



Filière G2M
Maladies Héréditaires du Métabolisme

E-JOURNÉE RECHERCHE ACADÉMIQUE

Web-conférence

Vendredi
25
septembre
2020

9h00 INTRODUCTION DE LA JOURNÉE

*Pascale de LONLAY, Coordonnatrice de la filière G2M- Paris
Thierry LEVADE, Laboratoire de Biochimie Métabolique, Institut
Fédératif de Biologie, INSERM UMR1037, CHU Toulouse*

Modération : Thierry LEVADE,
*Laboratoire de Biochimie Métabolique, Institut Fédératif de
Biologie, INSERM UMR1037, CHU Toulouse*

- 9h10 **Rôle de la glucosylcéramidase dans le développement du mélanome cutané.**
*Patricia DUBOT, INSERM UMR1037, Centre de Recherches en
Cancérologie de Toulouse (CRCT), Université de Toulouse-III Paul
Sabatier, CHUToulouse, France*
- 9h30 **Apport des analyses structure/fonction dans l'identification des bases moléculaires de l'hémochromatose de type 4 et la compréhension du mécanisme d'export du fer chez l'homme.**
*Kévin UGUEN, INSERM UMR1078, Université Brest, EFS ; Service de
génétique médicale et biologie de la reproduction, CHRU de Brest*
- 9h50 **La bikunine : Un biomarqueur des linkeropathies et des troubles de l'homéostasie de l'appareil de Golgi.**
*Walid HAOUARI, INSERM UMR1193, Mécanismes cellulaires et
moléculaires de l'adaptation au stress et cancérogenèse, Université
Paris-Sud, Châtenay-Malabry*
- 10h10 **Étude du lien entre métabolisme et tumorigenèse dans un modèle murin de glycogénose de type III**
*Louisa JAUZE, INSERM U1213, Université Lyon 1, Lyon, INTEGRARE,
INSERM, Genethon, Université Paris-Saclay, Evry*
- 10h30 **Traitement *in vivo* et *in vitro* de la déficience en Lipin-1**
Perrine RENARD, Unité INSERM U1151, Université de Paris Descartes
- Modération : Manuel SCHIFF**
Institut Imagine, Inserm U1163, Université Paris Descartes, Paris
- 10h50 **Dépistage d'une nouvelle pathologie du métabolisme du glutathion par mutation du gène *NIT1* chez une population de patients atteints de troubles psychotiques PsyNIT**
Gauthier WILLAUME, service de neurologie, CHU Grenoble Alpes

- 11h10 **Thérapie génique préclinique pour la leucine**
Clément PONTOIZEAU, Institut Imagine, INSERM U1163, Université Paris Descartes
- 11h30 **Présentation clinico-biologique d'une cohorte de 20 patients présentant un déficit en TANGO2 – Mise en évidence de nouveaux facteurs déclenchants de crises métaboliques et de l'absence d'anomalie énergétique primitive**
Claire-Marine BÉRAT, INSERM U1151, Université de Paris Descartes
- 11h50 **Métabolisme du tryptophane et phénylcétonurie : une étude de cohorte française**
Lysiane BOULET, Laboratoire des Maladies Héritaires du Métabolisme, Service de Biochimie, Biologie Moléculaire, Toxicologie Environnementale. CHU de Grenoble-Alpes
- 12h10 **État de santé et étude de la qualité de vie des patients français de moins de 18 ans atteints de maladies héréditaires du métabolisme nécessitant des régimes restrictifs spécifiques (MHMRS)**
Aline CANO, Centre de référence des maladies héréditaires métaboliques, APHM La Timone, Marseille

12h30 PAUSE DÉJEUNER

Modération : Pascale de LONLAY

Coordonnatrice de la filière - Unité INSERM U1151, Université de Paris-Descartes

- 14h00 **Progress and challenges in the development of in vivo gene therapies for inherited diseases"**
Federico MINGOZZI, Directeur scientifique -Spark Therapeutics
- 14H40 **Recherche sciences humaines et sociales, annonce diagnostic dans le cadre du dépistage néonatal: l'expérience de la phénylcétonurie**
François VILLA, UFR psychanalyse et médecine, Université Paris Diderot UP7 (CRPM 3522)
Marco ARANEDA, UFR psychanalyse et médecine, Université Paris Diderot UP7 (CRPM 3522)
Céline BENSIMON, Doctorante en psychologie, Université Paris Diderot

15h05 Remise des prix « MEILLEURES COMMUNICATIONS »

15h20 CLÔTURE DE LA JOURNÉE