

## PROGRAMME ATC/ACLF

## Mercredi 13 septembre - ATC

08:00-08:40	<b>Ouverture du Colloque ATC - Accueil des participants</b>	Espace Réceptif - RdC
08:40-08:50	<b>Mot de la Présidente</b> • Ophélie Petit-Prenant	Salles 110-111 - Niveau 1
08:50-10:10	<b>Sessions plénières</b>	Salles 110-111 - Niveau 1
08:50-09:20	• Actualisation des classifications des SMD et LAM - Marine J. Duranjou ( <i>Marseille</i> )	
09:20-09:50	• Confirmation et étude de CNV par PCR digitale en cytogénétique : une approche simple et très performante Donovan Liot & Kévin Cassinari ( <i>Rouen</i> )	
09:50-10:10	• Quand les translocations équilibrées engendrent des aneuploïdies annexes : focus sur 3 familles marocaines Abdelhafid Natiq ( <i>Rabat, Maroc</i> )	
10:10-11:10	<b>Pause-café - Visite des stands</b>	Espace Réceptif - RdC
11:10-12:00	<b>Sessions plénières</b>	Salles 110-111 - Niveau 1
11:10-11:30	• Cartographie optique du myélome : Retour d'expérience - Étienne Lescroart & Julien Merlin ( <i>Lille</i> )	
11:30-12:00	• Les anomalies chromosomiques limitées au placenta (MCP) : sont-elles mieux détectées avec le DPNI et quel impact sur la clinique de la grossesse ? - Jérôme Toutain ( <i>Bordeaux</i> )	
12:00-12:15	<b>Assemblée Générale de l'ATC</b> • Table Ronde & Discussion	Salles 110-111 - Niveau 1
12:15-14:00	<b>Déjeuner - Repas libre</b>	
14:00-14:50	<b>Sessions plénières</b>	Salles 110-111 - Niveau 1
14:00-14:20	• Pièges du DPNI : à propos de trois cas - Matthieu Dujardin & Laura Lefebvre ( <i>Rouen</i> )	
14:20-14:50	• Allogreffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH) : pourquoi, comment et à qui ? Cécile Castoldi ( <i>Marseille</i> )	
14:50-16:00	<b>Pause-café - Visite des stands</b>	Espace Réceptif - RdC
16:00-16:30	<b>Sessions plénières</b>	Salles 110-111 - Niveau 1
16:00-16:20	• Quand toutes les techniques s'emmêlent s'en mêlent Marilyn Mirra & Juliette Labitte ( <i>Saint-Ouen l'Aumône</i> )	
16:20-16:30	• Intérêt de l'analyse d'un remaniement chromosomique particulièrement complexe dans le déploiement d'une approche de cartographie optique du génome - Mathieu Castelain & Coralie Tiercin ( <i>Rouen</i> )	
20:00	<b>Dîner et soirée du Colloque ACTC</b>	

## Mercredi 13 septembre - ACLF

17:00-18:00	<b>Réunion des laboratoires participant aux EEQ de l'ACLF</b>	Salle 101 - Niveau 1
-------------	---	----------------------

