



**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, CHU Toulouse, 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**  
*Sebastian MONTILEAGRE, 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