



## Atelier GENOSTASE du 25 novembre 2021

Amphithéâtre Jean DAUSSET (bâtiment Jean DAUSSET) Hôpital Cochin

27 rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris

9h30-17h

9h30= accueil des participants

9h45= début de l'atelier

**Attention : du fait des dispositions sanitaires, il ne sera pas possible de proposer café/thé/viennoiseries dans l'amphithéâtre. Prenez vos dispositions...**

### **Matinée 9h45 –12h40**

- 1- Présentation et validation des arbres décisionnels Hémophilie et déficits rares (les documents vous seront envoyés une semaine avant)= 30 minutes
- 2- Retours d'enquêtes nationales= 2h
  - a- Cas non résolus après étude génétique :  
Présentation de l'enquête nationale sur hémophilies et déficit rares (Mathilde Frétiigny)  
HA sévère= objectif 100% de cas résolus (Yohann Jourdy)  
Whole gene et gène *F7* (Muriel Giansily)  
Hémophilies modérées mineures non résolues : que proposer ? (Yohann Jourdy)  
Table ronde
  - b- Fréquence de la délétion intron 13 dans les cas d'hémophilie A mineure -  
Retour de l'enquête (Yohann Jourdy)  
Table ronde
- 3- Contrôle inter-laboratoire : 20 minutes (Christophe Zawadzki)

### **Après-midi 14h-17h**

- 4- Classification des variants : 45 minutes
  - a. Rappel des classes de variants (Pierre Boisseau)
  - b. Retour sur les logiciels existants (Cyril Burin des Roziers)
- 5- Syndrome MYH9 : diagnostic et relations génotype-phénotype (Anne Vincenot) 25 minutes
- 6- Utilisation de ddPCR dans détection des CNV (Juliette Nectoux) 25 minutes
- 7- Bases de données des anomalies génétiques = actualités et table ronde sur l'avenir de ces bases de données (Mathilde Frétiigny et Muriel Giansily) 25 minutes

Site COCHIN  
 Bâtiment Jean DAUSSET  
 27 rue du faubourg Saint - Jacques  
 75679 Paris cedex 14

Metro stations :  
 Saint-Jacques ligne 6  
 Port-Royal Ligne B  
 Denfert-Rochereau Ligne 4  
 Bus stop : Port Royal Saint-jacques Bus 83 & 91 & 38

**Accès à l'Amphithéâtre Jean Dausset :**  
 dans le hall principal, prendre l'escalier de gauche pour accéder au rez de jardin, puis le couloir de gauche (sol vert)

**Access to Amphithéâtre Jean Dausset :**  
 In the Entrance Hall take on your left the stairs to go down level basement called Rez-de-jardin, then take on your left the green floor corridor

