
Quels nouveaux outils pour réduire l'errance diagnostique en France ?
Colloque Satellite

Mardi 15 mars 2016 - 13h30-16h30 – Lyon

Salle Rhône 3

Modérateurs : **Pr Jean Pouget** (*coordinateur Filnemus*)
Christian Cottet (*DG AFM-Téléthon*)
Pr Nicolas Levy (*Laboratoire de génétique moléculaire, Marseille, UMR 910*)

13h30 : L'errance diagnostique et la prise en charge : point de vue des patients et des cliniciens (session en français)

- Les attentes des malades : présentation de l'enquête AFM-Téléthon sur les malades neuromusculaires sans diagnostic précis.

Christophe Duguet (Directeur Affaires publiques, AFM-Téléthon)

- Quelle spécificité clinique dans le suivi médical des patients sans diagnostic précis ?

Pr Jean-Christophe Antoine (Service de Neurologie, St Etienne)

14h15 : L'organisation et le financement du diagnostic génétique en France (session en français)

- Présentation de l'organisation des laboratoires de diagnostic génétique en France : Les différentes stratégies, résultats sur les différents types de panels.

Dr Mireille Cossée (Laboratoire de génétique moléculaire, Montpellier)

- Le financement revalorisé des actes innovants.

Pr Michel Vidaud (Laboratoire de génétique et de biologie moléculaire, Cochin)

15h00 : Recherche translationnelle utilisant une méthode de séquençage de l'exome (session en anglais)

- Séquençage haut débit pour le diagnostic génétique et l'identification de nouveaux gènes impliqués dans les myopathies.

Dr Jocelyn Laporte (Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire, Strasbourg)

- Séquençage de l'exome complet ou ciblé dans des pathologies neuromusculaires et neuro-pédiatriques rares : avantages et limites

Pr Judith Melki (UMR 1169, Inserm, Université Paris Sud)

15h40 : Présent et perspective du séquençage très haut débit (THD) (session en français)

- Apport du séquençage de nouvelle génération au diagnostic des maladies rares

Pr Thierry Frebourg (Laboratoire de génétique moléculaire, Rouen, UMR 1096)

- Table ronde : quel avenir pour le THD en France ?

Animation : Pr Nicolas Levy

16h30 : Fin