COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 3ème ÉDITION -

AMPHITHÉÂTRE DIEULAFOY, HÔPITAL COCHIN
27, RUE DU FAUBOURG SAINT-JACQUES, 75014 PARIS

« INNOVATIONS TECHNOLOGIQUES ET MALADIES RARES ENDOCRINIENNES, DU SOIN À LA RECHERCHE »

MARDI
10 DÉCEMBRE
2019

FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

INSCRIPTION GRATUITE ET OBLIGATOIRE AVANT LE 9 DÉCEMBRE SUR :
http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2019/inscription/

PROGRAMME

MARDI
10 DÉCEMBRE
2019

CAFÉ D'ACCUEIL

9h00 - 9h30 Hall du bâtiment Cornil-Brissaud

CONFÉRENCES PLÉNIÈRES

9h30 - 12h45 Amphithéâtre Dieulafoy

9h30 - 9h45 Ouverture du Colloque - pourquoi ce thème ?

Jérôme Bertherat, animateur de la filière maladies rares endocriniennes FIRENDO
Anne-Paule Gimenez-Roqueplo, Nicolas de Roux, Antoine Martinez,
coordinateurs du groupe de travail FIRENDO « Recherche »

CONFÉRENCE PLÉNIÈRE « FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE »

MODÉRATEUR : Anne-Paule Gimenez-Roqueplo

9h45 - 10h05 Interprétation/classification d'une variation génétique

Nelly Burnichon, hôpital Européen Georges-Pompidou (Hôpitaux Universitaires Paris-Ouest), Service de Génétique, Inserm U970, Paris

10h05 - 10h25 Plan France Médecine Génomique, l'avancement des projets de recherche pilotes et la mise en place des indications pour le séquençage du génome entier à visée diagnostique

Frédérique Nowak, Coordinatrice du Plan France Médecine Génomique, Aviesan, Paris

10h25 - 10h45 Réunions de concertation pluridisciplinaire FIRENDO x France Médecine Génomique

Véronique Tardy, Responsable UM Pathologies Endocriniennes, Rénales, Musculaires et Mucoviscidose, Hospices Civils de Lyon
Sophie Christin-Maître, Chef du service d'Endocrinologie, hôpital Saint-Antoine, Paris

CONFÉRENCE PLÉNIÈRE « NOUVELLES APPROCHES DANS LA COMPRÉHENSION DES MALADIES GÉNÉTIQUES - SESSION 1 »

MODÉRATEUR : Antoine Martinez

10h45 - 11h15 Apport de l'étude des IPSC dans la compréhension des maladies de l'hypophyse

Teddy Fauquier, Inserm UMR 1251 équipe DIPNET «Différenciation et Prolifération des tissus neuroendocrines», Centre de Génétique Médicale de Marseille

11h15 - 11h45 COMBINES : une équipe, une compétition et un concept d'organoïde d'adénohypophyse

Équipe COMBINES de l'Université Paris Descartes
Camille Brouillon, Julie Jardon, Guillaume Mondon et Nessim Richard

11h45 - 12h15 Quel est l'apport de l'analyse "cellule unique" dans la compréhension des maladies du développement gonadique ?

Antoine Rolland, Inserm U1085-Irset, Rennes

BUFFET DÉJEUNATOIRE

12h45 - 13h45 Salle capitulaire, cloître Port-Royal

CONFÉRENCES PLÉNIÈRES

13h45 - 15h15 Amphithéâtre Dieulafoy

CONFÉRENCE PLÉNIÈRE « NOUVELLES APPROCHES DANS LA COMPRÉHENSION DES MALADIES GÉNÉTIQUES - SESSION 2 »

MODÉRATEUR : Nicolas de Roux

13h45 - 14h15 **Apport de l'étude de la Drosophile dans les maladies rares**
Pierre Léopold, Institut Curie, Paris

14h15 - 14h45 **Zebrafish**
Nadia Soussi-Yaniscostas, Inserm UMR 1141, hôpital Robert-Debré, Paris

14h45 - 15h15 **Souris CRISPR/CAS9**
Patrice Mollard, Institut de Génomique Fonctionnelle, Montpellier

PAUSE

15h15 - 15h30 Hall du bâtiment Cornil-Brissaud

DISCUSSIONS & PROJETS TRANSVERSAUX FIRENDO

15h30 - 17h30 Amphithéâtre Dieulafoy

17h30 - 17h40 **Mot de clôture**

PLAN

Amphithéâtre Dieulafoy, hôpital Cochin
27, rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris

