



ORGANISMES DE DPC Fédération Française de Génétique Humaine FFGH | 5096

## Fiche programme

### Réf. Prog. 50961600002

Titre du programme	CNV d'interprétation difficile
Référence organisme	5096
Lien sur votre site	<a href="http://www.eacrf.org/semincongres/ACLF2016/">http://www.eacrf.org/semincongres/ACLF2016/</a>

#### Catégorie(s) professionnelle(s)

- Médecin
  - Biologie médicale / Médecin biologiste
  - Endocrinologie et métabolismes
- Endocrinologie, diabétologie et maladies métaboliques
  - Endocrinologie, diabétologie et nutrition
    - Génétique médicale
  - Gynécologie médicale et obstétrique
    - Hématologie
    - Neurologie
    - Pédiatrie
- Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent
  - Pharmacien
  - Pharmacien biologiste

#### Orientation(s)

- Médecin spécialisé en endocrinologie, diabète, maladies métaboliques
  - Nouveautés en endocrinologie, diabétologie et nutrition
  - Prescription en endocrinologie, diabétologie et nutrition
    - Médecin spécialisé en génétique médicale
  - Orientations thérapeutiques dans des pathologies génétiques
    - Stratégies diagnostiques en génétique
    - Problèmes éthiques liés aux nouvelles technologies
- Médecin spécialisé en gynécologie médicale / Médecin spécialisé en gynécologie-obstétrique
  - Prise en charge de l'infertilité

- Stratégie de prise en charge des troubles endocriniens
- Stratégie de prise en charge de la cancérologie gynécologique
- La demande d'imagerie et d'examens complémentaires en gynécologie et obstétrique
  - Médecin spécialisé en hématologie
- Nouveautés sur le diagnostic en hématologie
  - Thérapies ciblées en hématologie
  - Médecin spécialisé en neurologie
- Diagnostic et traitement des pathologies neurovasculaires à toutes les étapes de la prise en charge.
  - Prise en charge et parcours de soins des maladies neurodégénératives.
  - Nouvelles recommandations en neurologie (mise en pratique)
  - Prises en charge non médicamenteuses en neurologie
    - Médecin spécialisé en pédiatrie
      - Nouveautés en pédiatrie
- Prévention et dépistage chez l'enfant des troubles du développement psychomoteur (troubles psychiques, troubles du langage et des apprentissages, retard psychomoteur, handicap, troubles déficitaires de l'attention / hyperactivité (TDAH), troubles envahissants du développement (TED)
  - Biologiste médical(médecin, pharmacien)
  - Qualité et sécurité des soins en biologie médicale
- Optimisation des stratégies de prévention, prédiction, dépistage, diagnostic et suivi thérapeutique des pathologies aiguës ou chroniques
- Technologies innovantes en biologie médicale (mise en place de compétences, ressources et stratégies adaptées à leur développement)
  - Médecin spécialisé en psychiatrie
  - Les troubles mentaux sévères à tous les âges de la vie
- Prise en compte en psychiatrie des aspects liés à l'environnement : familial, social, professionnel

#### Méthode(s)

- Pédagogique ou cognitive
  - En groupe
- Formation présentielle (congrès scientifique, séminaire, colloque, journée, atelier, formation interactive, formation universitaire...)

Type de programme	Mixte
Programmes spécifiques	Non
Mode(s) d'exercice(s) des participants	Libéraux Autres salariés (y compris hospitaliers)
Année du programme	2016
Durée	Annuelle
Résumé	La technique d'analyse des chromosomes par puce à ADN (ACPA) a remplacé le caryotype classique en bandes dans

