

Programme

Journée annuelle CALISSON CARAMMEL Centres de Référence des Maladies Mitochondriales de l'enfant à l'adulte

14 octobre 2024

Hôpital L'archet 2, CHU de Nice

9h30 : **Accueil**

10h-10h15

❖ Introduction (Cécile Rouzier, Manuel Schiff)

10h15

❖ Focus sur les dernières actualités

- Annuaire des tests fonctionnels (Pauline Gaignard)
- Perigenomed (Vincent Procaccio)
PNDS (MNGIE, constitution des GT des PNDS à venir)
- Formations
- Carte d'urgence (MELAS, PDH), Les clés diagnostiques (Aline Cano)

11h30

❖ Cas cliniques

- Apport du GDF15, Benoit Funalot (Titre à confirmer)
- Appel à communication

13h- 14h30: **Pause repas**

14h30-17h30

❖ Après-midi scientifique:

14h30

➤ Pathologies liées aux aminoacyl-ARNt synthétases cytoplasmiques et mitochondriales

- Cas cliniques ARS (Claire Marine Dufeu) et ARS2 (Annabelle Chaussenot)
- Revue des pathologies (Charles-Joris, Manuel Schiff)

15h30

➤ Cohorte MITODIAG : l'évolution vers le génome (Cécile Rouzier, Giulia Barcia)

15h50

➤ L'ADNmt et le PFMG (Pauline Gaignard)

16h10

➤ Devenir d'une cohorte de maladies mitochondriales pédiatriques (Manuel Schiff)

16h30

➤ Appel à communications

