

# Journées Recherche industrielle, Clinico-Biologique et Dépistage

19 & 20 MARS 2024

Fondation Biemans-Lapôte  
Maisons des étudiants belges et luxembourgeois  
Cité Internationale Universitaire de Paris

9A, boulevard Jourdan, 75014-Paris



5014 PARIS



# Après-midi Recherche Industrielle

« Actualités et enjeux des thérapies innovantes  
dans les maladies héréditaires du métabolisme »

**19 MARS 2024**

Fondation Biemans-Lapôte  
Maisons des étudiants belges et luxembourgeois  
Cité Internationale Universitaire de Paris

9A, boulevard Jourdan, 75014-Paris



SOLA  
RIS



**MODERATION:** B. HERON, Responsable CRMR coordonnateur Lysosomes, groupe de travail recherche J.  
J. AUSSEIL, biologiste/chercheur CHU Toulouse, groupe de travail Recherche

## 12H30 ACCUEIL DES PARTICIPANTS - BUFFET DEJEUNATOIRE et VISTE DES STANDS

13h30 - 13h45 **Ouverture de la journée**  
*coordinatrice de la filière G2M-P. de LONLAY avec les modérateurs*

13h45 - 16h **Communications orales des industriels et discussion**

- **Accès aux thérapies innovantes dans les maladies rares : les clés d'une collaboration public-privé**, *Takeda France*
- **Nouvelle solution thérapeutique apportée par les biothérapies : exemple de l'ASMD**, *Sanofi*
- **Efficacy and safety of lomitapide in paediatric homozygous familial hypercholesterolaemia patients - Results from the Phase 3 open-label efficacy phase**, *Chiesi*
- **Pheburane® Solution Orale : votre patient a le choix**, *Lucane Pharma*
- **TEE1767, a promising therapy for Zellweger spectrum disorders**, *APTEEUS*
- **Interim analysis of a phase 1/2 study of weekly intravenous DNL310 (brain-penetrant enzyme replacement therapy) in Mucopolysaccharidosis Type II**, *Denali Therapeutics*
- **Étude comparative contrôlée de la Pegunigalsidase alfa versus l'Agalsidase Bêta dans la maladie de Fabry : résultats à 2 ans de l'étude de phase III randomisée en double aveugle contre comparateur (BALANCE)**, *Chiesi*

## 16h - 16h30 PAUSE - VISITE DES STANDS

16h30 - 17h00 - **Quel modèle viable pour les thérapies géniques ?**  
*Laurence UNDREINER, Past Vice-Présidente du Comité Maladies Rares du LEEM*

- **Les challenges du repositionnement.**  
*Antoine FERRY, Vice-Président du Comité Maladies Rares du LEEM*

17h00 - 17h15 **Le Club POC de la Fondation Maladies Rares : Faciliter et améliorer les partenariats public-privé**  
*Christine FETRO, Responsable valorisation recherche & partenariats industriels Fondation Maladies Rares*

17h15 - 17h30 **Discussion**  
17h30 **FIN DE LA JOURNEE**



# Matinée Clinico-Biologique

« Suivi des actions clinico-biologiques et  
La place des laboratoires au niveau de la filière »

**20 MARS 2024**

Fondation Biemans-Lapôte

Maisons des étudiants belges et luxembourgeois

Cité Internationale Universitaire de Paris

9A, boulevard Jourdan, 75014-Paris



5014

# Matinée clinico-biologique



**MODERATION : Dr Cécile ACQUAVIVA, Biologiste-CHU de Lyon**  
**Pr. Jean-François BENOIST, Biologiste-hôpital Necker, Paris**

## 9h - 9h15 ACCUEIL DES PARTICIPANTS ET VISITES DES STANDS

**9h15 - 12h30** Ouverture de la journée

- Quelle place pour les LBMR dans la filière G2M ? (Pr Hervé Puy)
- Financement de la biologie à l'hôpital public (Pr Hervé Puy)
- Réglementation IVDR : comment répondre ?

## 10h30 PAUSE - VISITE DES STANDS

**11h00**

Suivi des actions discutées en 2023 : tests fonctionnels, acides organiques et standards commerciaux, certificats d'urgence

- prélèvements, clés diagnostiques, passage des panels de gènes à la nomenclature ...
- Points flash
- Suivi du traitement par inhibiteurs de gliflozine : position de la filière ? dosage de 1.5-anhydroglucitol + marqueurs associés ? (env 50 dosages / an)
- Présentation de dossiers clinico-biologiques d'intérêt

## 12h30 - 13h30 PAUSE DEJEUNER ET VISITE DES STANDS





# Après-midi Dépistage

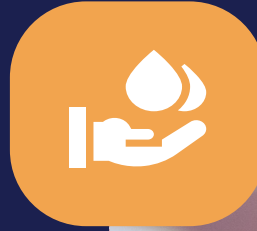
« Bilan du dépistage des 7 MHM  
et  
Déploiement du registre »

**20 MARS 2024**

Fondation Biemans-Lapôte  
Maisons des étudiants belges et luxembourgeois  
Cité Internationale Universitaire de Paris

9A, boulevard Jourdan, 75014-Paris

SO14 PARIS



# Après-midi dépistage



**Modération :** JB. ARNOUX, *Pédiatre-Hôpital NECKER, Groupe de travail Dépistage*  
D. CHEILLAN, *Biologiste, coordonnateur de la commission de biologie au CNCNDN,*  
*Vice-Président de la SFDN*

13H30- 14h00 **Bilan de la 1<sup>è</sup> année des 7 MHM**

*D. DUFOUR ou P. BREGEAUT, Centre National de Dépistage Néonatal (CNCNDN), CHU de Tours*

**Bilan des RCP COMMET dépistage : liste des décisions**

*C. CUDEJKO, cheffe de projet CRMR coordonnateur MHM, Hôpital la Timone, Marseille*

**Discussion**

14h00-14h30 **L'étude du seuil de la phénylcétonurie (PCU) au CHU de Nancy**

*V. HESS et F. FEILLET, CRMR-CHU Nancy*

**Discussion**

14h30-14h50 **Cas cliniques :**

**FN HTI**, *M. GORCE, CHU de Toulouse*

**FP AIV Pivmecilinam**, *D. DUFOUR, CHU de Tours*

**VP AIV Necker**, *JB. ARNOUX, hôpital Necker, Paris*

**Discussion**

14h50-15h15 **Registre MCAD : premiers résultats**, *J. BOUCHEREAU, hôpital Necker, Paris*

**Où en est-on des autres maladies?** *A. KHEMIRI, Filière G2M, hôpital Necker, Paris*

## 15h15-15h45 PAUSE ET VISITE DES STANDS

15h45-16h10. **Adaptation des boîtes à outils**, *Responsables des groupes de travail des différentes maladies dépistées*

**Discussion**

16h10-16H40. **Actualités : Réévaluation des 5 MHM de la zone grise**

*A. LASSERRE, Hautes Autorités de Santé (HAS)*

**Quelle suite pour les MHM? Et pour le dépistage en général en France?**

*D. CHEILLAN, JB. ARNOUX, Groupe dépistage, filière G2M*

## 16h30

## CLOTURE DE LA JOURNEE



Adresse

# 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

