJECTION



# Mise en place du nouveau traitement des DMD en France : Organisation et Stratégie

---

5 février 2016

## Programme

### **Intérêt d'une base de données moléculaire: expérience d'UMD et évolution**

Dr France LETURCQ

### **Traitement : nouvelles données et perspectives**

Pr Isabelle DESGUERRE

### **Discussion et conclusion**

# The S is for Simplicity

The new Ion S5 System—targeted sequencing has never been simpler.

Simple library prep tools, cartridge-based reagents and automated data analysis have reduced DNA-to-data hands-on time to less than 45 minutes. So you'll spend less time doing routine molecular biology, and more time informing time-sensitive decisions.



#### Ion AmpliSeq™ technology

As little as 1 ng low-quality DNA sample input for library prep



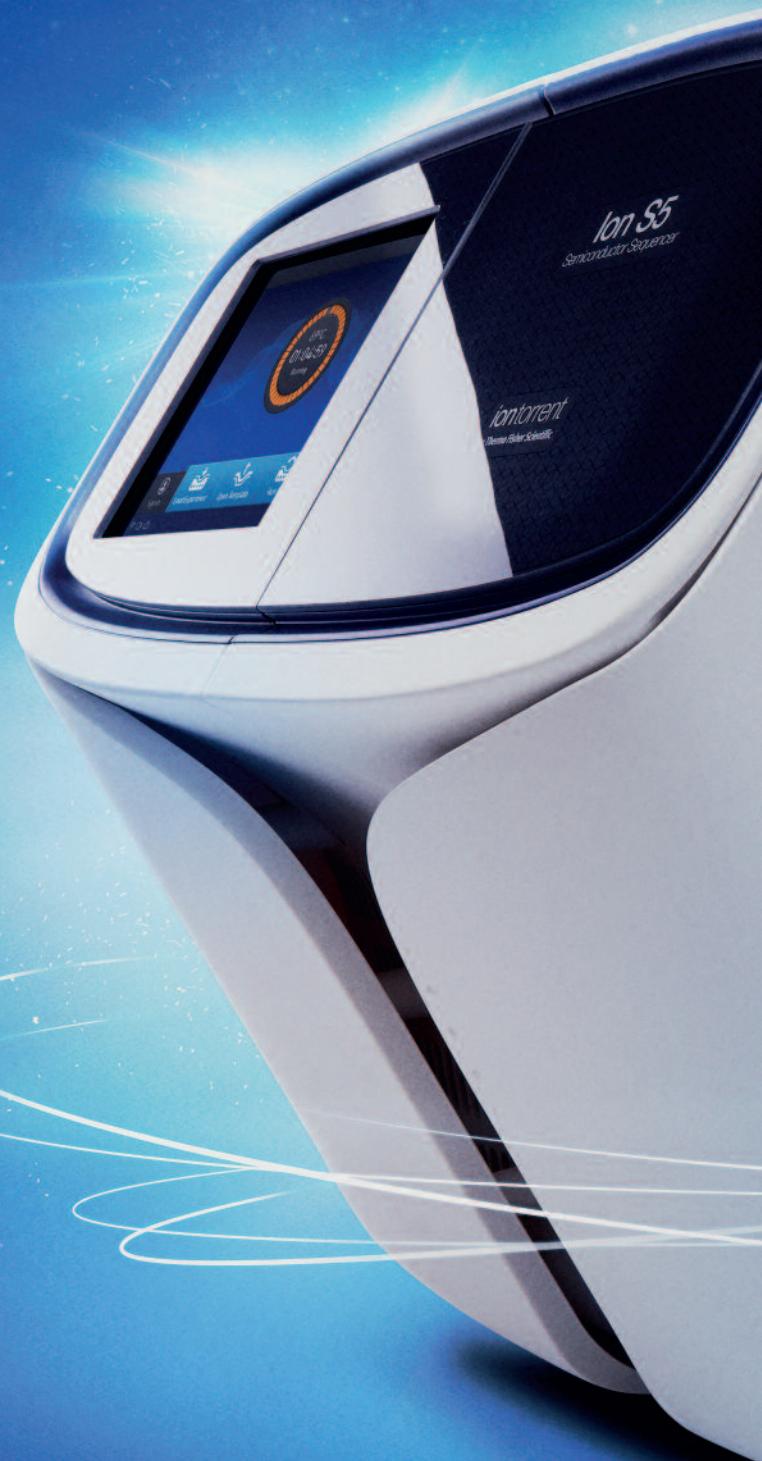
#### Cartridge-based reagents

Less than 15 minutes of sequencing setup time



#### 2.5 to 4 hours of run time

Fastest run time of any benchtop sequencer



Watch the Ion S5™ System in action at [thermofisher.com/ionS5](http://thermofisher.com/ionS5)

**ThermoFisher**  
SCIENTIFIC

Le Comité d'Organisation remercie ses partenaires industriels pour leur participation active aux Assises de Génétique 2016.