## PROGRAMME ATC/ACLF

## Jeudi 14 septembre - Matinée commune ATC/ACLF

08:00-08:50	<b>Ouverture du Colloque ACLF - Accueil des participants</b>	Espace Réceptif - RdC
08:50-09:10	<b>Allocution de bienvenue</b> • François Vialard, <i>Président de l'ACLF</i>	Auditorium C400 - Niveau 1
09:15-10:15	<b>Session plénière 1</b> <i>Parcours formation continue - Session Qualiopi</i> <b>S1 - La cytogénétique dans tous ses états</b> <b>Modérateurs :</b> Nicolas Gruchy ( <i>Caen</i> ) & Martine Doco-Fenzy ( <i>Nantes</i> ) • <b>Les changements télomériques accompagnant le développement et le vieillissement</b> Éric Gilson ( <i>Nice</i> ) ----- • <b>Complications non-hématologiques associées au vieillissement de l'hématopoïèse : l'exemple des CHIP et des anomalies chromosomiques associées</b> Olivier Mansier ( <i>Bordeaux</i> ) ----- • <b>Rôle des CNV dans les maladies neurodégénératives</b> Gaël Nicolas ( <i>Rouen</i> )	Auditorium C400 - Niveau 1
10:15-11:00	<b>Pause-café - Visite des stands</b> <b>Session posters (Présentiel posters par demi-session)</b>	Espace Réceptif - RdC
11:00-12:00	<b>Session plénière 1</b> <b>S1 - La cytogénétique dans tous ses états - Suite</b> <b>Communications orales sélectionnées</b> • <b>S1-01 - Leucémie lymphoïde chronique avec anomalies du gène MYC : caractérisation génomique et signification pronostique, une étude du GFCH</b> Elise Chapiro ( <i>Hématologie Biologique, AP-HP Sorbonne Université, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris, France</i> ) ----- • <b>S1-02 - Microduplications 22q11.2 en prénatal : à propos de 87 nouveaux cas</b> Samira Ahmed-Elie ( <i>Laboratoire de Cytogénétique, Centre Hospitalier Intercommunal de Poissy - Saint-Germain-En-Laye, Poissy, France</i> ) ----- • <b>S1-03 - Étude de la longueur des télomères dans des biopsies de cordon ombilical après interruption de grossesse</b> Carole Goumy ( <i>Service de Cytogénétique Médicale, CHU Estaing Clermont-Ferrand, Clermont-Ferrand, France</i> ) ----- • <b>S1-04 - Rôle des déséquilibres chromosomiques dans les Variations du Développement Génital : étude rétrospective de 115 cas fœtaux</b> Laura Mary ( <i>Service de Cytogénétique et Biologie Cellulaire, CHU de Rennes, Rennes, France</i> ) ----- • <b>S1-05 - Intérêt de l'ACPA en prénatal devant un risque combiné <math>\geq 1/50</math> isolé</b> Audrey Schalk ( <i>Laboratoires de diagnostic génétique, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France</i> )	Auditorium C400 - Niveau 1
12:00-12:45	<b>Déjeuner</b>	Espace Réceptif - RdC

## Symposiums des partenaires

- 12:45-14:15 **Bionano** Auditorium C400 - Niveau 1
- Revolutionizing Cytogenomics with Optical Genome Mapping: Sample-to-answer workflow - Now powered by VIA software  
Dana Jaber (*San Diego, États-Unis*)
  - Étude nationale prospective en génétique chromosomique constitutionnelle, CHROMAPS : Mise en place et premiers résultats  
Laïla El Khattabi (*Paris*)
  - Implementing OGM technology in Spain: The Spanish Cooperative Group of Cytogenetics Experience  
Blanca Espinet (*Barcelona, Espagne*)
  - Table ronde - Discussion avec des experts sur la mise en place de l'OGM dans les laboratoires Français et Européens
- 12:45-13:45 **Agilent Technologies** Salle 101 - Niveau 1
- Projet MRKH au CHU de Rennes : Explorations génétiques d'un syndrome malformatif dans le cadre d'une collaboration multidisciplinaire  
Sylvie Jaillard (*Rennes*)
  - Utilisation d'un workflow Magnis-Alissa pour l'étude d'exome en diagnostic prénatal  
Guillaume Jedraszak (*Amiens*) & Walaa Darwiche (*Amiens*)
- 12:45-13:15 **Thermo Fisher Scientific** Salle 102 - Niveau 1
- Innovation en santé de la reproduction : du test pré-implantatoire à l'analyse post-natale  
Carolina Pérez (*Villebon-sur-Yvette*)
- 13:15-13:30 **Oxford Nanopore Technologies**
- Nanopore long read whole genome sequencing for the detection of structural and epigenetic variation in developmental disorders  
Mathilde Geysens (*Leuven, Belgique*)

