

Programme

Journée annuelle CALISSON CARAMMEL

Centres de Référence des Maladies Mitochondriales de l'enfant à l'adulte

14 octobre 2024

Amphithéâtre Le Galet

Hôpital Pasteur 2, CHU de Nice

9h30 : **Accueil**

10h-10h15

❖ Introduction (Cécile Rouzier, Manuel Schiff)

10h15

❖ Focus sur les dernières actualités

➤ GT Recherche Filnemus Maladies Mitochondriales

(Cécile Rouzier, Pauline Gaignard)

➤ Perigenomed (Vincent Procaccio)

PNDS à venir (MNGIE, Cécilia Marelli, constitution des GT des PNDS à venir)

➤ Formations, congrès (Véronique Paquis, Brigitte Chabrol, Vincent Procaccio)

➤ Cartes d'urgence, Fiches d'aide au diagnostic (MELAS, PDH), (Annabelle Chaussenot, Aline Cano)

11h30

❖ Cas cliniques

➤ Dosage de GDF15 sérique et maladies mitochondriales/neuromusculaires (Benoit Funalot)

➤ Cas clinique (Marie-Thérèse Abi Warde)

➤ Cas clinique (Aurélien Trimouille)

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 Roux, 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

