

COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 8^{ème} ÉDITION -

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

COMPRENDRE ET SOUTENIR : RÉPERCUSSIONS PSYCHOSOCIALES DES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

MARDI
3 DÉCEMBRE
2024




FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



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

ACCUEIL

9h00 - 9h25

Hall du bâtiment
Jean Dausset

9h20 - 12h05

CONFÉRENCES

Amphithéâtre Dausset

9h20 - 9h30 Mot d'accueil

Camille Vatier et Annabel Berthon, organisatrices du Colloque Recherche 2024 et coordinatrices du groupe thématique FIREENDO « Recherche »

9h30 - 12h05 - CONFÉRENCES PLÉNIÈRES

9h30 -9h55 **Vécu de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne par les patients ou leurs parents : enseignements de l'enquête conduite par le groupe thématique FIREENDO « Support aux associations »**

Haïfa Rahabi-Layachi, Groupe thématique FIREENDO « Support aux associations »
Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille

9h55 - 10h25 **Applications de la métabolomique médicale à la définition d'un traitement par micro-nutrition de l'Atrophie Optique Dominante**

Guy Lenaers, Université d'Angers, Équipe MitoLab, Unité MitoVasc,
CNRS UMR 6015, Inserm U1083, CHU d'Angers

10h25 - 10h55 **Patient journey experiences may contribute to improve healthcare for patients with rare endocrine diseases**

Susan Webb, ENDO-ERN, Espagne

10h55 - 11h10 - PAUSE CAFÉ

11h10 - 11h35 **NoticeInfobox : des notices d'information faciles à faire et faciles à comprendre, pour un consentement éclairé à un parcours de soin ou à une recherche**

Flavie Mathieu, Inserm, Paris

11h35 - 12h05 **Impact social des maladies rares : quelles sont les données sur le retentissement professionnel ?**

Agnès Dumas, chargée de recherche à l'Inserm, SESSTIM (Sciences Économiques et Sociales de la Santé et Traitement de l'Information Médicale), UMR 1252, Marseille

PAUSE DÉJEUNER

12h15 - 14h00

Restaurant Le Cristal
96, boulevard Port Royal
75005 Paris

14h00 - 17h35

CONFÉRENCES

Amphithéâtre Dausset

14h00 - 16h00 - PRÉSENTATIONS DES PROJETS DE RECHERCHE MENÉS
PAR LES ÉQUIPES MEMBRES DE FIRENDO

- 14h00 - 14h20** Approche psychosociale du vécu de l'annonce d'une maladie rare. Le cas du diagnostic de tumeur ou adénome hypophysaire.
Thibaud Marmorat, CRMR Maladies Rares de l'hypophyse, Marseille
- 14h20 - 14h40** Bien-être physique, psychologique et social des patients atteints de syndrome lipodystrophique dans le réseau PRISIS
Hélène Mosbah, CRMR PRISIS, Centre de compétence de Poitiers, CHU de Poitiers
- 14h40 - 15h00** Qualité de vie sexuelle et perceptions de l'image corporelle chez les patientes atteintes de pathologies rares ayant un retentissement sur la morphologie : le cas des syndromes lipodystrophiques et du syndrome de Turner
Inès Belalem, Sorbonne Université, Inserm, Institut Pierre Louis d'Épidémiologie et de Santé Publique, AP-HP, Sorbonne Université
- 15h00 - 15h20** CDE.AI : vers la semi-automatisation du codage maladies rares et des complications des glucocorticoïdes à partir des comptes-rendus médicaux
Guillaume Assié, Centre de référence Maladies rares de la surrenale, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- 15h20 - 15h40** Evinacumab and Cardiovascular Outcome in Patients With Homozygous Familial Hypercholesterolemia
Sophie Béliard, Centres d'Expertise des Dyslipidémies RAres (CEDRA), Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille
- 15h40 - 16h00** Sensibilité aux corticostéroïdes : implication des variants du gène du récepteur glucocorticoïde
Margaux Lauhé, Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance et du Développement, hôpital Universitaire Robert-Debré, AP-HP Nord

Suite du programme >>>

16h00 - 16h30 - PAUSE CAFÉ

16h30 - 17h30 - PRÉSENTATION DES TRAVAUX DE THÈSE OU AIDE À LA MOBILITÉ
FINANCÉS PAR FIRENDO

16h30 - 16h50 **Étiologies moléculaires rares des déficits en 11beta-hydroxylase et autres insuffisances surrénales primaires congénitales**

