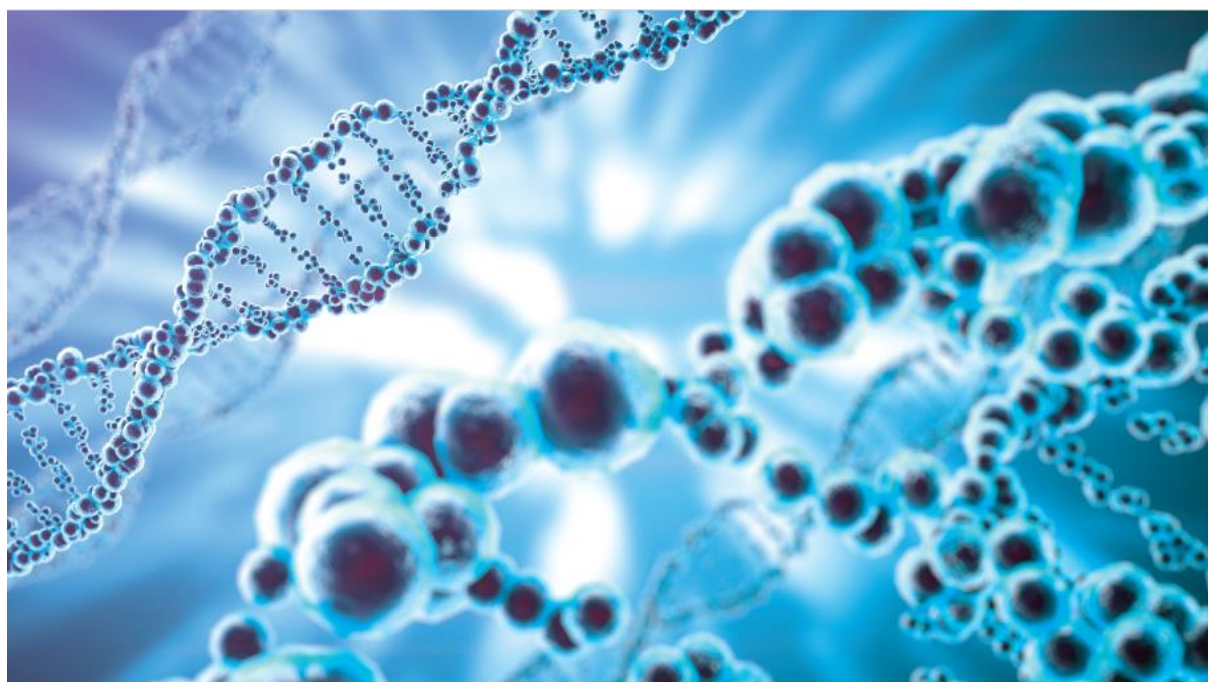




## PROGRAMME 2018-2019



## D.I.U. DIAGNOSTIC DE PRÉCISION ET MÉDECINE PERSONNALISÉE





## D.I.U. Diagnostic de précision et médecine personnalisée

PROGRAMME DE LA SEMAINE D'ENSEIGNEMENT DU 19 AU 24 NOVEMBRE 2017

MONTPELLIER

*Variabilité du génome; production, traitement et analyse des données; travaux pratiques*

**Venir avec un ordinateur portable**

**Coordonnateur : David Geneviève**

**Ancienne Faculté de médecine :** 2 Rue de l'École de Médecine, 34090 Montpellier

- Le 19/11 Salle Bonneavanture,
- Les 20/11, 21/11 et 22/11 Amphi d'anatomie,
- Le 23/11 Amphi d'anatomie jusqu'à 17h30, Salle Bonneavanture / Macabies jusqu'à 18h





**Lundi 19 novembre 2018**

**Rappels – Définition de la médecine personnalisée par le génome**

*Matin : Rappels sur le génome et les variants génétiques - Facultatif en fonction des connaissances du candidat*

8h45-9h00 : Accueil des participants Information organisation de la semaine et réponses aux questions de la salle, David Geneviève (Montpellier)

9h00-10h30: Organisation du génome – overview, David Geneviève (Montpellier)

10h30-11h30 : Rappels sur hérédité mendélienne, pénétrance et expressivité variable, Isabelle Touitou (Montpellier)

*Pause déjeuner*

14h00-15h00 : Maladies rares et maladies complexes - effet des variants génétiques - variants rares et fréquents, David Geneviève (Montpellier)