CAFÉ D'ACCUEIL
Hall du bâtiment Cornil-Brissaud

CONFÉRENCES PLÉNIÈRES
Amphithéâtre Dieulafoy

BUFFET DÉJEUNATOIRE
Salle capitulaire, cloître Port-Royal

COMMUNICATIONS COURTES
Amphithéâtre Dieulafoy

HÔPITAL COCHIN
27, rue du Faubourg Saint-Jacques
75014 Paris

Email : contact@firendo.fr
Site Internet : www.firendo.fr

Aidez-nous à améliorer l'édition 2020 !
Dites-nous ce que vous pensez du Colloque 2019
en répondant au questionnaire de satisfaction :

http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2019/questionnaire-satisfaction/

FIRENDO - Décembre 2019 - Création graphique et réalisation : Perrine Gretener - crédits photographiques : Inserm/Delapierre Patrick/Delapierre, Patrick ; Inserm/Latron, Patrice.

COLLOQUE RECHERCHE FIRENDO – 3ème EDITION –

LE BILAN DES ORGANISATEURS

La troisième journée de la recherche FIRENDO s'est ouverte à l'heure où le plan France Médecine Génomique 2025 devient une réalité avec l'installation en France de deux plateformes, SeqOIA et AURAGEN, permettant de séquencer le génome complet d'un patient, d'une tumeur à la recherche de l'anomalie génétique responsable ou d'une cible thérapeutique. Les problématiques posées par le séquençage du génome, l'interprétation des variations génétiques, l'explication des enjeux et des résultats aux patients, ainsi que les modalités du plan au sein de FIRENDO ont ainsi été abordées.

Ce rendez-vous annuel a été l'occasion de faire un point sur la place grandissante des nouvelles technologies prônant le retour à l'échelle de la cellule, qu'elle soit reprogrammée, recomposée ou carrément unique, pour paradoxalement mieux appréhender la complexité de l'organisme. Il a également abordé les nouvelles stratégies pour l'étude *in vivo* des mécanismes physiopathologiques appliquées aux maladies endocriniennes rares.

Cette édition s'étant malheureusement tenue durant les mouvements sociaux de l'an dernier qui avaient sévèrement impacté les transports, elle n'a pu réunir qu'une cinquantaine de personnes venues s'informer et échanger sur les nouvelles technologies dans la recherche contre les maladies rares endocriniennes. Si vous n'avez pas pu y assister, vous trouverez dans ce livret bilan, les résumés des différentes communications de cette journée. Nous remercions chaleureusement les orateur.rices pour leur participation.

Nous espérons vous retrouvez nombreux.ses pour la **4ème édition du Colloque Recherche FIRENDO**, intitulée « Les Espoirs thérapeutiques dans les maladies rares endocriniennes », qui se tiendra le **8 décembre 2020** à l'hôpital Cochin à Paris.

Bel été à tou.te.s !

Anne-Paule Gimenez-Roqueplo, Antoine Martinez, Nicolas de Roux et Laura Bousset,

Pour le groupe de travail Recherche de FIRENDO

CONFÉRENCE PLÉNIÈRE « FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE »

Interprétation/classification d'une variation génétique

Nelly Burnichon, HEGP (Hôpitaux Universitaires Paris-Ouest), Service de Génétique, INSERM U970, Paris

Dans le cadre du "Plan France Médecine Génomique 2025", 2 plateformes de génomique haut-débit ont été récemment mises en place sur le territoire. Ces plateformes offrent la réalisation de séquençage du génome entier, à visée diagnostique, dans le cadre de pré-indications cliniques validées ainsi que de séquençage d'exome + RNAseq, à visée théranostique, dans certains types de cancers. Se pose le problème de l'interprétation des variations génétiques identifiées grâce à ce type de séquençage très haut débit. En effet, le rôle des biologistes moléculaires, dans ce contexte, consiste à évaluer la pathogénicité des variations mises en évidence et, notamment, de pouvoir déterminer si l'une (ou certaines) d'entre elles est (sont) responsable(s) de la pathologie du patient dont le génome est analysé. Les outils d'aide à l'interprétation, les critères pour la classification des variations ainsi que les stratégies suivies par les biologistes sont présentés, illustrés par quelques cas pratiques. Il est rappelé en conclusion que la classification d'une variation génétique est un enjeu majeur pour la prise en charge du patient et le dépistage de ses apparentés et que le développement de techniques permettant de séquencer un génome entier nécessite un travail d'interprétation fastidieux et peu valorisé, faisant recours aux experts. L'identification de variations de signification inconnue requiert de développer des outils fonctionnels afin d'évaluer leur pathogénicité.

