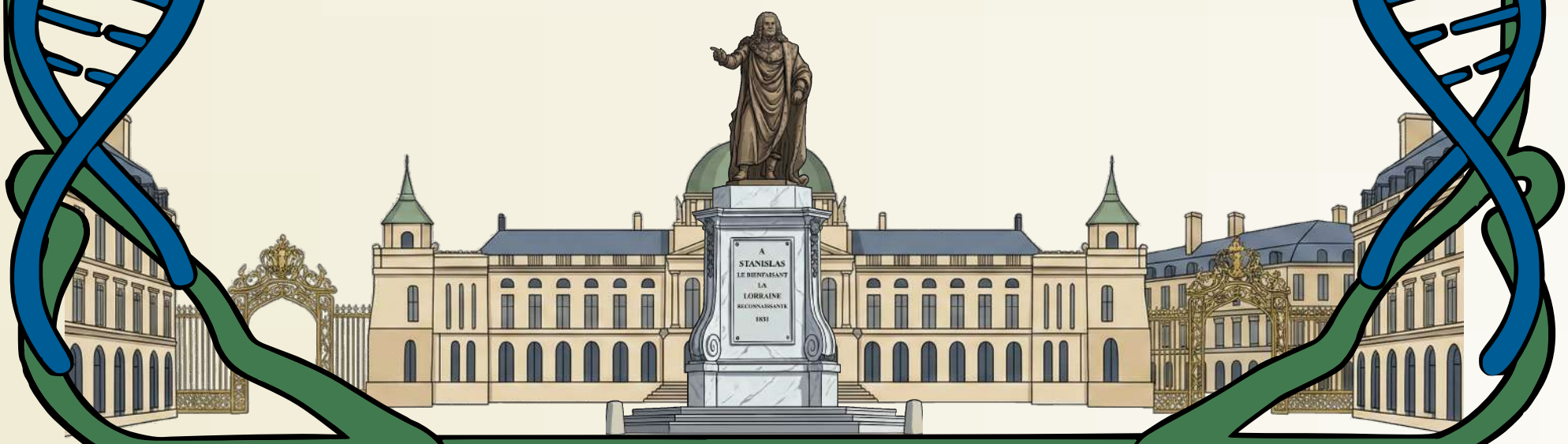
SÉMINAIRE DE GÉNÉTIQUE CLINIQUE

4 & 5 février 2027

NANCY • CENTRE DE CONGRÈS PROUVÉ



AnDDI-Rares

CHRU NANCY

LARA
LORRAINE AFFECTIONS RARES

Association de Génétique Médicale de Nancy

BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

SIGF
Société des Internes et Jeunes Généticiens de France

SFNG

JEUDI 4 FÉVRIER 2027

MATIN

09h00–9h30 Accueil et café -

09h30–10h00 Mots d'accueil

10h00–12h30 GÉNOME ET BIOMARQUEURS

10h00-10h25 PFMG : les évolutions - Élise Schaefer

10h25-10h50 Implémentation du séquençage du génome long-read en routine clinique pour le diagnostic des maladies rares - Quentin Sabbagh

10h50-11h15 Maladies rares & multi-omique - Antonio Vitobello

11h15-11h40 Les neurofilaments dans les maladies génétiques - Catherine Malaplate

11h40-12h05 La saga RNU : apport de l'imagerie - Sarah Baer

12h05-12h30 Génome des calcifications cérébrales - Gaël Nicolas

12h05–14h00 Déjeuner

APRÈS-MIDI

14h00–16h30 NEUROGÉNÉTIQUE

14h00-14h25 Ataxies épisodiques - Cécilia Marelli

14h25-14h50 Ataxie spinocérébelleuse de type 27 B - David Pellerin

14h50-15h15 Interruption des expansions - Jean-Loup Méreaux

15h15-15h40 CRISPR & amylose héréditaire à Transthyrétine - Andoni Echaniz Laguna

15h40-16h05 Génétique et chirurgie de l’épilepsie - Gaëtan Lesca

16h05-16h30 Modélisation des canaux potassiques et épilepsie - Tarek Mounir

16h30–17h00 Pause

17h00–17h30 : Présentations de cas cliniques - SIGF

17h30-18h00 Session icono-diagnostique - Mathilde Renaud & Armand Hocquel

SOIRÉE DE GALA

VENDREDI 5 FÉVRIER 2027

MATIN

09h00–11h05 ENDOCRINOLOGIE, ENVIRONNEMENT & METABOLISME

09h00-9h25 Pathologies combinées de l’empreinte - Frédéric Brioude

9h25-9h50 Le syndrome de Tatton-Brown - Emeline Renard

9h50-10h15 Rôle de l'exposition au bisphénol A dans les troubles du spectre autistique - Chloé Morel

10h15-10h40 Calcifications ectopiques - Hervé Kempf

10h40-11h05 Maladie de Menkes - François Feillet

11h05–11h20 Pause

11h20–12h00 : Conférence pharmacogénétique - Simon Verdez, Laure Raymond & Nicolas Picard

12h00–12h45 : Défis de la réinterprétation : état des lieux et cas cliniques - Tom Alix & la SIGF

12h45–14h00 Déjeuner

APRÈS-MIDI

14h00–16h25 FACILITER L’ACTIVITÉ GÉNÉTIQUE GRÂCE AUX OUTILS BIOINFORMATIQUES

14h00-14h25 Outils bioinformatiques en génétique hospitalière - Jean Muller

14h25-14h50 Interprétation de variants avec MobiDetails : du non-codant aux tests fonctionnels - David Baux

14h50-15h15 Utilisation de l’IA en consultation de néphro-génétique - Laurent Mesnard

15h15-15h40 Optimiser l’analyse d’exomes en routine clinique - Nicolas Philippe & Nicolas Duforet

15h40-16h05 Exemple en consultation et utilisation des entrepôts de données de santé - Jean-Marie Ravel

16h05-16h25 Geno'X, un outil de bibliographie automatique - Thibaut Benquey

16h25-16h30 Clôture