15h00-16h00 : Définition de la médecine personnalisée par le génome, David Geneviève (Montpellier)

*Pause*

16h30-17h30 : Médecine personnalisée : une révolution pour les professionnels de santé et les malades, Pascal Pujol (Montpellier)

17h30-18h00 : QCM pré-test, David Geneviève (Montpellier)

**Mardi 20 novembre 2018**

**Production des données – Variabilité du génome**

9h00-12h00 : Production des données, technologies de séquençage et applications (séquençage ciblée – séquençage d'exome – séquençage de génome, transcriptome), aspects pratiques de la gestion et du stockage des données, Christine BOLE-FEYSOT (Paris, IMAGINE)

*Pause déjeuner*





14h00- 15h00 : Particularité des mosaïque et limite de détection des variants, Arthur Sorlin (Dijon)

*Pause*

15h30-16h30 spécificité transcriptome et épigénome : techniques, résultats, applications en médecine, Eric Soler (Montpellier, IGMM)

16h30-18h00 France Médecine génomique - le fonctionnement d'une plateforme : la plateforme AURAGEN, Damien Sanlaville (Lyon)

### **Mercredi 21 novembre 2018** **Variabilité du génome**

9h00-10h30 : Variations du nombre de copies (Copie Number Variant – CNV), Vincent Gatinois (Montpellier)

10h30-12h00 : Variations nucléotidiques (Single Nucleotide Variant – SNV), Guillaume Sarabay (Montpellier)

*Pause déjeuner*

14h00–15h30 : Variants de structure équilibrées (SV) et leurs particularités (topologically associating domains (TAD) et éléments de régulation à distance), Franck Pellestor (Montpellier)

*Pause*

16h00-18h00 : Spécificité et particularités des analyses en oncologie (séquençage et bioinfo), Jérôme Solassol (Montpellier)





## **Jeudi 22 novembre 2018**

### **Traitement des données & analyses des données**

9h00–10h00 : Gestion des échantillons – de la prescription aux VCF – overview des moyens – cluster de calculs, Yannis Duffourd (Dijon)

10h00 -11h00 : Traitement des données de séquençage. Quelles étapes ? Overview, Yannis Duffourd (Dijon)

11h00-12h00 : Création d'un script VCF – Annotation. Quels outils ? (Exac, 1000 génomes etc...), Yannis Duffourd (Dijon)

#### *Pause déjeuner*

14h00 - 15h30 : Outils de prédiction in silico, Julien Thevenon (Grenoble)

#### *Pause*

16h00-17h00 : Utilisation des termes HPO pour la priorisation des variants : duo Julien Thevenon (Grenoble) & Nicolas Philippe (Société SEqOne Montpellier)

17h00-18h00 : Partage des données : Genematcher/phenomecentral... et médecine participative : principes, Julien Thevenon (Grenoble)

## **Vendredi 23 novembre 2018**

### **Travaux pratiques**

ED in silico équipe clinico: David Geneviève (Montpellier), Julien Thevenon (Grenoble), Vincent Gatinois (Montpellier), Thomas Guignard (Montpellier), Mouna Barat (Montpellier) ;

Venir avec un ordinateur portable

**Atelier tri de variant issus d'un exome à partir de fichier VCF**





Tri avec aide en direct et utilisation des bases de données et sites internet

- Stratégie de priorisation des variants type SNV
- Utilisation de logiciels pour traiter les variants sélectionnés
- Traitement des DNS

Débriefing sur les stratégies employées

Quelques exemple d'applications données CNV et SV d'un génome, Vincent Gatinois (Montpellier)





## D.I.U. Diagnostic de précision et médecine personnalisée

**PROGRAMME DE LA SEMAINE D'ENSEIGNEMENT DU 19 AU 23 MARS 2018**

**LYON**

***Big data; médecine personnalisée et maladies rares – cancer – maladies complexes; pharmacogénétique***

**Coordonnateur : Damien Sanlaville**

**Lundi 25 mars 2019**

**Big data, biostatistiques en génomique et maladies rares**

10h00-11h00 : Réponses aux questions des QCM post test 1<sup>ère</sup> semaine et pré test 2<sup>nde</sup> semaine, Damien Sanlaville (Lyon) [salle informatique](#)

11h00-12h00 : Le big data en médecine ça sert à quoi ? Claire Bardel (Lyon)

*Pause déjeuner*

13h30-15h30 : Intérêt des biostatistiques en génomique et transcriptomique, à partir d'exemples, Pascal Roy (Lyon)

*Pause*

15h45-16h45 : Les résultats des GWAS sont-ils applicables en pratique en médecine ? Pascal Roy (Lyon)

16h45-17h45 : Articuler routine et recherche à l'ère des plateformes de séquençage très haut débit (SeqOIA, AURAGEN), Pierre Saintigny (Lyon).





