

Progrès en neuro-génétique

13 & 14 juin 2024

*ICM - Institut du Cerveau
47 Bd de l'hôpital, 75013 Paris*



Sommaire

Edito	4
Comités	4
Programme	5-7
Jeudi 13	5-6
Vendredi 14	7

Informations pratiques au dos du programme

Édito

À une époque définie par des **techniques d'analyse génétique en constante évolution**, l'interaction complexe entre la génétique et la neurologie se trouve à l'avant-garde des **découvertes**. Les **Journées Internationales de Neurogénétique**, organisées conjointement par la Société Française de Neurologie (SFN) et la Société Francophone de Neurogénétique (SFNG), symbolisent notre **quête collective de compréhension et de traitement des troubles neurologiques**. Alors que nous nous rassemblons à cette occasion, il est impératif de reconnaître que la **collaboration internationale** est la base pour comprendre les maladies rares et extrapoler vers des troubles plus fréquents. La neurogénétique, dans son essence, explore les **bases génétiques** des maladies neurologiques, démêlant les **mécanismes** complexes qui régissent leur apparition, leur progression et leur manifestation. Des syndromes génétiques rares aux conditions neurodégénératives courantes telles que la **maladie d'Alzheimer** et la **maladie de Parkinson**, les informations tirées de la neurogénétique offrent un espoir pour le développement de **thérapies ciblées** adaptées aux profils génétiques individuels, inaugurant une ère de **médecine personnalisée**.

Alors que des **chercheurs et des cliniciens** de divers horizons convergent, partageant **connaissances et expertise**, nous favorisons une communauté riche qui fait avancer l'enquête scientifique. L'une des avenues les plus prometteuses de la neurogénétique réside dans son potentiel à **développer des médicaments de précision** visant à traiter à un stade présymptomatique défini par la présence de la variante pathogène. Les **outils de dépistage** génétique permettent aux cliniciens et aux personnes à risque de découvrir **plus tôt** la maladie à venir, permettant des interventions opportunes qui pourraient **retarder** considérablement l'apparition. Notre capacité future à administrer des **thérapies innovantes**, en particulier des **thérapies géniques**, à nos patients dépend de cette **collaboration** entre neurologue et généticien, ce qui sera un défi que nous devons bientôt relever.

Au milieu de la promesse de nouveaux gènes impliqués dans les troubles neurologiques, les considérations sur la manière d'interpréter la signification des résultats génétiques pèsent lourdement. Le programme des Journées Internationales de Neurogénétique est rempli de sujets, chacun **éclairant** différents aspects de la neurogénétique et ses **implications** pour les troubles neurologiques. Grâce à la **collaboration**, à l'**innovation** et à un **engagement** ferme envers les principes éthiques, nous nous engageons dans un voyage de découverte qui promet le **traitement des troubles neurologiques**.

Bien à vous,
Alexandra Durr et Christophe Verny,
Au nom du Comité d'Organisation

Comités

Président de la SFN

Jérôme Honorat

Secrétaire Générale

Sophie Dupont

Coordinateurs

Alexandra Durr, Christophe Verny, Mathilde Renaud, Cyril Goizet, Gaetan Lesca

Programme

JEUDI 13 JUIN 2024

8H45 - 9H00 **Introduction**

SESSION 1 : Génétique des maladies neurodégénératives fréquentes

Modérateurs : Claire Ewencyzk (Paris), Thomas Wirth (Strasbourg)

9H00 - 9H20

Génétique des accidents cérébrovasculaires

Elisabeth Tournier-Lasserre (CERVCO, Université Paris 7, Paris)

9H20 - 9H40

La maladie de Parkinson est-elle héréditaire ?

Nick Wood (UCL, Londres)

9H40 - 10H00

Maladie d'Alzheimer : quoi de neuf et quoi de plus que des gènes uniques ?