plusieurs applications. Il permet d'identifier des anomalies quantitatives du génome appelées Copy Number Variation ou CNV. Les CNV sont une source de diversité dans le génome humain. Par plusieurs mécanismes dont le dosage génique, les cassures ou fusion des gènes, l'effet de position, ces CNV peuvent causer des pathologies génétiques ou se comporter comme des variants polymorphes non pathogènes. Le colloque sera l'occasion de développer des exemples d'interprétation de CNV dans des contextes où le caryotype classique ne permet pas d'identifier des remaniements et leurs conséquences. L'analyse et l'interprétation des CNVs localisés sur le chromosome X peuvent parfois être complexes. Le Pr D. SANLAVILLE montrera tout d'abord l'importance de bien analyser les profils sur le chromosome X. Il présentera ensuite différentes situations soulignant l'interprétation parfois complexe des CNVs identifiés. Il abordera en particulier l'interprétation des régions PAR, la question de l'inactivation du chromosome X, les micro-remaniements récurrents sur le chromosome ou encore la difficulté pour conclure, parfois sur le caractère pathogène ou non d'un CNV. Concernant les régions pauvres en gène il existe des exemples de délétion ou duplication avec modification de la chromatine entraînant une modification de l'expression de gènes à distance. Concernant l'ACPA il était admis de considérer comme bénin un CNV contenant peu ou pas de gène. Plusieurs exemples dans la littérature ont montré des modifications d'expression de gènes (membres, organes génitaux) à distance des CNVs. Le Pr M. DOCO rapportera des exemples issus de l'expérience des laboratoires du Réseau Achro-Puce. L'infertilité est devenue un enjeu majeur de santé publique de ces dernières décennies avec plus de 70 millions de couples concernés à l'échelle mondiale. En France, on estime qu'environ 15% des couples seront confrontés à cette problématique avec, dans plus de la moitié des cas, une composante masculine. La grande majorité des cas d'infertilité masculine reste encore inexplicée et sans cause génétique connue. Le Dr Ch. COUTTON fera l'état des lieux de l'implication des CNVs dans l'infertilité, en particulier masculine, depuis la découverte des microdélétions du chromosome Y jusqu'à ce jour. Il présentera et discutera de l'intérêt médical de rechercher ces CNVs et de la place de l'ACPA dans le bilan étiologique

de l'infertilité à travers différents exemples. Les auteurs tenteront de proposer des conduites à tenir pour interpréter correctement les CNVs observés dans ces chapitres.

Recommandation de l'organisme

Pré-requis pour participer

Concepteur du programme                      Pellestor FRANK

Prix de vente du programme pour un participant                      25,00 €

Refus de la participation OGDPC pour l'organisme                      Non

Nombre de participants maximum par session                      400

Programme de DPC                      Programme intégré

Nombre d'étapes                      3

**Ce programme est composé plus de deux catégories et/ou spécialités indemnisables. La participation de l'OGDPC pour l'organisme dépend donc à la catégorie et/ou spécialité du PS**

#### **Etape 1**

Titre de l'étape                      QCM pré congrès

Type d'action                      Action d'Analyse des Pratiques Professionnelles

Format d'étape                      Non présentiel

Durée (en jours, une 1/2 journée)                      15.0

Description                      Pratique-non présentiel QCM pré congrès

#### **Etape 2**

Titre de l'étape                      CNV d'interprétation difficile

Type d'action                      Action cognitive

Format d'étape                      Présentiel

Durée (en jours, une 1/2 journée)	0.5
Description	Assister à la formation présentielle
<b>Etape 3</b>	
Titre de l'étape	QCM post congrès
Type d'action	Action d'Analyse des Pratiques Professionnelles
Format d'étape	Non présentiel
Durée (en jours, une 1/2 journée)	32.0
Description	Pratique-non présentiel QCM post congrès
<b>Nb. sessions : 1</b>	
<a href="#">SESSION N°2</a>	<a href="#">Du 18/08/2016 Au 10/11/2016</a>

## Fiche Session

**Réf. Prog. : 50961600002**

**Titre du programme : CNV d'interprétation difficile**

**Session n° : 2**

**Nombre d'inscrits : 0**

**Etat : ouvert**

<b>Etape 1</b>			
Titre de l'étape	QCM pré congrès	Durée (en jours, une 1/2 journée)	15.0
Format d'étape	Non présentiel	Date début	18/08/2016
		Date fin	01/09/2016
Intervenants			
Lieu			

**Etape 2**

Titre de l'étape CNV d'interprétation difficile

Format d'étape	Présentiel	Durée (en jours, une 1/2 journée)	0.5
Date début	21/09/2016	Date fin	21/09/2016

Intervenants

Lieu LE CORUM  
Esplanade Charles De Gaulle  
34000-MONTPELLIER

### **Etape 3**

Titre de l'étape QCM post congrès

Format d'étape	Non présentiel	Durée (en jours, une 1/2 journée)	32.0
Date début	10/10/2016	Date fin	10/11/2016

Intervenants

Lieu