

ATELIER SUR LE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE LA MUCOVISCIDOSE

CONTACT

guidolin.c@chu-toulouse.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

Évaluation 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 :

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



<p>27/09</p> <p>8h45 9h15 9h45 10h15</p>	<p style="text-align: center;">ASPECTS CLINIQUES</p> <ul style="list-style-type: none"> - La Mucoviscidose en 2024 - Retour sur les accès compassionnels - Diagnostic anténatal à l'heure des modulateurs - Cas Cliniques : traitements modulateurs durant la grossesse <p>Objectifs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 <p>Méthodes pédagogiques : diaporama, échanges</p>	<p>Dr. M. Mittaine / Dr M. Murriss Pr C.Martin / Dr E.Girodon Pr. P.Reix Dr. M. P Reboul / Dr A. Pugin/Dr L. Monteil</p>
<p>10h45</p>	<p style="text-align: center;">ASPECTS PANGENOMIQUES</p>	<p>Dr. A. de Becdelièvre Pr. F. Vialard, Dr. E. Bieth</p>
<p>11h15 11h40</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Point PFMG : maladies respiratoires rares, infertilité masculine - Gestion des variants CFTR dans le contexte du pan exome/génome : où en sommes-nous... ? <p>Objectifs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. <p>Méthodes pédagogiques : diaporamas, questionnaires envoyés aux participants en amont, échanges</p>	
<p>12h30</p>	<p style="text-align: center;">ASPECTS EVOLUTIONS</p>	<p>Dr. E. Bieth</p>
<p>14h00 14h30 15h00</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Rétrospective & Perspectives - Évaluation d'un panel de séquençage du gène <i>CFTR</i> par technologie Nanopore - Table ronde sur les évolutions clinico-biologiques <p>Objectifs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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... <p>Méthodes pédagogiques : diaporamas, table ronde</p>	<p>Dr Anne-Sophie Lebre</p>

15h30	<p>Clôture</p> <p>Évaluation de la formation</p> <p>Objectif : Évaluer le contenu de l'action, se positionner dans une démarche d'amélioration des pratiques grâce à celle-ci.</p> <p>Méthodes pédagogiques : Échanges, enquêtes de satisfaction.</p>	Organisateurs
-------	--	----------------------