

La vie de la FHU

Bonjour à tous,

Le comité scientifique international de la FHU, qui a lieu tous les 2 ans, s'est réuni le 2 décembre 2020, pour la première fois par visioconférence compte tenu des contraintes sanitaires. L'équipe de la FHU est fière de partager leurs conclusions: *"The committee would like to express several outstanding elements: The clear increase in the national and international visibility of the FHU Translad; The increase in competitive fundings; The increase in volume and quality of scientific production; Its international influence, in particular through participation in numerous groups or consortia: The constant concern for translational research with a high impact on patients and families with genetic diseases; The penetration of subjects by humanities, and that without any reservation or limits."* *"All in all, the Fédération Hospitalo-Universitaire Translad shows remarkable successes and dynamism. Its scientific committee is happy and proud to be associated, through its advice, to such rapid and talented developments, today of an international scope and renown."*

En 2022, l'objectif sera de demander un label INSERM pour la FHU.

Toute l'équipe de la FHU

Newsletter n°12 - Février 2022



SOIGNER et INNOVER

**CONSULTATIONS
OPHTALMOLOGIQUES
POUR LES PATIENTS
ATTEINTS DE
MALADIES RARES**

Assurées par les Docteurs
Pierre-Henry GABRIELLE,
ophtalmologue adulte, et
Lucie SIGRONDE,
ophtalmologue pédiatrique

Un lundi matin tous les 2 mois
Dans le service d'ophtalmologie
du CHU de Dijon

POUR PRENDRE RDV:
Tél: 03-80-29-37-56
secretariat.ophtalmologie
@chu-dijon.fr

PEMR
Espace Patient Rares
Dijon Bourgogne

CHU
Dijon Bourgogne



Une nouvelle consultation dédiée pour les patients atteints de maladies rares

Plusieurs consultations spécialisées maladies rares ont déjà été mises en place dans le but de faciliter le parcours des patients, permettre aux praticiens de consulter avec un accompagnement professionnel adapté aux patients concernés, et monter en compétences dans le domaine des maladies rares.

La mise en place de nouvelles consultations spécialisées fait partie des projets de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares du CHU de Dijon.

L'identification de 2 ophtalmologistes intéressés par les maladies rares, Pierre-Henry Gabrielle pour les pathologies rétinienues de l'adulte et l'adolescent, et Lucie Sigronde pour les pathologies ophtalmogénétiques pédiatriques ou le suivi ophtalmologique des maladies rares de l'enfant, permet la **mise en place d'une nouvelle consultation d'ophtalmogénétique**. Cette consultation a débuté en janvier 2022, un lundi matin tous les 2 mois.



Retour d'expérience de la première session des programmes ETP « Les 4 fantastiques »

Les 4 programmes nationaux d'ETP « En route vers l'autonomie » « 22 raisons d'avancer », « Sens % diag » et « E...change de regard » **ont pu être avoir lieu sur l'année 2021**, malgré les difficultés organisationnelles liées à l'épidémie de COVID-19. Cette nouvelle offre répond à une **vraie demande des patients ou de leurs parents**. Les **professionnels sont également très satisfaits** de cette mise en pratique. Les équipes vont partager leur expérience lors de la réunion nationale de la filière AnDDI-Rares le 7 Avril 2022.





SOIGNER et INNOVER

L'activité physique adaptée



Théo Gaumet a été recruté dans le service de Génétique à 40% à l'issue de son stage d'**Enseignant en Activités Physiques Adaptées**. Cette expérience a pu être valorisée dans une petite vidéo qui montre l'intérêt de cette nouvelle offre de soins pour les patients : <https://youtu.be/HhOs2fmDCpo>. Ce projet a pu être étendu depuis la rentrée à d'autres patients atteints de maladies rares dont ceux pris en charge dans le centre de compétence du syndrome de Marfan et maladies apparentées de Dijon, grâce à un financement sur appel à projets de la filière de santé FAVA-Multi.

Les arrivées au sein du service de Génétique

Quentin Thomas, est de retour dans l'équipe en tant que CCA à 50%. Son activité permet d'augmenter l'activité consacrée à la neurogénétique (consultations et HJ).

Clémence Fatus a rejoint également le service en novembre 2021 tant que neuropédiatre à 50%.

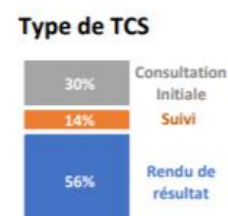
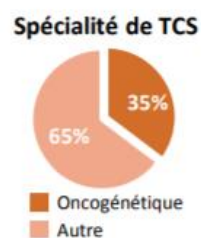
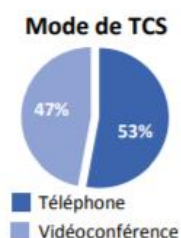
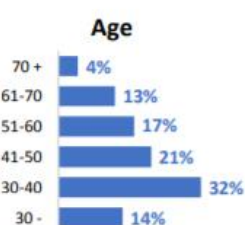
Cathy Desvignes a pris un poste d'assistante de service social à mi-temps et **Chloé Sagnol** et **Aurélien Espitalier** (50%), sont neuropsychologues depuis septembre 2021.

Une convention avec la maison d'arrêt de Dijon

Les professionnels de l'Unité Sanitaire du centre pénitentiaire de Dijon ont désormais la possibilité technique d'utiliser la solution CovaliaWeb pour réaliser des **téléconsultations** avec le service de Génétique.

Les retours de l'enquête Télémédecine (TCS)

2307 patients ayant bénéficié d'une TCS par téléphone ou visioconférence entre mars et décembre 2020 issus de cinq consultations de génétique de l'est de la France ont été sollicités par mail ou par courrier pour répondre à un questionnaire de satisfaction en ligne. 20% ont répondu, les résultats sont mentionnés ci-dessous, et encouragent à garder cette offre pour le rendu des résultats, en particulier pour les patients vivant dans des zones éloignées des hôpitaux et pour les personnes à mobilité réduite.



96% de satisfaction (excellent 62%, bon 34%), seulement 22% des patients auraient préféré une consultation sur site, surtout lorsqu'ils habitaient à proximité de l'hôpital.



94% ont apprécié de ne pas se déplacer.

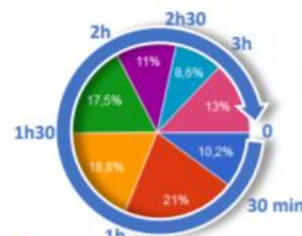


90% des patients choisiraient à nouveau une TCS au-delà de 2h30 de transport, contre 68% en dessous de 30 minutes.



59% des patients de +70 ans auraient préféré une consultation sur site.

Les patients ont été moins souvent accompagnés par des proches que si la consultation avait été réalisée sur site (43% contre 61%).



