

## Séminaire en ligne Pierre Royer – 17 & 18 septembre 2020

### Programme du jeudi 17 septembre 2020 Sans diagnostic

**Diffusion à distance** depuis l'Institut *Imagine*  
24 Boulevard du Montparnasse – 75015 PARIS  
**Horaires 9h -17h30**

∞ *Hommage à Anne MONCLA* ∞

*Modérateurs sur la journée : Damien Sanlaville, Serge Romana*

#### **9 h – 9h15 Accueil et introduction**

Stanislas Lyonnet (*Imagine*, Paris)

#### **9h15 – 9h40 « Second look » at exomes**

Christel Thauvin et Yannis Duffourd (CHU Dijon) (20 min + 5' de discussion)

#### **9h40 – 9h55 Impact des variants synonymes en situation clinique**

Artem Kim (IGDR, Rennes) (10 min+5'de discussion)

#### **9h55 -10h25 Présentations Flash à partir d'exemples**

Deep Intronic Mutation (total 15')

Corinne Antignac (5min) et Jean Michel Rozet (*Imagine*, Paris) (5 min + 5' de discussion)

Variants de structure et différentes technologies (total 15')

Caroline Schluth-Bolard (CHU Lyon) (5min)

Valérie Malan et Serge Romana (*Imagine*, Paris) (5 min + 5' de discussion)

#### **10h25 – 10h45 Intégration des données de séquençage du génome et de l'ARN pour réduire les impasses diagnostiques**

Antonio Vitobello (CHU Dijon) (15 min +5' de discussion)

#### **10h45 – 11h Discussion générale**

**PAUSE CAFÉ 11h – 11h20**

**11h20 – 11h35 Maladies par amplification de répétitions nucléotidiques et séquençage 3ème génération long read**

Cyril Goizet (CHU Bordeaux) (10 min + 5' de discussion)

**11h35 – 12h Interactions chromatinienne et impacts génétiques**

Alexandre Reymond (CHUV Lausanne) (20 min + 5' de discussion)

**12h – 12h25 Genome-wide variant interpretation aided by transcriptomes and proteomes**

Thomas Meitinger (Institute of Human Genetics, Munich, Allemagne) (20 min + 5')

**12h25 – 13h Discussion générale**

**DEJEUNER 13h – 14h**

**14h-14h20 Génome non codant et annotation**

Antonio Rausell (*Imagine*, Paris) et Patrick Nitschké (*Imagine*, Paris) (15 min +5' de discussion)

**14h20-14h40 Single-cell omics Multiomics**

Mickaël Ménager (*Imagine*, Paris) (15 min+5' de discussion)

**14h40 -15h00 Apport des IPS pour réduire l'impasse diagnostique**

Dominique Bonneau (CHU Angers) (15 min+5' de discussion)

**15h00 - 15h15 Variants en mosaïques somatiques dans GNOMAD gênant l'interprétation de variations pathogènes**

Tania Attié-Bitach (5 min+5' de discussion)

**15h15 – 15h30 Interface PNMR3 et PFMG2025**

Christel Thauvin (Aviesan) (10 min+5' de discussion)

**15h30 – 15h50 Clinical whole genome sequencing for rare and undiagnosed disease**

Julie Taylor (Illumina) (15 min+5' de discussion)

**15h50-16h25 Modèles complexes (burden tests) (30 min + 5' de discussion)**

Thomas Bourgeron (Université Paris Diderot) (20 min)

Gaspard Kerner (*Imagine*, Paris) (10 min)

**16h25 – 17h25 Discussion générale**

**17h25-17h30 Conclusion**

Laurence Faivre (CHU, Dijon) (5 min)

## Séminaire Pierre Royer – 17 & 18 septembre 2020

### Programme du vendredi 18 septembre 2020 Sans Diagnostic - SHS

**Diffusion à distance** depuis l'Institut *Imagine*  
24 Boulevard du Montparnasse – 75015 PARIS  
Horaires 9h -12h30

*Modération : Sylvie Odent et Massimilano Rossi*

*Topos de 20 min + 10' de questions*

**9h – 9h30 Présentation de l'Association Sans Diagnostic et Unique (ASDU)**

Magali Padre, Présidente & Gwendoline Giot, Chargée de missions AnDDI-Rares

**9h30 – 10h Attentes parentales autour de la recherche d'un diagnostic chez l'enfant atteint d'anomalies du développement. Quoi de neuf avec le SHD ?**

Françoise Houdayer-Robert (Lyon)

**10h – 10h30 Parcours médico-social des patients atteints d'une maladie rare du développement : singularité des patients sans diagnostic ? »**

Aurore Pélissier - LEDi, Université de Bourgogne, FHU TRANSLAD

**10h30 – 11h Etudes médico-économiques et NGS : revue de la littérature, et des projets en cours en France et en Europe**

Camille Level (Ledi, Université de Bourgogne)

**11h – 11h30 Médecine Humanité (A Confirmer)**

Déborah Lévy-Bertherat (ENS, Paris) et François Villar

**11h30 – 12h30 Table ronde avec les intervenants de la matinée.**

**Fin du Séminaire**