Contact : nelly.burnichon@aphp.fr

Plan France Médecine Génomique, l'avancement des projets de recherche pilotes et la mise en place des indications pour le séquençage du génome entier à visée diagnostique

Frédérique Nowak, Coordinatrice du Plan France Médecine Génomique, Aviesan, Paris

L'objectif du Plan France Génomique 2025 est d'intégrer la médecine génomique dans le parcours de soins des patients. Celle-ci est d'abord introduite pour les patients atteints de cancer ou de maladies rares, avec une extension prévue aux maladies communes, en fonction de l'évolution des connaissances. Les pré-indications ont été retenues à l'issue d'une phase de validation effectuée par un groupe de travail piloté par la Haute Autorité de Santé. A ce jour, il est possible de prescrire un séquençage à très haut débit pour 59 pré-indications : 10 pré-indications en cancérologie et 49 pré-indications dans le domaine des maladies rares.

Le PFMG2025 s'organise autour du patient, depuis la prescription médicale d'un examen de séquençage du génome jusqu'à la restitution des résultats par le médecin prescripteur. Un parcours de soins générique a ainsi été défini et adapté ensuite aux spécificités de chacune des 59 pré-indications. Les deux premières plateformes de séquençage, SeqOIA et AURAGEN, sont au cœur de ce parcours.

Parmi les outils développés dans le cadre du PFMG2025, le Collecteur Analyseur de Données (CAD) jouera un rôle central. Pour le volet soins, le CAD fournira des services aux biologistes médicaux pour faciliter l'interprétation des données. Pour la recherche, le CAD permettra aux chercheurs de mener des études sur les données collectées dans le cadre du soin.

Le PFMG2025 intègre également la réalisation d'actions de support transversales, comme la mise en place de quatre projets pilotes, la rédaction de modèles de consentements et de notices d'information pour les patients, et la mise en œuvre de collaborations internationales.

Contact : frederique.nowak@inserm.fr

Réunion de concertation pluridisciplinaire FIRENDO x France Médecine Génomique

Sophie Christin-Maître, Hôpital Saint-Antoine, Centre de maladies rares CMERCD, Sorbonne Université, Paris

Deux préindications ont été retenues pour la filière FIRENDO : 1) anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire (DSD) ; 2) insuffisance ovarienne prématurée (IOP). Le 6 décembre 2019 ont été publiées par la DGOS et AVIESAN, des recommandations pour l'organisation des RCP d'amont Maladies Rares.

Pour la filière FIRENDO, une charte a de plus été établie, discutée puis diffusée. Il a été convenu de réaliser des RCP nationales évaluant les 2 préindications, au rythme d'1 RCP mensuelle, réalisée le 2ème mardi du mois. Le principe d'une alternance pour le coordinateur de la RCP entre la région Nord et la région Sud a été retenu. Il est rappelé que la déclaration des prescripteurs auprès de l'une des deux plateformes, Sequoia ou Auragen, en fonction de leur lieu d'exercice est nécessaire pour pouvoir réaliser le prélèvement du trio.

Au moment de la présentation de décembre, 4 RCP avaient été réalisées avec un total de 44 dossiers présentés dont 10 refus ou en attente de précisions. Parmi les 34 dossiers acceptés, 16 DSD et 18 IOP répartis entre la plateforme Sequoia (n=25) ou Auragen (n=9).

Les problèmes rencontrés étaient liés aux systèmes de communication des RCP qui n'étaient pas homogènes, aux difficultés de recrutement des parents de sujets adultes, mais surtout aux problèmes logistiques en particulier liés au temps nécessaire pour l'organisation et la réalisation des prélèvements. Des améliorations étaient souhaitées, en raison de la grande motivation des prescripteurs.