Médiane du gain de temps de transport
1 h 30 min



INNOVER et RECHERCHER

Les essais thérapeutiques au sein de la FHU: une nouvelle dynamique



Compte tenu de leur expertise acquise dans la coordination des essais thérapeutiques pour les maladies en mosaïque, les équipes souhaitent maintenant mettre à profit cette expérience pour développer des essais thérapeutiques dans certaines pathologies du neurodéveloppement:

- Tout d'abord dans le **syndrome MCAP** lié au gène *PIK3CA*, la demande de financement Novartis pour le projet « A Phase II double-blind multi-center, placebo-controlled trial, to assess the efficacy and safety of alpelisib (BYL719) in pediatric and adult patients with Megalencephaly-Capillary malformation Polymicrogyria syndrome (MCAP) » a été accepté et l'essai devrait pouvoir débuter au 2^{ème} trimestre 2022 (Projet SESAM - promotion CHU Dijon)
- Mais aussi dans le **syndrome lié au gène *TBR1*** : « An open-label evaluation of low dose carbonate lithium in patients with TBR1 neurocognitive related disorders: a multi-center pilot study », avec une lettre d'intention acceptée au PHRC national (projet ESALIT), et demande de designation médicament orphelin en cours, pour pouvoir bénéficier du Protocol Assistance de l'EMA.
- Enfin, une lettre d'intention au **call Horizon Europe « Development of new effective therapies for rare diseases »** vient d'être soumise. Le projet ID-Challenges rassemble 10 pays partenaires, et des compétences multidisciplinaires pour les domaines cliniques, précliniques, méthodologiques et essais cliniques. Le projet a l'ambition de permettre un développement rapide et efficace de nouvelles thérapies pour les maladies avec Déficience Intellectuelle. Les collaborations au sein du réseau européen de référence ITHACA ont été d'importance majeure pour la constitution de ce projet.

Recherche en SHS: un projet pluridisciplinaire et participatif pour mettre en avant le rôle des parents-aidants auprès d'enfants atteints de maladie rare ou de handicap rare avec trouble du développement intellectuel (Projets CASEPRA-Pil et CASEPRA).



Le 1^{er} plan national d'aide aux aidants en France, dont l'une des priorités est la conciliation entre la vie personnelle et la vie professionnelle, est une reconnaissance institutionnelle du rôle des aidants. Néanmoins **parmi les aidants, les situations sont hétérogènes et celle des parents-aidants reste encore largement méconnue.**

Le projet CASEPRA vise à :

- identifier, décrire et analyser **l'aide apportée par ces parents-aidants,**
- mettre en évidence les **répercussions de cette aide sur leur situation d'emploi et leur vie professionnelle.**

Ce projet a débuté en avril 2021. **18 entretiens** ont déjà été réalisés entre juin et octobre 2021, essentiellement auprès de mamans. Au travers de ces entretiens, les parents ont pu raconter leur histoire, décrire leur quotidien et décrire leur rôle de parent et d'aidant auprès de leur enfant. Ces éléments ont été mis en perspective de la prise en charge médicale et institutionnelle des enfants, et des configurations familiales. Les enseignements tirés de cette phase qualitative sont riches. Ils ont permis de répondre à un certain nombre de questionnements et de finaliser la rédaction d'un **questionnaire** qui sera diffusé largement en ligne d'ici la fin du premier semestre 2022. Il permettra à un plus grand nombre de parents de participer à cette recherche. En parallèle, l'équipe du projet a participé à plusieurs conférences (Rencontres RARES 2021) et a organisé un **ciné-débat** le 25 novembre 2021 à l'Athénium de l'université de Bourgogne.

Un **projet pluridisciplinaire et participatif** ? CASEPRA rassemble une équipe de chercheurs académiques en sciences humaines et sociales (des universités de Bourgogne, Paris-Est Créteil Val de Marne, Grenoble Alpes et Reims Champagne-Ardenne), deux filières nationales de santé maladies rares (Anddi-Rares et Défiscience), l'Equipe Relais Handicap Rare Bourgogne Franche-Comté, ainsi que deux associations (l'UNAPEI et le réseau eNorme). Aurore Pélissier, membre de la FHU depuis 2014 pilote le projet.

Côté financement, la phase pilote (CASEPRA-Pil) a reçu le soutien de la **Fondation Maladies Rares** (Appel à projet « Sciences Humaines et sociales et maladies rares » 2020). Le projet global, qui s'étend jusqu'en octobre 2023, est financé par la **CNSA** dans le cadre de l'appel à projet blanc « sessions 11 » 2020 de l'IRESP.



Zoom sur le projet MultiOmixCare

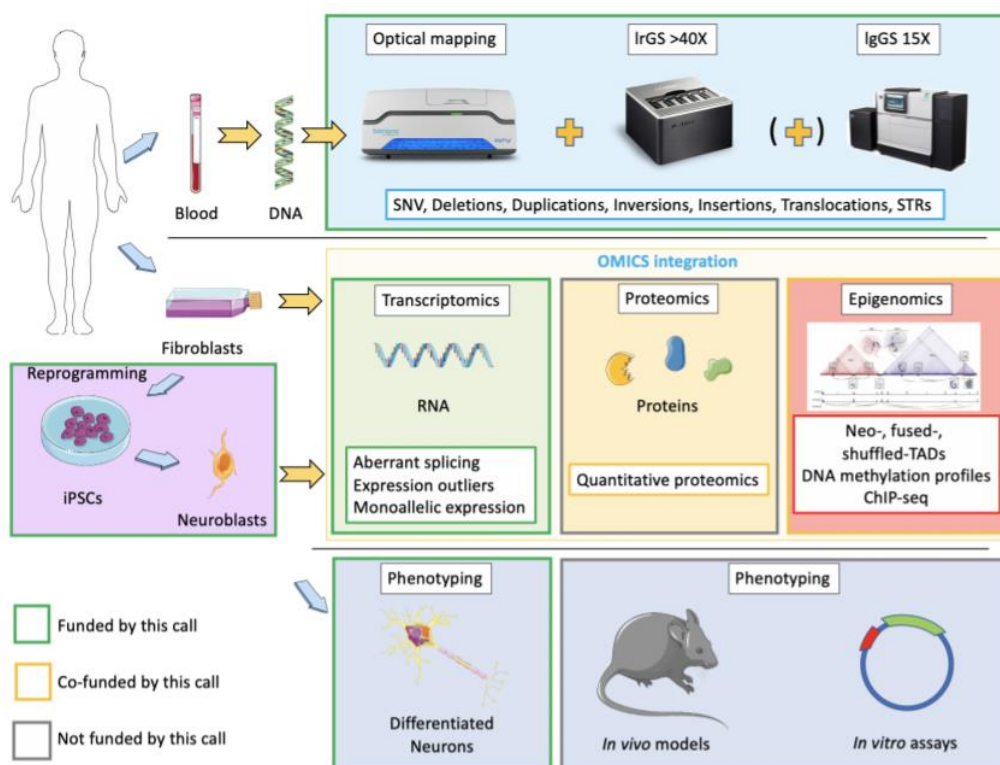
Le projet **MultiOmixCare**, proposé par le Dr Vitobello dans le cadre de l'appel à projet ambitieux « **Résoudre les impasses diagnostiques** », financé dans le cadre du PIA, a été retenu. Ce projet vise à **évaluer l'utilité de plusieurs technologies omiques chez des patients avec analyses de génome short reads négatifs**. Les patients seront sélectionnés par le biais des filières de santé AnDDI-Rares et Défiscience.

