

3^{ème} Journée Nationale
Filière BRAIN-TEAM

27 mars 2018

Programme



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Institut du Cerveau et de la Moelle Epinière

Hôpital Pitié-Salpêtrière

47 bd de l'Hôpital 75013 PARIS

10h-11h00 : Réunions individuelles des CRMR et de leurs réseaux de compétences

11h-11h30 : Ouverture Journée Nationale

Christophe Verny & Anne Chevrier, à confirmer

11h30-12h : Informations générales BRAIN-TEAM

Chefs de projet BRAIN-TEAM

12h-12h45 : Déploiement de BaMaRa avec les bases de données des CRMR BRAIN-TEAM

Elisa Salamanca, directrice opérationnelle de la BNDMR

12h45-14h Pause déjeuner

14h-16h : Présentations thématiques médicales et scientifiques des CRMR – Sessions parallèles

Thématique Pathologies du mouvement

- Algorithme d'aide au diagnostic moléculaire prédictif du gène responsable d'une ataxie cérébelleuse présumée récessive (Mathieu Anheim)
- Place des techniques de neuromodulation dans le traitement des troubles du mouvement : Dystonies, tremblements, Syndrome G. de la Tourette, Huntington et autres indications plus rares...(David Grabli)
- Les avancées en diagnostic moléculaire avec la mise en place du panel de gènes DFT/SLA (Fabienne Clot-Cécile Cazeneuve)
- Polymorphisme phénotypique et hétérogénéité génétique : les défis du diagnostic moléculaire à l'heure du NGS (Cyril Goizet et intervenant clinicien à déterminer)

Thématique Inflammatoire, substance blanche & génétique

- Bilan clinique et moléculaire d'une leucoencéphalopathie vasculaire (Dominique Hervé et Elisabeth Tournier-Lasserre)
- Pathologies génétiques de la substance blanche mimant une pathologie inflammatoire (Odile Boespflug-Tanguy)
- Leçons à tirer des succès et échecs des thérapeutiques innovantes (thérapie génique, enzymothérapie) dans les maladies neurodégénératives (Caroline Sevin)
- Place des anti-MOG dans le spectre de la NMO : aspects cliniques et physiopathologiques (Romain Marignier et Kumaran Deiva)

16h- Pause café

16h30-17h : Conclusion de la journée

Christophe Verny



Les présentations et les pauses seront filmées. Nous vous remercions de nous prévenir si vous ne souhaitez pas apparaître sur les films qui seront diffusés via le site internet.