



« **3^{EME} JEUDI** » – **16 MAI 2019**

Institut **IMAGINE** – Hôpital Necker-Enfants malades, Paris
« **What can we learn from the DDD project?** »

Organisatrice : Pr. Laurence Olivier-Faivre

*Le projet Deciphering Developmental Disorders est un projet de recherche emblématique européen, réalisé au Royaume Uni, dans le but de progresser la démarche diagnostique chez les enfants atteints de troubles du développement par la prescription systématique du séquençage haut débit d'exome en trio. En parallèle, le projet s'intéresse aux nouveaux défis éthiques soulevés. Les inclusions dans ce projet sont terminées depuis plus de 2 ans, **13.600 familles ont été incluses** avec un taux diagnostique de 35 à 40%, et des démarches de recherche pour avancer progressivement vers une augmentation du taux de diagnostic chez les patients négatifs Plus de 150 publications sont déjà en ligne, avec plus de 30 dans Nature ou Nature Genetics.*

A l'aube de la mise en place des projets pilotes et des plateformes pilotes du plan France Médecine Génomique 2025, l'AFGC a proposé d'inviter les Dr Helen Firth et Pr David Fitzpatrick, acteurs majeurs du projet DDD, pour nous dresser un bilan du projet, et répondre aux questions posées par l'audience.

Matin : 10:00 – 12:30

- 10:00-10:45** – The DDD Collaboration (Dr Helen Firth, Cambridge, UK), www.ddduk.org
- 10:45-11:30** - What have we learned from DDD? (Pr David Fitzpatrick, Edinburg, UK)
- 11:30-12:15** - Future directions (Dr Helen Firth and Pr David Fitzpatrick)
- 12:15-12:45** – Round table 1 with questions from the audience

Après-midi : 14:00 - 16:00

- 14:00-14:30** - Integrating clinical data for diagnostic use – The Decipher platform (Dr Helen Firth), <http://decipher.sanger.ac.uk>
- 14:30-15:00** - The G2P/VEP-G2P system (Pr David Fitzpatrick)
- 15:00-15:30** – Presentation of the DefiDiag study (Pr Hélène Dollfus, Strasbourg)
- 15:30-16:00** – Round table 2 with the members of the French Genomic Medicine Plan