## MAJORS SPONSORS :



Agilent Technologies

SANOFI GENZYME

illumina®



ThermoFisher  
SCIENTIFIC

## SPONSORS PRIVILÈGE :

FLUIDIGM  
INTERACTIVE BIOSOFTWARE  
RAINDANCE TECHNOLOGIES

## AINSI QUE :

ABBOTT MOLECULAR  
ADGENIX  
ADS BIOTEC  
AFFYMETRIX  
AMPLITECH-SCC  
ASTRAZENECA  
BECKMAN COULTER  
BIOKÉ  
BIOMARIN EUROPE  
BIO RAD  
CARTAGENIA  
CONGENICA  
COVARIS  
DEF-SYSTEMES  
DNA GENOTEK  
ENZO LIFE SCIENCES  
EPPENDORF

EUROFINS GENOMICS  
EXCILONE  
FACE2GENE  
GATC BIOTECH  
GENOME DIAGNOSTIC  
HAMILTON FRANCE  
HELIXIO  
INFOLOGIC-SANTE  
INTEGRAGEN  
INTEGRATED-DNA-TECHNOLOGIES  
INSTITUT LEJEUNE  
LEICA BIOSYSTEMS  
MACHEREY NAGEL  
MEDIFIRST-GENETICS  
METASYSTEMS  
MOKASCIENCE  
MULTIPLICOM

NANOSTRING  
NEW ENGLAND BIOLABS  
NUGEN  
OXFORD GENE TECHNOLOGY  
PC PAL  
PERKINELMER  
PHENOMIN-ICS  
PRIMADIAG  
PROMEGA  
PROTEIGENE  
QIAGEN  
SHIRE  
SISTEMAS GENOMICOS  
TECHNIDATA  
THERADIAG  
WAFERGEN BIOSYSTEMS

## ainsi que les associations pour s'être déplacées afin de faire connaître leurs actions :

ADAPEI, UNAPEI, URAPEI, AFHA (Association Française de l'Hémiplégie Alternante), Alliance Maladies Rares, AMRO (Association de malades Rendu Osler), ANPGM (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire), APMF (Association des Patients de la Maladie de Fabry), APTEPF (Association pour la Prévention, le Traitement et l'Etude des Polyposes Familiales), ASFMA (Association française des syndromes de Marfan et apparentes), ASM17, Association Intellicure, Association PCDH19 France, Enfants de la Lune, Filières Nationales de Santé Maladies Rares / DGOS, Génération 22, Genespoir, GENIRIS, Handi' Chiens, HNPCC France - Syndrome de Lynch, Huntington, Orphanet, Réseau R4P, SOS Rétinite, Trisomie 21 France, VADLR (Réseau Vivre avec une Anomalie du Développement en Languedoc Roussillon), SVML (Vaincre les Maladies Lysosomales)

