

Organisateurs :

Dr Thierry Bienvenu
Laboratoire de Biochimie et Génétique Moléculaire
Groupe Hospitalier Cochin – Saint-Vincent de Paul- La Roche-Guyon

Tél : 01 58 41 16 17
Fax : 01 58 41 15 80
Courriel: thierry.bienvenu@cch.ap-hop-paris.fr

Pr Christine Clavel
CHU Reims
Laboratoire Pol Bouin
Hôpital Maison Blanche
51092 Reims Cedex

Tel : 03 26 78 82 76
Fax : 03 26 78 77 39
Courriel: cclavel@chu-reims.fr

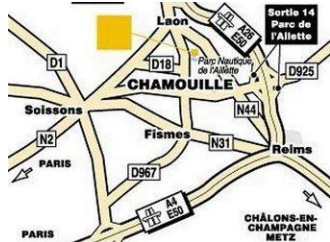
Inscription :

Entrée sur inscription, nombre de places limité.

Accès :

Par gare ferroviaire : Paris –Reims durée 30min
+ Car Reims – Chamouille (44 Kms) (40 min)

En voiture: Paris – Chamouille durée 1h50 (138 Kms) (A1, A104, N2)



Groupe Hospitalier Cochin - Saint-Vincent de Paul - La Roche-Guyon



Réseau Français des Laboratoires de Génétique Moléculaire

Atelier sur le Diagnostic Moléculaire de la Mucoviscidose

16/18 Septembre 2010
Golf de l'Ailette
02860 Chamouille



Jeudi 16 Septembre 2010

ASPECTS FONDAMENTAUX

- 14h30 Accueil des participants
15h00 **Le gène *CFTR*: état actuel des connaissances sur la régulation de son expression**
V. Viart (Montpellier)
15h30 **La protéine *CFTR* et son « interactome »**
P. Trouvé (Brest)
16h00 **Trafic intracellulaire de la protéine *CFTR* normale ou mutée**
V. Thoreau (Poitiers)
16h30 Discussion
16h45 Pause
17h00 **La protéine *CFTR* et l'épithélium respiratoire**
C. Coraux (Reims)

ASPECTS RESEAU

- 17h30 **Contrôle de Qualité Européen 2009**
E. Girodon (Créteil)
17h45 **Contrôle de Qualité Dépistage néonatal**
M. des Georges (Montpellier)
17h50 **Tarification des actes de Biologie Moléculaire: Vers une homogénéisation nationale de l'activité et des cotations**
E. Girodon (Créteil)
18h20 **Préparation à l'accréditation au sein du réseau mucoviscidose**
E. Girodon (Créteil)
18h35 Discussion
19h00 Clôture

Dîner

Vendredi 17 Septembre 2010

ASPECTS METHODOLOGIQUES

- 9h00 Accueil
9h15 **Etude de l'ARNm *CFTR* et identification de mutations « enfouies »**
C. Costa (Créteil)
9h35 **Etude de l'exon 9 du gène *CFTR* : les écueils**
V. Ladeveze (Poitiers)
9h45 **Les nouveaux outils d'analyse des variants de signification inconnue**
M. Des Georges (Montpellier), M.P. Audrezet (Brest)
10h00 **Table ronde sur les stratégies de diagnostic**
10h30 Pause
10h45 **Les avancées technologiques**
Automatisation pour le diagnostic moléculaire et Accréditation
C. Andrianoff (Beckman Coulter)
10h45 **Elucigene CF—EU2, un test de la mucoviscidose en Europe**
S. Grillère (GEN-Probe)
11h00 **Table ronde sur les nouvelles technologies (HRM, puces,...)**

12h30 **Déjeuner**

ASPECTS MUTATIONS

- 14h15 **La base de données UMD – *CFTR* France**
C. Bareil (Montpellier)
14h30 **Les mutations spécifiques de populations: Mise au point de mini-trousses de diagnostic**
J.P. Altiéri (Montpellier), C. Vasseur (Créteil)
15h00 **Les néomutations: Quelle place ? Quelles conséquences pratiques ?**
M.P. Audrezet (Brest), M. des Georges (Montpellier)
15h15 **Les Gènes modificateurs**
T. Bienvenu (Cochin, Paris)
15h30 **Ces mutations qui continuent à nous poser des problèmes?**
Bilan de 7 ans de réseau
E. Bieth (Toulouse)
15h45 **Table ronde sur les mutations « à problèmes »**
16h00 Clôture

Dîner

Samedi 18 Septembre 2010

ASPECTS CLINIQUES ET PERSPECTIVES

- 9h00 Accueil
- 9h15 **De l'utilité du dosage des enzymes digestives du liquide amniotique dans le diagnostic prénatal de la mucoviscidose**
F. Muller (Robert Debré, Paris)
- 9h30 **Les signes d'appel échographiques évocateurs de mucoviscidose: Quid des remaniements moléculaires de grande taille**
A. de Becdelièvre (Créteil)
- 9h45 **Intérêt des mesures de différence de potentiel nasal dans le diagnostic des formes « modérées » de mucoviscidose**
T. Bienvenu (Cochin, Paris)
- 10h00 **Le diagnostic préimplantatoire en France: Bilan et perspectives**
J. Steffann (Necker-Enfants-Malades, Paris)
- 10h15 **Discussion**
- 10h45 *Pause*
- 11h00 **Les désordres associés aux mutations du gène *CFTR***
C. Ferec (Brest)
- 11h30 **Les essais thérapeutiques en France: La preuve de l'importance de la génétique dans les stratégies thérapeutiques d'aujourd'hui et de demain, l'exemple du PTC124**
I. Sermet (Necker-Enfants-Malades, Paris)
- 11h45 **Discussion**
- 12h00 *Clôture*
- 12h30 **Déjeuner**

Rendez-vous en 2012 à Montpellier