

PROGRAMME

MERCREDI 12 SEPTEMBRE - ATC

08:45-09:15	Ouverture du Colloque - Accueil des participants	<i>Salle du Grand Large</i>
09:15-09:20	Mot de la Présidente <i>Évelyne Schmitt (Strasbourg)</i>	<i>Auditorium Chateaubriand</i>
09:20-09:40	Retour d'expérience sur l'utilisation d'une sonde FISH MYC « maison » <i>Damien Bordas (Paris), L. Larcher, S. Kaltenbach, T. Molina, I. Radford</i>	
09:40-10:00	Microduplication Xq13.2Xq13.3 : rôle des gènes RLIM et KIAA2022 dans la survenue de la déficience intellectuelle <i>Cécile Fournel (Paris), A.-S. Denoiseux, L. S. Nguyen, M. Rio, D. Martin-Coignard, S. Nusbaum, I. Taddei, S. Romana, V. Malan</i>	
10:00-10:30	Retour d'expérience de la plateforme APHP de DPNI des aneuploïdies fœtales <i>Isabelle Jégoux, Aurélie Menard (Paris), Dr. Laïla El Khattabi</i>	
10:30-11:30	Pause-café - Visite des stands	<i>Salle du Grand Large</i>
11:30-11:55	Table Ronde - Discussion	<i>Auditorium Chateaubriand</i>
11:55-12:20	Le PGS (Pre-implantation Genetic Screening) est-il efficace en PMA ? Revue de la littérature <i>Abdelhafid Natiq (Rabat, Maroc), I. Ratbi, N. Louanjli, A. Sefiani</i>	
12:20-14:00	Déjeuner - Repas libre	
14:00-14:20	Discussion autour d'un résultat : profil atypique en ACPA et transmission inhabituelle <i>Jérémy Mortreux (Marseille), E. Alazard, O. Petit-Prenant, N. Masotti, G. Maurel, S. Chataignier, C. Cessot, O. Girardot, C. Missirian</i>	<i>Auditorium Chateaubriand</i>
14:20-15:00	FISH interphasique sur tissus dans les lymphomes B à grandes cellules <i>Fadoua Abdelmajid, Catherine Favre (Strasbourg)</i>	
15:00-16:00	Pause-café - Visite des stands	<i>Salle du Grand Large</i>
16:00-16:20	Place de l'ACPA et du caryotype en prénatal. À propos d'une observation <i>Éric Jeandidier (Mulhouse)</i>	<i>Auditorium Chateaubriand</i>
16:20-16:50	Mise en place de l'EXOME au sein de l'Unité Fonctionnelle de Génomique du développement - Élodie Lejeune (Paris)	
16:50-17:15	Assemblée Générale	<i>Auditorium Chateaubriand</i>
20:00	Soirée du Colloque ATC	

MERCREDI 12 SEPTEMBRE - ACLF

17:00-18:00	Réunion des laboratoires participants aux EEQ de l'ACLF	<i>Espace Lamennais 1</i>
-------------	--	---------------------------

JEUDI 13 SEPTEMBRE - Matinée commune ATC/ACLF

08:15-09:00 **Allocutions de bienvenue** *Auditorium Chateaubriand*
 Marc-Antoine Belaud-Rotureau, organisateur local et
 Martine Doco-Fenzy, présidente de l'ACLF

SESSION PLÉNIÈRE 1

09:00-10:00 **S1 - Actualités sur les microremaniements chromosomiques** *Audit. Chateaubriand*
 Modérateurs : Erika Launay (Rennes) et François Vialard (Poissy)
 • Les syndromes microdélétionnels revisités 30 ans après le concept de Smickel
 Anne Moncla (Marseille)
 • Caractérisation moléculaire et fonctionnelle des néoplasmes myéloprolifératifs familiaux
 Isabelle Plo, B. Panneau-Schmaltz, J. Saliba, A. di Stefano, C. Marty, W. Vainchenker,
 C. Bellanné-Chantelot (Villejuif)

10:00-11:00 **Pause-café - Visite des stands** *Salle du Grand Large*
Session posters *Rotonde Jacques Cartier*

11:00-12:00 **S1 - Actualités sur les microremaniements chromosomiques** *Audit. Chateaubriand*
Communications orales sélectionnées




