



XIIème atelier GENOSTASE du 16 novembre 2023

Amphithéâtre du Centre de Biologie de l'Hôpital Cochin (bâtiment Jean DAUSSET)

27 rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris

9h30-16h00

9h30= accueil des participants

9h45= début de l'atelier

Matinée 9h45 –12h30: *Partie panel diagnostique/analyse en routine*

1-Retours d'expérience **Whole Gene Sequencing** (modérateur Pierre Boisseau)

Dans la maladie de Willebrand (Pierre Boisseau)

Dans les hémophilies (Yohann Jourdy)

Gène PROC (Laetitia Mauge)

2- Influence du **diplotype ABO sur le taux de VWF** chez les transmetteurs de la maladie de Willebrand de type 3, issus du Centre de Référence de la Maladie de Willebrand (CRMW) (Caroline Kitel, Christophe Zawadzki)

3-Détection des **inversions int22 et int1 du F8 par NGS** (Cyril Burin des Roziers)

4- « **RUNX1 et thrombopénie familiale** avec prédisposition aux LAM » (Anne Vincenot, Manal Ibrahim)

5-Restitution du **contrôle inter-laboratoires NGS F8 et F9 2023** (Pierre Boisseau)

Après-midi 14h-16h30=

Sujets d'actualité/Groupes de travail (15 minutes par sujet= 10 minutes présentation + 5 minutes de discussion) 14h- 15h30

1-Retour d'expérience SeqOIA / AURAGEN par les interpréteurs MHEMO (Yohann Jourdy, Christophe Zawadzki, Anne Vincenot)

2-Enquête HAS sur les panels (Yohann Jourdy et Christophe Zawadzki)

3-Nouvelles lois de bioéthiques et prise en charge des données additionnelles (Pierre Boisseau)

4-Bilan groupe de travail nomenclature ACMG, recommandations internationales ClinGen et nouvelle nomenclature ABC (Pierre Boisseau)

5-Actualités ISTH : Effect of the type of *F9* mutation on the pharmacokinetic profile of patients with hemophilia B treated with extended half-life FIX concentrates – de Davide Martino (Caroline Kitel)

6- Quand prescrire et rendre une étude génétique dans les déficits en facteurs de la coagulation ?
Présentation d'un questionnaire à destination des cliniciens (Mathilde Frétigny, Muriel Giansily)

Vie de Génostase 15h45-16h00

Intégration de Génostase à la SFTH

Questions diverses et clôture de l'atelier 16h00-16h30

Plan d'accès page suivante

Site COCHIN

Bâtiment Jean DAUSSET

27 rue du faubourg Saint - Jacques
75679 Paris cedex 14

Metro stations :

Saint-Jacques ligne 6

Port-Royal Ligne B

Denfert-Rochereau Ligne 4

Bus stop : Port Royal Saint-jacques Bus 83 & 91 & 38

Accès à l'Amphithéâtre Jean Dausset :
dans le hall principal, prendre l'escalier de gauche pour accéder au rez de jardin, puis le couloir de gauche (sol vert)

Access to Amphithéâtre Jean Dausset :
In the Entrance Hall take on your left the stairs to go down level basement called Rez-de-jardin, then take on your left the green floor corridor

