

Expression du génome humain, quels outils et applications ?

Session du matin : 9h00-13h00 - Modération : Cécile Rouzier, Jean Muller

9h00-9h15	Accueil et actualités du réseau NGS-Diag (Jean Muller et Cécile Rouzier)
9h15-10h15	Retours des groupes de travail : GT Compte-rendu pangénomique , Pierre Blanc (SeqOIA) et Eulalie Lasseaux (Bordeaux) Mini-atelier : GT Interprétation variant v2 , Svetlana Gorokhova, Martin Krahn (Marseille) et Pascale Saugier-Véber (Rouen)
10h15-11h15	Point sur le PFMG 2025 : Centre de référence d'innovation, d'expertise et de transfert (CRefiX) , Jean-François Deleuze Collecteur Analyseur de Données (CAD) , Yves Vandrenbroeck
11h15-11h30	Pause
11h30-11h45	Introduction de la journée scientifique (enjeux)
11h45-12h15	Gene expression technologies , Christelle Thibault (Plateforme GenomEAST, Strasbourg)

12h15- 13h45 Pause déjeuner

Session après-midi: 13h45-17h15 - Modération : Cécile Rouzier, Jean Muller, Florence Coulet

13h45-14h30	Genetic diagnosis of mitochondrial diseases via RNA sequencing , Holger Prokisch, (Technical University of Munich, Germany)
14h30-14h50	Approches transcriptomiques pour l'identification et l'étude de formes monogéniques de troubles du neurodéveloppement , Amélie Piton (Strasbourg)
14h50-15h05	Apport du séquençage haut débit de l'ARN combiné au séquençage du génome dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement , Hana Safraou (Dijon)
15h05-15h25	Recherche de variants introniques profonds par une approche transcriptomique de première intention : exemple du syndrome d'Alport , Corinne Antignac/Guillaume Dorval (Paris)
15h25-15h35	Pause
15h35-15h55	Les signatures pronostiques et théranostiques développées sur l'expression de l'ARN , Remy Nicolle (CIT, Ligue contre le cancer)
15h55-16h25	Apport du RNAseq pour le diagnostic et la recherche en oncogénétique , Sophie Krieger/Raphaël Leman (Caen)
16h25-16h45	Bioinformatics detection of abnormal splice junctions and gene expression outliers in patient's RNA-seq data using GTEx normal samples as controls supports molecular diagnosis in neuromuscular disorders , Sergey Naumenko (Harvard Chan School of Public Health, USA)
16h45-17h00	Tests fonctionnels pour résoudre les impasses diagnostiques dans les maladies rares , Vincent Michaud (Bordeaux)
17h	Conclusion et fin

Comité d'organisation : Cécile Rouzier, Jean Muller, Stéphanie Baert-Desurmont, Laurent Castéra, Florence Coulet, Martine Doco Fenzy, Claude Houdayer, Boris Keren, Antony Le Béhec, Valérie Malan, Nicolas Sévenet, Philippe Vago.