



PROGRAMME SCIENTIFIQUE

VENDREDI 6 NOVEMBRE 2026

Accueil et connexion à la webdiffusion



8 h 00 – 8 h 25

Ouverture de la 24^e réunion scientifique



8 h 25 – 8 h 30

Essais cliniques



8 h 30 – 9 h 05



À confirmer

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Décrire l'utilisation des essais cliniques au Québec pour les patients avec une maladie génétique rare;
- Déterminer les enjeux et les défis en lien avec l'élaboration de ce type de recherche ;
- Intégrer la recherche dans la pratique clinique pour renforcer la collaboration entre les cliniciens et les chercheurs.

Érudit – Expert

TGPNI monogénique



9 h 05 – 9 h 40



Dr Sébastien Lévesque

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Expliquer le principe du test génétique prénatal non invasif (TGPNI) monogénique, incluant ses indications, ses limites et ses différences par rapport au TGPNI standard ;
- Résumer l'état d'avancement du projet de recherche en termes de recrutement et de performances analytiques ;
- Illustrer les bénéfices et les enjeux anticipés de l'application clinique du TGPNI monogénique au Québec.

Expert – Érudit – Collaborateur

Oncologie pédiatrique



9 h 40 – 10 h 15



Dre Catherine Goudie



Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Définir la contribution de la génétique dans les cancers pédiatriques ;
- Déterminer les indications d'analyses oncogénétiques chez les enfants ;
- Mesurer l'impact des tests génétiques présents et futurs sur la prise en charge oncologique des patients.

Érudit – Expert

Évaluation des connaissances



10 h 15 – 11 h 00

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Évaluer sa pratique à la lumière des apprentissages acquis au cours de la journée de formation.

Pause santé - Séance posters guidés - Exposants



11 h 00 – 11 h 30

Conférence Marie-Lambert

The Interventional Genetics Unit for rare neurological disorders



11 h 30 – 12 h 30



Dr Carl Ernst

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Décrire l'utilisation des cellules souches pluripotentes (iPSC) dérivées de patients pour modéliser les troubles neurodéveloppementaux ;
- Déterminer l'impact fonctionnel des variants génétiques sur les cellules neuronales ;
- Identifier les défis translationnels du passage des modèles cellulaires aux essais cliniques précoces ;
- Évaluer l'intégration potentielle dans les trajectoires cliniques pour le développement de thérapies personnalisées.

Érudit – Expert – Promoteur de la santé - Collaborateur

Repas et visite des exposants



12 h 30 – 13 h 45

Présentations scientifiques

Abrégés choisis



13 h 45 – 14 h 30

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Discuter de projets de recherche québécois en génétique médicale.



Sujets d'actualités en génétique médicale

(4 minutes de questions par présentation)

Mainstreaming



14 h 30 – 14 h 50



Dr Avi Saskin et autre présentateur (À confirmer)

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Décrire l'état actuel des tests génétiques offerts en mainstreaming au Québec ;
- Analyser la perspective des médecins prescripteurs non-génétiens ;
- Concevoir les enjeux soulevés par les différents partis et les améliorations possibles.

Collaborateur – Leader - Promoteur de la santé

Navi-Nat



14 h 50 – 15 h 10



Mme Marlène Lemire-Girard & Mme Alexandra Lemyre

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Résumer le rôle de Navi-Nat comme point d'entrée unique pour les suspicions de maladie rare au Québec et les étapes du cheminement d'une demande, en identifiant les critères d'éligibilité ;
- Distinguer les responsabilités spécifiques de l'équipe de génétique en tant que centre de référence ;
- Décrire les retombées du réseau Navi-Nat un an après son implantation, notamment sur l'errance diagnostique et l'orientation des patients

Professionnel – Promoteur de la santé - Collaborateur – Communicateur

Cas intéressants des laboratoires



15 h 10 – 15 h 45



Centres (CHUM – CHUSJ – CUSM – CHUS – CHUL)

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Décrire les algorithmes de tests applicables, selon l'indication clinique ;
- Examiner les facteurs influençant l'interprétation des résultats (qualité des données, bases de données, etc) ;
- Critiquer les limites des approches utilisées dans les cas présentés.

Leader – Collaborateur – Expert - Gestionnaire

Pause santé - Séance posters guidés - Exposants



15 h 45 – 16 h 15



Concours de dysmorphologie



16 h 15 – 17 h 15



Dres Valérie Désilets et Marie-Ange Delrue

Les objectifs de formation

À la fin de cette conférence, les participants seront en mesure de :

- Réviser la nomenclature des signes dysmorphiques ;
- Reconnaître l'impact des diverses origines ethniques sur la reconnaissance des syndromes génétiques ;
- Évaluer la contribution de l'identification de traits dysmorphiques dans l'interprétation des analyses moléculaires.

Collaborateur – Érudit – Leader – Promoteur de la santé – Professionnel

Mot de fin de journée



17 h 15