

## Organisateurs :

Pr Claude FEREC  
Marie Pierre AUDREZET  
CHRU BREST  
Laboratoire de Génétique Moléculaire  
2, avenue Foch  
29609 BREST Cedex

Tél : 02 29 02 01 50  
Fax : 02 29 02 01 51  
Courriel: [claud.ferec@univ-brest.fr](mailto:claud.ferec@univ-brest.fr)  
[Marie-pierre.audrezet@chu-brest.fr](mailto:Marie-pierre.audrezet@chu-brest.fr)

## Inscription :

Entrée sur inscription, nombre de places limité.

## Accès :

Par gare ferroviaire : Brest (TGV)  
Par avion : Aéroport Brest Bretagne

## Centre Hospitalier Universitaire De BREST

### GenMucoFrance

Réseau Français des Laboratoire de génétique Moléculaire



## Atelier sur le Diagnostic Moléculaire de la Mucoviscidose

**15-17 Septembre 2016**  
**Aber Wrac'h**

LOGOS

## Jeudi 15 Septembre 2016

### *LE GENE CFTR A L'HEURE DU NGS*

---

- 14h00** Introduction : Quelques leçons de l'étude du gène CFTR – C Férec
- 14h30** Retour d'expériences du NGS  
**Laboratoires de Lille, Brest, Cochin, Bordeaux, Montpellier...  
Témoignages de techniciennes**
- 16h00** Validation de méthode et validation technique au quotidien (Ophélie Said, + Lille et Montpellier)
- 16h30** *Pause*
- 17h00** L'importance de la bioinformatique et des études fonctionnelles  
**Les outils bioinformatiques** (Jean Muller) *30 minutes*  
**Etude de l'effet de variants exoniques sur l'épissage** (Caroline Raynald)  
**Banque « minigènes »** (Alexandre Hinzpeter)
- 19h00** *Clôture - Dîner*

## Vendredi 16 Septembre 2016

### *ASPECTS NOUVEAUTES TECHNOLOGIQUES*

---

- 9h00** Accueil « les avancées technologiques »
- 9h15** Interventions des industriels
- 10h30** Table ronde sur les techniques
- 11h00** *Pause*

### *ASPECTS EPIDEMIOLOGIQUES*

---

- 11h15** Le registre (Lydie Lemonnier)
- 11h30** Le dépistage en cascade (Virginie Scotet)
- 11h45** Le dépistage néonatal en 2016 (Marie Pierre Audrézet, Anne Munck)
- 12h00** Discussion
- 12h30** *Déjeuner*

## *LA MUCOVISCIDOSE A L'HEURE DE LA MEDECINE DE PRECISION*

---

- 14h00** Projet « Rosco-CF » (Gilles Rault, Laurent Meijer)
- 14h30** Retour sur les nouveaux traitements (Isabelle Sermet)
- 14h50** Retour d'expérience US (Sophie Ramel)
- 15h10** La pancréatite dans la mucoviscidose (Thierry Bienvenu)
- 15h30** Le suivi bactériologique des patients (Genevieve Hery-Arnaud)
- 15h45** *Pause et Programme culturel*
- 20h00** *Dîner*

## Samedi 17 Septembre 2016

### *ASPECTS FONDAMENTAUX*

---

- 8h30** Modélisation de la protéine CFTR (Isabelle Caillebault)
- 9h50** La régulation à distance du gène CFTR (Stéphanie Moisan)
- 9h10** Les nouveaux partenaires du gène CFTR (Pascal Trouvé)
- 9h20** Le DPNI de la mucoviscidose (Juliette Nectoux)
- 9h40** Du nouveau dans la génétique des ABCD (Eric Bieth)
- 10h00** *Pause*

### *ASPECTS RESEAU*

---

- 10h30** Actualisation des recommandations  
**Nouveaux algorithmes de prise en charge  
Conséquences sur les calculs Bayésiens**
- 11h00** EEQ du CF Network (2015 et 2016)
- 11h15** Nomenclature des actes (RIHN...)
- 11h30** Expériences d'audits Cofrac (Nadège Calmels)
- 11h45** DPC
- 12h00** *Déjeuner*