

COLLOQUE RECHERCHE  
FIRENDO - 7<sup>ème</sup> ÉDITION -

AMPHITHÉÂTRE LUTON  
FACULTÉ DE MÉDECINE - SITE COCHIN  
24, RUE DU FAUBOURG SAINT-JACQUES, 75014 PARIS

# MODÈLES EXPÉRIMENTAUX : NOUVEAUX HORIZONS POUR LES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

MARDI  
5 DÉCEMBRE  
2023



  
FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2023/programme/>

## ACCUEIL

8h45 - 9h15

Hall du bâtiment de  
la Faculté de Médecine

9h10 - 12h05

## CONFÉRENCES

Amphithéâtre Luton

### 9h10 - 9h15 Ouverture du Colloque

Nicolas De Roux et Antoine Martinez, organisateurs du Colloque Recherche 2023  
et coordinateurs du groupe thématique FIRENDO « Recherche »

### 9h15 - 12h05 - CONFÉRENCES PRÉNIÈRES

#### 9h15 - 9h45 Un atlas comparé du développement gonadique : populations cellulaires et fonctions négligées

Serge Nef, Université de Genève

#### 9h45 - 10h15 Criblage de nouvelles molécules ou repositionnement de molécules connues à partir de cellules souches ou cellules différenciées

Johana Tournois, Institut i-STEM

#### 10h15 - 10h45 Quel modèle expérimental pour comprendre la physiopathologie de la puberté précoce centrale : quand on connaît le gène dans une maladie rare mais pas la fonction de la protéine

Lydie Naulé, Sorbonne Université

### 10h45 - 11h05 - PAUSE CAFÉ

#### 11h05 - 11h35 Modèle de CRISPR dans les pathologies thyroïdiennes

Frédéric Flamant, INRAE

#### 11h35 - 12h05 Intérêt de modèles in-vivo et ex-vivo dans l'implication de TTC12, un nouveau gène de ciliopathie associée à une infertilité

Marie Legendre, hôpital Trousseau, AP-HP

## PAUSE DÉJEUNER

12h15 - 14h00

Restaurant Le Cristal  
96, boulevard Port Royal  
75005 Paris

14h00 - 17h40

## CONFÉRENCES

Amphithéâtre Luton

### 14h00 - 17h40 - PRÉSENTATIONS DES SUJETS PROPOSÉS PAR LES CENTRES MALADIES RARES MEMBRES DE FIRENDO

**14h00 - 14h20** *Master financé par FIRENDO 2022 : Analyse du phénotype d'une souris mâle avec une mutation gain de fonction du Lhcgr*

[en attente de confirmation], Inserm UMR-S 1185, Université Paris Saclay ;  
CRMR DEVGEN, Kremlin-Bicêtre

**14h20 - 14h40** Développement d'un modèle de culture de testicule fœtal pour ses applications futures dans l'études de l'effet des perturbateurs endocriniens sur le développement gonadique

Valeska Bidault, CRMR DEVGEN, Lyon

**14h40 - 15h00** Exploration des mécanismes cérébraux transdiagnostiques dans l'anorexie mentale à début précoce

Anael Ayrolles, CRMR Anorexie mentale à début précoce, Paris

**15h00 - 15h20** Intérêt de la lipidomique pour mieux comprendre et prendre en charge les patients atteints d'une lipodystrophie de Dunnigan

Estelle Nobecourt, CRMR PRISIS, La Réunion

**15h20 - 15h40** Explorer la physiopathologie d'une nouvelle ciliopathie avec insulino-résistance en utilisant un modèle de cellules souches adipocytaires humaines modifiées grâce au système CrisprCas9

Kevin Perge, CRMR PRISIS, Centre de compétence de Lyon

**15h40 - 16h00** Recherche translationnelle dans le syndrome de Noonan : aspects endocriniens et métaboliques

Thomas Edouard & Armelle Yart, CRESCENDO, Toulouse

16h00 - 16h20 - PAUSE CAFÉ

Suite du programme >>>

**16h20 - 16h40** **Organoïdes hypothalamo-hypophysaires, modèles de déficits hypophysaires**

Teddy Fauquier, CRMR HYPO, Marseille

**16h40 - 17h00** **Injection orthotopique intra-hypophysaire des cellules somatotropes GC chez les rates Wistar-Furth conduit à un développement tumoral rapide avec une composition typique du microenvironnement tumoral**

