

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



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, coordonnatrice 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

Diane Damez-Werno, 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 comp lète d'association génétique dans un centre de référence tertiaire

Maël Silva Rodriguez, Unité de Médecine Génomique, Biochimie – Biologie Moléculaire – Nutrition, CRMR MHM CHRU Nancy

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

Margaux Gaschignard, CRMR MHM CHU Necker AP-HP Paris

14h20–14h30 Infanti, 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

15h40–17h20 SESSION DES ACADÉMIQUES (2/3) : FOCUS SUR LE TRAFFIC CELLULAIRE

- 15h40–16h05 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
- 16h05–16h15 Dysfonction de l'autophagie comme mécanisme de la rhabdomyolyse aiguë
Hortense de Calbiac, Inserm U1163, Institut Necker Enfants-Malades Paris
- 16h15–16h25 Paraplégies spastiques héréditaires
Giulia Dingo, Biochimie CHU La Pitié AP-HP Paris
- 16h25–16h50 Le choix entre lipides neutres et phospholipides dans les programmes de prolifération et senescence
Mario Pende, Inserm I151, Institut Necker Enfants-Malades Paris
- 16h50–17h00 Nouveaux traitements et formes galéniques : exemple des CDG
Arnaud Bruneel, CHU Bichat AP-HP Paris
- 17h00–17h10 Troubles métaboliques héréditaires et Lipidomique
Benoît Colsch, Laboratoire innovations en spectrométrie de masse pour la santé, CEA Saclay
- 17h10–17h20 Métabolomique et maladies métaboliques
François Fenaille, Laboratoire innovations en spectrométrie de masse pour la santé, CEA Saclay

17h20–17h50 SESSION DES ACADÉMIQUES (3/3)

- 17h20–17h30 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
- 17h30–17h40 Étude des changements transcriptionnels dans la maladie de Pompe : identification de COL13A1 comme cible thérapeutique potentielle
Sophie Uytendaele, Universitair Ziekenhuis Brussel
- 17h40–17h50 Présentation du projet Collecteur Analyseur de Données (CAD) dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025
Philippe-Jean Bousquet, directeur général du CAD

- 17h50–18h CONCLUSION – *Laurent Gouya et Jérôme Ausseil, co-coordonateurs groupe Recherche G2m*

18h FIN DE LA JOURNÉE

8H30 – 9H ACCUEIL DES PARTICIPANTS

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**
Célia Hoebeke, APHM-Hôpital la Timone – Marseille
- 10h10-10h20 **Centre coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme hépatique**
Philippe Labrune, APHP-Hôpital Antoine Bécère – 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 Fondation Adolphe de 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,**
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

14h30-14h40

Dépistage génomique néonatal de première intention en maternité, à l'échelle de la population : résultats du programme BabyDetect

Flavia Piazzon, CRMR maladies héréditaires du métabolisme, CHU Timone, APHM, Marseille

14h40- 14h55

Discussion

14H55-16H00 2^{ème} partie : CLINICO-BIOLOGIE

14h55-15h10

Bilan des Génomés à visée diagnostique depuis 2022

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

15h10-15h25

Discussion

15h25-15h45

Codage de la génétique dans BaMaRa : Rôle des biologistes

Cécile Acquaviva, biologiste, Hospices civils de Lyon

15h45-16h00

Etat des lieux des collections biologiques dans les MHM

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

16H00-16H30 POINTS DIVERS

16h00-16h10

Le cuivre échangeable dans la maladie de Wilson : apport diagnostique et suivi

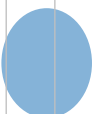
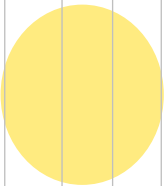
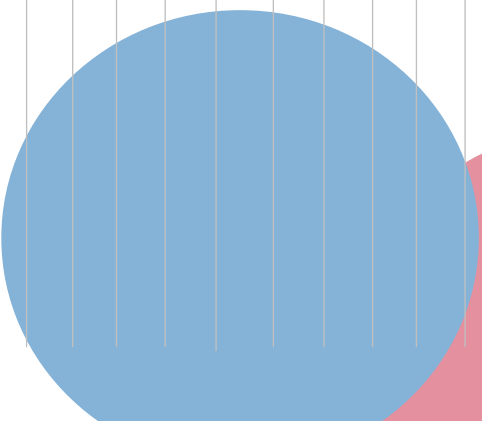
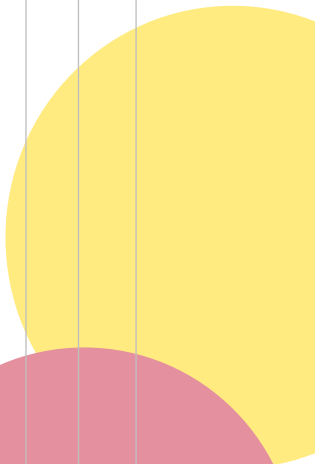
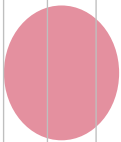
Nouzha Oussedik-Djebrani, Hôpital Fondation Adolphe de Rothschild - Paris

