

AMGQ

*Association des médecins
génétiens du Québec*

*En collaboration avec l'Association des
conseillères et conseillers en génétique du
Québec (ACCGQ)*



Association des conseillères et
conseillers en génétique du Québec
Quebec Association
of Genetic Counsellors

Association des médecins généticiens du Québec

23^e RÉUNION SCIENTIFIQUE

Vendredi 6 octobre 2023

« La XXIII^{ème} réunion scientifique annuelle de l'AMGQ »

Congrès hybride

CRCHUM

Étage 5 Bloc R

900 St-Denis, Montréal

POUR CEUX QUI PARTICIPERONT À DISTANCE, UN LIEN VOUS SERA ENVOYÉ POUR LA CONNEXION



Mission du Comité de développement professionnel continu

La vision du comité de développement professionnel continu (DPC) de l'Association des médecins généticiens du Québec (AMGQ) est d'aider le médecin généticien à progresser dans son développement professionnel dans son ensemble et de répondre aux besoins des autres professionnels de la santé œuvrant en génétique, afin d'offrir à la population québécoise les plus hauts standards de qualité en ce qui a trait à la pratique de la génétique médicale.

COMITÉ SCIENTIFIQUE

Le programme suivant a été élaboré conjointement avec l'Association des conseillères et conseillers en génétique du Québec (ACCGQ) et de manière à respecter les principes d'intégrité, d'objectivité et d'équilibre scientifiques

Maude Lefebvre, M.D., présidente
Marjolaine Champagne, M.D.
Valérie Désilets, M.D.
Camille Tremblay-Laganière, M.D., résidente
Marylin Koayes, MSc, CGAC

POPULATION CIBLE

Ce congrès s'adresse aux médecins généticiens, aux conseillères et conseillers en génétique, aux résidents, aux étudiants en conseil génétique et aux autres professionnels de la santé intéressés par la génétique médicale.

ACCRÉDITATIONS

La présente activité est une activité de formation collective agréée (section 1) et d'un programme d'autoévaluation (PAE) agréé (section 3) au sens que lui donne le programme de Maintien du certificat (MDC) du Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada ainsi qu'une activité de développement professionnel (catégorie A) et d'évaluation de l'exercice reconnue (catégorie B) au sens que lui donne le Collège des médecins du Québec. Cette activité a été approuvée par la direction de Développement professionnel continu (DDPC) de la Fédération des médecins spécialistes du Québec.

La DDPC reconnaît **6,25 heures** pour l'activité globale. Vous pouvez déclarer un maximum de **5,75 heures en section 1** / activité de développement professionnel reconnue (catégorie A) et un maximum de **0,5 heure en section 3** / activité d'évaluation de l'exercice (catégorie B). Les participants doivent réclamer un nombre d'heures conforme à la durée de leur participation.

Cette conférence a été approuvée par l'Association Canadienne des Conseillers en Génétique (ACCG) pour 6.06 CFT.



Inscription

Membres AMGQ	Sans frais (via cotisation)
Conseillers/Conseillères en génétique	75 \$
Infirmières et autres professionnels	75 \$
Résidents, étudiants et fellows	75\$
Non membres, représentants	250 \$

Inscription en ligne : <https://servicesenlignechum.ca/event/la-23e-reunion-scientifique-annuelle-de-amgq/>

Présentiel : Date limite d'inscription : **26 septembre** - Aucune inscription ne sera prise sur place

Virtuel : Date limite d'inscription : **2 octobre**

POLITIQUE D'ANNULATION

Les frais d'inscription sont remboursables pour toute annulation effectuée avant le **26 septembre**. Après cette date, aucun remboursement ne sera effectué.

REMERCIEMENTS

La tenue de cette activité est rendue possible grâce à la contribution financière de l'Association des médecins généticiens du Québec.

Ce programme bénéficie d'une subvention à visée éducative sans restriction de

GeneDx
Ipsen Biopharmaceuticals
Sanofi

Nous tenons à remercier les exposants

GeneDx
Ipsen Biopharmaceuticals
Prevention Genetics
Sanofi
Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)

PROGRAMME SCIENTIFIQUE



VENDREDI 6 OCTOBRE 2023

Accueil et connexion à la webdiffusion

 8 h 00 – 8 h 25

Ouverture de la 23^e réunion scientifique

 8 h 25 – 8 h 30

Maladies peroxysomales

 8 h 30 – 9 h 05

 **Dre Nancy Braverman - CUSM**

Les objectifs de formation

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

- *Différencier les types de maladies peroxysomales selon les présentations cliniques et voies moléculaires impliquées ;*
- *Interpréter les tests diagnostiques (biochimiques et moléculaires) et discuter de l'utilité des nouveaux marqueurs biochimiques ;*
- *Identifier les traitements actuels et les traitements prometteurs en développement.*

