

## Séminaire Pierre Royer – 19 & 20 mars 2020

### Programme du jeudi 19 mars 2020 Sans diagnostic

#### Pré-programme

Auditorium de l'Institut *Imagine*  
24 Boulevard du Montparnasse – 75015 PARIS  
**Horaires 9h -17h30**

#### Accueil et introduction

Stanislas Lyonnet (*Imagine*, Paris) (5 min)

#### « Second look » at exomes

Christel Thauvin et Yannis Duffourd (CHU Dijon) (15 min+5')

#### Impact des variants synonymes en situation clinique

Artem Kim (IGDR, Rennes) (15 min+5')

#### Présentations Flash à partir d'exemples

Deep Intronic Mutation (total 15')

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

Variants de structure et différentes technologies (total 15')

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

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

### PAUSE CAFÉ 11h – 11h30

#### Intégration des données de séquençage du génome et de l'ARN pour réduire les impasses diagnostiques

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

#### Interactions chromatinienne et impacts génétiques

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

#### Genome-wide variant interpretation aided by transcriptomes and proteomes

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

**Génome non codant et annotation**

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

**Single-cell omics Multiomics**

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

**Apport des IPS pour réduire l'impasse diagnostique**

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

**Interface PNMR3 et PFMG2025**

Christel Thauvin (Aviesan)

**Intervention d'Illumina (15 min+5')**

*Orateur à venir*

**Modèles complexes (burden tests) (25 min + 5')**

Thomas Bourgeron (Université Paris Diderot) 20 min

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

**Conclusion**

Laurence Faivre (CHU, Dijon) (5 min)

Fin de la journée 18h15

**Inscription gratuite** en suivant ce lien : <http://bit.ly/PIERREROYER2020>

## Séminaire Pierre Royer – 19 & 20 mars 2020

Programme du vendredi 20 mars 2020

### Sans Diagnostic - SHS

Auditorium de l'Institut *Imagine*  
24 Boulevard du Montparnasse – 75015 PARIS  
Horaires 9h -12h30

*Topos de 20 min + 10' de questions*

#### **Présentation de l'Association Sans Diagnostic et Unique (ASDU)**

Magali Padre & Juliette Lacronique

#### **Attentes parentales autour de la recherche d'un diagnostic chez l'enfant. Quoi de neuf avec le SHD ?**

Françoise Houdayer (Lyon)

#### **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

#### **Etudes médico-économiques et NGS : revue de la littérature, et des projets en cours en France et en Europe**

Catherine Lejeune (CHU Dijon) et Camille Level (Ledi, Université de Bourgogne)

#### **Médecine Humanité**

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

#### **Table ronde avec les intervenants de la matinée**

**BRUNCH 12h30 – 13h30/14h**