



## JOURNEES DEFISCIENCE - RECHERCHE ET MALADIES RARES DU NEURODEVELOPPEMENT 15 et 16 mai 2025, Maison de la RATP, Paris

### Programme - Jeudi 15 mai 2025

**08h30 – Accueil**

**10h00 – Introduction aux journées** | Pr Vincent des Portes

**10h15 – Conférence** | *Troubles du neurodéveloppement rares et sensorialité* – Pr Moustafa BENSAFI, CNRS

**11h00 – Communications** | Recherche participative

*Paramètres biologiques de 100 filles porteuses d'un syndrome de rett : vers une meilleure compréhension physiopathologique et de nouvelles perspectives thérapeutiques* – Béatrice DESNOUS, La Timone, Marseille

*Contribution des familles à la description du syndrome MED13L par l'intermédiaire de la base de donnée GenIDA* – Roseline CAUMES, CHU de Lille

*Vers une approche de recherche participative dans les études sur les maladies rares du neurodéveloppement : Exemple de l'étude des troubles du comportement dans l'hémiplégie alternante* – Romane SAVATTE, GHU Psychiatrie et neurosciences Ste Anne

**12h00 – Déjeuner, posters**

**14h00 – Communications** | Dimensions psycho-sociales, éducatives et pédagogiques

*Impact de la prise en charge des patients polyhandicapés sur la qualité de vie des soignants exerçant en institution* – Marie-Christine ROUSSEAU, AP-HP San Salvador

*Évaluation formative des compétences relationnelles des internes de génétique médicale en consultations simulées* – Sandra Mercier, CHU de Nantes

*Adaptation Francophone du programme d'entraînement aux habiletés sociales PEERS : résultats préliminaires chez de jeunes patients porteurs de maladies génétiques rares du neurodéveloppement* – Evandélia VALLADIER, AP-HP Necker

*Parcours de vie et de soins dans les situations complexes en autisme avec comportements-défis : enjeux et perspectives* – Cora CRAVERO, AP-HP Pitié Salpêtrière

**15h30 – Collation**

**16h00 – Conférence** | *Troubles du neurodéveloppement rares, psychiatrie et imagerie* – Intervenant à confirmer

**16h45 – Communications** | Trajectoires neurodéveloppementales et histoires naturelles

*Devenir Neurodéveloppemental des Patients porteurs d'une Lésion Cérébelleuse Clastique de Diagnostic Anténatal, l'étude CERVADEV* – Olivia GEBBIA, Hospices Civils de Lyon

*Vieillesse accélérée et trisomie 21 : Evaluation de la fragilité à l'aide d'un outil adapté à la déficience intellectuelle chez des patients suivis en consultation gériatrique* – Anne HIANCE DELAHAYE, Institut Jérôme Lejeune

*Trajectoire neurodéveloppemental chez les femmes atteintes du syndrome de Coffin-Lowry* – Anna GERASIMIENKO, AP-HP Trousseau

**18h00 – Fin de la journée**



## JOURNEES DEFISCIENCE - RECHERCHE ET MALADIES RARES DU NEURODEVELOPPEMENT 15 et 16 mai 2025, Maison de la RATP, Paris

### Programme - Vendredi 16 mai 2025

08h30 – Accueil

09h00 – **Communications** | Thérapies non pharmacologiques

*La neuromodulation vagale auriculaire, un nouveau traitement des troubles associés au syndrome de Prader Willi : exemple d'une prise en charge* – Camille NAHON, Laboratoire de Psychologie, Université de Bordeaux

*Intérêt de la sensibilisation aux expériences sensorielles atypiques en lien avec des maladies rares du Neurodéveloppement : utilité et acceptabilité d'un dispositif de réalité virtuelle* – Susanne THÜMMER, Fondation Leval

09h40 – **Communications** | Biomarqueurs

*Taux circulants de ghreline et score d'hyperphagie chez des patients atteints d'un trouble rare du neurodéveloppement associé à une hyperphagie, et/ou à un surpoids, et/ou à une obésité, l'étude HOGGRID* – Gwenaëlle DIENE, CHU de Toulouse

*Comparative transcriptome of fibroblasts from Rubinstein-Taybi patients for the identification of disease biomarkers* – Julien VAN GILS, CHU de Bordeaux, INSERM

*Rôle des neurobiomarqueurs (NSE, S100B) dans la prédiction multimodale du développement neuromoteur à 4 mois des nouveau-nés porteur de malformations cardiaques* – Béatrice DESNOUS, La Timone, Marseille

*État de santé et parcours de soins des enfants polyhandicapés : facteurs associés au recours aux soins* – Clélia BERNARD, Hospices Civils de Lyon

11h00 – Collation, Trophées des Posters

11h45 – **Conférence** | *En cours de validation*

12h30 – Déjeuner

14h00 – **Conférence** | *Troubles du neurodéveloppement rares et épilepsies : « Dysplasie Corticales focales : des modèles animaux à la génétique humaine »* - Intervenant à confirmer

14h45 – **Communications** | Génétique

*Le rôle du SNORD 116 dans l'épigénétique* – Juliette SALLES, CHU de Toulouse

*Troubles spécifiques du langage et des apprentissages non syndromique et séquençage d'exome : expérience dijonnaise et revue de la littérature* – Eléonore VIORA-DUPONT, CHU de Dijon

*Comprehensive Analysis of CNOT3-Related Neurodevelopmental Disorders: Phenotypic and Genotypic Characterization* – Camille ENGEL, CHU de Besançon

*De la paraplégie spastique à un syndrome neurodégénératif infantile : élargissement du spectre phénotypique associé aux variants bialléliques de SPAST* – Manon DEGOUTIN, CHU de Bordeaux

16h00 – Trophée Communication, Conclusion

16h30 – Fin de la journée