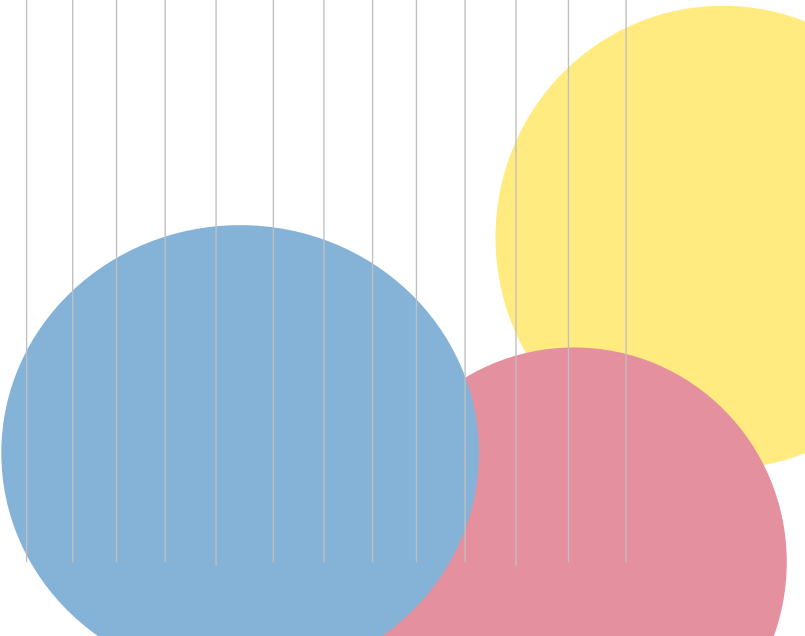
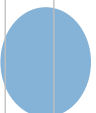
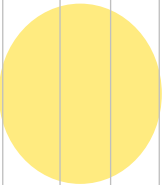
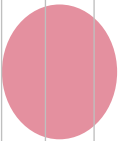
16h10-16h20

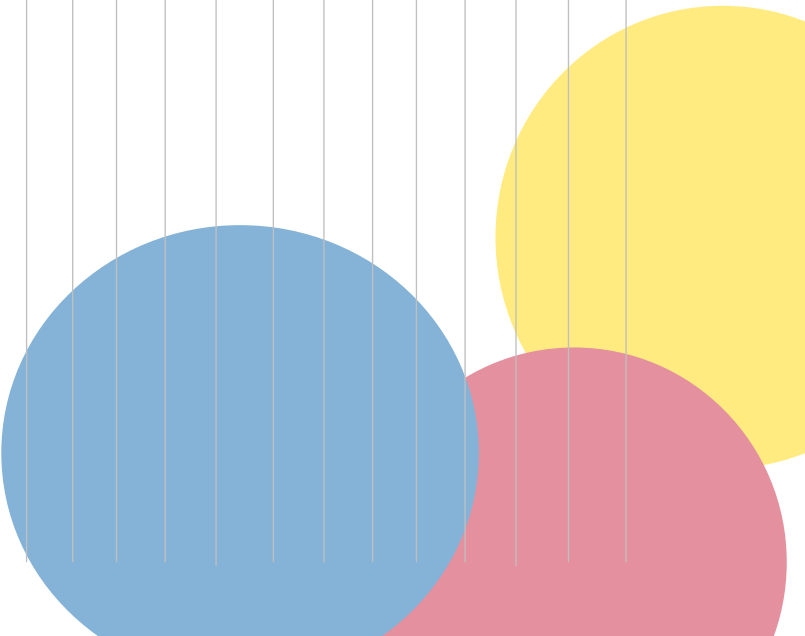
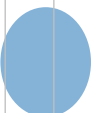
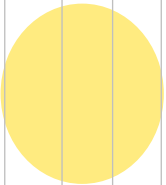
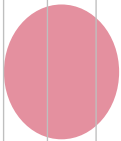
Béta évaluation d'un Panel de séquençage du gène GBA par la chimie AmplideX et séquençage Oxford Nanopore

