

# ATELIER SUR LE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE LA MUCOVISCIDOSE

## CONTACT

guidolin.c@chutoulouse.fr

# DURÉE

8H 1,5 jours

## **PRE-REQUIS**

Exercer dans un laboratoire avec activité de génétique moléculaire.

Connaissances sur la clinique et la génétique de la mucoviscidose et des pathologies associées.

## **PUBLIC**

Biologistes, ingénieurs, techniciens

## **ORGANISATEURS**

Dr Eric BIETH, Dr Adrien PAGIN

#### **TARIF**

Inscription seule : 140 € Inscription + 1 chambre\*

simple : 210 €

Inscription +1 chambre\*

double : 190 € \*Dans la limite des disponibilités



## **OBJECTIFS**

- Informer sur les nouveautés en termes d'outils de classification des variants.
- Proposer une actualisation de l'interprétation de certains variants.
- -Discuter des bonnes pratiques d'analyse et de rendu de résultats de génétique moléculaire

Présentation de l'accès compassionnel aux traitements modulateurs pour les patients présentant un génotype « hors AMM »

-Présentation des perspectives thérapeutiques



# MÉTHODES PÉDAGOGIQUES

Apports théoriques, PowerPoint Études de cas, analyse des pratiques Échanges



# **MODALITÉS D'ÉVALUATION**

Evaluation de la formation : Enquêtes de satisfaction

▶ À chaud : enquête de satisfaction à remplir immédiatement en fin de session



## Attestation de formation délivrée en fin de session

Personnes en Situation de Handicap : si votre état de santé nécessite une prise en charge particulière, veuillez contacter notre référent handicap pour en étudier la faisabilité :

i

guidolin.c@chu-toulouse.fr / 05 61 32 40 17

Déclaré sous le N° : 73 31 070 11 31 auprès de la Préfecture de Haute-Garonne



Jeudi 26/09	PROGRAMME	INTERVENANTS
14h00 14h30 15h15	INTERPRETATION VARIANTS  - Banque CFTR-France : Etats des lieux & Nouvelles classes - Reclassification de variants au regard des données épidémiologiques - Mises en situation & retours d'expérience  Objectifs : - Informer les participants sur les nouveautés en termes d'outils de classification des variants.	Dr S.Sasorith Dr. E.Girodon, Dr A.Pagin
	<ul> <li>Proposer une actualisation de l'interprétation de certains variants.</li> <li>Échanger sur les modalités de rendu des résultats.</li> </ul> <u>Méthodes pédagogiques</u> : présentation interactive, cas cliniques	
15h45	Pause et visite des stands ASPECTS RESEAUX	
16h15 16h35	<ul> <li>Dépistage néonatal : bilan d'activité &amp; évolution technologique</li> <li>Point référentiel « Bonnes Pratiques des Etudes du Gène CFTR »</li> </ul>	Dr. M. P. Audrézet Dr. C.Raynal
16h55	<ul> <li>EEQ CFTR 2022 &amp; 2023 « Take Home Messages »</li> <li>Objectifs:</li> <li>Echanger sur les aspects pratiques de l'activité de diagnostic</li> </ul>	Dr. M. P. Audrézet
	moléculaire des laboratoires du réseau GENMUCOFRANCE,  - Discuter des bonnes pratiques d'analyse et de rendu de résultats de génétique moléculaire du gène CFTR et aborder les évolutions des indications d'analyse du gène CFTR.	
	<u>Méthodes pédagogiques</u> : affirmatives expositives: conférence, discussion	
17h15 18H00	Clôture de la journée  Visite guidée « Découverte du Patrimoine Historique Toulousain »	



## 27/09

# 8h45 9h15 9h45 10h15

## **ASPECTS CLINIQUES**

- La Mucoviscidose en 2024
- Retour sur les accès compassionnels
- Diagnostic anténatal à l'heure des modulateurs
- Cas Cliniques: traitements modulateurs durant la grossesse

# **Objectifs:**

- Présentation de l'accès compassionnel aux traitements modulateurs pour les patients présentant un génotype hors AMM, présentation des perspectives thérapeutiques
- Discussion autour de l'impact des nouveaux traitements sur le diagnostic anténatal de la mucoviscidose
- Présentation de cas cliniques

Méthodes pédagogiques : diaporama, échanges

10h45

## Pause et visite des stands

# **ASPECTS PANGENOMIQUES**

11h15

Point PFMG: maladies respiratoires rares, infertilité masculine

Gestion des variants CFTR dans le contexte du pan exome/génome : où en sommes-nous... ?

11h40

# **Objectifs:**

- Présenter les préindications d'analyse génome complet du PFMG2025 pour les pathologies dont le spectre clinique est chevauchant avec la mucoviscidose (infertilité masculine et maladies respiratoires rares) Échanger autour de la gestion des variants CFTR identifiés comme données incidentes.

Méthodes pédagogiques: diaporamas, questionnaires envoyés aux participants en amont, échanges

12h30

# Pause déjeuner

## 14h00

14h30

15h00

#### **ASPECTS EVOLUTIONS**

- Rétrospective & Perspectives
- Évaluation d'un panel de séquençage du gène CFTR par technologie Nanopore
- Table ronde sur les évolutions clinico-biologiques

#### **Objectifs:**

- Revenir sur l'évolution de l'activité de diagnostic moléculaire au cours des 30 dernières années, discuter des évolutions à venir : perspectives technologiques, recours à l'intelligence artificielle, bioéthique...

Méthodes pédagogiques : diaporamas, table ronde

Dr. M. Mittaine / Dr M. Murris Pr C.Martin / Dr E.Girodon Pr. P.Reix Dr. M. P Reboul / Dr A. Pagin/Dr L. Monteil

Dr. A. de Becdelièvre Pr. F. Vialard, Dr. E. Bieth

Dr. E. Bieth

Dr Anne-Sophie Lebre

GIPSE - 74 voie du TOEC - 31 059 TOULOUSE Cedex 9 N° SIRET : 13001819500029 - Code NAF 8412 Z

Déclaré sous le N°: 73 31 070 11 31 auprès de la Préfecture de Haute-Garonne



15h30

## Clôture

Évaluation de la formation

<u>Objectif</u>: Évaluer le contenu de l'action, se positionner dans une démarche d'amélioration des pratiques grâce à celle-ci.

<u>Méthodes pédagogiques</u> : Échanges, enquêtes de satisfaction.

**Organisateurs** 

GIPSE – 74 voie du TOEC - 31 059 TOULOUSE Cedex 9 N° SIRET : 13001819500029 – Code NAF 8412 Z

Déclaré sous le N° : 73 31 070 11 31 auprès de la Préfecture de Haute-Garonne