



PROGRAMME : Prise en charge du diagnostic moléculaire de la mucoviscidose et des affections liées à CFTR

17-18/09/2026

Durée : 1 jour et demi / 10h

Nombre maximal de participants : 55

Frais pédagogiques : 50 € / pers

OBJECTIFS

- Actualiser et harmoniser les pratiques de diagnostic moléculaire de la mucoviscidose et des affections liées aux mutations du gène *CFTR* au niveau national
- Exposer la classification des variants du gène *CFTR* dans *CFTR*-France et les différences avec les autres bases de données pour une utilisation appropriée dans l'interprétation des résultats et l'élaboration des comptes-rendus
- Suggérer des pistes d'amélioration dans l'interprétation des résultats, l'élaboration des comptes-rendus et l'évaluation des risques résiduels au travers de l'analyse des évaluations externes de la qualité
- Informer des avancées thérapeutiques
- Partager les expériences sur les limites des techniques et informer sur les évolutions techniques
- Enfin, c'est un moment d'échange privilégié entre différents corps de métiers des laboratoires français, des cliniciens, conseillers en génétique et des entreprises et organismes partenaires

PUBLIC

- Personnes exerçant dans un laboratoire du réseau GenMucoFrance et impliqués dans le diagnostic de la mucoviscidose et des affections liées à CFTR : biologistes médicaux (biologistes seniors, internes), ingénieurs, techniciens.
- Conseiller.es en génétique impliqué.es dans la mucoviscidose

PREREQUIS

Être impliqué.e dans le diagnostic moléculaire de la mucoviscidose et des affections liées à CFTR ou la prise en charge du conseil génétique

OUTILS ET METHODOLOGIE PÉDAGOGIQUE

Point en amont de la formation avec restitution du besoin client.

Point en fin de journée de formation, recueil des impressions, régulation sur les autres journées en fonction de l'évolution pédagogique.

Évaluation à chaud en fin de formation, débriefing sur l'écart éventuel, formalisation d'une régulation sur les points soulevés.



MOYENS D'ENCADREMENT DE LA FORMATION

La FFGH s'engage à adapter chaque formation aux besoins réels des participants. L'animation est basée sur une pédagogie active qui permet l'ancrage en temps réel.

Cette animation s'appuie sur une alternance d'exposés théoriques et pratiques.

LIEU DE FORMATION

Espace Giraudeau, Marina du Château

5 quai Eric Tabarly

29200 BREST

MODALITES ET DELAIS D'ACCES

Inscription via notre convention de formation : **au plus tard le 31/05/2026**

CONTACTS

Emails : - marie-pierre.audrezet@chu-brest-fr
- emmanuelle.girodon@aphp.fr

Téléphone :

- Marie-Pierre Audrézet : 02 29 02 01 50
- Emmanuelle Girodon-Boulandet : 01 58 41 19 24

ACCESSIBILITE

Le lieu de formation est totalement accessible aux personnes en situations d'handicap.

Nos intervenants savent adapter leurs méthodologies pédagogiques en fonction des différentes situations.

PROGRAMME

- Aspects interprétation de variants
 - Nouvelle classification des variants dans *CFTR*-France
 - Données incidentes *CFTR* : état des lieux des pratiques
- Aspects interprétation de variants
 - Evaluation externe de la qualité du CF Network : restitution et "Take home messages"
 - Echange inter-laboratoires « pancréatites » : restitution et prise en charge des études génétiques dans les pancréatites
 - Réseau DPNI et DANNIgene
 - Référentiel sur les bonnes pratiques d'étude du gène *CFTR*



- Calculs de risque chez les apparentés et en cas de consanguinité"
- Aspects cliniques et thérapeutiques
 - Variants *CFTR* de Classe I : quels sont-ils et quel impact pour le traitement par modulateurs ?
 - Exemple de la duplication *CFTRdup1-3*
 - La thérapie fœtale par l'ETI : pour qui et quand?
 - Le programme Errance
 - Faux négatifs du dépistage néonatal : état des lieux
 - Présentation de nouveaux modulateurs de *CFTR*
- Aspects techniques
 - Evolution technique et organisationnelle du dépistage néonatal
 - Présentations libres sur des cas complexes
- Actualités
 - Point PFMG : maladies respiratoires rares
 - PNMR4 : quelle place pour les tests fonctionnels ?
 - Les avis de l'HAS sur les examens de génétique
 - Nomenclature RIHN v2.0 : démarche et impact pour la filière Muco-*CFTR*"

SUIVI ET ÉVALUATION DES RÉSULTATS

Document d'évaluation de satisfaction, test des acquis, attestation de présence, certificat de réalisation individualisé.

DATES

17 et 18 septembre 2026