

Journée ACLF - 21 septembre 2022
Utilisation du séquençage de génome et de la cartographie optique
pour le diagnostic cytogénétique

Lieu :

Amphi LUTON – Site Cochin – Université Paris Cité
 24 rue du faubourg Saint-Jacques 75014 Paris.75006 Paris

Réunion des laboratoires participant aux EEQ	9h30-10h25
Principes du séquençage et de la détection bio-informatique de points de cassure sur données <i>short read</i> <i>Equipe Montpellier</i>	10h25-10h50
Expérience lecture cytogénétique de génome <i>Céline Richard, Valérie Malan, Pascal Chambon, Nicolas Chatron</i>	10h50-11h45
Comment aller plus loin dans l'interprétation en constitutionnel ? Effet de position – Génome de référence <i>Caroline Schluth-Bolard</i>	11h45-12h15
Pause déjeuner	12h15-13h45
Intervention Sponsor : Genomic Vision	13h45-14h15
Nomenclature ISCN - génome <i>Jean Michel-Dupont</i>	14h15-14h30
Intérêt de la cartographie optique du génome pour l'étude des remaniements dans les syndromes myélodysplasiques <i>Pauline Roynard</i>	14h30-14h55
Bionano en oncologie <i>Eric Letouzé</i>	14h55-15h20
Projet CHROMAPS: CGH-array / Caryo vs Nanopore vs Bionano <i>Laila El Khattabi</i>	15h20-15h45
Un pipeline spécifique est nécessaire pour détecter la translocation récurrente t(11;22)(q23;q11.2). <i>Claire Caillot</i>	15h45-15h55
Inversion 5p constitutionnelle récurrente revisitée par les techniques de séquençage (Bionano et Génome) <i>Martine Doco-Fenzy</i>	15h45-15h55
A propos d'un cas résolu par l'intégration des données RNAseq, DNaseq : caractérisation fonctionnelle de l'insertion de novo d'un rétrotransposon LINE-L1 dans le gène RPS6KA3 <i>Margaux Biehler</i>	15h55-16h05
Caractérisation d'une triplication en 15q11.2q13.1 par cartographie optique <i>Malek Bouassida</i>	16h05-16h15
Assemblée Générale de l'ACLF	16h15-17h00