## Fin du Colloque ATC

## Jeudi 14 septembre - Après-midi ACLF

## Sessions parallèles

- 14:15-15:35 **Session parallèle 1** Auditorium C400 - Niveau 1
- SP1 - Actualités en constitutionnel**
- Modérateurs :** Pascal Chambon (*Rouen*) & Sylvie Jaillard (*Rennes*)
- Enjeux sociaux, éthiques et règlementaires du DPNI  
Carine Vassy (*Bobigny*) & Laurence Brunet (*Paris*)
  - Optical genome mapping – opportunities for routine cytogenetics and rare disease  
Alexander Hoischen (*Nijmegen, Pays-Bas*)
  - À vous de jouer ! Devenez expert et différenciez des SV compliqués en un coup d'oeil (WooClap)  
Jean-Madeleine De Sainte Agathe (*Paris*) & Nicolas Chatron (*Lyon*)

14:15-15:35	<b>Session parallèle 2</b>	Salle 101 - Niveau 1
	<b>SP2 - Actualités en onco-hématologie</b>	
	<b>Modérateurs :</b> Matthieu Decamp ( <i>Caen</i> ) & Christine Lefebvre ( <i>Grenoble</i> )	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Apport de la cartographie optique du génome pour l'étude des lymphomes à cellules du manteau</b> Sophie Kaltenbach (<i>Paris</i>)</li> </ul>	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Panorama génomique des Leucémies pro-lymphocytaires T par Cartographie Optique du Génome : à propos d'une quinzaine de cas</b> Pauline Roynard (<i>Lille</i>)</li> </ul>	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Cartographie optique du génome : un nouvel outil cytogénétique dans les leucémies aiguës pédiatriques</b> Faten Hsoumi (<i>Paris</i>)</li> </ul>	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Cartographie optique du génome dans les leucémies aiguës</b> Katrina Rack (<i>Leuven, Belgique</i>)</li> </ul>	
15:35-16:15	<b>Pause-café - Visite des stands</b>	Espace Réceptif - RdC
	<b>Session posters</b> (Présentiel posters par demi-session)	
16:15-17:15	<b>Session plénière 2</b>	Auditorium C400 - Niveau 1
	<b>S2a - Pistes thérapeutiques</b>	
	<b>Modérateurs :</b> Florence Nguyen-Khac ( <i>Paris</i> ) & Sylvie Bernard ( <i>Nantes</i> )	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Nouveaux inhibiteurs de BCR::ABL1 : des inhibiteurs de tyrosine kinase aux inhibiteurs allostériques</b> Philippe Rousselot (<i>Versailles</i>)</li> </ul>	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Trisomie 21 et déclin cognitif : un rôle de la GnRH, l'hormone de la fertilité ?</b> Vincent Prévot (<i>Lille</i>)</li> </ul>	
	<b>S2b - Attractivité &amp; pédagogie</b>	
	<b>Modérateurs :</b> François Vialard ( <i>Poissy</i> ) & Caroline Schluth Bolard ( <i>Strasbourg</i> )	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Impacts de la réforme des études médicales et des méthodes diagnostiques sur la formation en cytogénétique</b> Kevin Cassinari (<i>Rouen</i>)</li> </ul>	
17:30-18:30	<b>Assemblée Générale de l'ACLF</b>	Auditorium C400 - Niveau 1
	<b>Dîner et soirée du Colloque ACLF</b>	Palais des Régates - Espace du Palais
19:00	• <b>Départ des bus</b> du Carré des Docks	
19:30	• <b>Apéritif</b> du Colloque ACLF	
20:30-23:00	• <b>Dîner</b> du Colloque ACLF	
23:00-02:00	• <b>Soirée musicale/dansante</b> (23h : 1 <sup>er</sup> bus retour du Palais des Régates vers les hôtels)	

## PROGRAMME ACLF

## Vendredi 15 septembre - Matinée ACLF

08:30-09:30 **Session plénière 3** Auditorium C400 - Niveau 1**S3 - Épigénétique / Épigénome****Modérateurs** : Andreea Apetrei (Caen) et Nathalie Auger (Paris)

