



COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 9^{ème} ÉDITION -

MARDI 2 DÉCEMBRE 2025

IA ET MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

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



FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



<https://www.firendo.fr/actualites/colloque-recherche-firendo-2025>

ACCUEIL

9h00 - 9h20

Hall du bâtiment
Jean Dausset

9h20 - 13h10

CONFÉRENCES

Amphithéâtre Dausset

9h20 - 9h30 OUVERTURE DU CONGRÈS

Équipes, axes et perspectives du groupe thématique FIRENDO « Recherche »

Camille Vatie et Annabel Berthon, organisatrices du Colloque Recherche 2025
et coordinatrices du groupe thématique FIRENDO « Recherche »

9h30 - 10h55 - CONFÉRENCES PLÉNIÈRES — Modératrice : Sara Barraud

9h30 - 9h55 L'IA en Endocrinologie

Guillaume Assié, PU-PH, Service d'Endocrinologie, hôpital Cochin, AP-HP Centre –
Université Paris Cité ; Chaire d'Intelligence Artificielle, Faculté de Médecine Cochin,
Université Paris Cité

9h55 - 10h25 Spécificité de la rareté en IA

Anne-Sophie Jannot, Direction Médicale, Banque Nationale de Données
Maladies Rares, Paris

10h25 - 10h55 Impact de l'IA sur les métiers des établissements de santé et les principaux enjeux juridiques et éthiques

Hélène Marin, Ethik-IA

10h55 - 11h10 - PAUSE

11h10 - 13h10 - SUITE CONFÉRENCES PLÉNIÈRES — Modératrice : Delphine Prunier

11h10 - 11h40 Electrophorèse des protéines sériques et IA : de la biologie à la clinique

Floris Chabrun, Service de Biochimie et Biologie moléculaire, CHU d'Angers

11h40 - 12h10 Spectro de masse / Dosages hormonaux et IA pour prédiction diagnostique

Antonin Lamazière, hôpital Saint-Antoine, AP-HP-Sorbonne Université

12h10 - 12h40 Un biologiste d'AMP augmentée grâce à l'IA

Mehdi Benchaib, Laboratoire de Biométrie et de Biologie Évolutive (LBBE), Bron

12h40 - 13h10 IA & comptes-rendus médicaux : regrouper des patients en errance diagnostique

Nicolas Garcelon, Institut IMAGINE Paris ; Dr Warehouse

PAUSE DÉJEUNER

13h10 - 14h40

Buffet déjeunatoire,
cloître Port-Royal

14h40 - 17h35

CONFÉRENCES

Amphithéâtre Dausset

14h40 - 15h05 - COMMUNICATIONS ORALES COURTES DE 5 JEUNES CHERCHEURS

Modérateur : Antoine Martínez

14h40 - 14h45 Signatures transcriptomiques d'agressivité des tumeurs neuroendocrines hypophysaires

Nesrine Benanteur, Équipe Génomique et Signalisation des tumeurs endocrines, Inserm U1016, Institut Cochin, Paris

14h45 - 14h50 Impact pronostic des mutations somatiques dans les tumeurs hypophysaires corticotropes et lactotropes

Anna Carretti, Department of Experimental Medicine, Sapienza University, Rome, Italy en lien avec Service Endocrinologie, CRMR HYPO, Hospices Civils de Lyon, Bron

14h50 - 14h55 Duplication constitutive de PRKACA dans les tumeurs surrénaliennes bilatérales produisant du cortisol

Patricia Vaduva, Équipe Génomique et Signalisation des tumeurs endocrines, Inserm U1016, Institut Cochin, CNRS UMR8104, Université Paris Cité, Paris

14h55 - 15h00 Optimisation du dépistage des porteurs sains hétérozygotes du déficit en 21-hydroxylase par l'utilisation du profil stéroïdien combiné à l'apprentissage automatique

Tatiana Lecot-Connan, Endocrinologie et Médecine de la Reproduction, hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris. Département de Métabolisme Clinique METOMICS, AP-HP, hôpital Saint-Antoine, Paris

15h00 - 15h05 Projet Cart'Albright - Rôle des récepteurs couplés aux protéines G dans le syndrome de McCune Albright : de la cartographie au screening pharmacologique

Lucie Levailant, Laboratoire MitoVasc - Équipe CARME, UMR CNRS 6015 - Inserm U1083. Unité d'Endocrinologie et Diabétologie pédiatrique (CRMR-HYPO), CHU Angers

Suite du programme >>>

15h05 - 16h05 - PRÉSENTATIONS DES PROJETS DE RECHERCHE MENÉS

PAR LES ÉQUIPES MEMBRES DE FIRENDO — Modérateur : Antoine Martinez

15h05 - 15h25 Inhibition de l'ANGPTL3 dans l'hypercholestérolémie familiale homozygote : impact sur le remodelage, la structure et la fonctionnalité des HDL

Maryse Guérin, CCMR CEDRA

15h25 - 15h45 Stéroïdomique prénatale : données d'une étude rétrospective sur 10 ans dans les variations du développement génital 46,XY

Jordan Teoli, CCRM DevGen HCL

15h45 - 16h05 Pompe à insuline en boucle fermée dans les syndromes lipodystrophiques

Sophie Lamothe / Bruno Donadille, CCRM PRISIS

16h05 - 16h30 - PAUSE Hall du bâtiment Jean Dausset

16h30 - 17h30 - PRÉSENTATION DES TRAVAUX DE MASTER / THÈSE / EUROPE

FINANCÉS PAR FIRENDO — Modératrices : Annabel Berthon et Camille Vatie

16h30 - 16h50 Mécanismes physiopathologiques impliqués dans l'hyperplasie macronodulaire des surrénales (HMBS)