- **S1-01 - Whole Genome Sequencing en diagnostic : du rêve à la réalité**
 Caroline Schluth-Bolard, M. Fradin, M. Legendre, Y. Herenger, T. Busa, Y. Capri,
 R. Touraine, D. Lehalle, F. Diguët, P.-A. Rollat-Farnier, K. Uguen, N. Chatron, J. Levy,
 S. Jaillard, N. Chelloug, B. de Fréminville, C. Missirian, J. Toutain, A.-C. Tabet, D. Sanlaville
- **S1-02 - Le syndrome microduplicationnel 19p13.3 : cartographie des gènes candidats et corrélations génotype-phénotype**
 Guillaume Jouret, M. Egloff, O. Tassy, F. Giuliano, H. Karmous-Benailly, C. Coutton,
 V. Satre, F. Devillard, K. Dieterich, G. Vieville, K. Paul, C. Le Caignec, P. Callier, V. Marquet,
 P. Pennamen, A. Philippe-Recasens, S. Lyonnet, G. Baujat, M. Rio, F. Cartault, S. Berg,
 C. Poirsier, M. Doco-Fenzy
- **S1-03 - Dysplasie mésomélique des membres supérieurs liée à des microduplications inversées du cluster des gènes HOXD**
 Cédric Le Caignec, O. Pichon, A. Briand, B. De Courtivron, C. Bonnard, P. Lindenbaum,
 R. Redon, C. Schluth-Bolard, M. Sanchez-Castro, M.-L. Vuillaume, D. Sanlaville,
 D. Duboule, A. Mégarbané, A. Toutain
- **S1-04 - Des origines aux conséquences des chromoanagenesis : à propos de 17 cas caractérisés en WGS** - Nicolas Chatron, F. Diguët, P.-A. Rollat-Farnier, K. Uguen,
 A. Afenjar, J. Andrieux, S. Chantot-Bastarud, P. Callier, N. Chelloug, C. Dubourg, L. Faivre,
 F. Girard-Lemaire, S. Heide, S. Jaillard, B. Keren, J. Lespinasse, L. Lohmann, N. Marle,
 M. Mathieu-Dramart, C. Metay, F. Prieur, M. Rio, J.-P. Siffroi, D. Sanlaville, C. Schluth-Bolard
- **S1-05 - Récurrence d'une tripllication du gène MBD5 secondaire à une mosaïque germinale**
 Jérémie Mortreux, S. Sigaudy, O. Petit-Prenant, I. Seksik, N. Masotti, E. Alazard, C. Missirian
- **S1-06 - Tripllication 16p13.11p11.2, un nouveau désordre génomique**
 Valérie Malan, A. Guimier, C. Leroy, I. Taddei, M. Rio, S. Romana

Fin du Colloque ATC

JEUDI 13 SEPTEMBRE - ACLF

SYMPOSIUM DES PARTENAIRES

12:00-13:00 • **ThermoFisher Scientific** *Espace Lamennais 1*
 - 'Exon-level array: Bridging the gap between chromosomal microarray and next-gen sequencing'
 - Applied Biosystems™ CytoScan™ XON Suite

12:00-12:30	 <ul style="list-style-type: none"> • Natera 'From early knowledge to early intervention: how precision NIPT can add clinical value to traditional nipt techniques' - <i>Dr Samantha Leonard</i> 	<u>Espace Lamennais 2</u>
12:30-13:00	 <ul style="list-style-type: none"> • Bionano Genomics 'Beyond NGS: Bionano Genome Mapping Reveals Structural Variation in Cancer and Genetic Disease' - <i>Dr Sven Bocklandt</i> 	<u>Espace Lamennais 2</u>
12:00-13:00	 <ul style="list-style-type: none"> • PerkinElmer "Extraction et analyse automatisées d'ADN et solution globale NGS" 1. Nouvelle solution entièrement automatisée pour l'extraction d'acides nucléiques, la normalisation et le PCR set-up. Exemple d'intégration dans un contexte de diagnostic (ChemagicTM PrimeTM 4) 2. Analyse automatisée des acides nucléiques en microfluidique : plus d'utilisation de gel (LabChip[®] GX TouchTM) 3. Solution globale de workflow NGS : automatisation et kits pour la préparation des librairie 	<u>Espace Lamennais 3</u>

13:00-14:00	Déjeuner	<u>Salle du Grand Large</u>
-------------	-----------------	-----------------------------