Peter Kamenicky, CRMR HYPO, Bicêtre

**17h00 - 17h20** ***Master financé par FIRENDO 2022* : Dosages des stéroïdes tissulaires en spectrométrie de masse dans le syndrome de Cushing surrénalien**

Fideline Bonnet, CRMR Surrénales, Paris

**17h20 - 17h40** **Comment la souris permet de décrypter la physiopathologie des atteintes cutanées du Complexe de Carney**

Isabelle Sahut-Barnola, CRMR Surrénales / Institut de Génétique, Reproduction & Développement iGRéD, Clermont-Ferrand

17h40

## MOT DE CLOTURE

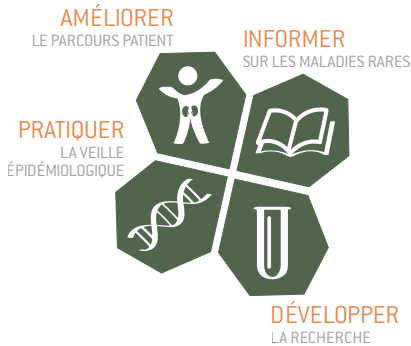
Nicolas De Roux et Antoine Martinez, organisateurs du Colloque Recherche 2023 et coordinateurs du groupe thématique FIRENDO « Recherche »

### LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

La filière de santé maladies rares endocriniennes FIRENDO a pour vocation nationale de réunir les centres cliniques experts en maladies rares endocriniennes et de permettre des échanges avec les acteurs du secteur du diagnostic, de la recherche, de l'enseignement et du monde associatif au sein d'une réflexion collaborative.

Pour impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares endocriniennes, FIRENDO oeuvre pour renforcer le rôle de la France comme leader européen pour réduire l'impasse diagnostique et accélérer le développement de nouveaux traitements.

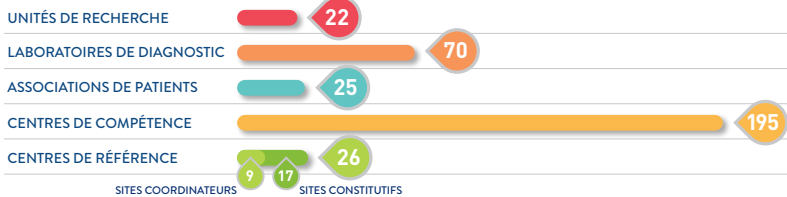
#### LES MISSIONS DE FIRENDO



#### LES ACTIONS DE FIRENDO

+14 CHERCHEURS, CLINIENS,  
REPRÉSENTANTS DE PATIENTS CONSTITUANT  
UN GROUPE DE TRAVAIL  
DÉDIÉ À LA RECHERCHE  
SUR LES MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES

#### LES ACTEURS DE LA RECHERCHE



### LES COLLOQUES RECHERCHE

Chaque année, le groupe de travail Recherche de la filière FIRENDO organise un Colloque Recherche sur un thème d'actualité, en lien avec la recherche sur les maladies rares endocriniennes. Vous pouvez retrouver toutes les informations sur la tenue des éditions précédentes sur le site internet de FIRENDO :

Édition 2017, intégrée à la Journée Annuelle de FIRENDO

<http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2017/>



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

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2018/>



Édition 2019, « Innovations technologiques et maladies rares endocriniennes, du soin à la recherche »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2019/>



Édition 2020, « Les espoirs thérapeutiques dans les maladies rares endocriniennes »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2020/>



Édition 2021, « Structure chromatinienne et ARN non-codant dans les maladies rares endocriniennes »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2021/>



Édition 2022, « Apport des technologies "omiques" et "multi-omiques" pour la recherche dans les maladies rares endocriniennes »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2022/>



### ACCÉLÉRER LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



#### **Faciliter** les activités de recherche

Parce que les acteurs et les projets de recherche sont divers et nombreux, FIRENDO se place comme un facilitateur et un accélérateur de la recherche, en favorisant les actions concertées de tous.



