



Conduite à tenir face à des anomalies du nombre de copies (copy number variation)

13 MAI 2024

14h - 17h

14 OCTOBRE 2024

9h30 - 12h30

DURÉE : 3 heures

FORMAT : en classe virtuelle

TARIF : 225 € TTC

CONTACT : Marie Cholet

marie.cholet@lab-cerba.com

01 34 40 97 46

●●●●● Réf. CERBA : JTS11

Programme DPC N° 31692325004

Objectifs

Les CNV ou variations du nombre de copies sont des désordres génomiques décelés par trois techniques différentes : la puce d'hybridation génomique comparative (CGH array ou ACPA), le séquençage génomique (exome/ whole genome sequencing) et la cartographie optique génomique (OGM). Ces outils de diagnostic sont devenus incontournables dans les bilans étiologiques de certaines pathologies constitutionnelles, telles que les troubles neurodéveloppementaux, les syndromes malformatifs congénitaux et les troubles de la fertilité ; en diagnostic prénatal, en cas d'anomalies échographiques fœtales non expliquées par le caryotype, et dans certains domaines de la cancérologie et oncogénétique. La demande suppose une prescription médicale et le consentement du patient. L'interprétation des CNV et leurs conséquences sont soumises à des recommandations émanant de sociétés savantes (ACHroPuce, ACMG, ACLF).

A l'issue de la formation, les participants seront capables de :

- Connaître les différentes techniques, outils d'analyse et interprétation des CNV,
- Maîtriser les bonnes pratiques de prescription des analyses,
- Comprendre les comptes rendus (classification) et leur impact pour le patient et sa famille.

Pré-requis

Le stagiaire doit être impliqué dans le diagnostic génétique pré et post-natal et oncogénétique.

Public concerné

Cette formation s'adresse aux biologistes médicaux et médecins généticiens.

Programme

- Les conditions préanalytiques de réalisation des analyses
- Examens disponibles en fonction des cibles dans le génome
- Protocoles des différentes typologies d'examens
- Avantages et limites des différentes analyses
- Rapport coût-bénéfice diagnostic en fonction des techniques de cytogénétique moléculaire et de génétique moléculaire
- Interprétation des CNV
- La classification des CNV
- Les types de CNV
- Le parcours de soin

Intervenants

Dr Aline RECEVEUR et Dr Laurence LOHMANN, biologistes au Laboratoire Cerba.

Moyens pédagogiques

Remise d'un support de cours.

Lieu

Classe Virtuelle.

Évaluation

- Bilan initial des connaissances à remplir en début de formation.
- Bilan des acquis après la formation.