Dans la 1ère partie, seront réalisées:

- Des analyses génomiques orthogonales (dans le sang - approche en trio) afin de détecter les variants structuraux (SVs), les répétitions en tandem (STRs) et également les variants nucléotidiques simples (SNVs) dans les régions non résolubles par srGS.
- Des analyses transcriptomiques (dans les fibroblastes - approche singleton) afin d'identifier les anomalies d'épissage, l'expression monoallélique, les signatures transcriptionnelles et les fusions de gènes.

Dans la deuxième partie, cofinancée par les membres du consortium MultiOmixCARE, une combinaison de technologies omiques supplémentaires et de l'analyse de l'ADN induit et de cellules souches pluripotentes induites, sélectionnées en fonction des résultats obtenus lors de la 1ère étape, seront analysées,

Dans le cadre de ce projet, résumé dans la figure ci-dessous, **plusieurs laboratoires de recherche et de diagnostic reconnus au niveau international et national unissent leurs forces**. Ce travail permettra d'**identifier la place des Omics pour réduire l'errance et les impasses diagnostiques dans les maladies rares résistantes aux technologies classiques**.



Brèves recherche

- Les inclusions dans le **PHRC-I FASTGEN** « Etude de l'intérêt diagnostique de l'analyse "rapide" de SHD de génome en situation d'urgence diagnostique » et le projet pilote national **ANDDI-PRENATOME**

« Etude de la faisabilité d'une analyse "rapide" de SHD d'exome » sont terminés. Les résultats ont été présentés aux Assises de Génétique Humaine 2022 sous la forme de deux présentations orales du Dr Tran-Mau-Them.

- Les inclusions dans le projet national **DEFIDIAG**, auquel participe la FHU en tant que centre d'inclusion et laboratoire d'analyse, sont presque terminées. La FHU coordonne l'étude ancillaire s'intéressant aux données secondaires, et les entretiens sont en cours dans cette phase de rendus des résultats.

- Le projet européen **SolveRD** entre dans sa dernière année. L'équipe est en charge de l'écriture des résultats des réanalyses à l'aide du pipeline ClinVar, dont les résultats ont été présentés aux Assises de Génétique. Les analyses omiques des «specifics cohorts»/«unsolvables» sont en cours.

- Deux lettres d'intention ont été sélectionnées :

- projet **BB-Génome** (étude médico-économique du génome urgent néonatal) à l'appel à projet PRME
- projet **TSALIS** (apport de l'exome dans les troubles spécifiques du langage et des apprentissages) à l'AAP PHRC-I.



INNOVER et RECHERCHER

Le projet Philogène

La thèse de Sabine Jobez intitulée **Philogène** vise à **analyser les transformations du soin par et dans la médecine génomique dans le cadre du diagnostic des anomalies du développement**. La première étape du travail de terrain a consisté en une enquête qualitative auprès des patients pour évaluer les transformations au niveau du consentement. Depuis juillet 2021, la deuxième phase concerne les équipes soignantes au sens large (médecins généticiens cliniciens et biologistes, conseiller en génétique, bioinformaticiens, infirmiers, psychologues, etc...) auprès des professionnels de la génétique dans différents hôpitaux français. Il s'agit de ressaisir les potentielles disparités selon des effets générationnels, de spécialisation, de site, etc.

Une nouvelle étude sur exome en prénatal

La projet soumis par le Dr Sophie Nambot au PHRC-I a été retenu. Il s'agit d'un projet de «Comparaison de l'approche non invasive et du séquençage d'exome fœtal en diagnostic prénatal lors de la découverte de signes échographiques fœtaux». **DPNI-Exome**, a été élaboré conjointement avec les équipes du CIC-EC et du Laboratoire de Génétique moléculaire du CHRU Strasbourg. Une étude SHS sera adossée à ce projet, pour analyser la perception des couples et des professionnels vis-à-vis de l'exome anténatal.

Les nouvelles du projet SeDeN

Le projet **SeDeN**, visant à **évaluer les attentes et les freins à l'extension du dépistage néonatal**, y compris l'utilisation éventuelle des technologies avancées de génétique, est l'objet de la thèse de sciences de Camille Level, économiste de la santé. Le projet se compose de plusieurs volets. Le premier, en cours de finalisation, étudiait la **diversité des politiques de dépistage néonatal au niveau international** avec analyse des déterminants de ces différences. Le deuxième visait à **évaluer les positions du corps médical français** sur l'extension du dépistage néonatal et la place à accorder à la génétique et en particulier au séquençage de nouvelle génération, avec une phase qualitative exploratoire et une phase quantitative d'investigation basée sur une enquête par questionnaire. Ce volet a fait l'objet d'une présentation aux assises de Génétique à Rennes en février 2022. Le troisième volet sera lancé en 2022 et comprendra les **perceptions des parents vis-à-vis de ces questions dans différentes situations**: grossesse, naissance, petite enfance, enfant dépisté dans le cadre du programme national de dépistage néonatal. Enfin, un quatrième volet pour **analyser les opinions des décideurs publics et groupes influents** sera complémentaire.

Une journée de réflexion et un ouvrage collectif autour de la valeur des données génétiques , le 16 juin 2021

Sarah Carvallo a proposé aux membres de la FHU de se réunir dans le cadre d'une journée sur la valeur des données génétiques, en particulier dans le contexte d'innovation technologique, le 16 juin 2021, avec quelques invités extérieurs.

Le but de cette première rencontre visait à appréhender les points de vue pluridisciplinaires respectifs sur la question.

Suite à cette journée, 10 articles ont été soumis à la revue Médecine et Philosophie, sur les thématiques suivantes: Jamais seuls face au génome !; Les données génomiques à l'ère du séquençage à haut débit – de l'illusion informative aux mutations du consentement; Construction de la donnée génétique; La valeur des données génétiques : la contribution de la santé publique à l'identification des perspectives individuelles et aux choix collectifs; Les valeurs économiques des données et de l'information génétiques; La valeur des données génétiques pour la santé : une mosaïque juridique; La portée symbolique des données génétiques; La valeur d'un diagnostic génomique à l'arrivée de la médecine génomique, Ce que cela change pour les patients et les généticiens ; Du point de vue du plan France Médecine Génomique; Généalogie de la valeur des données génétiques.





