



Société des Internes en Génétique de France

association loi 1901

PROGRAMME D'ENSEIGNEMENT DE SEPTEMBRE 2016

Néphrogénétique, NGS, Muco, Maladies complexes

Coordonnateurs : Damien Sanlaville, Caroline Schluth-Bolard

Néphrogénétique : Pr Corinne Antignac

NGS : Dr JF Deleuze, Dr Robert Olasso

Maladies complexes : Pr Xavier Jeunemaitre, Pr David Geneviève

Les cours auront lieu à l'hôpital Necker dans les locaux de l'Institut *IMAGINE*

La salle de cours sera la salle 330 au 3^e étage

(<http://www.institutimagine.org/>)

Entrée principale :

24, bld du Montparnasse, 75015 Paris

Pour les internes : il faudra vous réunir dans le hall d'Imagine 5-10 minutes avant le début des cours tous les matins afin de pouvoir être accompagnés au 3^eème par un détenteur d'un badge. (Pour le mercredi 16, ouverture à 8h30 de l'accueil. Merci d'être bien à l'heure pour le cours qui commence à 8h30)

Pour les enseignants : merci de vous signaler à l'accueil d'Imagine pour être orientés dans le service de génétique au 1er, au secrétariat, d'où une personne avec un badge vous conduira au 3^eème étage.

En cas de problème vous pouvez appeler Mélanie Dauron au 01 42 75 44 66 qui a réservé la salle.

Lundi 12 septembre 2016

Néphrogénétique : coordination : Pr Corinne Antignac

09h45 – 10h00	Introduction, C. Antignac
10h00 – 10h30	Développement rénal, T Attié-Bitach
10h30 – 11h15	CAKUT (Congenital Abnormalities of the Kidney and the Urinary Tract), C. Jeanpierre
11h15 – 12h30	Dysgénésie tubulaire rénale, Maladies rénales kystiques en période antenatale, L. Heidet

Déjeuner

13h30 – 15h00	Polykystose rénale AD, Néphropathies tubulointerstitielles chroniques B Knebelman
15h00 – 15h45	Néphronophtise et ciliopathies “rénales”, R. Salomon

Pause

16h15 – 17h45	Néphropathies Glomérulaires, (syndrome d'Alport et syndromes néphrotiques), Cystinose, C. Antignac
17h45 – 18h00	Conclusion, C. Antignac

Mardi 13 septembre 2016

ATTENTION : cours à EVRY au CNG Centre National de Génotypage (Institut de Génomique), 2 rue Gaston Crémieux, 91057 Evry Cedex

Début 9h30 (Evry)

9h30-9h45	Présentation générale par JF. Deleuze
9h45 – 10h30	Présentation des nouveautés et des développements dans les NGS par R. Olaso
10h30-11h15	Présentation des enjeux du NGS en clinique et un exemple de détection de variants structuraux, D. Sanlaville.
11h15-12h00	Intérêt du NGS dans la pratique hospitalière à partir d'exemple, J. Thevenon

Déjeuner sur place

13h45-14h30	2° partie sur l'intérêt du NGS, G. Nicolas
14h30-15h15	Table ronde - Discussion
15h15-16h30	Visite du CNG

16h30-17h15 Présentation sur l'éthique médicale à l'heure du NGS, C. Hervé

Mercredi 14 septembre 2016

Divers

9h00-10h00 : Métabolisme des sels biliaires et de leurs transporteurs, M Girard

10h00-11h00 : Mucoviscidose : épidémiologie, clinique, évolution naturelle, PEC médicale, I Sermet-Gaudelus

Pause

11h15-12h00 : Mucoviscidose : les différentes pistes de traitement, I. Sermet-Gaudelus

12h00-13h00 : Mucoviscidose : le dépistage, le diagnostic moléculaire, le DPN : E. Girodon Boulandet

Pause déjeuner

14h00-16h00 : Maladie de Hirschsprung et crêtes neurales, J. Amiel

Pause

16h30-18h30 : Techniques d'analyses pangénomiques et découvertes fortuites. C Nava

Jeudi 15 septembre 2016

**3^{ème} jeudi : Journée Best of.... Amphithéâtre *Imagine*
N'hésitez pas à participer.**

Vendredi 16 septembre 2016

Maladies complexes

Introduction : X. Jeunemaitre

9h00-9h45 : Génétique des maladies multifactorielles : entre hérédité mendélienne et multigénique, D. Geneviève

9h45-10h15 : Les études de type GWAS : qu'en dire, qu'en déduire ? N. Bouatia-Naji

Pause

10h30-11h15 Les maladies auto-immunes rhumatismales, P. Dieudé

11h15-12h00 Arthrite Juvénile infantile : symptôme ou maladie ? D. Geneviève

12h00-12h45 Entre auto-inflammation et auto-immunité quels sont les liens ? ML Fremond

12h45-13h30 : pause déjeuner

13h30-14h30 Architecture génétique du diabète de type 2 (des formes monogéniques aux formes communes de diabète polygénique), M. Vaxillaire

14h30-15h30 Dermatite atopique et psoriasis, S. Hadj-Rabia

15h30-16h30 : Le lupus érythémateux disséminé : B. Bader Meunier