

JOURNEE ACHROPUCE

Mercredi 29 novembre 2023,

Hôpital Necker-Enfants Malades, Auditorium Laennec

10h-10h25	Bilan des centres du réseau Achro-Puce, <i>Romain Nicolle (Necker, Paris)</i>
10h25-10h30	Nouvelle génération de puces hybrides CytoScan Accel : le meilleur des deux mondes, <i>Christophe Dabadie (Thermo Fisher Scientific)</i>
10h30-10h45	Actualité sur les guides du réseau AchoPuce et leur intégration dans la démarche du COFRAC, <i>Matthieu Egloff (Poitiers) et Céline Pebrel-Richard (Clermont-Ferrand)</i>
10h45-11h	Microduplication 22q11.21 en prénatal et postnatal, <i>Samira Ahmed Elie (CH Poissy), Céline Dupont (Robert Debré, Paris)</i>
11h-11h15	Bilan des EEQ ACPA, <i>Pascal Chambon (Rouen)</i>
11h15-11h35	Est-ce que l'ACPA remplace actuellement complètement le caryotype en prénatal ? <i>Jean-Michel Dupont (Cochin, Paris), Valérie Malan (Necker, Paris)</i>
11h35-11h40	Vers une application en routine de la cartographie optique du génome – Présentation d'études récentes et des développements produits, <i>Dana Jaber (Bionano)</i>
11h40-12h10	Base de données BANCCO+. Et quelle solution suite à l'arrêt de la commercialisation de CARTAGENIA ALISSA Interpret, <i>Damien Sanlaville (Lyon), Frédéric Bilan (Poitiers), Christophe Beroud (Marseille)</i>
12h10-12h25	Anomalies chromosomiques identifiées par Séquençage Haut débit de génome en fœtopathologie, <i>Tania Attié-Bitach (Necker, Paris)</i>
12h25-12h45	Duplications partielles de gènes détectés par ACPA, <i>Grégoire Blavier (Rouen), Kevin Cassinari (Rouen)</i>
12h45-13h	CNV-HUB : plateforme d'analyse des CNV, <i>Victor Pillay (Dijon)</i>
13h-14h	Déjeuner
Session 14h-16h05 : SNP array et SHD de Génome « vision SNP array »	
14h-14h10	Principe de la technique SNP array Illumina et exemples de profils, <i>Boris Keren (Pitié, Paris)</i>
14h10-14h20	Principe de la technique SNP array Affymetrix et exemples de profils, <i>Sandra Chantot-Bastaraud (Trousseau, Paris)</i>
14h20-15h	Des cas « casse-têtes » en SNP array, <i>Anne-Claude Tabet (Robert Debré, Paris), Sandra Chantot-Bastaraud (Trousseau, Paris), Agnès Guichet (Angers)</i>
15h-15h20	Analogies et différences entre CGH array, SNP array et SHD de Génome pour les SV, <i>Jonathan Levy (Robert Debré, Paris), Jean-Madeleine de Saint Agathe (Pitié, Paris)</i>
15h20-15h35	Outils de visualisation de « type SNP array » par SHD de Génome sur AURAGEN avec des cas cliniques, <i>Damien Sanlaville (Lyon), Virginie Bernard (Grenoble)</i>
15h35-15h50	Outils de visualisation de « type SNP array » par SHD de Génome sur SEQOIA avec des cas cliniques, <i>Jonathan Levy (Robert Debré, Paris) et Jean-Madeleine de Saint Agathe (Pitié, Paris)</i>
15h50-15h55	Mise en évidence des del/dup exoniques par la technique CGH array dans le cadre du pré et post natal en aval du NGS, <i>Claude Revel (Agilent) et Roubila Meziani (Agilent)</i>
15h55-16h10	CNV sur exome et détection des gènes hybrides : intérêt en pharmacogénétique, <i>Thibaut Benquey (Eurofins)</i>
16h10-16h25	Nouvelle réglementation concernant les conseillers en génétique, <i>Pascale Levy (Agence de Biomédecine)</i>
16h25-16h30	Nouveautés sur le site AchroPuce et clôture de la journée, <i>Valérie Malan (Necker, Paris)</i>
16h30	Fin de la journée Achro-Puce