**Mardi 26 mars 2019**  
**Médecine personnalisée et maladies rares**

9h00 – 10h00 : Les Approches (panel, exome, génome) et les matériels à disposition, Damien Sanlaville (Lyon)

10h00 – 11h00 : Place de la CGH array/ACPA avec l'arrivée du WGS, Damien Sanlaville (Lyon)

*Pause*

11h15-12h30 : Application sur ADN foetal circulant, Caroline Schluth-Bolard (Lyon)

*Pause déjeuner*

14h00-15h00 : Les panels : exemple de la Cardiogénétique, Gilles Millat (Lyon)

15h00-16h00 : Diagnostic génétique des maladies du neurodéveloppement : panel versus exome ? Exemple des épilepsies et des déficiences intellectuelles, Gaetan Lesca (Lyon)

*Pause*

16h15-18h00 : Impact du WGS sur la détection des variant structuraux en période pré et post natale ? Damien Sanlaville et Caroline Schluth Bolard (Lyon)

*18h15 : Visite du laboratoire (Optionnel)*

**Mercredi 27 mars 2019**  
**Médecine personnalisée et cancer**

***Génétique constitutionnelle et cancer***

9h00-10h00 : Génétique des prédispositions aux cancers : épidémiologie, validation des variants, Alain Calender (Lyon)

***Génétique somatique et cancer***

10h00-11h00 : L'oncologie moléculaire somatique : ça sert à quoi ?, Pierre Sujobert (Lyon)

*Pause*

11h15-12h15 : Cancer entre Darwin et Écologie, Jonathan Lopez (Lyon)







12h15-12h45 : Filière Cancer et Plan France Médecine Génomique, Jonathan Lopez (Lyon)

*Pause déjeuner*

***Exemples d'applications cliniques***

14h00-15h00 : GWAS en hématologie (prédisposition, réponse thérapeutique), Hervé Ghesquière (Lyon)

15h00-16h00 : Focus en dermatologie, Stéphane Dalle (Lyon)

16h00-17h00 : ADN tumoral circulant en pneumologie, Sébastien Couraud (Lyon)

**Jeudi 28 mars 2019**

**Médecine personnalisée, maladies complexes et microbiote**

9h00-10h30 : Génomique et maladies psychiatriques : une association incompatible ? Caroline Demily et Alice Poisson (Lyon)

*Pause*

10h45-12h00 : Génomique et autisme : où en est-on ? Thomas Bourgeron (Paris)

12h00-13h00 : Génomique et maladie d'Alzheimer, Gaël Nicolas (Rouen)

*Pause déjeuner*

14h00-15h30 : Le microbiote intestinal : impact en pathologie humaine ? Médecine génomique et microbiote : quelles interactions ? Tristan Ferry (Lyon) et Oana Dumitrescu (Lyon)

*Pause*

15h45-16h45 : Auto-immunité, maladies rares et génomique, Alexandre Belot (Lyon)

16h45-17h45 : Dyslipidémies : de la génomique aux anticorps monoclonaux, Philippe Moulin (Lyon)

17h45-18h45 : Ostéoporose, arthrose, polyarthrite et génomique, qu'en dire ? Cyrille Confavreux (Lyon)





**Vendredi 29 mars 2019**  
**La pharmacogénomique**

9h00-10h00 : Pharmacogénomique : définition et principe, MC Gagnieu (Lyon)

10h00-11h00 : Application de la pharmacogénomique en hématologie : une utilisation effective et efficace ? Claude Négrier (Lyon)

*Pause*

11h15-12h45 : Évaluation clinique des marqueurs prédictifs, Michel Cucherat (Lyon)

*Pause déjeuner*

14h00-15h45 : De la génomique au traitement, exemple de la maladie de Fabry : Dominique Germain (Paris)