Rania Nait Challal, Lauréate Thèse 2025

Institut Cochin – Équipe Génomique et Signalisation des Tumeurs Endocrines

16h50 - 17h10 Rôle de la barrière hémato-encéphalique sur l'efficacité thérapeutique des analogues de la somatostatine dans les tumeurs somatotropes

Khaled Abi Farraj, Lauréat Master 2024

UMR-S 1185 Physiologie et Physiopathologie endocriniennes, Faculté de médecine, Université Paris Saclay

17h10 - 17h30 Caractérisation de l'hétérogénéité morphologique, génétique et protéique des hyperplasies nodulaires dans les maladies macronodulaires bilatérales de la surrénale

Florian Violon, Lauréat Thèse 2022

Institut Cochin U1016, Équipe génomique et signalisation des tumeurs endocrines

17h30

MOT DE CLOTURE

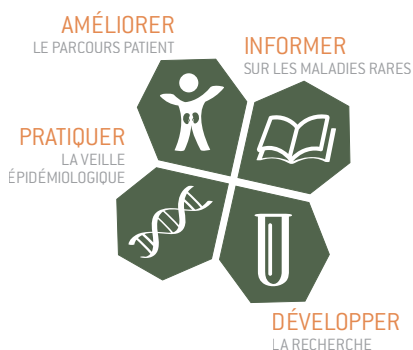
Camille Vatie et Annabel Berthon, organisatrices du Colloque Recherche 2025 et coordinatrices du groupe thématique FIRENDO « Recherche »

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.

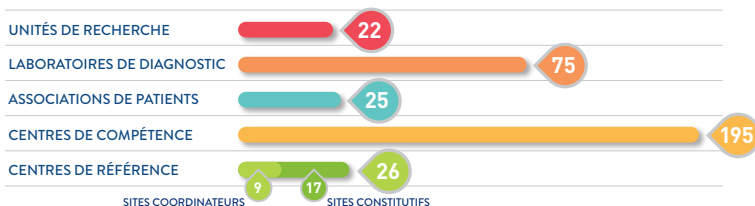
LES MISSIONS DE FIRENDO



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

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



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

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



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

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



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

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



Édition 2023 :
« Modèles expérimentaux : nouveaux horizons pour les maladies rares endocriniennes »

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



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

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



Édition 2024 :
« Comprendre et soutenir : répercussions psychosociales des maladies rares endocriniennes »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2024/>

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...

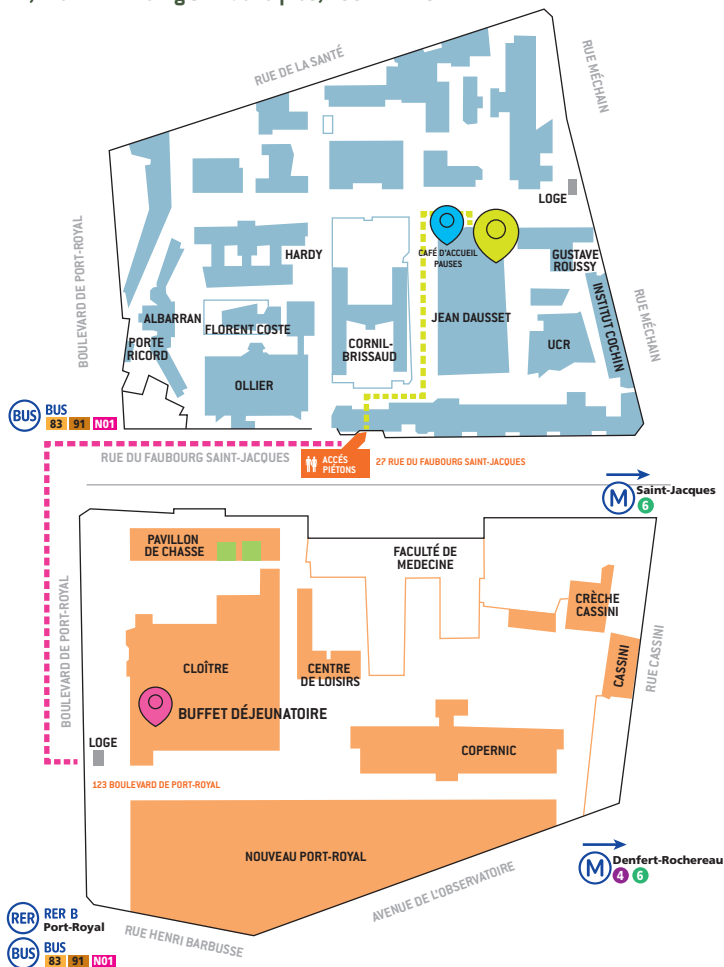


Encourager la collecte des données de patients

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 Dausset, Bâtiment Jean Dausset, Hôpital Cochin,
27, rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris**



CAFÉ D'ACCUEIL

 **Hall du bâtiment Dausset**

CONFÉRENCES

 **Amphithéâtre Dausset**

BUFFET DÉJEUNATOIRE

 **Salle Capitulaire Cloître Port-Royal**



HÔPITAL COCHIN

27, rue du Faubourg Saint-Jacques
75014 Paris

Email : contact@firendo.fr

Site Internet : www.firendo.fr



Firendo France