



JOURNEES DEFISCIENCE - RECHERCHE ET MALADIES RARES DU NEURODEVELOPPEMENT

15 et 16 mai 2025, Maison de la RATP, Paris

Programme - Jeudi 15 mai 2025

08h30 – Accueil

10h00 – Introduction aux journées | Pr Vincent DES PORTES

10h15 – Conférence | *Troubles du neurodéveloppement rares et sensorialité* – Pr Moustafa BENSABI, CNRS

11h00 – Communications | Recherche participative

Paramètres biologiques de 100 filles porteuses d'un syndrome de rett : vers une meilleure compréhension physiopathologique et de nouvelles perspectives thérapeutiques – Béatrice DESNOUS, La Timone, Marseille

Contribution des familles à la description du syndrome MED13L par l'intermédiaire de la base de donnée GenIDA – Roseline CAUMES, CHU de Lille

Vers une approche de recherche participative dans les études sur les maladies rares du neurodéveloppement : Exemple de l'étude des troubles du comportement dans l'hémiplégie alternante – Romane SAVATTE, GHU Psychiatrie et neurosciences Ste Anne

12h00 – Déjeuner, Visite posters

14h00 – Communications | Dimensions psycho-sociales, éducatives et pédagogiques

Impact de la prise en charge des patients polyhandicapés sur la qualité de vie des soignants exerçant en institution – Marie-Christine ROUSSEAU, AP-HP San Salvador

Évaluation formative des compétences relationnelles des internes de génétique médicale en consultations simulées – Sandra MERCIER, CHU de Nantes

Adaptation Francophone du programme d'entraînement aux habiletés sociales PEERS : résultats préliminaires chez de jeunes patients porteurs de maladies génétiques rares du neurodéveloppement – Marlène RIO et Kelly GOUVENOT, AP-HP Necker

Parcours de vie et de soins dans les situations complexes en autisme avec comportements-défis : enjeux et perspectives – Cora CRAVERO, AP-HP Pitié Salpêtrière

15h30 – Collation

16h00 – Conférence | *Actualités thérapeutiques dans les TND et les maladies rares* – Pr David COHEN, AP-HP Pitié Salpêtrière

16h45 – Communications | Trajectoires neurodéveloppementales et histoires naturelles

Devenir Neurodéveloppemental des Patients porteurs d'une Lésion Cérébelleuse Clastique de Diagnostic Anténatal, l'étude CERVADEV – Olivia GEBBIA, Hospices Civils de Lyon

Vieillesse accélérée et trisomie 21 : Evaluation de la fragilité à l'aide d'un outil adapté à la déficience intellectuelle chez des patients suivis en consultation gériatrique – Anne HIANCE DELAHAYE, Institut Jérôme Lejeune

Trajectoire neurodéveloppementale chez les femmes atteintes du syndrome de Coffin-Lowry – Anna GERASIMIENKO, AP-HP Trousseau

18h00 – Fin de la journée



JOURNEES DEFISCIENCE - RECHERCHE ET MALADIES RARES DU NEURODEVELOPPEMENT

15 et 16 mai 2025, Maison de la RATP, Paris

Programme - Vendredi 16 mai 2025

08h30 – Accueil

09h00 – Communications | Thérapies non pharmacologiques

La neuromodulation vagale auriculaire, un nouveau traitement des troubles associés au syndrome de Prader Willi : exemple d'une prise en charge – Camille NAHON, Laboratoire de Psychologie, Université de Bordeaux

Intérêt de la sensibilisation aux expériences sensorielles atypiques en lien avec des maladies rares du Neurodéveloppement : utilité et acceptabilité d'un dispositif de réalité virtuelle – Susanne THÜMMER, Fondation Leval

09h40 – Communications | Biomarqueurs

Taux circulants de ghreline et score d'hyperphagie chez des patients atteints d'un trouble rare du neurodéveloppement associé à une hyperphagie, et/ou à un surpoids, et/ou à une obésité, l'étude HOGGRID – Gwenaëlle DIENE, CHU de Toulouse

Comparative transcriptome of fibroblasts from Rubinstein-Taybi patients for the identification of disease biomarkers – Julien VAN GILS, CHU de Bordeaux, INSERM

Rôle des neurobiomarqueurs (NSE, S100B) dans la prédiction multimodale du développement neuromoteur à 4 mois des nouveau-nés porteur de malformations cardiaques – Béatrice DESNOUS, La Timone, Marseille

État de santé et parcours de soins des enfants polyhandicapés : facteurs associés au recours aux soins – Clélia BERNARD, Hospices Civils de Lyon

11h00 – Collation, visite des Posters

11h45 – Conférence | *Plan National Maladies Rares 4 et recherche : en pratique, ça donne quoi ?* - Pr Sylvie ODENT, service de génétique clinique, CHU Rennes et Pr Michaela SEMERARO, AP-HP, INSERM

12h30 – Déjeuner

14h00 – Conférence | *Au-delà du codant : implication des gènes RNU dans les troubles du neurodéveloppement* - Caroline NAVA, AP-HP Pitié-Salpêtrière

14h45 – Communications | Génétique

Troubles spécifiques du langage et des apprentissages non syndromique et séquençage d'exome : expérience dijonnaise et revue de la littérature – Éléonore VIORA-DUPONT, CHU de Dijon

Comprehensive Analysis of CNOT3-Related Neurodevelopmental Disorders: Phenotypic and Genotypic Characterization – Camille ENGEL, CHU de Besançon

De la paraplégie spastique à un syndrome neurodégénératif infantile : élargissement du spectre phénotypique associé aux variants bialléliques de SPAST – Manon DEGOUTIN, CHU de Bordeaux

16h00 – Trophées communications et posters, conclusion

16h30 – Fin de la journée