*Pause*

16h00-17h00 : La post génomique : quelles possibilités pour valider les variants ? Alexandre Janin (Lyon)



## D.I.U. Diagnostic de précision et médecine personnalisée

**PROGRAMME DE LA SEMAINE D'ENSEIGNEMENT DU 3 au 7 JUIN 2019**

**DIJON**

*Enjeux éthiques, sociétaux, réglementaires et médico-économiques de l'arrivée du NGS*

**Coordonnateur : Laurence Olivier-Faivre**

Les cours auront lieu à l'Amphithéâtre de la Maternité – 4<sup>ème</sup> étage – CHU Dijon –

14 rue Paul Gaffarel – 21000 Dijon

### **Lundi 3 juin 2019**

10h30-10h45 : Introduction de la semaine, Laurence Faivre (Dijon)

10h45-12h30 : La consultation de génétique pré et post-test, évolution du métier de généticien clinicien, Christel Thauvin (Dijon)

*Pause déjeuner*

14h00-15h30 : Evolution du métier de biologiste, et le compte-rendu en lien avec les nouvelles technologies, Christophe Philippe (Dijon)

*Pause*

15h45-17h15 : Le Séquençage haut débit : Quelles préférences et attentes des usagers ? Tour d'horizon de la littérature et recherche appliquée à partir de l'étude SEQUAPRE, Aline Chassagne et Aurore Pelissier (Dijon)

17h15-18h15 : Réponses aux questions des QCM post test 2<sup>e</sup> semaine et pré test 3<sup>e</sup> semaine, Laurence Faivre (Dijon)





## Mardi 4 juin 2019

9h00-10h30 : Les données incidentales, secondaires, non sollicitées... : le point de la littérature, quelles attentes, quels termes, quelles définitions, quelles fréquences, quelles recommandations pour quels pays ? Laurence Faivre (Dijon)

*Pause*

10h45-12h45 : Le point de vue du psychologue et l'évolution de la relation soignants/patients, Françoise Houdayer (Lyon)

*Pause déjeuner*

14h00-16h00 : Les enjeux sociétaux du NGS, Laurent Pasquier (Rennes)

*Pause*

16h15 -17h15 : Le consentement éclairé, Laurent Pasquier (Rennes)



**18h-20h : Conférence d'actualité commune avec  
l'Institut GIMI, François Deleuze (Paris CNG) :  
Séquençage haut débit, médecine personnalisée et plan  
France Médecine Génomique 2025**

## Mercredi 5 juin 2019

9h00 -10h30 : Risques et dérives, Sophie Julia (Toulouse)

*Pause*

10h45-12h45 : Cas cliniques, Sophie Julia (Toulouse), Laurence Faivre (Dijon)

*Pause déjeuner*

14h00-16h30 : Théâtre forum autour de mises en scènes de consultation pré et post –tests, Jean-Christophe Pisson (PACE), Sophie Nambot (Dijon), Sophie Julia (Toulouse), Laurence Faivre (Dijon), Perrine Malzac (Marseille)

*Pause*





16h45-18h00 : La médecine personnalisée existe t-elle? Marc Billaud (Lyon)

### Jeudi 6 juin 2019

09h00-13h00 : Les enjeux réglementaires du NGS, la protection des données, lien avec le DPI, les mineurs et les DNS, une évolution nécessaire de la réglementation, Emmanuelle Rial (Toulouse)

*Pause déjeuner*

14h15-15h45 : Etudes médico-économiques et NGS, Catherine Lejeune (Dijon)

15h45-17h15 : Utilité de la médecine génomique, le point de vue de l'assurance maladie et des établissements de santé, réorganisation du système de soins Christine Peyron et Aurore Pelissier (Dijon)

*Pause*

17h30-18h30 : Le point de vue des mutuelles, Nicolas Souveton (Mutuelles de France, Paris, à confirmer)

### Vendredi 7 juin 2019

09h00-10h00 : La médecine de précision à l'international, Jean-Louis Mandel (Strasbourg)

10h00-11h00 : A chacun son génome : où en est-on ?, Jean-Louis Mandel (Strasbourg)

*Pause*

11h15-12h15 : S'entreprendre avec ses gènes, Pascal Ducournau (Besançon)

*Pause déjeuner*

14h-15h15 : QCM post test 3<sup>e</sup> semaine

15h15-15h30 : Conclusions

