

COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 7^{ème} 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/programme-2023/>

ACCUEIL

8h45 - 9h15

Hall du bâtiment de
la Faculté de Médecine

9h10 - 12h15

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 - 12h15 - CONFÉRENCES PLÉNIÈRES

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

Serge Nef, Université de Genève

9h45 - 10h15 Criblage de molécules repositionnables ou innovantes sur des modèles cellulaires dérivés de cellules souches pluripotentes

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*

Isabelle Beau, Inserm UMR-S 1185, Université Paris Saclay ;
Réseau CRMR DEVGEN

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

Valeska Bidault, CRMR DEVGEN, Centre de référence constitutif de 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, Inserm U1188 - Université de La Réunion
CRMR PRISIS, centre de référence constitutif de 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, Inserm UMR 1301 Institut RESTORE Toulouse
CRESCENDO, centre de référence constitutif de Toulouse

16h00 - 16h20 - PAUSE CAFÉ

Suite du programme >>>

- 16h20 - 16h40** **Étude des déficits hypophysaires congénitaux grâce aux organoïdes hypothalamo-hypophysaires dérivés d'hiPSC**
Teddy Fauquier, Marseille Medical Genetics (MMG), UMR1251
Aix-Marseille Université – Inserm
- 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, Inserm UMR-S 1185 - Université Paris-Saclay
CRMR HYPO, centre de référence constitutif Kremlin-Bicêtre
- 17h00 - 17h20** ***Master financé par FIRENDO 2022* : Dosages des stéroïdes tissulaires en spectrométrie de masse dans le syndrome de Cushing surrénalien**
Fideline Bonnet, Inserm U1016 CNRS UMR8104 Institut Cochin - Université Paris Cité UF d'Hormonologie-Hôpital Cochin - CRMR Surrénales, Paris
- 17h20 - 17h40** **Comment la souris permet de décrypter la physiopathologie des atteintes cutanées du Complexe de Carney**
Isabelle Sahut-Barnola, Institut de Génétique, Reproduction & Développement iGReD Clermont-Ferrand - Université Clermont Auvergne
Réseau CRMR Surrénales
- 17h40 - 18h00** **Présentation du nouveau réseau CEDRA (Centres d'expertise Dyslipidémies rares) - Identification d'une nouvelle cause génétique d'hypolipidémie combinée familiale**
Bertrand Cariou, PHU2 Institut du thorax et du système nerveux - Université de Nantes - CRMR CEDRA, centre de compétence Nantes

18h00

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

UN GROUPE DE TRAVAIL DÉDIÉ À LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

+14 CHERCHEURS, CLINIENS, REPRÉSENTANTS DE PATIENTS CONSTITUANT

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/



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/



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/



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/
ainsi que des articles de rétrospectives, les vidéos des évènements...

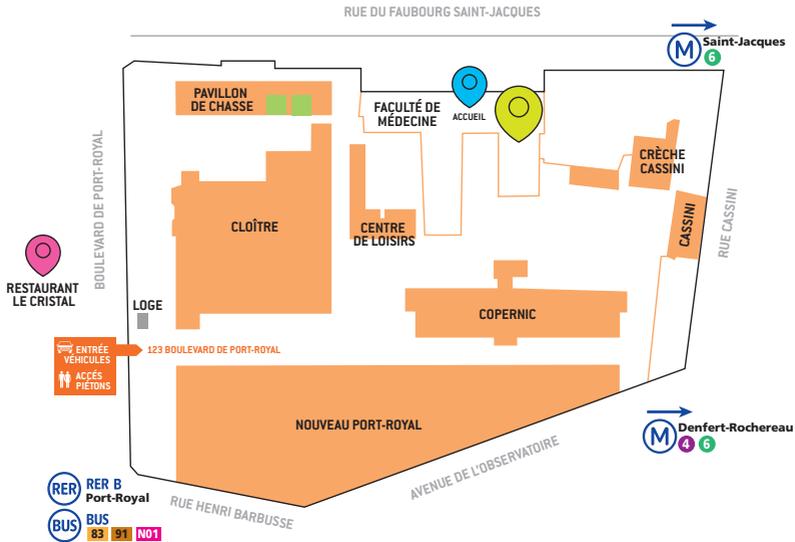


Encourager la collecte des données de patients

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
Site Internet : www.firendo.fr



Firendo France



@FIRENDOFrance