

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



Firendo France  
@FIRENDOFrance

COLLOQUE RECHERCHE  
FIRENDO - 8<sup>ème</sup> 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 - Novembre 2024 - Création graphique et réalisation : Perrine Grelleiner - crédits photographiques : Inseem.

  
FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



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

## ACCUEIL

9h00 - 9h25

Hall du bâtiment  
Jean Dausset

## PAUSE DÉJEUNER

12h15 - 14h00

Restaurant Le Cristal  
96, boulevard Port Royal  
75005 Paris

9h20 - 12h00

## CONFÉRENCES

Amphithéâtre Dausset

### 9h20 - 9h30 Ouverture du Colloque

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

### 9h30 - 12h00 - CONFÉRENCES PLÉNIÈRES

#### Patient journey experiences may contribute to improve healthcare for patients with rare endocrine diseases

Susan Webb, ENDO-ERN, Espagne

#### 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

#### 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

### 10h55 - 11h10 - PAUSE CAFÉ

#### 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

#### 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

14h00 - 16h00

## CONFÉRENCES

Amphithéâtre Dausset

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

#### Approche de psychologie qualitative sur l'annonce du diagnostic de tumeur ou adénome hypophysaire

Thibaud Marmorat, CRMR Maladies Rares de l'hypophyse, Marseille

#### Qualité de vie, bien être social et psychologique des patients atteints de syndrome lipodystrophique dans le réseau PRISIS

Hélène Mosbah, CRMR PRISIS, Centre de compétence de Poitiers, CHU de Poitiers

#### 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

#### 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 surrénale, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

#### Evinacumab and Cardiovascular Outcome in Patients With Homozygous Familial Hypercholesterolemia

Sophie Béliard, Centres d'Expertise des Dyslipidémies RAres (CEDRA), Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille

#### Sensibilité aux corticostéroïdes : implication des variants du gène du récepteur glucocorticoïde

Margaux Laulhé, 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

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

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

Régulation post transcriptionnelle de KISS1 via les G-quadruplex situés sur le 3'UTR

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

Amélioration de dépistage néonatal de l'hypothyroïdie congénitale

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

17h30

MOT DE CLOTURE

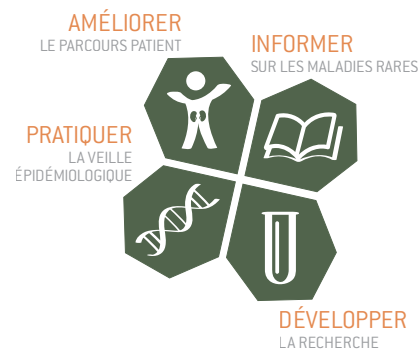
Camille Vatie et Annabel Berthon, organisatrices du Colloque Recherche 2024 et coordinatrices du groupe thématique FIRENDO « Recherche »

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.

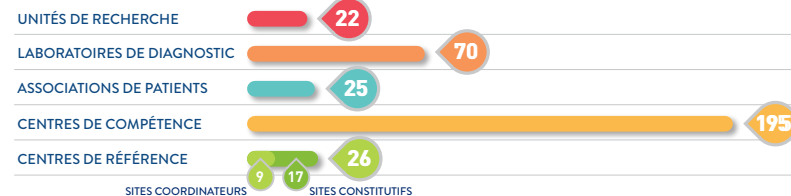
LES MISSIONS DE FIRENDO



LES ACTIONS DE FIRENDO

+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/>



**Édition 2023 :**  
« Modèles expérimentaux : nouveaux horizons pour les maladies rares endocriniennes »  
<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2023/>

## 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 événements scientifiques

Vous pourrez retrouver les événements 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 événements...



### 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.