Gael Nicolas (IRIB, Université de Normandie Rouen, Rouen)

10H00 - 10H30

Discussion générale

10H30 - 11H00

Pause café

SESSION 2 : Neurodéveloppement et neurogénétique

Modérateurs : Alexis Brice (Paris), Alexandra Durr (Paris)

11H00 - 11H20

Risque génétique de l'autisme

Thomas Bourgeron (Institut Pasteur, Paris)

11H20 - 11H40

Neurodéveloppement et maladie de Huntington

Sandrine Humbert (ICM, Paris)

11H40 - 12H

Florence Encéphalopathies épileptiques et neurodégénérescence progressive

Renzo Guerrini (Hôpital pour enfants A. Meyer-Université de Florence, Florence)

12H - 12H30

Discussion générale

12H30 - 13H30

Pause déjeuner

13H30 - 14H30

SYMPOSIUM - BIOGEN

SESSION 3 : Mécanismes et nouveaux paradigmes

Modérateurs : Odile Boesflug (Paris), Gaetan Lesca (Lyon)

14H30 - 14H50	Dysplasie corticale et traitement <i>Stéphanie Baulac (ICM, Paris)</i>
14H50 - 15H10	Sclérose latérale amyotrophique et hérabilité <i>Luc Dupuis (USIAS, Université de Strasbourg, Strasbourg)</i>
15H10 - 15H30	Traitement à Oxford de la maladie de Niemann Pick de type C <i>Frances Platt (Département de pharmacologie, Université d'Oxford, Oxford)</i>
15H30 - 15H50	L'instabilité somatique dans les maladies par expansion des répétitions <i>Karcher Radhia (ICM, Paris)</i>
15H50 - 16H10	Discussion générale
16H10 - 16H30	Pause café

SESSION 4 : Thérapie génique

Modérateurs : Cecilia Marelli (Montpellier), Giovanni Stevanin (Paris)

16H30 - 16H50	L'édition de gènes dans la SCA3 <i>Nicole Deglon(LNCM, Université de Lausanne, Lausanne)</i>
16H50 - 17H10	Approche antisens pour les maladies neuromusculaires : où en sommes-nous en 2023 ? <i>Isabelle Desguerre (IMAGINE, Université Paris Cité, Paris)</i>
17H10 - 17H50	Un variant, une thérapie : l'exemple de POLR3A <i>Rebecca Schüle (Université de Heidelberg, Heidelberg)</i>
17H30 - 17H50	Le trans-épissage du pré-ARNm comme solution de thérapie génique pour les maladies liées à l'OPA1 <i>Guy Lenaers (CHU d'Angers, Angers)</i>
17H50 - 18H10	Discussion générale

Fin de la 1ère journée

VENDREDI 14 JUIN 2024

8H00 - 8H30 **Accueil**

SESSION 5 : Expansions en neurogénétique

Modérateurs : Karine Nguyen (Marseille), Christophe Verny (Angers)

8H30 - 8H50

Les expansions en neurogénétique : comment les obtenir ?

Christel Depienne (Institut de génétique humaine, Clinique universitaire d'Essen, Essen)

8H50 - 9H10

Rôle des allèles intermédiaires dans le TBP

Franco Taroni (Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan)

9H10 - 9H30

SCA27B : un GAA fréquent dans les ataxies à début tardif

Mathilde Renaud (University of Lorraine, Nancy)

9H30 - 9H50

RFC1 : motifs et phénotypes

Vincent Huin (CHU de Lille, Lille)

9H50 - 10H20

Discussion générale

10H20 - 11H

Pause café

11H - 12H

SYMPOSIUM

SESSION 6 : Table ronde pour l'interprétation pluridisciplinaire du génome (CV) - 12H - 13H

Modérateurs : Jean Madeleine de Saint Agathe (Paris), Cyril Goizet (Bordeaux), Virginie Pichon (Angers), Christel Thauvin (Dijon)

Fin du congrès

Informations pratiques

Lieu et Accès :

Institut du Cerveau - Entrée Secteur Vincent Auriol
50/52 Boulevard Vincent Auriol, 75013 Paris

Restauration :

Pauses et déjeuner en face de l'auditorium.

Secrétariat du Congrès



ANT Congrès

+33 (0)4 67 10 92 23

✉ sfn-secretariat@ant-congres.com