

Journée clinico-biologique SFEIM/G2M 17 novembre 2020 : Réunion en distanciel

Programme provisoire

9h-11h : Matinée clinico-biologique : dépistage néonatal du déficit en MCAD

Prise en charge initiale du nouveau-né dépisté : accueil, bilan de confirmation du diagnostic, traitement
...

Partie biologie : Cécile Acquaviva et Jean-François Benoist

Partie clinique : en attente de confirmation des orateurs

13h30- 14h : Bilan intermédiaire des plateformes séquençage très haut débit Auragen et SeqOIA
Jean-François Benoist, Cécile Acquaviva, Aline Cano (à confirmer), Manuel Schiff (à confirmer)

14h-14h15 : Etat des lieux de la publication des recommandations pour la validation de méthode des acides aminés, acides organiques et acylcarnitines dans les Annales de Biologie Clinique : Roselyne Garnotel

14h20-15h : Projet de rédaction de protocoles diagnostiques (action filière) : définition de la matrice des items à aborder, des pathologies à traiter et des groupes de travail
Jean-François Benoist, Cécile Acquaviva

15h-16h : Questions diverses

- Point d'étape LBMR
- Recensement par le plan France Médecine Génomique des praticiens interpréteurs en lien avec les pré-indications