La FHU au-delà des frontières (Octobre 2020-Février 2022)

Les dernières publications initiées par la FHU



- Andreou Y, Thauvin-Robinet C, Martin J, Faivre L, Granon O. **Early psychosis in Thauvin-Robinet-Faivre syndrome, a complication of the disease?** Clin Genet. 2022 Feb;101(2):267-269. doi: 10.1111/cge.14089. Epub 2021 Nov 24. PMID: 34820834.
- Tharreau M, Garde A, Marlin S, Morel G, Ernest S, Nambot S, Duffourd Y, Ternoy N, Duvillard C, Banka S, Philippe C, Thauvin-Robinet C, Mau-Them FT, Faivre L. **Refining the clinical phenotype associated with missense variants in exons 38 and 39 of KMT2D.** Am J Med Genet A. 2022 Jan 21. doi: 10.1002/ajmg.a.62642. Epub ahead of print. PMID: 35060672.
- Bruel AL, Vitobello A, Thiffault I, Manwaring L, Willing M, Agrawal PB, Bayat A, Kitzler TM, Brownstein CA, Genetti CA, Gonzalez-Heydrich J, Jayakar P, Zyskind JW, Zhu Z, Vachet C, Wilson GR, Pruniski B, Goyette AM, Duffourd Y, Thauvin-Robinet C, Philippe C, Faivre L. **ITSN1: a novel candidate gene involved in autosomal dominant neurodevelopmental disorder spectrum.** Eur J Hum Genet. 2022 Jan;30(1):111-116. doi: 10.1038/s41431-021-00985-9. Epub 2021 Oct 28. PMID: 34707297; PMCID: PMC8738743.
- Tran Mau-Them F, Duffourd Y, Vitobello A, Bruel AL, Denommé-Pichon AS, Nambot S, Delanne J, Moutton S, Sorlin A; Orphanomix Physician's Group, Couturier V, Bourgeois V, Chevarin M, Poe C, Mosca-Boidron AL, Callier P, Safrrou H, Faivre L, Philippe C, Thauvin-Robinet C. **Interest of exome sequencing trio-like strategy based on pooled parental DNA for diagnosis and translational research in rare diseases.** Mol Genet Genomic Med. 2021 Dec;9(12):e1836. doi: 10.1002/mgg3.1836. Epub 2021 Oct 30. PMID: 34716697; PMCID: PMC8683640.
- Delanne J, Bruel AL, Huet F, Moutton S, Nambot S, Grisval M, Houcinat N, Kuentz P, Sorlin A, Callier P, Jean-Marcas N, Mosca-Boidron AL, Mau-Them FT, Denommé-Pichon AS, Vitobello A, Lehalle D, El Chehadeh S, Francannet C, Lebrun M, Lambert L, Jacquemont ML, Gerard-Blanluet M, Alessandri JL, Willems M, Thevenon J, Chouchane M, Darmency V, Fatus-Fauconnier C, Gay S, Bournez M, Masurel A, Leguy V, Duffourd Y, Philippe C, Feillet F, Faivre L, Thauvin-Robinet C. **The diagnostic rate of inherited metabolic disorders by exome sequencing in a cohort of 547 individuals with developmental disorders.** Mol Genet Metab Rep. 2021 Oct 18;29:100812. doi: 10.1016/j.ymgmr.2021.100812. PMID: 34712575; PMCID: PMC8528787.
- Denommé-Pichon AS, Vitobello A, Olaso R, Ziegler A, Jeanne M, Tran Mau-Them F, Couturier V, Racine C, Isidor B, Poë C, Jouan T, Boland A, Fin B, Bacq-Daian D, Besse C, Garde A, Prost A, Garret P, Tisserant É, Delanne J, Nambot S, Juven A, Gorce M, Nizon M, Vincent M, Moutton S, Fradin M, Lavillaureix A, Rollier P, Capri Y, Van-Gils J, Busa T, Sigaudy S, Pasquier L, Barth M, Bruel AL, Flamant C, Prouteau C, Bonneau D, Toutain A, Chantegret C, Callier P, Philippe C, Duffourd Y, Deleuze JF, Sorlin A, Faivre L, Thauvin-Robinet C. **Accelerated genome sequencing with controlled costs for infants in intensive care units: a feasibility study in a French hospital network.** Eur J Hum Genet. 2021 Nov 15. doi: 10.1038/s41431-021-00998-4. Epub ahead of print. PMID: 34782754.
- Hadouiri N, Thomas Q, Darmency V, Dulieu V, De Rougemont MM, Bruel AL, Duffourd Y, Lecoquierre F, Colomb B, Perez-Martin S, Ornetti P, Blanchard O, Sorlin A, Philippe C, Faivre L, Vitobello A, Thauvin-Robinet C. **Homozygous TRAPPC11 truncating variant revealing segmental uniparental disomy of chromosome 4 as a cause of a recessive limb-girdle muscular dystrophy-18.** Clin Genet. 2021 Aug 25. doi: 10.1111/cge.14045. Epub ahead of print.
- Luu M, Vabres P, Devilliers H, Loffroy R, Phan A, Martin L, Morice-Picard F, Petit F, Willems M, Bessis D, Jacquemont ML, Maruani A, Chiaverini C, Mirault T, Clayton-Smith J, Carpentier M, Fleck C, Maurer A, Yousfi M, Parker VER, Semple RK, Bardou M, Faivre L. **Safety and efficacy of low-dose PI3K inhibitor taselisib in adult patients with CLOVES and Klippel-Trenaunay syndrome (KTS): the TOTEM trial, a phase 1/2 multicenter, open-label, single-arm study.** Genet Med. 2021 Aug 12. doi: 10.1038/s41436-021-01290-y. Epub ahead of print.
- Gabrielle PH, Faivre L, Audo I, Zanlonghi X, Dollfus H, Thiadens AAHJ, Zeitz C, Mancini GMS, Perdomo Y, Mohand-Saïd S, Lizé E, Lhussiez V, Nandrot EF, Acar N, Creuzot-Garcher C, Sahel JA, Ansar M, Thauvin-Robinet C, Duplomb L, Da Costa R. **Cystoid maculopathy is a frequent feature of Cohen syndrome-associated retinopathy.** Sci Rep. 2021 Aug 12;11(1):16412. doi: 10.1038/s41598-021-95743-8.
- Messiaen C, Racine C, Khatim A, Soussand L, Odent S, Lacombe D, Manouvrier S, Edery P, Sigaudy S, Geneviève D, Thauvin-Robinet C, Pasquier L, Petit F, Rossi M, Willems M, Attié-Bitach T, Roux-Levy PH, Demougeot L, Slama LB, Landais P; AnDDI-Rares network, Jannot AS, Binquet C, Sandrin A, Verloes A, Faivre L. **10 years of CEMARA database in the AnDDI-Rares network: a unique resource facilitating research and epidemiology in developmental disorders in France.** Orphanet J Rare Dis. 2021 Aug 4;16(1):345. doi: 10.1186/s13023-021-01957-4.
- Roux-Levy PH, Sanlaville D, De Fremerville B, Touraine R, Masurel A, Gueneau I, Cotinaud-Ricou A, Chancenotte S, Debomy F, Minot D, Bournez M, Rousseau I, Daniel S, Gautier E, Lacombe D, Taupiac E, Odent S, Mikaty M, Manouvrier S, Ghomid J, Geneviève D, Lehman N, Busa T, Edery CP, Cornaton J, Gallard J, Héron D, Rastel C, Thauvin-Robinet C, Verloes A, Binquet C, Faivre L, Lejeune C. **Care management in a French cohort with Down syndrome from the AnDDI-Rares/CNSA study.** Eur J Med Genet. 2021 Jul 15;64(10):104290. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104290. Epub ahead of print.