- **Le chromosome X dans tous ses états : causes et conséquences pour le développement humain**  
Claire Rougeulle (Paris)
- **Le facteur épigénétique PRMT2 module le phénotype inflammatoire dans les leucémies aiguës myéloblastiques**  
Laurent Delva (Dijon)
- **Dissection des mécanismes de régulation transcriptionnelle normaux et pathologiques du gène *Pitx1***  
Guillaume Andrey (Genève, Suisse)

09:30-10:30 **Pause-café - Visite des stands** Espace Réceptif - RdC**Session posters (Présentiel posters par demi-session)**

## Sessions parallèles

10:30-11:30 **Session parallèle 1** Auditorium C400 - Niveau 1**SP1 - Actualités en constitutionnel - Suite****Communications orales sélectionnées**

- **SP1-01 - Capture télomérique associée à des remaniements chromosomiques complexes**  
Uriel Bensabath (UF de Génomique Chromosomique, Département de Génétique médicale, Hôpital Armand Trousseau, AP-HP Sorbonne Université, Paris, France)
- **SP1-02 - Cartographie optique du génome : contribution au diagnostic étiologique pour le retard de développement : expérience du CHU de Nantes à propos de 90 patients et perspective**  
Martine Doco-Fenzy (Cytogénétique, CHU de Nantes, Nantes, France)
- **SP1-03 - État des lieux, intérêt et perspectives des explorations génétiques dans les malformations cardiaques congénitales en pré et post-natal**  
Guillaume Jedraszak (Laboratoire de Génétique Constitutionnelle, CHU Amiens-Picardie, Amiens, France)
- **SP1-04 - Démembrement génétique des troubles spécifiques du langage oral**  
Valérie Malan (Médecine Génomique des Maladies Rares, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, France)
- **SP1-05 - Intérêt des approches *long read* pour la caractérisation des duplications partielles *de novo* impliquant des gènes impliqués en pathologie**  
Grégoire Blavier (Laboratoire de Cytogénétique, Service de génétique, UNIROUEN, Inserm U1245 CHU de Rouen, Rouen, France)
- **SP1-06 - Duplication « Ninja »** - Noémie Celton (Service de génétique, CHU Tours, Tours, France)

10:30-11:30 **Session parallèle 2** Salle 101 - Niveau 1**SP2 - Actualités en onco-hématologie - Suite****Communications orales sélectionnées**

- **SP2-01 - Caractérisation cytogénétique et moléculaire d'une cohorte de 96 SMD et LAM avec mutation *TP53***  
Marine Duranjou (Département de Biologie du Cancer, Institut Paoli Calmettes, Marseille, France)





... /...

- **SP2-02 - Bilan d'activité du GFCH : retour sur 16 années d'expérience**  
Baptiste Gaillard (*Laboratoire d'hématologie, CHU Reims, Reims, France*)
- **SP2-03 - Intérêt de la cartographie optique du génome dans le diagnostic du Myélome Multiple**  
Céline Lété (*Cytogénétique, CHU Liège, Liège, Belgique*)
- **SP2-04 - Caractérisation d'anomalies chromosomiques après CRISPR-CAS9 editing par cartographie optique du génome**  
Marie-Bérengère Troadec (*Univ. Brest, Inserm, EFS, UMR 1078, GGB, Brest, France*)

#### Communications orales flash sélectionnées

- **SP2-F1 - Évaluation du kit STEMCELL Technologies de tri des plasmocytes et recherche de critères techniques pour valider la réalisation du tri des plasmocytes indépendamment des données du myélogramme : étude rétrospective menée au CHU de Reims**  
Baptiste Gaillard (*Laboratoire d'hématologie, CHU Reims, Reims, France*)
- **SP2-F2 - Intérêt de la cartographie optique du génome dans la détection de petites insertions : illustration par deux cas de LAM pédiatriques avec remaniement *KMT2A::MLL10***  
Hadjer Lazga (*Laboratoire d'hématologie, Hôpital Saint-Antoine, Paris, France*)
- **SP2-F3 - Étude de la faisabilité en SNParray de l'utilisation d'ADN extraits de de culots de cytogénétique dans les hémopathies malignes: Intérêts et avantages**  
Fanny Pierre (*Génétique Oncologique, Centre Henri Becquerel, Rouen, France*)

