


 **Date : Vendredi 26 Juin 2026**

 **Lieu :** Amphithéâtre Simone Veil (salle des thèses), Faculté de médecine de Saint-Étienne  
Site du CHU Nord - 10 rue de la Marandière Saint-Priest-en-Jarez



*Une journée dédiée aux avancées, partages d'expérience et collaborations autour des maladies rares, de l'oncogénétique et de la génomique.*

## MATIN

### Rétrospective 2025-2026 & groupes de travail

HORAIRE	INTITULÉ	INTERVENANT(S)	DURÉE
9h30 – 9h40	<b>Rétrospective 2025-2026</b> & mise en place des groupes de travail	V. BERNARD	10'
9h40 – 9h55	STR sur Aurapport V10 : <b>not so STRanger</b>	L. JANUEL, Q. CHARRET, F. RAMOND	15'
9h55 – 10h10	<b>Mitochondries</b> : l'énergie du diagnostic	G. HARDY, V. BERNARD	15'
10h10 – 10h25	Groupe de travail CNV v2 : <b>Rien ne se perd, tout se copie ?</b>	C. SCHLUTH, V. BERNARD, T. CELSE	15'
10h25 – 10h40	Réanalyse ciblée : <b>Merci de ranger vos VSI</b>	M. MARTINET-GERPHAGNON, L. JANUEL	15'
10h40 – 11h10	<b>Table ronde : quels VSI faut-il mentionner dans un CR ?</b>	L. JANUEL Discussion ouverte	30'

### Améliorations mises en place / divers

HORAIRE	INTITULÉ	INTERVENANT(S)	DURÉE
11h30 – 11h40	<b>Les panels à l'appel</b>	C. LIONNET	10'
11h40 – 11h50	Améliorations de la page RVI	M. MARTINET-GERPHAGNON	10'
11h50 – 12h05	Analyse des P/LP non priorisés : <b>bilan et pistes d'amélioration</b>	A. PRAGA, V. BERNARD	15'
12h05 – 12h15	Le flux SeqOne	J. THEVENON	10'

## APRÈS-MIDI

### Du prélèvement à l'interprétation : le parcours du génome

HORAIRE	INTITULÉ	INTERVENANT(S)	DURÉE
14h00 – 14h10	<b>Point pré-analytique</b> : Tout commence avant le séquençage	<i>P. SAUVAIGO</i>	10'
14h10 – 14h20	<b>HYGEN</b> Biologistes : les réflexes essentiels	<i>C. FAURE, L. SAPEY TRIOMPHE</i>	10'
14h20 – 14h30	<b>Point analytique</b> : Du tube au run : la fabrique du génome	<i>A. THOMAS</i>	10'
14h10 – 14h20	<b>Point post-analytique</b> : Du signal au sens : interpréter le génome Quand les données deviennent diagnostic	<i>E.LASSEAUX ROBINE</i>	10'

### Communications scientifiques

HORAIRE	INTITULÉ	INTERVENANT(S)	DURÉE
14h45 – 15h00	Variants bi-alléliques de <b>CACNA1A</b> + un SV à explorer	<i>V. MARQUET</i>	15'
15h00 – 15h15	Le WGS en <b>Oncogénétique</b> : retour d'expérience AURAGEN entre opportunités diagnostiques et défis d'interprétation	<i>A. BOURRAS</i>	15'
15h15 – 15h30	<b>Retour d'expérience</b> Dijonnaise sur une stratégie locale d'optimisation des rendus de génomes Auragen	<i>R. BELMONTE</i>	15'
15h30 – 15h45	<b>PTPN6</b> , un gène à l'interface entre anémie et insuffisance respiratoire	<i>C. RENOUX</i>	15'
15h45 – 16h00	<b>KANSL1</b> : variants pathogènes ET non pathogènes	<i>G.DELPLANCQ</i>	15'
16h00 – 16h30	<b>Auramatcher</b> , le speed dating des variants à Auragen	<i>F. TRAN MAU THEM, F. RAMOND</i>	15'
16h30 – 16h45	<b>RNU2-2</b> : un petit RNU, un nouveau gène majeur d'encéphalopathie épileptique ?	<i>G. LESCA</i>	15'
16h45 – 17h00	Sourcils, génome et <b>poudre blanche</b>	<i>A. ZIEGLER</i>	15'