- Carmignac V, Vabres P. **Response to Resta et al.** Genet Med. 2021 Jul 7. doi: 10.1038/s41436-021-01257-z. Epub ahead of print.
- Carmignac V, Salomon G, Severino-Freire M, Duffourd Y, Chevarin M, Vabres P, Mazereeuw-Hautier J. **Mosaic NEK9 mutation, fibrous dysplasia and premature puberty in nevus comedonicus syndrome.** Br J Dermatol. 2021 Jun 29. doi: 10.1111/bjd.20603. Epub ahead of print.
- Bourgon N, Carmignac V, Sorlin A, Duffourd Y, Philippe C, Thauvin-Robinet C, Guibaud L, Faivre L, Vabres P, Kuentz P; Collaborators. **Clinical and molecular data in case of prenatal localized overgrowth disorders: major implication of genetic variants in the PI3K-AKT-mTOR signaling pathway.** Ultrasound Obstet Gynecol. 2021 Jun 25. doi: 10.1002/uog.23715. Epub ahead of print.
- Thomas Q, Gautier T, Marafi D, Besnard T, Willems M, Moutton S, Isidor B, Cogné B, Conrad S, Tenconi R, Iascone M, Sorlin A, Masurel A, Dabir T, Jackson A, Banka S, Delanne J, Lupski JR, Saadi NW, Alkuraya FS, Zahrani FA, Agrawal PB, England E, Madden JA, Posey JE, Burglen L, Rodriguez D, Chevarin M, Nguyen S, Mau-Them FT, Duffourd Y, Garret P, Bruel AL, Callier P, Marle N, Denomme-Pichon AS, Duplomb L, Philippe C, Thauvin-Robinet C, Govin J, Faivre L, Vitobello A. **Haploinsufficiency of ARFGEF1 is associated with developmental delay, intellectual disability, and epilepsy with variable expressivity.** Genet Med. 2021 Jun 10. doi: 10.1038/s41436-021-01218-6. Epub ahead of print.
- Sorlin A, Carmignac V, Amiel J, Boccara O, Fraïtag S, Maruani A, Theiler M, Weibel L, Duffourd Y, Philippe C, Thauvin-Robinet C, Faivre L, Rivière JB, Vabres P, Kuentz P. **Expanding the clinical spectrum of mosaic BRAF skin phenotypes.** J Eur Acad Dermatol Venereol. 2021 May 29. doi: 10.1111/jdv.17413. Epub ahead of print.
- Theiler M, Weibel L, Christen-Zaech S, Carmignac V, Sorlin A, Neuhaus K, Chevarin M, Thauvin-Robinet C, Philippe C, Faivre L, Vabres P, Kuentz P. **Cerebriform sebaceous nevus: a subtype of organoid nevus due to specific postzygotic FGFR2 mutations.** J Eur Acad Dermatol Venereol. 2021 Apr 30. doi: 10.1111/jdv.17319. Epub ahead of print.
- Carmignac V, Mignot C, Blanchard E, Kuentz P, Aubriot-Lorton MH, Parker VER, Sorlin A, Fraïtag S, Courcet JB, Duffourd Y, Rodriguez D, Knox RG, Polubothu S, Boland A, Olaso R, Delepine M, Darmency V, Riachi M, Quelin C, Rollier P, Goujon L, Grotto S, Capri Y, Jacquemont ML, Odent S, Amram D, Chevarin M, Vincent- Delorme C, Catteau B, Guibaud L, Arzimanoglou A, Keddar M, Sarret C, Callier P, Bessis D, Geneviève D, Deleuze JF, Thauvin C, Semple RK, Philippe C, Rivière JB, Kinsler VA, Faivre L, Vabres P. **Clinical spectrum of MTOR-related hypomelanosis of Ito with neurodevelopmental abnormalities.** Genet Med. 2021 Aug;23(8):1484-1491. doi: 10.1038/s41436-021-01161-6. Epub 2021 Apr 8. Erratum in: Genet Med. 2021 Jul 13;
- Abasq-Thomas C, Audebert S, Carmignac V, Brosseau-Beauvir A, Brenaut E, Misery L, Vabres P. **Complete agenesis of the corpus callosum in phacomatosis pigmentovascularis cesioflammea: a manifestation of mosaicism?** Eur J Dermatol. 2021 Apr 1;31(2):248-249. doi: 10.1684/ejd.2021.4004.
- Thomas Q, Vitobello A, Tran Mau-Them F, Duffourd Y, Fromont A, Giroud M, Daubail B, Jacquin-Piques A, Hervieu-Begue M, Moreau T, Osseby GV, Garret P, Nambot S, Delanne J, Bruel AL, Sorlin A, Callier P, Denomme-Pichon AS, Faivre L, Béjot Y, Philippe C, Thauvin-Robinet C, Moutton S. **High efficiency and clinical relevance of exome sequencing in the daily practice of neurogenetics.** J Med Genet. 2021 Mar 5;jmedgenet-2020-107369. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107369. Epub ahead of print.
- Garde A, Guibaud L, Goldenberg A, Petit F, Dard R, Roume J, Mazereeuw- Hautier J, Chassaing N, Lacombe D, Morice-Picard F, Toutain A, Arpin S, Boccara O, Touraine R, Blanchet P, Coubes C, Willems M, Pinson L, Van Kien PK, Chiaverini C, Giuliano F, Alessandri JL, Mathieu-Dramard M, Morin G, Bursztejn AC, Mignot C, Doummar D, Di Rocco F, Cornaton J, Nicolas C, Gautier E, Luu M, Bardou M, Sorlin A, Philippe C, Edery P, Rossi M, Carmignac V, Thauvin-Robinet C, Vabres P, Faivre L. **Clinical and neuroimaging findings in 33 patients with MCAP syndrome: A survey to evaluate relevant endpoints for future clinical trials.** Clin Genet. 2021 May;99(5):650-661. doi: 10.1111/cge.13918. Epub 2021 Jan 20.
- Lejeune C, Amado IF; DEFIDIAG study group, FHU Translad and Aviesan. **Valuing genetic and genomic testing in France: current challenges and latest evidence.** J Community Genet. 2021 Jan 16. doi: 10.1007/s12687-020-00503-2. Online ahead of print. PMID: 33453057
- Peyron, C., Péliissier, A., Krucien, N. **Preferences of the French Population Regarding Access to Genetic Information: A Discrete Choice Experiment.** Economics and Statistics, 2021, issue 524-525, 65-84
- Garde A, Cornaton J, Sorlin A, Moutton S, Nicolas C, Juif C, Geneviève D, Perrin L, Khau-Van-Kien P, Smol T, Vincent-Delorme C, Isidor B, Cogné B, Afenjar A, Keren B, Coubes C, Prieur F, Toutain A, Trouselet Y, Bourgouin S, Gonin-Olympiade C, Giraudat K, Piton A, Gérard B, Odent S, Tessier F, Lemasson L, Heide S, Gelineau AC, Sarret C, Miret A, Schaefer E, Piard J, Mathevet R, Boucon M, Bruel AL, Mau-Them FT, Chevarin M, Vitobello A, Philippe C, Thauvin-Robinet C, Faivre L. **Neuropsychological study in 19 French patients with White-Sutton syndrome and POGZ mutations.** Clin Genet. 2021 Mar;99(3):407-417. doi: 10.1111/cge.13894. Epub 2020 Dec 15.
- Lafon A, Faivre L, Seux D, Gautier E, Duplomb L, Grogogeat B, Marcelet A, Laforest L. **Periodontal disorders in a cohort of patients with Cohen syndrome.** Spec Care Dentist. 2021 Jan;41(1):118-124. doi: 10.1111/scd.12544. Epub 2020 Nov 17.