# PLAN ESPACE EXPOSITION

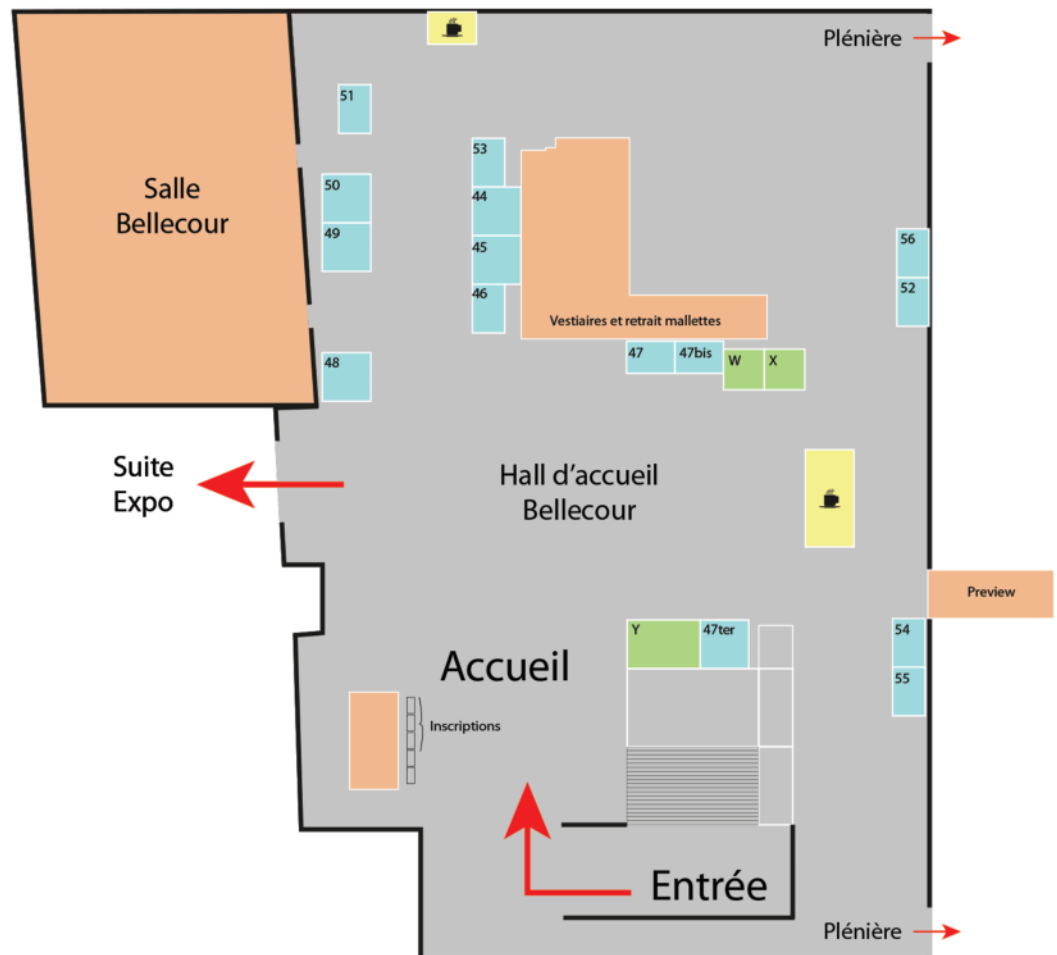
## Niveau 0



### RÉPARTITION ZONES POSTERS



## Niveau 1





Société	N° de stand	Société	N° de stand	Association	N° de stand
ADGENIX-PREMAITHA	44	MEDIFIRST (GENETICS)	17	ANPGM (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire)	J
AFFYMETRIX	50	METASYSTEMS	7	APMF (Association des Patients de la Maladie de Fabry) / VML	D
AGILENT TECHNOLOGIES	36	MOKASCIENCE	47bis	APTEPF (Association pour la Prévention, le Traitement et l'Etude des Polyposes Familiales)	H
AMPLITEGH - SCG	25	MULTIPLICOM	30	ASFMA (Association française des syndromes de Marfan et apparentes)	A
ASTRAZENECA	51	NEW ENGLAND BIOLABS	12	ASM17	G
BECKMAN COULTER	10	NUGEN TECHNOLOGIES	5	Association Intellicure	V
BIO-RAD	48	OXFORD GENE TECHNOLOGY	6	Association PCDH19 France	R
BIOKE	27	PG PAL-PEDIGREEXP	20	Enfants de la lune	C
BIOMARIN EUROPE	8	PERKINELMER	14	Filières Nationales de Santé	
CARTAGENIA	16	PHENOMIN-ICS	19	Maladies Rares / DGOS	Y
CONGENICA	46	PRIMADIAG	33	Génération 22	S
COVARIS	13	PROMEGA	32	Genespoir	N
DEF-SYSTEMES	23	PROTEIGENE	9	Géniris	U
DNA GENOTEK	37	PTC THERAPEUTICS	1	Handi' Chiens	O
ENZO LIFE SCIENCES	56	QIAGEN	49	HNPGC France -	
EPPENDORF	37bis	RAINDANCE TECHNOLOGIES	4	Syndrome de Lynch	P
EUROFINS GENOMICS	28	ROCHE DIAGNOSTICS	39-40	Huntington	B
EXCILONE	35	SHIRE	47	Maladies non-diagnostiquées	E
FACE2GENE	54	SISTEMAS GENOMICOS	53	Orphanet	W
FLUIDIGM	40bis	SOPHIA GENETICS	29	Réseau R4P	X
GATC BIOTECH	41bis	TECHNIDATA	15	SOS Rétinite	L
GENZYME	22	THERADIAG	47ter	Trisomie 21 France	Q
HAMILTON FRANCE	31	THERMO FISHER SCIENTIFIC	38-41	VADLR	I
HELIXIO	42	WAFERGEN BIOSYSTEMS	52		
ILLUMINA	26				
INFOLOGIC-SANTE	2	Associations :			
INTEGRAGEN	18	Association	N° de stand		
INTEGRATED DNA TECHNOLOGIES	3	ADAPEI, UNAPEI, URAPEI	F		
INTERACTIVE BIOSOFTWARE	11	AFHA	M		
LEICA BIOSYSTEMS	43	Alliance Maladies Rares	K		
MACHEREY NAGEL	45	AMRO	T		

