



3^{EME} JEUDI DE GENETIQUE CLINIQUE
Institut *IMAGINE* – Hôpital Necker, Paris

Jeudi 16 Septembre 2021

Le dépistage néonatal (DNN): Bilan et perspectives à l'heure des révisions de la Loi de Bioéthique et de l'arrivée du dépistage génétique en première intention

Coordination Frédéric Huet (SFDN) & le bureau de l'AFGC

Matinée : 10h – 13h LE BILAN ET LES PROJETS PILOTES D'EXTENSION

- 10h-10h15 : Introduction de la matinée (Frédéric Huet, Dijon)
- Les bilans
 - 10h15-10h40 : Bilan du DNN de l'hypothyroïdie et l'hyperplasie congénitale des surrénales (Régis Coutant, Angers)
 - 10h40-11h05 : Bilan du DNN de la mucoviscidose (Emmanuelle Girodon, Cochin)
 - 11h05-11h25: Bilan du DNN de la surdit  (Marine Parodi, Paris Necker)
 - 11h25-11h50 : Bilan du DNN de la ph nylc tonurie et extension vers les nouvelles maladies m taboliques (Jean-Baptiste Arnoux, Paris Necker)
 - 11h50-12h15 : Bilan du DNN de la dr panocytose (Corinne Pondarr , Cr teil)
- Les projets pilotes d'extension
 - 12h15-12h30 : Le projet pilote normand de DNN de la maladie de Pompe et de la Mucopolysaccharidose de type 1 (Soumeya Bekri, Rouen)
 - 12h30-13h : **Table ronde** sur la mise en place des projets pilotes de DNN dans l'amyotrophie spinale li e   SMN1 (Didier Lacombe, Bordeaux, Vincent Laugel, Nad ge Calmels, Strasbourg)

Apr s-midi : 14h – 17h LE FUTUR ET PERSPECTIVES AVEC L'AUTORISATION D'UTILISATION DE TESTS GENETIQUES EN 1ERE INTENTION

- 14h-14h15 : Planification des r flexions sur l'extension du DNN   d'autres maladies (Fr d ric Huet, Dijon)
- 14h15-14h40 : Le point de vue des praticiens, un retour d'enqu te (Camille Level, Dijon)
- 14h40-15h : Un retour d'exp rience sur la tentative de mise en place du DNN des d ficits immunitaires combin s s v res (Capucine Picard, Necker-Imagine)

- 15h-15h45 : **Table ronde** sur les considérations juridiques, politiques et éthiques de l'utilisation de la génétique pour le dépistage néonatal selon les nouvelles lois de bioéthique (Philippe Berta, Paris, Emmanuelle Rial-Sebbag, Toulouse, Laurent Pasquier, Rennes)
- L'expérience au-delà de nos frontières:
 - 15h45-16h30: What can we learn from the BabySeq project (Pankaj Agrawal, Harvard, USA)
 - 16h30-17h: The use of exome in newborn screening, an European experience (Nijmegen University, intervenant à confirmer)

Le séminaire devrait pouvoir être en formule hybride (modifiable selon l'évolution de la situation sanitaire)

- Auditorium Imagine (nombre limité de personnes : merci de nous envoyer un email pour réservation)
 - Visioconférence (outil sécurisé Zoom – lien de connexion sur le site pour suivre le 3ème Jeudi en visioconférence : sur l'espace sécurisé personnel du site <https://af-gc.fr/>) ; se réinscrire !
-