

# Journées G2m mars 2025

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

Inscription gratuite :

[https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdGv\\_6vGL7XPj5ErXmV4d142o1gtoTD2usIMfXh6dx1ZB705w/viewform](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdGv_6vGL7XPj5ErXmV4d142o1gtoTD2usIMfXh6dx1ZB705w/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 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

*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<sup>ère</sup> 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<sup>ème</sup> 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 Bécclère – 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<sup>ème</sup> 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<sup>ère</sup> 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, AP-HM, Marseille*

14h40- 14h55 Discussion

## 14H55-16H00 2<sup>ème</sup> partie : CLINICO-BIOLOGIE

14h55-15h10 Bilan des Génomes 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  
*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 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