SESSIONS PARALLÈLES

14:00-15:00	SP1 - CNV et maladies mendéliennes <i>Auditorium Chateaubriand</i> Modératrices : <i>Sylvie Jaillard (Rennes) et Chantal Missirian (Marseille)</i> <ul style="list-style-type: none"> • Impact des mutations du 2^e allèle récessif - <i>Matthieu Egloff (Paris)</i> • Découverte fortuite de pathologies dominantes - <i>Martine Doco-Fenzy (Reims)</i> 	
14:00-15:00	SP2 - Génomique des hémopathies <i>Espace Lamennais 1</i> Modérateurs : <i>Chrystèle Bilhou-Nabéra (Paris) et Dr Francisco Llamas Gutierrez (Rennes)</i> <ul style="list-style-type: none"> • Profils mutationnels des myélomes - <i>Hervé Avet-Loiseau (Toulouse)</i> • Génomique de la leucémie lymphoïde chronique - <i>Romain Guieze (Clermont-Ferrand)</i> 	
15:00-16:00	Pause-café - Visite des stands Session posters	<u>Salle du Grand Large</u> <u>Rotonde Jacques Cartier</u>
16:00-17:00	SP1 - CNV et maladies mendéliennes <i>Auditorium Chateaubriand</i> Communications orales sélectionnées <ul style="list-style-type: none"> • SP1-07 - Une cause rare de syndrome de Beckwith Widemann de diagnostic prénatal : une isodiploïdie paternelle <i>Agnès Guichet, E. Colin, F. BouSSION, M. Tessarech, A. Ziegler, D. Bonneau</i> • SP1-08 - Apport de l'ACPA chez les fœtus sans signe d'appel échographique : étude rétrospective incluant 593 fœtus <i>Antoine Poli, B. Hervé, M. Egloff, T. Quibel, M.-P. Beaujard, L. Salomon, F. Vialard, V. Malan</i> • SP1-09 - Anomalies chromosomiques déséquilibrées autres que les principales aneuploïdies et marqueurs sériques maternels <i>Pascale Kleinfinger, I. Lacroix, L. Lohmann, D. Trost, A. Boughalem, M. Valduga, J.-M. Costa</i> • SP1-10 - Quel conseil génétique apporter en 2018 en présence d'une insertion chromosomique ? - <i>Gabriella Vera, A.-M. Guerrot, L. Trestard, G. Joly-Helas, N. Le Meur, B. Mace, T. Frebourg, P. Chambon</i> • SP1-11 - Apport de l'Analyse Chromosomique sur Puce à ADN dans la prise en charge des malformations cérébrales isolées en période prénatale : étude d'une cohorte de 219 fœtus <i>Eudeline Alix, M. Beaumont, M. Plutino, C. Beneteau, M.-A. Belaud-Rotureau, S. Brisset, P. Callier, C. Coutton, C. Dupont, H. Karmous-Benailly, S. Jaillard, P. Jonveaux, C. Le Caignec, N. Marle, C. Muti, J. Puechberty, V. Satre, B. Simon-Bouy, A.-C. Tabet, G. Tachdjian, M. Till, L. Tosca, G. Vieville, V. Malan, F. Vialard, D. Sanlaville</i> 	

16:00-17:00	SP2 - Génomique des hémopathies <i>Communications orales sélectionnées</i>	<i>Espace Lamennais 1</i>
	<ul style="list-style-type: none"> • SP2-12 - Impact de l'hybridation in situ en fluorescence (FISH) pour le diagnostic des carcinomes rénaux : étude d'une série de 363 cas <i>Marion Beaumont, F. Dugay, S.-F. Kammerer-Jacquet, S. Jaillard, L. Cornevin, R. Matthieu, G. Verhoest, K. Bensalah, N. Rioux-Leclercq, M.-A. Belaud-Rotureau</i> • SP2-13 - Caractérisation et signification pronostique des anomalies génomiques dans la leucémie prolymphocytaire B (LPL-B). Une étude du GFCH <i>Florence Nguyen Khac, E. Chapiro, D. Roos-Weil, N. Bougacha, C. Dillard, L. Baseggio, K. Maloum, C. Settegrana, M'B. Khadija Diop, C. Gabillaud, C. Lesty, N. Droin, P. Dessen, C. Algrin, F. Davi, M. Le Garff-Tavernier, E. Callet-Bauchu, V. Eclache, B. Gaillard, M. Muller, N. Auger, M.-A. Collonge-Rame, B. Quilichini, S. Fert-Ferrer, C. Lefebvre</i> • SP2-14 - Édition génique par CRISPR-Cas9 et anomalies chromosomiques <i>Grégoire Cullot, J. Toutain</i> • SP2-15 - Amplification de EVI-1 révélée par Fish dans une transformation aiguë de LMC <i>Camille Rottier, S. Godefroy, P. Etancelin, S. Lepretre, M. Becker, C. Bastard, D. Penther</i> 	
17:00-18:00	Assemblée Générale de l'ACLF	<i>Auditorium Chateaubriand</i>
19:30	Soirée du Colloque ACLF	<i>La Demeure de Corsaire</i>