INNOVER et RECHERCHER

Les arrivées côté recherche

- **Agnès Maurer** est la coordinatrice opérationnelle recherche depuis septembre 2021. Son expertise dans les essais thérapeutiques est un véritable atout pour les projets de développement thérapeutique.
- **Thi-Thu Cresvaux**, TEC, est arrivée en septembre 2021, sur le projet d'observatoire du diagnostic de la filière AnDDI-Rares, et l'aide à l'investigation clinique.
- **Perrine Moulinié**, ingénieur SHS et **Eléonore Viora-Dupont** (master) sont en charge de l'analyse des données SHS du projet FIND et du projet DEFIDIAG-DS sur la question des données secondaires issues des analyses de séquençage haut débit, ainsi que la mise en place de l'étude ancillaire SHS du projet DPNI-Exome depuis la rentrée 2021. **Nicolas Meunier-Beillard**, sociologue au CIC, a rejoint l'équipe SHS de la FHU.
- **Marine Bergot** est venue en renfort dans le WP « bioinformatique » de l'équipe GAD.
- **Antonio Vitobello** a été nommé MCU-PH en septembre 2021.

Un nouvel affichage pour l'équipe GAD



Les axes d'expertises de l'équipe GAD sont désormais affichés sur le nouveau site sciences expertises de BFC. Pour y accéder: <https://sciencesexpertise-bfc.fr/chercheurs/expertises/?motcle=Lipides,%20Nutrition,%20Cancer%20/%20UMR%201231&type=equipe,cvchercheur>

Les nouveaux financements

- **Determination of the retinal functions of VPS13B using a murine model and assessment** of exon-skipping as a therapeutic strategy for Cohen Syndrome in patient-derived cells - Million Dollar Bike Ride pilot program by the Orphan Disease Center. Investigateur coordonnateur : Pr Laurence Olivier-Faivre (montant obtenu: 66 560 USD)
- Neurodevelopmental disorders and negative short-read genome sequencing: multi-omics approaches to trace a roadmap towards the diagnostic management of post-genome investigations to reduce wandering and diagnostic deadlock (**MultiOmixCare**) - AAP 2020 • Maladies Rares: Résoudre les impasses diagnostiques. Investigateur coordonnateur: Antonio Vitobello (montant obtenu: 508 200 €)
- Camille Level a décroché 2 nouveaux financements pour son travail de thèse **SeDeN**: 24 258 € à l'AAP du Pôle Fédératif de recherche et de formation en santé publique BFC et 125 700 € via le laboratoire Pfizer.
- Le projet **DPNI-Exome** s'est vu attribué 299975 € au PHRC-I. Investigateur coordonnateur: Dr Sophie Nambot

Les présentations orales aux congrès internationaux

ASHG – En ligne - 27 au 30 octobre 2020

- S. Polubothu, J. Travnickova, N. R. Bender, S. Muthiah, Z. Zeng, C. Demetriou, S. Malhotra, M. Böhm, S. Barbarot, C. E. Cottrell, O. Davies, S. Barberan Martin, E. Baselga, N. P. Burrows, V. Carmignac, C. Fink, H. Haenssle, R. Happle, M. Harland, J. Majerowski, P. Vabres, M. Vincent, J. A. Newton-Bishop, D. Siegel, M. Topf, N. Rajan, B. Drolet, E. E. Patton, V. A. Kinsler. A melanocyte endothelial precursor underlies clinically distinct phenotypes in PTPN11/SHP2 mosaic disease. ASHG (Virtual conference, octobre 2020)
- N. Chatron, G. Giannuzzi, P.-A. Rollat-Farnier, E. Porcu, T. Yammine, K. Uguen, F. Ader, A. Afenjar, J. Andrieux, C. Bardel, E. Calpena, P. Callier, N. Chelloug, C. Dubourg, S. Heide, Y. Herenger, S. Jaillard, B. Keren, J. J. Lespinasse, A. Masurel-Paulet, C. Metay, F. Prieur, M. Rio, S. Valence, A. O. Wilkie, P. Edery, A. Reymond, D. Sanlaville, C. Schluth-Bolard. The enrichment of breakpoints in late-replicating chromatin provides novel insights into chromoanagenesis mechanisms. ASHG (Virtual conference, octobre 2020)

Solve-RD Annual Meeting 2021 – En ligne – 19 au 21 avril 2021

- A.-S. Denommé-Pichon. The ClinVar reanalysis on ITHACA unsolved cases. Solve-RD Annual Meeting (en ligne, avril 2021).
- A. Vitobello. Typical clinical diagnosis and negative first-line molecular results: when genome sequencing and transcriptomics integration helps untangle unexplained rare Mendelian diseases. Solve-RD Annual Meeting (Virtual conference, avril 2021).
- E. Bogaert, Ghent and A. Garde. SRSF1 haploinsufficiency is responsible for a new syndromic form of developmental delay associating facial dysmorphism, intellectual disability, with or without cardiac and skeletal malformations. Solve-RD Annual Meeting (Virtual conference, avril 2021).
- E. Colin and M. Ori. De novo variants in TCF4 with a suspected gain-of-function mechanism are responsible for a new malformative disease without intellectual disability. Solve-RD Annual Meeting (Virtual conference, avril 2021).

