

Journées G2m mars 2025

- ✓ Journée Recherche
- ✓ Assemblée Générale
- ✓ Journée Clinico-biologique
& Dépistage néonatal

Inscription gratuite :

https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdGv_6vGL7XPj5ErXmV4d142o1gtOTD2uslMfXh6dx1ZB705w/viewform



A R D R M

Association Robert Debré pour la Recherche Médicale

G²m Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
Filière nationale de santé



27-28 MARS 2025

Fondation Biemans-Lapôte
Maisons des étudiants belges et luxembourgeois
Cité Internationale Universitaire de Paris

9A, boulevard Jourdan, 75014-Paris

12h–13h ACCUEIL DES PARTICIPANTS + BUFFET

13h00–13h10 INTRODUCTION – *Pascale de Lonlay, coordinatrice de la filière G2m*

- Présentation G2m : nombre et cartographie des centres/file active de patients
- Collaboration des cliniciens et des chercheurs pour appels à projet

13h10–13h50 SESSION DES INDUSTRIELS

13h10–13h20 La sépiapterine : un nouveau traitement oral dans la Phénylcétonurie

Olivier Illouz, PTC Therapeutics France

13h20–13h30 Prolongation de l'intervalle entre les perfusions de pégunigalsidase alfa chez les patients atteints de la maladie de Fabry : résultats intermédiaires sur cinq ans de l'étude BRIGHT51 en cours

Fabrizio Salomone, Chiesi SAS

13h30–13h40 Solutions de mise à domicile et de passage à l'officine dans les maladies lysosomales

Daphné Avot, Sanofi

13h40–13h50 Identification de patients à risque de présenter des maladies rares à l'aide d'algorithmes basés sur des méthodes de traitement du Langage Naturel Codoc

Philippe Fernandes, Codoc

13h50–15h20 SESSION DES ACADÉMIQUES (1/3)

13h50–14h00 Développement d'une nouvelle petite molécule qui améliore l'activité de la beta-Galactosidase dans la gangliosidose Gm1

Christine Serratrice, Hôpitaux Universitaires de Genève et Dorphan S.A.

14h00–14h10 Analyse de l'exome de marqueurs biologiques hépatiques chez des patients porteurs de variants SERPINA1 : étude complète d'association génétique dans un centre de référence tertiaire

Abderrahim Oussalah, CRMR MHM CHRU de Nancy

14h10–14h20 Évolution à moyen et long terme des acidémies méthylmaloniques après transplantation hépatique +/- rénale

Margaux Gaschignard, CRMR MHM CHU Necker AP-HP Paris

14h20–14h30 Infhanti, une plateforme nationale d'aide à la prise en charge et au diagnostic étiologique des insuffisances hépatiques aiguës du nouveau-né et du nourrisson

Clotilde Marbach, CRMR MHM CHU Toulouse

14h30–14h40 La surcharge lipidique des globules rouges et la fonctionnalité de la rate déterminent la séquestration splénique et la splénomégalie dans la maladie de Gaucher

Mélanie Franco, Inserm UMR_S 1134 Normal and Pathological Red Cell Physiology Paris

14h40–14h50 Thérapie par ARN messenger dans deux modèles de leucinose

Clément Pontoizeau, Institut Imagine et CRMR MHM CHU Necker Paris

14h50–15h00 Rendement diagnostique du panel de gènes métaboliques et calciques dans les rhabdomyolyses aiguës

Claire-Marine Bérat, CRMR MHM CHU Necker AP-HP Paris

15h00–15h10 Déficit multiple en deshydrogénases induit par la sertraline : caractérisation biochimique et clinique

Amélie de Colnet, CRMR MHM CHU Necker Paris

15h10–15h20 Analyse de flux métabolique optimisée dans le sang total pour le diagnostic des déficits de la bêta-oxydation mitochondriale des acides gras et la prédiction du génotype du déficit en MCAD

Edouard Le Guillou, CRMR MHM CHU Necker Paris

15h20–15h40 PAUSE

15h40–17h10 SESSION DES ACADÉMIQUES (2/3) : FOCUS SUR LE CELL TRAFFICKING

15h40–16h00 Cell trafficking and complex lipids: an interconnected network of rapidly expanding disorder + résumé congrès Rome 2024

Alfonso de Oyarzábal Sanz, Institut de recherche Saint Joan de Déu Barcelone

16h00–16h10 Dysfonction de l'autophagie comme mécanisme de la rhabdomyolyse aiguë

Hortense de Calbiac, Inserm U1163, Institut Necker Enfants-Malades Paris

16h10–16h20 Paraplégies spastiques héréditaires

Giulia Dingo, Biochimie CHU La Pitié AP-HP Paris

16h20–16h40 Le choix entre lipides neutres et phospholipides dans les programmes de prolifération et senescence

Mario Pende, Inserm 1151, Institut Necker Enfants-Malades Paris

16h40–16h50 Nouveaux traitements et formes galéniques : exemple des CDG

Arnaud Bruneel, CHU Bichat AP-HP Paris

16h50–17h00 Lipidomique (titre à venir)