Clément Janot, Hospices Civils de Lyon
Boursier FIRENDO 2024 « Thèse »

16h50 - 17h10 **Régulation post transcriptionnelle de KISS1 via les G-quadruplex situés sur le 3'UTR**

Clémence Delcour, hôpital Robert-Debré, Paris
Boursière FIRENDO 2023 « Thèse »

17h10 - 17h30 **Amélioration de dépistage néonatal de l'hypothyroïdie congénitale**

Athanasia Stoupa, hôpital Necker, Paris
Boursière FIRENDO 2024 « Aide à la mobilité »

17h30

MOT DE CLOTURE

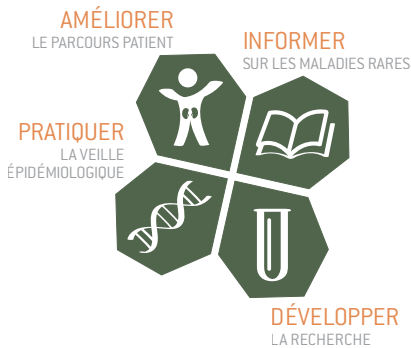
Camille Vatier et Annabel Berthon, organisatrices du Colloque Recherche 2024 et coordinatrices du groupe thématique FIRENDO « Recherche »

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

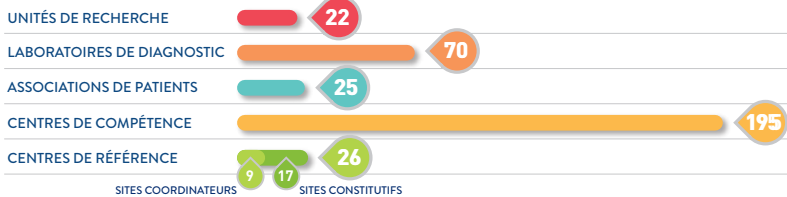


LES ACTIONS DE FIRENDO

Le diagramme illustre un groupe de travail dédié à la recherche sur les maladies rares endocriniennes. Il est représenté par un cercle blanc à double contour sur un fond gris. Le texte à l'intérieur du cercle indique :

- +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/>

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...

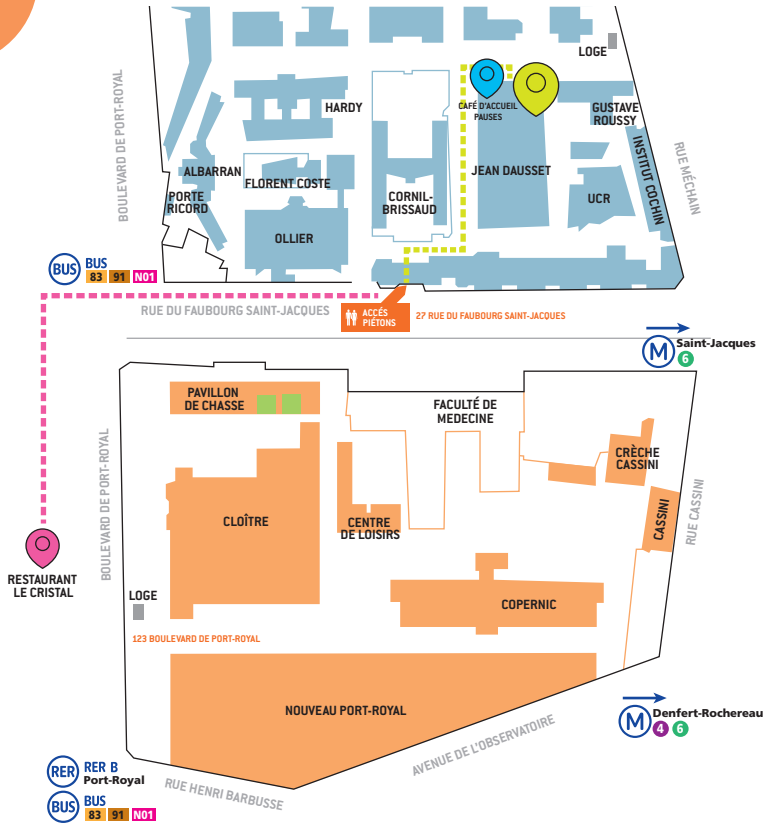


Encourager la collecte des données de patients


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

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