**ACCES A LA CITE INTERNATIONALE – CENTRE DE CONGRES DE LYON**

50 Quai Charles de Gaulle - 69463 Lyon cedex 06

Tél. : +33 (0)4 72 82 26 26 - info@ccc-lyon.com

3 parkings : 3350 places

**Venir en transports en commun**

Trolleybus C1 de la Gare Part Dieu vers la Cité Internationale en 12 minutes.

**Venir en Train**

2 gares :

- La Part-Dieu
- Perrache

Informations : [www.voyages-sncf.com](http://www.voyages-sncf.com)

**Venir en voiture**

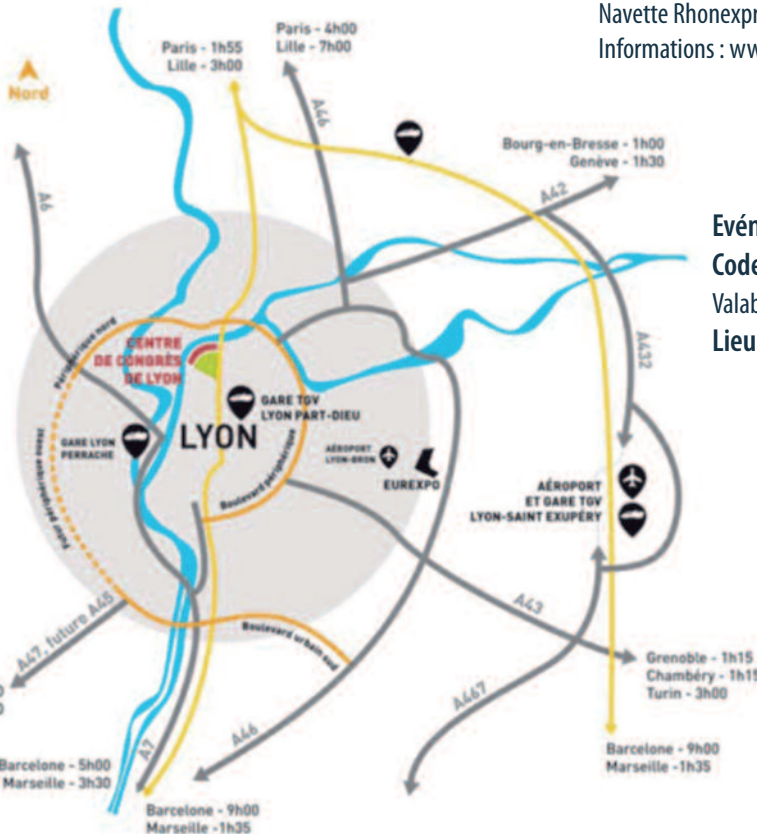
Le Centre de Congrès est situé à proximité du périphérique nord – Sortie : Porte de St Clair.

**Venir en avion**

A 45 min du Centre des Congrès, l'aéroport de Lyon dessert 27 villes françaises par des vols réguliers quotidiens, 43 vols internationaux réguliers, 19 lignes charters et 7 lignes cargo.