Les présentations orales aux congrès internationaux

9th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases - Mayo Clinic, Rochester, Minnesota (USA) – 11 avril 2021

• A-L. Bruel et al. Our 5-year international data-sharing experience: involvement in the description of 199 novel genes/phenotypes in intellectual disability and/or developmental disorders. 9th International Conference on Rare and Undiagnosed Diseases - Mayo Clinic (Rochester, avril 2021).

ESHG – En ligne – 28 au 31 août 2021

• F. Tran Mau-Them, C. Quelin, Y. Duffourd, L. Mary, V. Couturier, V. Bourgeois, C. Philippe, C. Thauvin-Robinet, Y. Nishio, S. Saitoh, K. Kato. Pathogenic MYCN gain-of-function variants are responsible for a mirror phenotype of the Feingold syndrome, resulting in a novel megalencephaly-polydactyly-hydrocephalus syndrome. ESHG (Virtual conference, août 2021).

• F-C. Radio, K. Pang, A. Ciolfi, M-A. Levy, L. Pedace, E. De Boer, A. Jackson, E. Stellacci, S. Lo Cicero, M-L. Dentici, K. McWalter, P-A. Sanchez-Lara, K. Lindstrom, S. Madan-Khetarpal, J. MacKenzie, B. Monteleone, D. Zhou, S-L. Sawyer, F. Paoli Monteiro, E. L. Macke, M. Iascone, A. Selicorni, R. Tenconi, D. J. Amor, K. Stals, S. Cabet, K. Steindl, K. Weiss, A. M. R. Castle, L. Kalsner, Kate E. Chandler, W. Sheehan, D. N. Shinde, D. Goodloe, K. Bluske, F. Faletra, E. C. Kurtz-Nelson, B-M. Anderlid, T-S. Barakat, J. M. Graham, Jr, L. Faivre, S. Banka, T. Wang, M. Priolo, B. Dallapiccola, L. E. L. M. Vissers, B. Sadikovic, D. A. Scott, J. Lloyd Holder, Jr, M. Tartaglia. SPEN haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome with an epismature of X chromosomes in females. ESHG (Virtual conference, août 2021).

• A. Ziegler, R. Duclaux-Loras, C. Revenu, B. Begue, K. Duroure, L. Grimaud, A-L. Guihot, V. Desquiret Dumas, M. Zarhrate, E. Mas, A. Breton, T. Edouard, C. Billon, M. Frank, E. Colin, G. Lenaers, D. Henrion, S. Lyonnet, L. Faivre, Y. Alembik, A. Philippe, B. Moulin, E. Reinstein, S. Tzur, R. Attali, G. McGillivray, S. M. White, L. Gallacher, K. Kutsche, P. Schneeberger, K. M. Girisha, S. Nayak, L. Pais, R. Maroofian, B. Vona, E. Ghayoor Karmiani, C. Lekszas, T. Haaf, L. Martin, F. Ruemmele, D. Bonneau, N. Cerf-Bensussan, F. Del Bene, M. Parlato. Biallelic loss of function variants in IPO8 cause a connective tissue disorder associated with cardiovascular defects, skeletal abnormalities and immune dysregulation. ESHG (Virtual conference, août 2021).

• R. Schöpflin, U. S. Melo, H. Moeinzadeh, D. Heller, V. Heinrich, J. Herztberg, M. Robson, A. Ringel, K. Chudzik, M. Holtgrewe, N. Alavi, M-K. Klever, J. Jungnitsch, E. Comak, S. Türkmen, Y. Duffourd, L. Faivre, O. Zuffardi, R. Tenconi, N. E. Kurtas, S. Giglio, V. Beensen, G. Barbi, B. Prager, A. Latos-Bielenska, I. Vogel, M. Bugge, N. Tommerup, M. Spielmann, V. M. Kalscheuer, A. Vitobello, M. Vingron, S. Mundlos. Integration of Hi-C and long-read sequencing reveals the structure of highly rearranged chromosomes in patients with germline-chromothripsis. ESHG (Virtual conference, août 2021).

• L. E. Rawlins, H. Almousa, S. Khan, S. Collins, M. P. Milev, J. S. Leslie, D. Saint-Dic, A. M. Hincapie, G. V. Harlalka, V. E. Vancollie, C. J. Lelliott, A. Gul, B. Yalcin, A. H. Crosby, M. Sacher, E. L. Baple. Biallelic TRAPPC10 variants are associated with a microcephalic TRAPPopathy disorder in humans and mice. ESHG (Virtual conference, août 2021).

XXV World Congress of Neurology – En ligne – 3 au 7 octobre 2021

• Q. Thomas et al. High efficiency and clinical relevance of exome sequencing in the daily practice of Neurogenetics. XXV World Congress of Neurology (Virtual conference, octobre 2021).

31st World Congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology – En ligne – 15 au 17 octobre 2021

• N. Bourgon et al. Exome sequencing during pregnancy for fetuses with unsolved multiple congenital abnormalities: a powerful tool to improve prenatal diagnosis. 31st World Congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (Virtual conference, octobre 2021).

• N. Bourgon et al. Clinical and molecular data in case of prenatal localized overgrowth disorders: major implication of variants in the PI3K-AKT-mTOR signalling pathway. 31st World Congress on Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (Virtual conference, octobre 2021).

Les Assises de Génétique

Pour la 11ème édition des Assises de Génétique, le congrès bisannuel des généticiens en France, qui se tenait à Rennes du 1er au 4 février 2022, plus d'un **dixième des abstracts présentés** concernait le travail d'un ou des membres de l'équipe. De belles communications, bien travaillées et de beaux posters ont contribué au rayonnement de l'équipe.

Les prix de l'équipe

• L'abstract « Using transcriptomic analysis to identify pathogenic variants in rare Mendelian disease missed on conventional genomic testing », d'Hana Safraou, a été primé Top 10 à l'ASHG d'octobre 2021.