Contact : sophie.christin-maitre@aphp.fr

CONFÉRENCE PLÉNIÈRE « NOUVELLES APPROCHES DANS LA COMPRÉHENSION DES MALADIES GÉNÉTIQUES »

Développement d'un modèle d'organoïdes à partir d'hiPSC pour étudier les déficits hypophysaires congénitaux

Teddy Fauquier, Marseille Medical Genetics Inserm UMR 1251, Université Aix-Marseille, Marseille

Au cours des deux dernières décennies, la connaissance des mécanismes régissant l'ontogenèse de la glande hypophysaire s'est grandement améliorée. Cependant, notre compréhension des déficits hypophysaire combiné multiple (CPHD) d'origine génétique n'a pas suivi la même évolution. En effet, malgré les avancées technologiques (CGH array, séquençage à haut débit) permettant l'identification de nouvelles mutations chez les patients, nous ne bénéficions pas de modèle adéquat permettant de valider le caractère pathogène de variants alléliques rares identifiés. Récemment, en nous inspirant des techniques développées dans le laboratoire de Y. Sasai pour différencier *in vitro* des cellules antéhypophysaires à partir de cellules souches embryonnaires, nous avons obtenu des cellules somatotropes et corticotropes à partir de cellules souches pluripotentes induites humaines (hiPSC). Dans ces cultures tridimensionnelles sous forme d'organoïdes, nous avons observé une expression séquentielle de gènes impliqués dans le développement hypophysaire, similaire à celle observée lors du développement embryonnaire, et la différenciation de cellules corticotropes, somatotropes et lactotropes. Ce nouvel outil devrait s'avérer précieux dans l'identification de nouvelles mutations, la validation de leur pathogénicité. Il devrait également être utile pour le criblage pharmacologique, et permettre d'envisager de nouveau traitements basés sur la thérapie cellulaire.

Contact : teddy.fauquier@univ-amu.fr

COMBINES : une équipe, une compétition et un concept d'organoïde d'adénohypophyse

Camille Brouillon, Julie Jardon, Guillaume Mondon et Nessim Richard, **équipe COMBINES** de l'Université Paris Descartes

L'adénohypophyse assure un rôle majeur dans le système neuroendocrinien et le métabolisme. Ces 10 dernières années, seulement deux modèles d'organoïdes d'hypophyse ont été publiés dans la Littérature. Le développement d'un tel organoïde représente donc un enjeu majeur dans le domaine de la médecine régénérative, de la recherche fondamentale et pharmacologique. Dans le cadre du concours InOc (International Organoid Contest), organisé par les membres d'Aviesan (Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé), et sous le nom de l'équipe COMBINES, nous avons mené de février à décembre 2019 un projet de Recherche de type Entreprenarial, récompensé par une médaille d'or, visant à développer un modèle d'Adénohypophyse sur puce microfluidique en partenariat avec l'Université Paris Descartes, l'institut Pasteur et l'institut Imagine. Nous avons façonné un modèle théorique et un protocole expérimental à partir de la Littérature scientifique et noué des partenariats avec des entreprises, fournisseurs et laboratoires qui ont permis de financer, d'accueillir et d'encadrer nos manipulations expérimentales. Nous avons ainsi pu valider les premières étapes de formation de l'organoïde dans une puce microfluidique et développer à partir d'une lignée de cellules souches hIPS (*human induced pluripotent stemcells*) un organoïde exprimant des marqueurs spécifiques (LHX3, NKX2.1) indiquant une différenciation orientée vers un tissu adénohypophysaire. Ces résultats préliminaires ouvrent la voie vers de nouvelles perspectives thérapeutiques et de modélisation de pathologies liées à l'adénohypophyse.

Contact : combines@parisdescartes.fr

Apport des approches sur "cellules uniques" dans la compréhension des maladies du développement gonadique

Antoine Rolland, IRSET (Institut de Recherche en Santé, Environnement et Travail), Inserm U1085, EHESP, Université de Rennes, Rennes