Navette Rhonexpress vers Gare de la Part-Dieu : 30 min

Informations : [www.lyonaeroports.fr](http://www.lyonaeroports.fr)



**Événement : ASSISES DE GENETIQUE 2016**

**Code Identifiant : 24433AF**

Valable pour transport du 29/01/2016 au 10/02/2016

**Lieu de l'événement : Lyon, France**



**COMITÉ LOCAL D'ORGANISATION**

**Président Comité Local d'Organisation :** Damien Sanlaville

**Membres :** Patrick Edery (Président du Conseil Scientifique) / Alain Calender / Valérie Mea / L'équipe Lyonnaise de Génétique

**CONSEIL SCIENTIFIQUE**

**Président Conseil Scientifique :** Patrick Edery (Lyon)

**Membres :**

**FFGH :** Dominique Bonneau (Angers), Anne Moncla (Marseille), Sylvie Odent (Rennes)

**AFGC :** Delphine Héron (Paris), Alain Verloes (Paris), Brigitte Gilbert-Dussardier (Poitiers)

**ACLF :** Martine Doco-Fenzy (St Herblain-Nantes), Marc Antoine Belaud-Rotureau (Rennes), Chrystèle Bilau-Nabera (Paris)/ Francois Vialard (Poissy)

**ANPGM :** Benoit Arweiler (Bordeaux), Anne Sophie Lèbre (Reims), Claude Férec (Brest)

**GGC :** Catherine Noguès (Paris), Pascaline Berthet (Caen), Catherine Dugast (Rennes), Valerie Bonadona (Lyon)

**SFGH :** Jean Louis Serre (Versaille), Marc Fellous (Paris)

**SOFFOET :** Annie Laquerrière (Rouen), Tania Attié-Bitach (Paris)

**CNEPGM :** Damien Sanlaville (Lyon), Sylvie Manouvrier (Lille), Sandrine Marlin (Paris)

**AFCG :** Marie-Antoinette Voelckel (Marseille), Emmanuelle Haquet (Montpellier)

**SIGF :** Elodie Lacaze (Caen)

**Membres locaux :** Alain Calender, Sylvie Mazoyer, Sylvie Fourdrinoy, Patrice Bouvagnet

**Membres invités :** Valérie Cormier Daire, Jeanne Amiel

**Secrétaire :** Valérie Méa

**FÉDÉRATION FRANÇAISE DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE (FFGH)**

**Président :** Didier Lacombe

**Société Française de Génétique Humaine (SFGH) :** Anne Cambon-Thomsen

**Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF) :** Martine Doco-Fenzy

**Association Nationale de Praticiens de Génétique Moléculaire (ANPGM) :** Benoit Arweiler

**Association Francophone de Génétique Clinique (AFCG) :** Sylvie Odent

**Groupe Génétique et Cancer (GGC) :** Catherine Noguès

**Société Française de Foetopathologie (SOFFOET) :** Tania Attié-Bitach

**Société des Internes en Génétique de France (SIGF) :** Alinoë Lavillaureix

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

**Collège Nationale Des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale (CNEPGM) :** Damien Sanlaville



Infos générales & inscriptions: [mary.abbas@mcocongres.com](mailto:mary.abbas@mcocongres.com)  
 Infos sponsoring & partenariat: [natalie.ruxton@mcocongres.com](mailto:natalie.ruxton@mcocongres.com)



# Capture de séquences

## *La gamme SeqCap s'enrichit*



**SeqCap Epi System**



**SeqCap EZ System**



**SeqCap RNA System**

Pour la recherche uniquement. Non destiné au diagnostic  
 NIMBLEGEN et SEQCAP sont des marques déposées de Roche  
 KAPA est une marque déposée de Kapa Biosystems, Inc.  
 Roche Diagnostics France 2, avenue du Vercors 38242 Meylan  
[www.rochediagnostics.fr](http://www.rochediagnostics.fr) [www.nimblegen.com](http://www.nimblegen.com)



**9**  
èmes

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE  
NANTES EVENT CENTER, LA CITÉ 24 > 26 JANVIER 2018

[www.assises-genetique.org](http://www.assises-genetique.org)



Infos générales & inscriptions: [mary.abbas@mcocongres.com](mailto:mary.abbas@mcocongres.com)  
Infos sponsoring & partenariat: [julia.schroeder@mcocongres.com](mailto:julia.schroeder@mcocongres.com)