#### **Référencer** les ressources et outils disponibles pour la recherche

FIRENDO recense auprès de ses membres les ressources et outils disponibles pour la recherche sur les maladies rares endocriniennes (modèles d'étude, cohortes de patients, biomarqueurs, molécules thérapeutiques, essais cliniques...) avec la vocation de les référencer et d'initier ainsi des collaborations.



#### **Réaliser** une veille bibliographique

Vous pourrez retrouver l'actualité scientifique de nos membres et plus largement de la recherche sur les maladies rares endocriniennes sur le site Internet.  
[www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/com-scientifiques/](http://www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/com-scientifiques/)



#### **Recenser** les appels à projet

Vous pourrez retrouver tous les appels à projet de recherche sur le site Internet.  
[www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/aap/](http://www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/aap/)



#### **Organiser** des Colloques Recherche

Chaque année, FIRENDO organise la tenue d'un Colloque Recherche et invite des conférenciers nationaux et internationaux pour présenter les nouveautés dans le domaine des maladies rares endocriniennes.  
[www.firendo.fr/colloques-recherche-firendo/](http://www.firendo.fr/colloques-recherche-firendo/)



#### **Promouvoir** les conférences et autres évènements scientifiques

Vous pourrez retrouver les évènements scientifiques sur le site Internet  
[www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/conf-scientifique/](http://www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/conf-scientifique/)  
ainsi que des articles de rétrospectives, les vidéos des évènements...

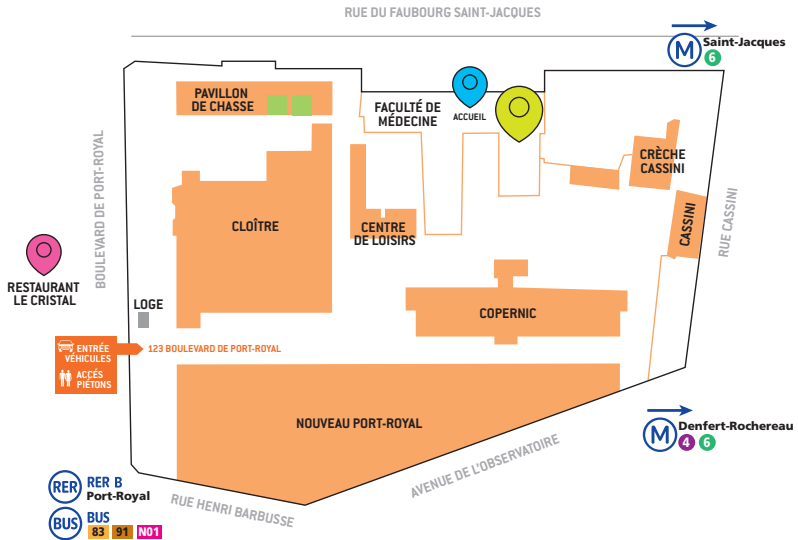


#### **Encourager** la collecte des données de patients

FIRENDO encourage ses centres maladies rares membres à collecter les données de leurs patients, à renseigner la base de données maladies rares (BNDMR), pour favoriser, malgré le faible nombre de patients atteints, l'étude des maladies rares.

# PLAN

Amphithéâtre Luton, Faculté de Médecine, site Cochin, Université de Paris  
24, rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris



## CAFÉ D'ACCUEIL

Hall du bâtiment de la Faculté de Médecine Cochin

## CONFÉRENCES

Amphithéâtre Luton

## DÉJEUNER

Restaurant Le Cristal  
96, boulevard Port Royal  
75005 Paris



Pour twitter sur cet événement, un hashtag :  
**#ColloqueRechercheFIRENDO**



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

Email : [contact@firendo.fr](mailto:contact@firendo.fr)  
Site Internet : [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr)