



# 2EME JOURNEE RECHERCHE

20 SEPTEMBRE 2019

AUDITORIUM  
INSTITUT IMAGINE  
PARIS

## PROGRAMME

9h30 h ACCUEIL DES PARTICIPANTS

### Modération :

**Laurent GOUYA**, Centre français des Porphyries, Hôpital Louis Mourier  
**Thierry LEVADE**, Laboratoire de Biochimie, CHU de Toulouse et CRCT, INSERM 1037, Toulouse

**Chris OTTOLENGHI**, Laboratoire de biochimie métabolomique et protéomique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

**Fanny MOCHEL**, Centre constitutif maladies héréditaires du métabolisme, Hôpital La pitié Salpêtrière

10h00 **Ouverture de la journée**

*Pascale de LONLAY, animatrice de la filière G2M*

### COMMUNICATIONS ORALES

10h10 **Identification des cibles de l'hydroxychloroquine sulfate dans les myoblastes primaires de patients atteints d'un déficit en Lipin-1**

*Perrine RENARD, Paris*

10h30 **Une collection biologique nationale, un outil stratégique majeur pour une maladie rare –Exemple de la collection ELODIE-MG**

*Juliette BERGER, Clermont-Ferrand*

10h50 **Les mutations RYR3 sont impliquées dans les rhabdomyolyses aiguës**

*Marine MADRANGE, Paris*

11h10 **Etude FABRAMSPEC : une étude translationnelle impliquant l'association des patients atteints de la maladie de Fabry**

*Roselyne GARNOTEL, Reims*

11h30 **Présentation**

*Odile BOESPFLUG-TANGUY Centre de référence des leucodystrophies –*

*Service de Neurologie et Maladies métaboliques, Hôpital Robert Debré,*

12h10 FLASH POSTERS

- **Maladie de Wilson : la cohorte pédiatrique française**  
*Eduardo COUCHONNAL, Lyon*
- **Rhabdomyolyse métabolique : Rôle de la protéine TANGO2,**  
*Sebastian MONTEALEGRE, Paris*
- **Etude familiale : lésion cavitaire familiale avec défaut du métabolisme du stress oxydant. Une nouvelle maladie métabolique ?**  
*John RENDU, Grenoble*
- **Nouveaux iminosucres pour le traitement de la Maladie de Pompe par des chaperons pharmacologiques**  
*Sandrine PY, Grenoble*



## 12h30 PAUSE DEJEUNER

### Modération :

**Jérôme AUSSEIL**, CPTP INSERM UMR 1043, CHU Rangueil, Toulouse

**Nadia BELMATOUG**, Centre de référence maladies lysosomales, Hôpital Beaujon

**Manuel SCHIFF**, Centre constitutif maladies héréditaires du métabolisme, Hôpital Necker-Malades, Paris

### 13h30 "A-t-on sous-estimé le risque génotoxique lié à l'utilisation de CRISPR-Cas9?"

*Aurélie BEDEL, Université de Bordeaux, Laboratoire de Biochimie  
CHU Pellegrin INSERM U1035*

### COMMUNICATIONS ORALES

### 14h10 Tests précliniques de thérapie moléculaire réalisés dans un Modèle murin de glycogénose de type Ia

*Fabienne RAJAS, Lyon*

### 14h20 Devenir des patients avec acidémie méthylmalonique après transplantation rénale, hépatique ou combinée hépatorénale

*Anaïs BRASSIER, Paris*

### 14h40 Galactosémie classique non traitée révélée par une insuffisance ovarienne primitive à l'âge adulte

*Abdelkader HEDDAR, Paris*

### 15h00 Anasarque fœtale et maladies héréditaires du métabolisme : Proposition d'une nouvelle prise en charge diagnostique

*Bénédicte SUDRIE-ARNAUD, Rouen*

### 15h30 Discussion autour de l'organisation des journées filière-SFEIM

## 16h00 CLOTURE DE LA JOURNEE