

[Accueil\(https://defiscience.fr/\)](https://defiscience.fr/) - [Tous les événements\(https://defiscience.fr/agenda/\)](https://defiscience.fr/agenda/) -

Les Journées Recherche de la Filière DéfiScience 2023

LES JOURNÉES RECHERCHE DE LA FILIÈRE DÉFISCIENCE 2023



8 juin au 9 juin 2023



Une rencontre innovante pour les maladies rares du neurodéveloppement à la Cité Internationale Universitaire de Paris.

La filière de santé maladies rares DéfiScience organise à Paris, le 08 et le 09 Juin 2023, deux journées autour du thème : LA RECHERCHE AU SERVICE DES SOINS ET DE LA QUALITE DE VIE DES PATIENTS.

Les équipes des centres experts de la Filière, exposeront leurs travaux, portés aux côtés d'associations et d'acteurs du médico-social. Les projets mis en avant questionneront ~~les avancées thérapeutiques~~ mais aussi l'amélioration de la qualité de vie des personnes affectées et de leurs aidants.

Innovation, progrès et échanges seront au rendez- vous, vers un futur toujours plus innovant.

Programme complet ci-dessous.

Inscription et informations en suivant ce lien(<https://www.inscription.com/pro/active.php?P1=117615>)



Jeudi 8 et Vendredi 9 Juin 2023



Essais thérapeutiques

Sciences humaines et sociales

Médecine génomique

Education thérapeutique

Recherche participative

Nouvelles technologies

Qualité de vie



Paris

Cité Internationale Universitaire

Amphithéâtre Adenauer

[Aller au contenu principal](#)

JOURNÉES RECHERCHE – PROGRAMME DU JEUDI 8 JUN 2023

Thème	Projets de recherche présentés	Intervenants	CRMR impliqué(s)
1. Défis méthodologiques des essais thérapeutiques dans les TND 1h15 ➤ 20 min par topo + débat 15min 10h15-11h30	"C'est pas parce que c'est difficile, qu'il faut publier n'importe quoi" / lecture critique de la littérature sur les TND	Vincent en intro (20min)	
	Effets des interventions et effet placebo	Aurore Curie (20min)	DI Lyon
	Etude d'Aurore Curie et Etude de Perrine Charles : critères d'évaluation	Aurore Curie et Perrine Charles (20min)	DI Lyon + DI Pitié
2. Essais thérapeutiques dans les TND et perspectives ➤ 20min par topo + débat de 30 min 1h30 11h30-13h00	1. « Ocytocine et Syndrome de Prader-Willi : essais thérapeutiques, leçons et perspectives »	Maïthé Tauber	PRADORT
	2. Accompagner le développement des médicaments orphelins dans les encéphalopathies développementales et épileptiques (DEE)	Rima Nabbout + Asso Dravet	CRéER Necker
	3. Essai sur le syndrome de Rett	Marie HULLY	Polyhandicap Necker
3. Etudes cliniques observationnelles 1h40 ➤ 25 min par intervenant (topo 20 min + question 5 min) 14h30-16h10	DIXIT : impact des comportements problèmes sur la qualité de vie des aidants	Aurore Curie / Clémentine Fort	DI Lyon
	ASD et troubles psychiatriques dans les populations ciblées de DEE: Syndrome de Dravet et syndrome de Sturge Weber	Lisa Ouss + Asso STB ; Dravet ; Sturge	CRéER Necker
	Comportements-défis chez la personne avec DI et TSA : la place de l'organicité dans l'évaluation clinique et thérapeutique	Marianna Giannitelli	Psy Pitié
	Apprentissages précoces dans une population à haut risque de TND : suivi d'une cohorte de patients prématurés et de patients porteurs de cardiopathie, opérés en période néonatale.	Béatrice Desnous	Polyhandicap Marseille
4. Imagerie cérébrale 1h40 ➤ 25 min par intervenant (topo 20 min + question 5 min) 17h20-19h00	Diagnostics pré et post nataux des anomalies kystiques de la fosse postérieure	Léa Schieffer	Cervelet Trousseau + Cervelet Lyon
	Anomalies du corps calleux : quelles conséquences ?	Delphine Héron et Solveig Heide	DI Pitié + DI Trousseau
	Syndrome d'Alcoolisation fœtale: marqueurs applicables en clinique	Equipe David Germanaud	DI Robert Debré
	Cerveau virtuel épileptique: quelle utilisation en bilan préchirurgical des épilepsies pharmacorésistantes	Fabrice Bartolomei	CRéER Marseille