#### Symposiums des partenaires

11:30-12:30	<b>illumina - Enjeux et challenges du NGS en périnatalité</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Exome prénatal en pratique clinique : Retour d'expérience diagnostique d'une collaboration clinico-biologique</b> Rodolphe Dard (<i>Poissy</i>) &amp; Bénédicte Gérard (<i>Lyon</i>)</li> <li>• <b>Apport du séquençage du génome en foetopathologie</b> Tania Attié-Bitach (<i>Paris</i>)</li> </ul>	Auditorium C400 - Niveau 1 
11:30-12:30	<b>Sysmex France</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>OGT SureSeq™ - Innovative NGS panels for haematological malignancies</b> Dave Bohanna (<i>Oxfordshire, Royaume-Uni</i>)</li> <li>• <b>CytoCell® - FISH strategies in ALL diagnostics and the benefits of IVDR probes</b> Richard Evans (<i>Oxfordshire, Royaume-Uni</i>)</li> </ul>	Salle 101 - Niveau 1  Together for a better healthcare journey  A Sysmex Group Company
11:30-12:00	<b>Yourgene Health</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Une étape de sélection de taille dans un process de DPNI permet d'enrichir la fraction fœtale et de prolonger la durée d'utilisation du sang collecté en tube EDTA</b> Mohamadou Sene (<i>Miami Beach, États-Unis</i>)</li> </ul>	Salle 102 - Niveau 1 
12:30-13:30	<b>Déjeuner</b>	Espace Réceptif - RdC

## Vendredi 15 septembre - Après-midi ACLF

13:30-15:30 **Session plénière 4**

Auditorium C400 - Niveau 1

**S4 - Édition du génome / Tests fonctionnels****Modérateurs** : Claude Houdayer (*Rouen*) & Elise Chapiro (*Paris*)

13:30-14:30

- **Modélisation du lymphome anaplasique à grandes cellules (ALK+) à partir de lymphocytes T primaires : ROR2 comme nouvelle cible thérapeutique** - Erika Brunet (*Paris*)

- **Intérêt et perspectives de la modélisation des syndromes à effets de dose chez les organismes modèles**  
Yann Herault (*Illkirch*)

- **Analyse du programme de réplication de l'ADN par cartographie optique à haut débit**  
Chunlong Chen (*Paris*)

14:30-15:30

**Communications orales sélectionnées**

- **S4-01 - Évaluation des conséquences transcriptomiques des variations pathogènes de NIPBL dans des cellules souches pluripotentes induites éditées**

Kévin Cassinari (*Department of Genetics and reference Center for Developmental Disorders, Univ. Rouen Normandie, Inserm U1245, CHU Rouen, Rouen, France*)

- **S4-02 - Génome et épigénome en diagnostic par séquençage nanopore : une réalité ?**

Nicolas Chatron (*Cellule bioinformatique de la plateforme de séquençage NGS, Hospices Civils de Lyon, Lyon, France*)

- **S4-03 - Validation fonctionnelle d'un nouveau gène de troubles du neurodéveloppement impliqué dans l'épissage, SF1, et description du phénotype associé**

Auriane Cospain (*Équipe « Développement du Cerveau », Institut du cerveau - Pitié-Salpêtrière, Sorbonne Université, Paris, France*)

- **S4-04 - Autisme, épigénétique et environnement : études de la méthylation de l'ADN dans un modèle animal**

Matthieu Egloff (*Laboratoire de Neurosciences Expérimentales et Cliniques, Université de Poitiers, INSERM U1084, Poitiers, France*)

- **S4-05 - La délétion 8p implique le gène TNFRSF10B, et est associée à des facteurs de mauvais pronostic et à la résistance à la fludarabine dans la leucémie lymphoïde chronique**

Ludovic Jondreville (*Pitié-Salpêtrière, Paris, France*)

15:45-16:15

**Remise des prix**

Auditorium C400 - Niveau 1

**Clôture du Colloque ACLF**