VENDREDI 14 SEPTEMBRE - ACLF

SESSION PLÉNIÈRE 2 - DPC

08:30-09:30	S2 - Infertilités d'origine génétique Modérateurs : <i>Charles Coutton (Grenoble) et Guilhem Jouve (Rennes)</i>	<i>Auditorium Chateaubriand</i>
	<ul style="list-style-type: none"> • Profils mutationnels des insuffisances ovariennes prématurées - <i>Sylvie Jaillard (Rennes)</i> • Génomique des stérilités masculines - <i>Pierre Ray (Grenoble)</i> 	
09:30-10:30	Pause-café - Visite des stands Session posters	<i>Salle du Grand Large</i> <i>Rotonde Jacques Cartier</i>
10:30-11:30	S2 - Infertilités d'origine génétique <i>Communications orales sélectionnées</i>	<i>Auditorium Chateaubriand</i>
	<ul style="list-style-type: none"> • S2-16 - Intérêt de l'analyse chromosomique sur puce à ADN en cas de blocage de maturation méiotique testiculaire <i>Farah Ghieh, V. Mitchell, M. Baille, V. Izard, B. Mandon-Pépin, F. Vialard</i> • S2-17 - MACS : une méthode efficace pour diminuer le nombre de spermatozoïdes à ADN fragmenté et chromosomiquement déséquilibrés <i>Sahar El Fekih, C. Tous, N. Gueganic, F. Brugnon, H. Ben Ali, L. Bujan, N. Douet-Guilbert, F. Morel, A. Perrin</i> • S2-18 - Détection de rétrocopies à partir de données de séquençage à haut débit : quelles implications pour le diagnostic génétique ? <i>Nicolas Chatron, G. Lesca, C. Bardel, Y. Capri, F. Diguët, A. Labalme, J. Lévy, P.-A. Rollat-Farnier, T. Simonet, P. Edery, A.-C. Tabet, D. Sanlaville, C. Schluth-Bolard</i> • S2-19 - Méthode d'évaluation des algorithmes de détection des CNVs par séquençage d'exome et application à 4 outils différents <i>Leila Qebibo, V. Olin, S. Clauin, E. Lejeune, C. Estrade, S. Karagic, A. Lafitte, C. Mach, C. Nava, S. Chantot-Bastaraud, B. Keren, J. Buratti</i> • S2-20 - Évaluation Externe de la Qualité en cytogénétique, problématique de l'échantillon test : du caryotype au DPNI <i>Vincent Gatinois, M. Doco-Fenzy, C. Missirian, I. Luquet, C. Bilhou-Nabera, C. Terre, J.-M. Costa, D. Sanlaville, J.-M. Dupont</i> 	

SYMPOSIUM DES PARTENAIRES

11:30-12:30

• **Agilent**Espace Lamennais 1

- Introduction et dernières innovations Agilent - *Claude Revel (Agilent Technologies)*
- Optimisation de l'analyse Whole Exome aux Laboratoires CERBA - *Detlev Trost (CERBA)*
- Apport du séquençage à haut débit pour l'analyse des troubles du neuro-développement
Giulia Barcia (Hôpital Necker)

11:30-12:30

• **Illumina**Espace Lamennais 2

"Les technologies innovantes pour la génétique médicale et la médecine reproductive"

- Utilizing Clinical Whole Genome Sequencing to Identify Balanced Translocation Carriers in Parents of Children with Derivative Chromosomes
Tanner Hagelstrom, PhD, MBA, FACMG Staff Medical Molecular Geneticist, Illumina
- Expérience de CERBA avec le VeriSeq NIPT: étude de deux cas d'interprétation complexe
Dr Pascale Kleinfinger, Médecin cytogénéticien, laboratoire CERBA

12:30-13:30

DéjeunerSalle du Grand Large

SESSION PLÉNIÈRE 3

13:30-14:30

S3 - Le diagnostic prénatal chromosomique : un tournantAuditorium Chateaubriand

Modérateurs : *Pascale Kleinfinger (Cergy-Pontoise) et Marc-Antoine Belaud-Rotureau (Rennes)*

- Le point de vue des cytogénéticiens
Martine Doco-Fenzy (Reims), Damien Sanlaville (Bron)
- Quel accompagnement institutionnel pour les évolutions des pratiques en matière de génétique : place de l'Agence de la biomédecine
Yves Perel, P. Lévy (Saint-Denis La Plaine)

14:30-15:15

**Pause-café - Visite des stands
Session posters**Salle du Grand Large
Rotonde Jacques Cartier

SESSION PLÉNIÈRE 4

15:15-16:15

S4 - Réparation de l'ADNAuditorium Chateaubriand

Modérateurs : *Nathalie Auger (Villejuif) et Marc-Antoine Belaud-Rotureau (Rennes)*

- Duplication et transmission du génome : ce que nous apprennent les syndromes d'instabilité chromosomique
Fillippo Rosselli (Villejuif)

16:15-17:00

Remise des prix et Clôture du ColloqueAuditorium Chateaubriand