

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

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

Orchard
therapeutics

VitaFlo

Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

Takeda

TARANIS

PTC
THERAPEUTICS

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

B:OMARIN

Astensanté

A R D R M
Association Robert Debré pour la Recherche Médicale

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 complète 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 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 messager 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 1151, 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 Uyttebroeck, Universitair Ziekenhuis Brussel

17h40–17h50 Présentation du projet Collecteur Analyseur de Données (CAD) dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025

Représentant 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

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 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, 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

14h30- 14h45 Discussion

14H45-16H00 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

15h35-16h Présentation des centres de ressources biologiques (CRB) et état des lieux des collections biologiques dans les MHM

Béatrice Parfait, service de médecine génomique et CRB, APHP hôpital Cochin - Paris

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

16H-16H30 POINTS DIVERS

16h00-16h10 Le cuivre échangeable dans la maladie de Wilson : apport diagnostique et suivi

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

16h10-16h20 Béta évaluation d'un Panel de séquençage du gène GBA par la chimie AmpliDx et séquençage Oxford Nanopore

Anne-Sophie Lebre, 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