• Hana s'est également vu décerner le prix FFGH pour son poster « Apport du séquençage haut débit de l'ARN combiné au séquençage du génome dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement » aux assises de Génétique de Rennes, en février 2022.



FORMER - HUMANISER



La journée internationale des maladies rares 2021

La FHU a participé à **2 projets** dans le cadre de la **journée internationale des maladies rares**:

- Une exposition photos portraits de patients atteints de maladies rares intitulée « Haut-delà des clichés », Place Darcy à Dijon, en partenariat avec la ville de Dijon, du 01/02/2021 au 15/03/2021,
- Un ciné-débat en ligne pour le grand public et les lycéens, inspiré de la pièce « Le tiroir, la vie cachée » d'Alain Yung, en lien avec la filière de santé AnDDI-Rares, les 28/02 et 09/03/2021.



Le 3^{ème} jeudi consacré au dépistage néonatal

Jeudi 16 septembre 2021, la FHU TRANSLAD coordonnait le 3^{ème} jeudi de l'AFGC, avec le Pr Frédéric Huet. Durant cette journée, un **bilan et des perspectives à l'heure des révisions des lois de Bioéthique et l'arrivée du dépistage génétique en 1^{ère} intention ont été dressés et proposés**. Camille Level a pu présenter à cette occasion son travail de thèse.

Le 3^{ème} jeudi consacré à l'évolution des métiers de conseiller en Génétique / médecin Généticien

Jeudi 15 avril 2021, Laurence Faivre animait une nouvelle session du **3^{ème} jeudi autour de l'évolution des métiers de conseillers en génétique et de généticien** en lien avec l'essor de la médecine génomique.

Le MOOC "Diagnosing Rare Diseases: from the Clinic to Research and back

Ce cours en ligne (3h/sem sur 5 semaines) a été conçu avec la **contribution du Pr Laurence Faivre en tant que responsable du groupe teaching and training de l'ERN ITHACA**. Deux sessions ont été lancées en mai et octobre 2021. 2930 professionnels/étudiants/représentants des patients issues de 130 pays différents ont été formés, 40% de non européens, avec un niveau de satisfaction de 92%.



Le congrès ECOgenomics du 26 au 28 mai 2021



La conférence **ECOgenomics** "European Conference on the Diffusion of Genomic Medicine: Health Economics & Policy" s'est déroulée du 26 au 28 mai 2021 en virtuel. ECOgenomics a rassemblé 87 participants autour d'un programme riche : 3 conférences plénières présentées par Holm Graessner (Généticien, université de Tübingen), Mandy Ryan (Economiste de la santé, Université d'Aberdeen) et Emmanuelle Rial-Sebbag (Juriste, Université Toulouse III Paul Sabatier), 9 sessions organisées, onze sessions parallèles pour un total de **47 présentations**. Pour plus de détails: <https://ecogenomics.sciencesconf.org/>

ECOgenomics a été organisé par C. Level, A. Pélissier et C. Peyron dans le cadre de la **participation de l'équipe d'économie de la santé (EES) du LEDi** (Laboratoire d'économie de Dijon, université de Bourgogne) au **projet H2020 Solve-RD**. Au sein de Solve-RD, Christine Peyron coordonne les travaux de l'EES (Task 3.2, WP3). Le colloque a bénéficié du soutien du programme européen H2020 (projet Solve-RD, N° 779257), de la région Bourgogne Franche-Comté (Appel à projets Colloque Scientifiques Internationaux 2020) et de l'université de Bourgogne (dans le cadre des financements Bonus Qualité Recherche 2020).



FORMER - HUMANISER

Le séminaire éthique du 14/01/2021



La FHU TRANSLAD et la filière AnDDI-Rares ont activement participé à l'organisation du 3^{ème} jeudi consacré à la révision de la Loi de Bioéthique en 2021 et ses implications (potentielles) en génétique médicale qui s'est finalement tenu le 14/01/2021, en ligne.

Un nouveau master à la rentrée

La FHU TRANSLAD est impliquée dans la création d'un **nouveau master**, depuis septembre 2021. Le master « **Humanités médicales et environnementales** » vise à proposer une offre pluri-disciplinaire en Santé et en SHS (philosophie, sociologie et psychologie) pour répondre aux enjeux de la santé globale, nouveau paradigme de la santé à la fois humaine, animale et environnementale décliné à l'échelle des grandes institutions internationales (OMS, FAO, ONU), des organisations de la santé et de la recherche.

Il vise à **former des futurs spécialistes en santé et SHS** avec une culture commune à la fois Santé et SHS pour exercer dans le secteur de la santé et de la recherche concernant principalement le soin au sens large, la gestion des risques sanitaires et environnementaux, les approches thérapeutiques syndémiques.



Les conférences de la FHU

- Plusieurs **réunions patients-familles-soignants**, portées par la PEMR BFC, ont eu lieu:
 - ✓ Quel est le risque de la COVID-19 chez les enfants porteurs de maladies rares et chroniques?
 - ✓ Le regard de l'autre
 - ✓ Soins palliatifs et maladies rares, parlons-en!
 - ✓ Douleurs et Maladies rares
 - ✓ La protection juridique des personnes majeures en situation de handicap

• La question de l'incertitude devenant une thématique centrale pour les équipes de Génétique, Marcela Gargiulo et Françoise Robert-Houdayer nous ont fait l'honneur d'intervenir pour **une conférence en ligne FHU/GIMI** le Mardi 1er Juin à 18h30 sur cette thématique.

• Vendredi 03 décembre 2021, la FHU TRANSLAD organisait pour la 2^{ème} fois, sa **journée annuelle** consacrée aux **troubles du développement intellectuel**.

Brèves

La formation « **Patients partenaires formateurs** » a débuté en décembre 2021 pour une dizaine de participants, à Dijon. Cette formation courte destinée aux patients, aidants et associations pour valoriser leur expertise et leur permettre d'intervenir devant différents publics, se clôturera le 05 avril 2022.

Le **DIU Essais thérapeutiques et maladies rares** qui vise à former les experts des centres de référence et de compétence, les pharmaciens et autres professionnels aux spécificités des essais thérapeutiques inhérentes aux maladies rares, dans le but de pouvoir participer, concevoir et conduire un essai thérapeutique dans le domaine des maladies rares a débuté en octobre 2021.

Une **nouvelle exposition photos**, initiée par la filière de santé AnDDI-Rares, « CO-ERRANCE », pour interpeller le grand public sur l'errance diagnostique des patients atteints de maladies rares sera exposée à partir de fin février dans le hall du CHU Dijon-Bourgogne.

La visibilité de la FHU

Lors du VIII^{ème} congrès de la Société de Philosophie des Sciences qui s'est tenu à l'Université de Mons (Belgique) du 8 au 10 septembre 2021, Sarah Carvallo organisait une **session « Valeur des données génétiques »**