



21 Septembre 2018
JOURNÉE RECHERCHE
Institut IMAGINE - PARIS



PROGRAMME

9H00 ACCEUIL DES PARTICIPANTS

9H30 DE BONNES BASES DE DONNEES ET REGISTRES POUR UNE MEILLEURE RECHERCHE

Modération :

Ryad Dalil HAMROUN, *Coordinateur Plateforme Banques de données, registres et cohortes- CHRU de Montpellier - Direction de la Recherche et de l'Innovation*

9H30 Accélération de la recherche translationnelle par un entrepôt de données hospitalières :
« Dr Warehouse »

Nicolas GARCELON - PhD Informatique biomédicale - Institut Imagine

9H55 La plateforme RaDiCo (cohortes nationales maladies rares) et son approche
spécifique /Statut de la cohorte RaDiCo-MPS

*Bénédicte HERON, Centre de référence des maladies lysosomales - APHP-Hôpital
d'Enfants Armand- Trousseau*

*Sonia Gueguen, Directeur scientifique et Directeur des opérations, Programme
National Français pour les cohortes de Maladies Rares - Inserm U933 - CHU Paris Est
- Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau La Roche Guyon*

10H25 Discussion

10H35 ANNONCE SYMPOSIUM : Pathways to Precision Medicine Symposium P2M



10H40 PAUSE-CAFE

10H55 DE LA RECHERCHE AU SOIN

Modération :

Brigitte CHABROL, *Animatrice de la Filière G2M, Centre de référence des maladies métaboliques - APHM -
Hôpital la Timone, Marseille*

Marie DEVAUX, *Vice-présidente de l'Association Les Feux Follets*

10H55 "Vous avez parlé d'un continuum entre la recherche et le soin ?"

Pr Jean-Michel Heard

11H55 Le parcours du patient de la recherche fondamentale au soin

11h55 Intervention de l'association « Vaincre les Maladies Lysosomales »

12h10 Intervention de l'association « Association Française des Glycogénoses

12h35 Intervention de l'association « Les feux follets »

12h50 Discussion



13H PAUSE DEJEUNER

14H00 PRESENTATION DE PROJETS TRANSVERSAUX

Modération :

Thierry LEVADE, Laboratoire de Biochimie, CHU de Toulouse et CRCT, INSERM 1037, Toulouse

Jérôme AUSSEIL, CPTP INSERM UMR 1043, CHU Rangueil, Toulouse

14H00 Présentation d'un modèle de projet transversal entre le centre de référence des maladies lysosomales et le centre français des porphyries

Nadia BELMATOUG, Centre de référence des maladies lysosomales- APHP Hôpital Beaujon

Thibaud LEFEBVRE, Centre français des Porphyries- APHP Hôpital Louis Mourier

14H20 Thérapie génique dans le syndrome de Sanfilippo: de la preuve de concept à l'essai clinique

Jérôme AUSSEIL, CPTP INSERM UMR1043, CHU Rangueil, Toulouse

Marc TARDIEU, CHU Paris-Sud – APHP Hôpital de Bicêtre

14H50 AMELIORER LA VISIBILITE ET LES LIENS AVEC LES LABORATOIRES DE RECHERCHE

14H50 Méthylome et régulation épigénétique de l'expression : illustration par un nouveau type de maladie rare du métabolisme dénommé Epi-cb1C

Jean-Louis GUEANT, Laboratoire de Biochimie et de Biologie moléculaire-CHU de Nancy- Hôpitaux de Brabois



15H05 PAUSE-CAFE

Modération :

Pascale DE LONLAY, Centre de référence des maladies métaboliques de l'enfant - APHP Hôpital Necker

Manuel SCHIFF, Centre de référence des maladies du métabolisme - APHP Hôpital Robert Debré

15H20 Traitement de la Porphyrie Aigue Intermittente par ARN messager HMBS adressé au foie **Antonio FONTANELLAS** - l'université de Navarre-Espagne

15H45 Expérience de traitement d'une patiente avec aspartylglucosaminurie par TEE786

Térence BEGHYN, Laboratoire Apteeus

Manuel SCHIFF, Centre de référence des maladies du métabolisme – APHP Hôpital Robert Debré

16H00 Projet de recherche sur les anomalies des cellules souches mésenchymateuses dans la maladie De Gaucher

Valérie Vanneaux, Centre de biothérapie – APHP Hôpital Saint- Louis

16H15 Un traitement prometteur pour la déficience du transporteur de la créatine (CTD)

Aloïse MABONDZO, Chercheur au CEA, Responsable du groupe Pharmacologie Neurovasculaire

16H30 La microglie au centre de la rétention de fer dans le syndrome de Sanfilippo

Jérôme AUSSEIL, CPTP INSERM UMR1043, CHU Rangueil, Toulouse

16H45 DISCUSSION ET CLOTURE DE LA JOURNEE