Érudit – Expert

Troubles neurocognitifs d'origine génétique

 9 h 05 – 9 h 40

 **Dr Robert Jr Laforce - CHUL**

Les objectifs de formation

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

- *Distinguer les différents types de troubles neurocognitifs ;*
- *Identifier les signes évocateurs d'une forme monogénique de troubles neurocognitifs ;*
- *Décrire les modalités de suivi et de traitements proposés à ces patients.*

Expert – Érudit – Collaborateur

Les nouveautés de traitement pour la NF1

 9 h 40 – 10 h 15

 **Dre Daniela D'Agostino - CUSM**

Les objectifs de formation

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

- *Décrire la pathophysiologie, la présentation clinique et l'évolution naturelle des neurofibromes plexiformes chez les personnes avec la neurofibromatose de type 1 ;*



- Synthétiser l'impact des variants pathogéniques dans le gène NF1 sur la voie de signalisation moléculaire RAS MAPK ;
- Discuter des nouvelles stratégies thérapeutiques approuvées pour la neurofibromatose de type 1, en incluant leur mécanisme d'action, leur indication et leur impact pour le patient.

Érudit – Expert

Évaluation des connaissances



10 h 15 – 10 h 45

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



10 h 45 – 11 h 15

Conférence Marie-Lambert

NIPT pour les maladies monogéniques



11 h 15 – 12 h 15



Pr Masoud Zamani Esteki, Nederland

Les objectifs de formation

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

- Décrire les technologies utilisées pour le développement de l'analyse de maladies monogéniques sur ADN foetal circulant ;
- Identifier les avantages et les limites associés à ces technologies, basés sur l'expérience néerlandaise ;
- Présenter les applications cliniques futures de ces technologies.

Érudit – Expert – Promoteur de la santé - Collaborateur

Repas et visite des exposants



12 h 15 – 13 h 30

Présentations scientifiques

Hommage à Dr Charles Scriver

Abrégés choisis



13 h 30 – 14 h 15



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)

La politique québécoise pour les maladies rares



14 h 15 – 14 h 40



Mme Jade Falardeau - MSSQ

Les objectifs de formation

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

- *Reconnaître les enjeux actuels menant à la pertinence de la mise en place d'une politique québécoise pour les maladies rares ;*
- *Énumérer les différents axes d'interventions et décrire les objectifs de la politique québécoise pour les maladies rares.*

Collaborateur – Leader - Promoteur de la santé

Est-ce que la discrimination génétique existe au Québec?



14 h 40 – 15 h 05



Me Diya Uberoi, coordonnatrice de l'observatoire de la discrimination génétique

Les objectifs de formation

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

- *Décrire la loi S201 et ses impacts avec l'adoption de plus en plus répandue de la médecine génomique ;*
- *Illustrer les possibles failles de la loi S201 au Québec ;*
- *Synthétiser les éléments clés à divulguer à nos patients.*

Professionnel – Promoteur de la santé - Collaborateur – Communicateur

RQDM : où en sommes-nous?



15 h 05 – 15 h 30



Dr Sébastien Lévesque - CHUS

Les objectifs de formation

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

- *Rapporter l'état actuel du déploiement du RQDM ;*
- *Résumer les futures phases de développement prévues ;*
- *Intégrer les recommandations sur les découvertes fortuites.*

Leader - Collaborateur

Pause santé - Séance posters guidés - Exposants



15 h 30 – 16 h 00



Débat des chefs : l'organisation des soins en génétique



16 h 00 – 17 h 00



4 partis politiques

- **Nouvelles technologies** - Dre Natascia Anastasio - CHUS
- **Intégration / mainstreaming** - Mme Nadine Dumas - CHUM
- **Privé** - Dre Maude Lefebvre - CHUM
- **Assistants en génétique et autres professionnels** : Mme Kenzie Melvill - McGill

Les objectifs de formation

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

- Décrire des pistes de solution pour améliorer l'expérience patient ;
- Déterminer comment celles-ci peuvent réduire les listes d'attente en génétique et améliorer le mieux-être des professionnels cliniques et de laboratoire en génétique ;
- Évaluer l'impact économique de ces changements à la pratique actuelle.

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

Mot de fin de journée



17 h 00