Benoît Colsch, Laboratoire innovations en spectrométrie de masse pour la santé, CEA Saclay

17h00–17h10 Metabolomique (à confirmer)

François Fenaille, Laboratoire innovations en spectrométrie de masse pour la santé, CEA Saclay

17h10–17h40 SESSION DES ACADÉMIQUES (3/3)

17h10–17h20 Le Système immunitaire : nouvel acteur dans la physiopathologie de la maladie de Pompe

Axelle Penc, Equipe Voies immunitaires dans les troubles auto-immuns, Institut Necker Enfants Malades Paris

17h20–17h30 Étude des changements transcriptionnels dans la maladie de Pompe : identification de COL13A1 comme cible thérapeutique potentielle

Sophie Uyttebroeck, Universitair Ziekenhuis Brussel

17h30–17h40 Présentation du projet Collecteur Analyseur de Données (CAD) dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025

Elise Courcault ou directeur du CAD

17h40–17h50 CONCLUSION – Laurent Gouya et Jérôme Ausseil, co-coordonateurs groupe Recherche G2m

17h50 FIN DE LA JOURNÉE

8H30 – 9H ACCUEIL DES PARTICIPANTS + BUFFET

1^{ère} partie LA FILIÈRE G2m : NOUVELLE LABELLISATION DANS LE CADRE DU PNMR4

9h00-9h30 Récapitulatif des actions 2024

Pascale de Lonlay (coordonnatrice de la filière G2m) et équipe d'animation G2m

9H30- 10h00 Labellisation des filières et nouveaux projets PNMR4

Anne-Sophie Lapointe, Cheffe de projet Mission Maladies Rares de la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS)

2^{ème} partie ETAT DES LIEUX DES ACTIVITÉS EN COURS ET DES FUTURS PROJETS DANS LES 6 GROUPES DE MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

10h00-10h10 Centre coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme

Brigitte Chabrol, APHM-Hôpital la Timone – Marseille

10h10-10h20 Centre coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme hépatique

Philippe Labrune, APHP-Hôpital Antoine Béchère – Clamart

10h20-10h30 Centre coordonnateur des maladies lysosomales

Bénédicte Héron, APHP-Hôpital Trousseau – Paris

10h30-10h40 Centre coordonnateur maladie de Wilson et autres maladies du cuivre

Aurélia Poujois, Hôpital Rothschild – Paris

10h40-10h50 Centre coordonnateur hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

Edouard Bardou-Jacquet, CHU Rennes Pontchaillou – Rennes

10h50-11h00 Centre coordonnateur porphyries et anémies rares du métabolisme du fer

Laurent Gouya, APHP-Hôpital Louis Mourier – Colombes

11H00-11h15 Discussion

11H15-11H35 PAUSE

3^{ème} partie ANNONCE DIAGNOSTIQUE DANS LE CONTEXTE DU DÉPISTAGE NÉONATAL

11H35-11h50 Accueil des nouveaux patients confrontés à une nouvelle maladie dépistée : témoignage d'une association de patients

Association AG1,2,3 Soleil

11h50-12h05 Premiers résultats de la recherche sur l'impact psychologique de l'annonce diagnostique dans le cadre du dépistage néonatal

Céline Bensimon, doctorante en psychologie, APHP- Hôpital Necker, Paris

12h05-12h45 Pièce de théâtre « Les îles désertes » sur l'annonce diagnostique, par la troupe « Théâtre en santé »

12h45-13h00 Discussion

13H00 PAUSE DÉJEUNER

14H00-14H45 1^{ère} partie : DÉPISTAGE

14H00-14h30

Bilan des 9 maladies MHM dépistées depuis le 1er janvier 2023 : Amélioration des performances des algorithmes de dépistage des leucinoses et AIV

Diane Dufour, Centre National Dépistage Néonatal, CHU Tours

Magalie Gorce, CHU Toulouse

Thao NGUYEN KHOA, APHP Hôpital Necker - Paris

Bilan et perspectives : déficit en VLCAD

David Cheillan, biologiste, Responsable des tests diagnostiques, Hospices Civils de Lyon

Discussion

14h30- 14h45

14H45-15H50 2^{ème} partie : CLINICO-BIOLOGIE

14h45-15h00

Bilan des Génomes à visée diagnostique depuis 2022

Jean-François Benoist, service de biochimie, APHP hôpital Necker - Paris

15h00-15h15

Discussion

15h15-15h35

Codage de la génétique dans BaMaRa : Rôle des biologistes

Cécile Acquaviva, biologiste, Hospices civils de Lyon

15h35-15h50

Etat des lieux des collections biologiques dans les MHM

Jean-Meidi Alili, pharmacien, équipe d'animation filière G2m

15H50-16H30 POINTS DIVERS

16H30-16H45 CLÔTURE DE LA JOURNÉE



Fondation Biermans-Lapôte
Maison des étudiants belges et luxembourgeois
Cité Internationale Universitaire de Paris
9A, boulevard Jourdan 75014 PARIS



Accès

RER B : arrêt Cité Universitaire
Tram T3a : arrêt Cité Universitaire

