



Réunion sur la mise en place d'un réseau national de DPNI-CFTR et autres maladies monogéniques

Mardi 30 avril de 9h30 à 16h30

Au siège de Vaincre la Mucoviscidose, 181 rue de Tolbiac, 75013 Paris

L'association Vaincre la Mucoviscidose organise une réunion autour du DPNI. L'objectif de cette réunion est d'identifier et planifier les actions nécessaires pour :

- la mise en place d'un réseau national de DPNI
- la diffusion et le partage des informations concernant ce test auprès des patients, des familles, ainsi que des soignants

Programme :

9h30-10h : Accueil des participants

10h-10h30 : Introduction sur le DPNI pour les maladies monogéniques

Mathilde PACAULT (Laboratoire de Génétique Moléculaire, CHRU de Brest)

10h30-11h15 : Le DPNI pour les maladies monogéniques au sein d'un laboratoire de génétique :

(Présentation par chaque laboratoire des activités en routine, des activités de recherche et de suggestions/propositions afin d'homogénéiser les pratiques entre laboratoires)

- Pour Cochin : Juliette NECTOUX (Service de génétique et biologie moléculaires, hôpital Cochin, Paris)
- Pour Montpellier : Marie-Claire VINCENT (Laboratoire de génétique moléculaire, Montpellier)
- Pour Brest : Mathilde PACAULT (Laboratoire de Génétique Moléculaire, Brest)

Pause

11h30-12h00 : Partage d'expérience avec le Pr Lyn Chitty (University College London) qui a beaucoup travaillé à la mise en place du DPNI en routine en Grande-Bretagne.

Déjeuner

13h30-13h50 : Témoignage d'une maman sur son expérience concernant le DPNI.

13h50-14h30 : L'histoire du réseau GenMucoFrance (Mireille CLAUSTRÉS, Professeur Emérite Faculté de Médecine de Montpellier)

14h30-15h15 : Quelles pistes pour la formation d'un réseau DPNI pour les maladies monogéniques.

15h15-16h : Des pistes pour mieux véhiculer les informations autour du DPNI-maladies monogéniques auprès des prescripteurs du test.

16h-16h30 : Conclusion de la journée