SYMPOSIUM PARALLELE AFM-TELETHON / FILNEMUS

Mardi 15 mars 2016 • 13h30 – 16h30• Centre de Congrès Lyon

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

Which new tools for patients with no diagnosis ?

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

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**

- 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 ?
  PrJean-Christophe Antoine (Service de Neurologie,St Etienne)

14h15 : **L'organisation et le financement du diagnostic génétique en France**

- 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 : **Translational research using exome sequencing** (*english session*)

- Massively parallel sequencing for gene identification and diagnosis in myopathies
  Dr Jocelyn Laporte (IGBMC, Strasbourg)

- Whole or targeted exome sequencing in rare neuropaediatric and neuromuscular diseases : advantages and limits
  Pr Judith Melki (UMR 1169, Inserm, Université Paris Sud)

15h40 : **Présent et perspective du séquençage très haut débit (THD)**

- Apport du séquençage de nouvelle génération au diagnostic des maladies rares
  Pr Thierry Frebourg (Département de Génétique, Rouen, Inserm U1079, IRIB)

- Table ronde : quel avenir pour le THD en France ?
  Animation : Pr Nicolas Levy

16h30 : Fin