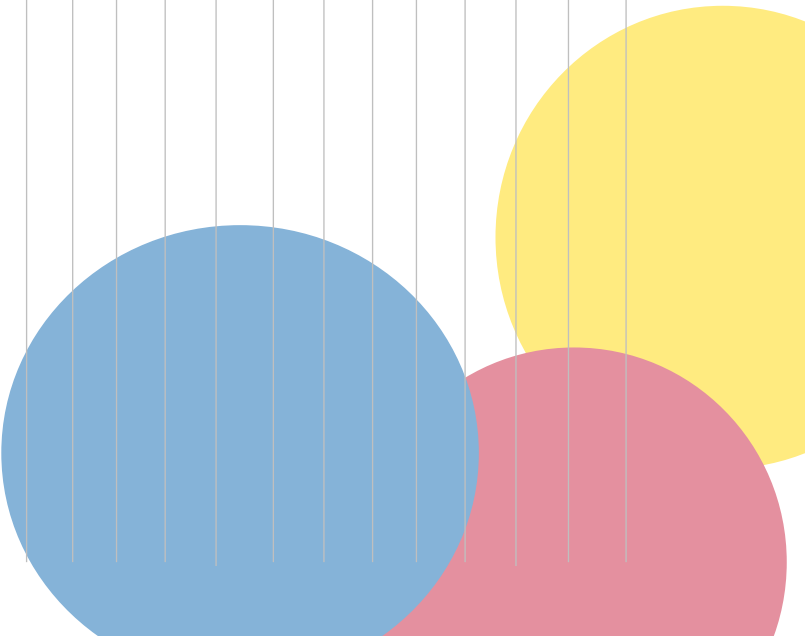
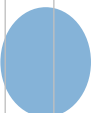
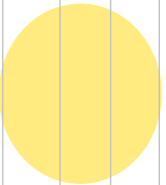
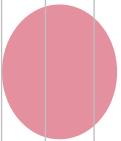
Anne-Sophie Lebre, Laboratoire de Génétique, Reims, France CHU Reims

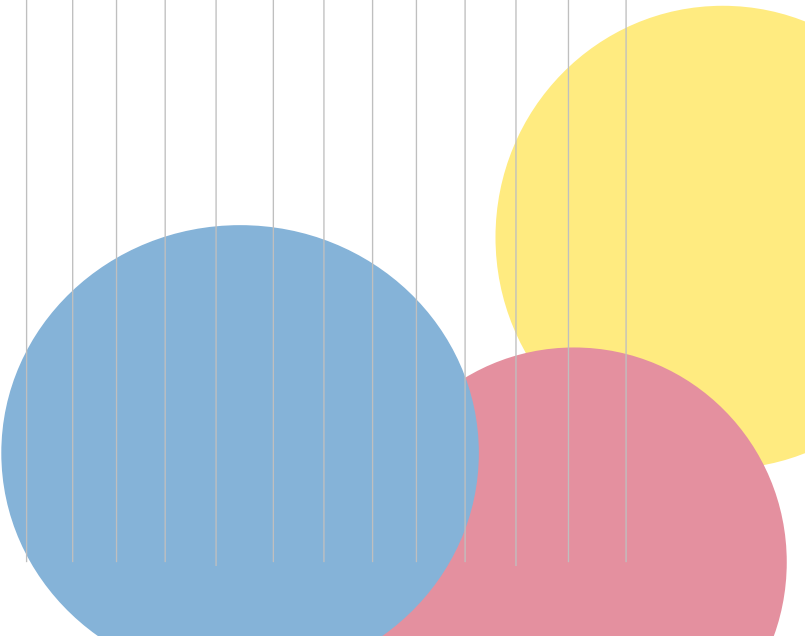
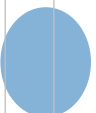
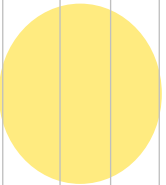
16H30-16H45 CLÔTURE DE LA JOURNÉE

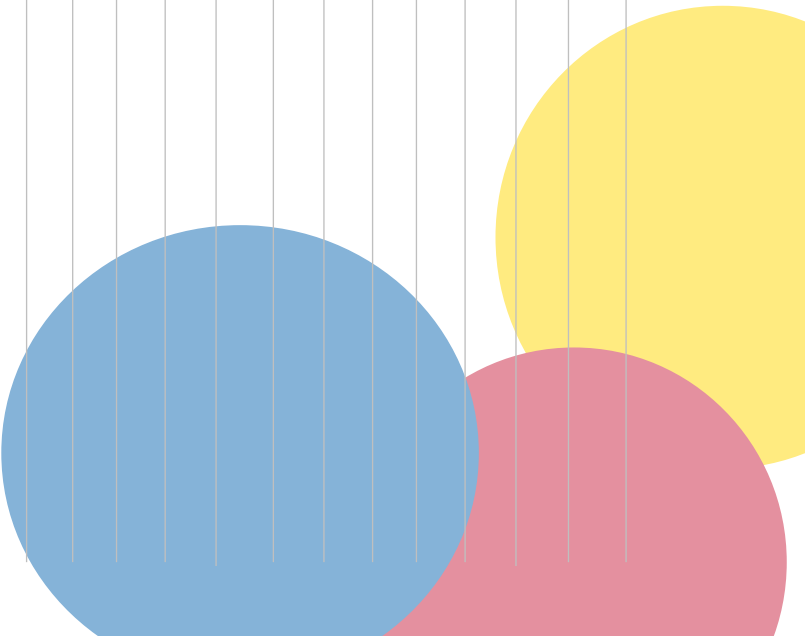
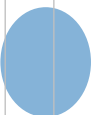
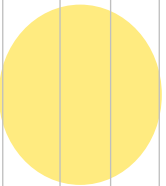
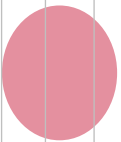












Fondation Biermans-Lapôte

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

