

Journée Recherche académique G2m Programme

10 JUIN 2024 12h15-18h
Le Quai St Malo - Parc Expo

1B Quai Duguay-Trouin 35400 Saint-Malo



Journée recherche académique G2m 2024



MODÉRATION

Aurélia Poujois, Responsable du CRMR Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre, Hôpital Fondation A. de Rothschild

Gérald Le Gac, UMR 1078 (Génomique fonctionnelle et Biotechnologies) Université de Brest et Laboratoire de génétique moléculaire et histocompatibilité CHU de Brest

Loïc Lalin, Président association de patients Les Feux Follets

12h15 - 13h

ACCUEIL DES PARTICIPANTS - BUFFET DÉJEUNATOIRE

13h - 13h10

Ouverture de la journée - modérateurs et coordonnateurs du groupe Recherche G2m

13h10 - 13h40

ANR 2023 « AAP générique 2023, CE13 - Biologie » : projets acceptés, portés par un membre G2m :

***projet GETSAND** - Thérapie génique dans le modèle canin Sanfilippo B ; Jérôme Ausseil (CHU Toulouse)

***projet PLEXFOLD** - Etude du déficit profond en folate intracérébral comme modèle clinique pour l'identification d'une signature IRM et biochimique (LCR) d'une dysfonction des Plexus Choroïdes ; Yann Nadjar (CHU La Pitié-Salpêtrière AP-HP)

13h40 - 14h

Identification de nouveaux biomarqueurs de la Glycogénose de type 3

Lucille Rossiaud (ISTEM - Institut des cellules Souches pour le Traitement et l'Étude des maladies Monogéniques)

14h - 14h15

Traitement de l'hyperoxalurie primitive de type 1 par pARNi (lumasiran et nedosiran)

Myriam Dao (CHU Necker AP-HP)

14h15 - 14h30

Quality of life and depression in Wilson's disease: a large prospective cross-sectional study

Louise de Veyrac et Djamila Rahli (Hôpital Fondation A. de Rothschild)

14h30 - 14h45

Enjeux de la création d'une cohorte internationale de patients porteurs d'un syndrome de Smith-Lemli-Opitz

Ophélie Boutfol (CHU de Rennes)

14h45 - 15h

Lien entre développement tumoral et absence de fibrose hépatique dans un modèle de glycogénose de type Ia

Gwendoline Perrot (Université Lyon 1)

15h - 15h20

État des lieux des traitements innovants dans les maladies héréditaires du métabolisme

Manuel Schiff (CHU Necker AP-HP), Antoine Gardin (CHU Bicêtre AP-HP) et Bénédicte Héron (CHU Trousseau AP-HP)

15h20 - 15h50

PAUSE

Journée recherche académique G2m 2024



MODÉRATION

Aurélia Poujois, Responsable du CRMR Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre, Hôpital Fondation A. de Rothschild

Gérald Le Gac, UMR 1078 (Génomique fonctionnelle et Biotechnologies) Université de Brest et Laboratoire de génétique moléculaire et histocompatibilité CHU de Brest

Loïc Lalin, Président association de patients Les Feux Follets

- | | |
|---------------|--|
| 15h50 - 16h05 | Les vésicules extracellulaires dérivées de cerveau favorisent la neuropathologie dans un modèle murin du syndrome de Sanfilippo Katia Alileche (Université Toulouse III) |
| 16h05 - 16h20 | Mise en évidence de la ferroptose dans un modèle murin du syndrome de Sanfilippo Mathilde Larribau (Université Toulouse III) |
| 16h20 - 16h35 | Traitement du déficit en ADSL par allopurinol (PHRC) Sylvia Sanquer et Bérangère Rousselot-Pailley (CHU Necker AP-HP) |
| 16h35 - 17h05 | Traitements innovants de maladies mitochondriales rares : * Déficit isolé en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale ; Vincent Procaccio (CHU Angers) * Déficit en thymidine kinase 2 ; Isabelle Desguerre (CHU Necker) |
| 17h05 - 17h25 | URC-Economie de la Santé : financement et soutenabilité des traitements innovants, implication des non médecins dans la recherche et exemples d'aide aux demandeurs académiques Isabelle Durand-Zaleski (CHU Henri Mondor AP-HP) |
| 17h25 - 17h40 | Implication de la PI3Kinase de classe 3 dans la réponse au dommage membranaire lysosomal en physiologie et dans les maladies de surcharge lysosomale Edouard le Guillou (CHU Necker AP-HP) |
| 17h40 - 18h | Clôture de la journée - modérateurs et coordonnateurs du groupe Recherche G2m |
| 18h | FIN DE LA JOURNÉE |



Adresse

Le Quai St Malo - Parc Expo

1B Quai Duguay-Trouin 35400 Saint-Malo

Accès

TGV gare de Saint-Malo
puis **BUS ligne 1 ou 2** arrêt « Intra-Muros »
puis 5 min à pied