La détermination du sexe correspond à l'ensemble des processus développementaux par lesquels les gonades bipotentielles se différencient en ovaires ou en testicules. Dès la vie fœtale, les gonades en différenciation sécrètent des hormones essentielles qui contrôlent à leur tour le développement du tractus génital et la sexualisation de l'embryon. Toute perturbation de ces processus peut ainsi conduire à des variations du développement sexuel, lesquelles sont souvent associées à une ambiguïté des organes génitaux, une stérilité et une susceptibilité accrue aux cancers gonadiques. Nos connaissances des voies moléculaires et cellulaires qui sous-tendent la différenciation sexuelle étant limitées, la cause des variations du développement sexuel reste inconnue dans la majorité des cas. Afin de mieux caractériser les programmes génétiques qui contrôlent le développement gonadique chez l'Homme, nous avons entrepris une analyse de séquençage d'ARN sur cellules uniques (*single cell RNA-sequencing*). Ce type d'approche permet l'étude simultanée de plusieurs lignages cellulaires, y compris des populations discrètes, tout en palliant à leur différenciation éventuellement asynchrone au sein d'un même organe. Sur la base de leur transcripmome, nous avons ainsi pu identifier l'ensemble des types cellulaires constitutifs des gonades humaines au cours du premier trimestre de développement. En analysant la progression des différents lignages, nous avons aussi pu mettre en évidence de potentiels progéniteurs multipotents dont le devenir diffère au cours de la différenciation ovarienne et testiculaire. Au-delà de l'identification de nouveaux facteurs impliqués dans le développement gonadique, une telle approche pourrait aussi être appliquée sur des biopsies de patients présentant des variations du développement sexuel, afin d'en déterminer l'étiologie.

Contact : antoine.rolland@univ-rennes1.fr

CONFERENCE PLENIERE « NOUVELLES APPROCHES DANS LA COMPREHENSION DES MALADIES GENETIQUES »

Apport de l'étude de la Drosophile dans les maladies rares

Pierre Léopold, Institut Curie, Paris

Contact : pierre.leopold@curie.fr

Apport du modèle poisson zèbre (zebrafish) à l'étude des maladies humaines rares

Nadia Soussi-Yaniscostas, NeuroDiderot Inserm UMR 1141, Hôpital Robert-Debré, Paris

L'utilisation du poisson zèbre comme modèle d'étude du neuro-développement a été d'abord motivée par la grande conservation des processus et des mécanismes sous-tendant la mise en place du système nerveux des vertébrés. Ce petit poisson a surtout été retenu pour ses caractéristiques (développement externe et rapide, transparence des embryons, etc…) qui permettent, avec un simple microscope, d'observer les processus développementaux en temps réel. Plus récemment, la conservation évolutive des gènes et le développement de techniques toujours plus performantes (édition génique, lignées transgéniques, imagerie calcique et optogénétique, etc…), ont fait du poisson zèbre le modèle de choix pour l'étude des maladies génétiques humaines peu fréquentes ; les maladies dites "rares". Un premier exemple des possibilités offertes par ce modèle est le syndrome de Kallmann de Morsier, une maladie rare associant un hypogonadisme dû à un déficit en GnRH et une agénésie des bulbes olfactifs (BO). L'inactivation de l'un des gènes responsables chez le poisson zèbre, le gène *KAL-1*, a permis de montrer que la première manifestation de la maladie était un défaut d'élongation des axones olfactifs, l'absence de BO et de GnRH n'étant que des conséquences secondaires, une avancée importante dans la compréhension de la maladie. Le deuxième exemple est le syndrome de Mowat-Wilson, une maladie qui entraîne des anomalies du développement du cerveau et qui est associée à des mutations du gène *ZEB2.* L'étude de la fonctionnalité de variants protéiques chez le poisson zèbre a permis de montrer que plusieurs mutations faux-sens détectées chez des patients entraînaient une perte-de-fonction, soit totale, soit partielle, de la protéine ZEB2, une avancée importante pour le diagnostic clinique. Ces deux études illustrent les possibilités et la polyvalence du poisson zèbre et l'importance d'un tel modèle à l'ère des omics et de la médecine personnalisée.

Contact : nadia.soussi@inserm.fr

Apports de l'imagerie cellulaire in vivo et de la manipulation cellulaire spécifique de modèles murins pour la compréhension des maladies rares endocriniennes

Patrice Mollard, Institut de Génomique Fonctionnelle, CNRS UMR 5203, INSERM U1191, Université de Montpellier, Montpellier