JOURNÉES RECHERCHE – PROGRAMME DU VENDREDI 9 JUN 2023

Thème	Projets de recherche présentés	Intervenants	CRMR impliqué(s)
1. Génétique et physiopathologie 2h00 ➤ 20min par intervenant (topo 15 min + question 5 min) 8h30-10h30	Enjeux et défis de la génétique des déficiences intellectuelles	Amélie Piton	DI Strasbourg
	Les TND liés aux anomalies du système ubiquitine-protéasome	Sandra Mercier	DI Nantes
	Génétique des schizophrénies	Boris Chaumette	Psy Ste Anne
	1993-2023: des types I et II de Barth à l'analyse de génome, 30 ans pour mieux connaître les Hypoplasies Ponto-Cérébelleuses	Lydie Burglen	Trousseau Cervelet
	Stratégie de diagnostic génétique dans les obésités de cause rare	Delphine Collin Chavagnac	CRMR PRADORT
	Epilepsie et génétique : réseau de recherche EPIGENE	Mathieu Mlh	CRéER Marseille
ETP et accompagnement personnalisé du patient 1h00 ➤ 20min par intervenant (topo 15 min + question 5 min) 11h00-12h00	"Exemple d'utilisation de l'échelle GAS (Goal attainment Scaling) en recherche ; un outil pour évaluer l'efficacité d'une intervention sur des objectifs personnalisés"	LAURIER Virginie (ARC / CRMR Pradort site Hendaye) et FABIEN MOURRE	Pradort Hendaye
	Accompagner la transition enfant/adulte avec l'éducation thérapeutique	Charlotte Danset	Psy Ste Anne
	Projet Pilote Cerv'APA : intégration du sport dans la PEC des patients	Christelle Rougeot	Cervelet Lyon
Table Ronde Recherche participative 12h00-13h00	Quelles sont les attentes des personnes concernées et les aidants dans la recherche dans le neurodéveloppement ? Quelle place des associations dans la recherche ?	> faire intervenir des associations avec des points de vue différents : Sandrine Daugy: Génération 22q11; Carole Chehawah: Association X-Traordinaire commission DTC; Lara Herman, Association Française du Syndrome d'Angelman ; Caroline RICHARD : PWF ; Geneviève Verveur : X Fragile	
Qualité de vie et familles 1h20 ➤ 20min par intervenant (topo 15 min + question 5 min) 15h00-16h20	CASEPRA	Aurore Pelissier	Ext.
	Améliorer l'accessibilité aux plateformes web pour les adultes avec TSA : une étude d'usabilité	Charline Grossard	Psy Pitié
	Qualité de vie des aidants familiaux et professionnels dans le champ du polyhandicap	Marie Hully	Polyhandicap Necker
	Familialisation des apprentissages alimentaires des enfants avec le Syndrome de Prader-Willi	Amandine Rochedy	PRADORT Toulouse

Afin de valoriser les travaux de recherche **des professionnels des CRMR et des CCMR** ainsi que de ses partenaires, la Filière lance un appel à posters et communications !

Détails de participation et soumission de vos posters sur la plaquette de présentation en cliquant sur ce lien (<https://defiscience.fr/app/uploads/2023/02/2023-02-08-appel-a-posters-journees-recherche.pdf>)

APPEL À POSTERS

 **[Retour aux événements \(https://defiscience.fr/agenda/\)](https://defiscience.fr/agenda/)**