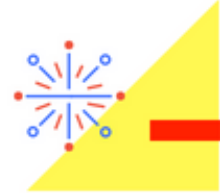




21 Septembre 2018
JOURNÉE RECHERCHE
Institut IMAGINE - PARIS



PROGRAMME

9H00 Accueil des participants

9H30 De bonnes bases de données et registres pour une meilleure recherche

Modération :

Ryad Dalil HAMROUN, Coordinateur Plateforme Banques de données, registres et cohortes- CHRU de Montpellier - Direction de la Recherche et de l'Innovation

Jérôme WEINBACH, Directeur scientifique et Directeur des opérations, Programme National Français pour les cohortes de Maladies Rares- Inserm U933CHU Paris Est - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau

9H35 Accélération de la recherche translationnelle par un entrepôt de données hospitalières : « Dr Warehouse »

Nicolas GARCELON - PhD Informatique biomédicale - Institut Imagine

10H00 La plateforme RaDiCo (cohortes nationales maladies rares) et son approche spécifique /Statut de la cohorte RaDiCo-MPS

Bénédicte HERON, Centre de référence des maladies lysosomales - APHP-Hôpital d'Enfants Armand- Trousseau

Jérôme WEINBACH, Directeur scientifique et Directeur des opérations, Programme National Français pour les cohortes de Maladies Rares - Inserm U933CHU Paris Est - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau

10H30 Discussion

10h 45 Pause-café

11H00 De la recherche au soin

Modération :

Brigitte CHABROL, Animatrice de la Filière G2M, Centre de référence des maladies métaboliques - APHM - Hôpital la Timone, Marseille

Marie DEVAUX, Vice-présidente de l'Association Les Feux Follets

11H00 "Vous avez parlé d'un continuum entre la recherche et le soin ?"

Jean-Michel Heard

12H00 Point de vue des associations de patients

12h00 Intervention Vaincre les Maladies Lysosomales

12h15 Intervention Glycogénose

12h30 Intervention Les feux follets

12H45 Discussion

13H Pause déjeuner

*Modération : Thierry LEVADE, Laboratoire de Biochimie, CHU de Toulouse et CRCT, INSERM 1037, Toulouse
Jérôme AUSSEIL, CPTP INSERM UMR 1043 , CHU Rangueil, Toulouse*

14H00 Présentations de projets transversaux :

14H00 Présentation d'un modèle de projet transversal entre le centre de référence des maladies lysosomales et le centre français des porphyries

*Nadia BELMATOUG, Centre de référence des maladies lysosomales- APHP Hôpital Beaujon
Thibaud LEFEBVRE Centre français des Porphyries- APHP Hôpital Louis Mourier*

14H25 Thérapie génique dans le syndrome de Sanfilippo: de la preuve de concept à l'essai clinique

*Jérôme AUSSEIL, CPTP INSERM UMR1043 , CHU Rangueil, Toulouse
Marc TARDIEU, CHU Paris-Sud – APHP Hôpital de Bicêtre*

14H50 Améliorer la visibilité et les liens avec les laboratoires de recherches

14H50 Méthylome et régulation épigénétique de l'expression : illustration par un nouveau type de maladie rare du métabolisme dénommé Epi-cblC

*Jean-Louis GUEANT, Laboratoire de Biochimie et de Biologie moléculaire-CHU de Nancy –
Hôpitaux de Brabois*

15H05 Pause-café

Modération :

*Pascale DE LONLAY, Centre de référence des maladies métaboliques de l'enfant - APHP Hôpital Necker
Manuel SCHIFF, Centre de référence des maladies du métabolisme - APHP Hôpital Robert Debré*

15H20 Traitement de la Porphyrie Aigue Intermittente par ARN messenger HMBS adressé au foie

Antonio FONTANELLAS - l'université de Navarre-Espagne

15H45 Expérience de traitement d'une patiente avec aspartylglucosaminurie par TEE786

*Térence BEGHYN, Laboratoire Apteus
Manuel SCHIFF, Centre de référence des maladies du métabolisme – APHP Hôpital Robert Debré*

16H00 Projet de recherche sur les anomalies des cellules souches mésenchymateuses dans la maladie De Gaucher

Valérie Vanneaux , Centre de biothérapie – APHP Hôpital Saint- Louis

16H15 Un traitement prometteur pour la déficience du transporteur de la créatine (CTD)

Aloïse MABONDZO, Chercheur au CEA, Responsable du groupe Pharmacologie Neurovasculaire

16H30 La microglie au centre de la rétention de fer dans le syndrome de Sanfilippo

Jérôme AUSSEIL, CPTP INSERM UMR1043 , CHU Rangueil, Toulouse

16H45 DISCUSSION

17H Clôture de la journée
