

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



27-28 MARS 2025

Fondation Biemans-Lapôtre
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 ACADEMIQUES (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 CHU 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 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 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 ACADEMIQUES (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 rhabdomolyse aiguë
Hortense de Calbiac, Inserm U1163, Institut Necker Enfants-Malades Paris

16h15-16h25 Paraplégies spastiques héréditaires
Giulia Dingeo, 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 ACADEMIQUES (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-coordonnateurs 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 Labelisation 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 Béclère - 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 hémostichromatoses 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, AP-HM, Marseille

14h40- 14h55 Discussion

14H55-16H00 2^{ème} 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-Médi 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-Lapôtre
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

