

6^{ème} Réunion du Réseau NGS-Diag

Jeudi 5 décembre 2024

Méthylation de l'ADN et pathologies génétiques

Lien de connexion Teams (à partir de 8h50 pour un début à 9h00) : [LienTeams](#)

Session du matin : 9h00-12h00

Modérateurs : Jean Muller et Cécile Rouzier

- 09h00-09h10 **Accueil et actualités du réseau NGS-Diag**, **Jean Muller/Cécile Rouzier** (Strasbourg/Nice),
- 09h10-09h35 **L'offre de services du CAD, où en sommes-nous ?**, **Philippe Bousquet** (Paris), 15' + 10'
- 09h35-09h50 **Avenir du PFMG 2025**, **Christel Thauvin** (Paris), 10' + 5'
- 09h50-10h05 **Interprétation des variants, nouveautés et bilan des Workshop**, **Svetlana Gorokhova** (Marseille), 15'
- 10h05-10h45 **La complexité des maladies mitochondriales, présentation du réseau MitoDiag**, **Cécile Rouzier** (Nice), 10'
Apport du génome pour l'interprétation de l'ADNmt, **Pauline Gaignard** (Paris), 10'
Base de données MitoMatcher, essai compassionnel TK2d, **Vincent Procaccio** (Angers), 10'
Discussion 10'
- 10h45-11h00** **Pause**
- 11h00-11h15 **GT Transcrits ANPGM**, **Claude Houdayer** (Rouen), 10' + 5'
- 11h15-11h30 **Applications du RNA-Seq en diagnostic et bioinformatique: retour du GT BioinfoDiag**, **David Baux** (Montpellier), 10' + 5'
- 11h30-11h45 **Etude des variants non codants : (in)expérience et revue de la littérature**, **John Rendu** (Grenoble), 10' + 5'

12h00- 13h30

Pause déjeuner

Session après-midi: 13h30-17h30

Modérateurs : Laila El Khattabi, Amélie Piton

- 13h30-13h40 Introduction de la journée scientifique, **Organisateurs**.
- 13h40-13h55 **New Frontiers in Clinical Genomics with HiFi Long-Read Sequencing**, **Benjamin Aubier**, (PacBio), 15'
- 14h20-14h50 **Technologies de détection de la méthylation et comparaison**, **Mathilde Filser** (Paris), 25'+5'
- 14h50-15h40 **DNA Methylation Signatures for Neurodevelopmental Disorders**, **Rosana Weksberg**, SickKids and Toronto University (Toronto, Canada), 40' + 10'
- 15h40-16h00 **Avancées du projet Epi2Diag**, **Camille Charbonnier Le Clézio** (Rouen), 15' + 5'
- 16h00-16h20 **Apport du méthylome pour la classification des tumeurs cérébrales selon OMS et au-delà**, **Franck Bielle**, (Paris), 15' + 5'
- 16h20-16h35** **Pause**
- 16h35-16h55 **Empreinte parentale et les évolutions techniques**, **Frédéric Brioude** (Paris), 15' + 5'
- 16h55-17h15 **Signature épigénétique et variations de signification incertaine**, **Anne-Sophie Lèbre** (Reims), 15' + 5'
- 17h15-17h30 **Apports du séquençage longs fragments pour l'analyse de la méthylation de l'ADN mitochondrial dans le diagnostic des pathologies mitochondriales**, **Valérie Desquiret-Dumas** (Angers), 10' + 5'
- 17h10-17h30 Discussion générale et clôture de la journée.

Comité d'organisation : Laila El Khattabi, Jean Muller, Amélie Piton, Cécile Rouzier et le Board du réseau NGS-Diag.