Un des challenges majeurs de ce début de 21ème siècle est de comprendre les conséquences fonctionnelles des variations génétiques identifiées chez des patients. Cette question est au cœur de nouvelles stratégies pour l'étude in vivo des mécanismes physiopathologiques associées aux maladies endocriniennes rares, notamment celles qui affectent les rythmes d'hormones hypophysaires. D'une part, cette présentation a fait le point sur l'émergence de nouvelles techniques d'imagerie in vivo, et ce jusqu'à l'échelon cellulaire, des systèmes cellulaires qui orchestrent ces rythmes hormonaux dans des modèles de mammifères reproduisant l'endocrinologie chez l'homme. D'autre part, ces techniques d'investigation s'avèrent compatibles et convergent avec l'opportunité récente de pouvoir tester rapidement sur des modèles animaux les conséquences fonctionnelles d'une à plusieurs variations génétiques préalablement identifiés chez des patients. Pour cela ces techniques d'imagerie in vivo cellulaire et des protocoles d'injection ciblée stéréotaxique de virus de classe 1 sont couplés avec la technique de CRISPR ("clustered regularly interspaced short palin-dromic repeats")/Cas9 qui permet des insertions-délétions (« Indel ») de plusieurs gènes d'intérêt soit d'une manière ubiquitaire dans le tissu endocrine (modèles de souris Cas9 dite constitutive) soit dans un type de cellule endocrine spécifique (modèles de souris Cas9 dite floxée permettant l'expression sélective de Cas9 dans les cellules d'intérêt exprimant une recombinase).

Contact : patrice.mollard@igf.cnrs.fr

FIRENDO - Filière de santé maladies rares endocriniennes

LA RECHERCHE A FIRENDO

Les Colloques Recherche

Le groupe de travail Recherche de FIRENDO organise chaque année un Colloque Recherche sur un thème d'actualité, en lien avec la recherche contre les maladies rares endocriniennes.

Edition 2017, intégrée à la Journée Annuelle de FIRENDO

Vous pouvez retrouver toutes les informations sur la tenue de l'édition 2017 sur le site internet de FIRENDO : http://www.firendo.fr/actualites/article/news/journee-annuelle-de-la-filiere-firendo-2017-mercredi-13-decembre-a-lhopital-cochin-paris/ ; ainsi que les présentations des orateurs : http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2017/

Edition 2018, « Dimorphisme sexuel dans les maladies rares endocriniennes »

Vous pouvez retrouver toutes les informations sur la tenue de l'édition 2018, y compris les présentations en ligne de certains orateurs, sur le site internet de FIRENDO : http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2018/

Edition 2019, « Innovations technologiques et maladies rares endocrinienne, du soin à la recherche »

Vous pouvez retrouver toutes les informations sur la tenue de l'édition 2019, et prochainement les présentations en ligne des orateurs, sur le site internet de FIRENDO : http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2019/programme/

La recherche sur les maladies rares endocriniennes

La recherche sur les maladies rares endocriniennes pose des défis spécifiques liés à la diversité et la rareté des pathologies du périmètre FIRENDO. Pour impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares, il est indispensable de renforcer les liens entre les différents acteurs de ce champ, cliniciens, chercheurs, associations de patients et institutions. Ensemble, la collecte et la valorisation de données clinico-biologiques en parallèle de la génération de nouvelles connaissances, permettra de réduire les impasses diagnostiques, d'améliorer la prise en charge des patients mais aussi et surtout de permettre une meilleure compréhension de la physiopathologie de ces maladies pour accélérer le développement de nouvelles stratégies thérapeutiques.

Pour répondre à ces attentes, la filière de santé maladies rares FIRENDO a mis en place un groupe de travail dédié à la Recherche sur les maladies rares endocriniennes. Ce groupe a pour ambition :

- D'augmenter la réflexion, les échanges et la communication autour des maladies rares endocriniennes, par l'organisation notamment d'un Colloque Recherche annuel ;
- De favoriser les interactions entre les membres de FIRENDO impliqués dans la recherche sur les maladies rares endocriniennes ; pour être référencé comme référent d'une équipe de recherche travaillant sur les maladies rares endocriniennes et devenir ainsi membre de FIRENDO, merci de vous signaler auprès de Maria Givony, cheffe de projet de la filière : contact@firendo.fr ;
- D'encourager le renseignement et l'exploitation de la base de données nationale maladies rares (BNDMR) ; toutes les informations sur le fonctionnement et les démarchages possibles auprès de la BNDMR sont disponibles sur leur site internet : http://www.bndmr.fr/
- De recueillir et afficher les ressources scientifiques et les modèles d'étude des maladies rares endocriniennes disponibles dans les laboratoires de recherche français, et susciter des collaborations.
- Par ailleurs, nous référençons les appels à projet ainsi que les conférences scientifiques ayant attrait à la recherche sur les maladies rares endocriniennes.

Nous vous invitons à consulter le site internet de FIRENDO, rubrique Recherche, pour découvrir nos actions dédiées à la recherche sur les maladies rares endocriniennes : http://www.firendo.fr/recherche/