



Demi-journée prescripteurs **AURAGEN**

Maladies Rares & Oncogénétique

15 Octobre 2025

📅 Date : Mercredi 15 octobre 2025

📍 Lieu : Visioconférence

🕒 Heure : 8h30-12h

👥 À qui s'adresse cette journée ? cliniciens, chargés de parcours génomique, biologistes médicaux, généticiens, bioinformaticiens, chercheurs, internes, ...

📋 Programme :

8h30-8h35 - **Introduction** - *F.Matthieu*

8h35-8h55 - **Avancement du Plan France Médecine Génomique 2025** - *C.Thauvin*

8h55-9h10 - **Collecteur Analyseur de Données : cellule accompagnement, mise en œuvre des études, état des lieux** - *V.Bernard*

9h10-9h25 - **Mise en œuvre de la prescription et du rendu des résultats au CHU de Montpellier** - *M.Willems, C.Vigouroux*

9h25-9h40 - **Maladie auto inflammatoire ou maladie métabolique ?** - *M.Fouillet-Desjonquères*

9h40-10h - **Indicateurs de performance des LBM-FMG SeqOIA et AURAGEN dans le domaine des maladies rares : étude SAMARI** - *H.Serrier*

10h-10h10 - **Le chargé de parcours génomique : retours et perspectives** - *L.Gaudillat*

10h10-10h30 - **Présentation AURAGEN** – *C.Vinciguerra, E.Lasseaux Robine, J.Thevenon, F.Matthieu, A.Thomas, S.Boyault*

10h30-10h50- **ERDERA : Alliance Européenne pour la Recherche sur les Maladies Rares – Vers un écosystème intégré et durable** - *D.Julkowska*

10h50-11h05 – **Auramatcher : le speed-dating pour variants génétiques** - *F.Ramond*

11h05-11h20 - **Le gène RNU2-2 : exemple de recherche collaborative au sein du PFMG** - *G.Lesca*

11h20-11h40 - **Intérêts actuels et futurs du WGS pour les patients** - *A.Méjat*

11h40-11h55 - **Les activités du CRefIX** - *JF.Deleuze*

11h55-12h – **Conclusion**

Contact: Laurie Morcillo LMorcillo@chu-grenoble.fr / Sandrine BOYAULT sandrine.boyault@lyon.unicancer.fr