



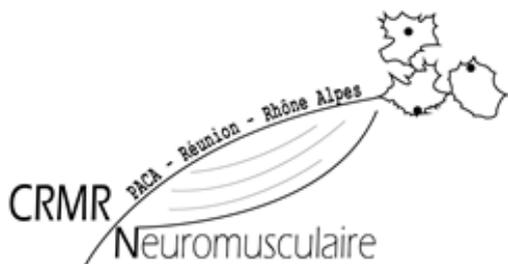
Journées Inter-régionales PACARARE

Filière FILNEMUS

Marseille

Jeudi 13 et Vendredi 14 Mars 2025

*Novotel Prado 103 avenue du Prado – 13008 Marseille*



# Préprogramme

**Jeudi 13 Mars 2025**

13h00 **Accueil**

14h00 Introduction du coordonnateur  
*Shahram Attarian*

## **Session I : Neuropathies Périphériques**

14h20 Etude Theramag  
*Anne-Laure Kaminsky*

14h40 RoC-MAG, étude rétrospective comparant les traitements par RTX en monothérapie versus polychimiothérapie dans les neuropathies anti-MAG  
*Emilien Delmont*

15h00 Organisation de la Biopsie Nerveuse en France  
*Jean-Philippe Camdessan*

15h20 Actualités dans la recherche pour les neuropathies héréditaires  
*Etienne Fortanier – Luce Barbat du Cloisel*

15h50 Actualités dans le diagnostic des neuropathies héréditaires  
*Nathalie Bonello*

16h15 **Pause**

## **Session II : Entrepôts de données de santé- BNDMR - Registre - Outils connectés**

16h45 Base Myasthénie  
*Emmanuelle Salort-Campana*

17h00 Harmonisation registres myasthénie Européens : où nous en sommes  
*Sabrina Sacconi*

17h20 L'application MYHEALTHFRIEND  
*Sabrina Sacconi*

17h40 Myopathies de début tardif  
*Emmanuelle Salort-Campana*

18h00 **Temps d'échange : projets de recherche collaboratifs**

19h30 **Dîner**

## Vendredi 14 Mars 2025

08h15 **Accueil Café**

### **Session III : Centre PACARARE - Aspects collaboratifs**

08H30 Actions transversales du Centre  
*Shahram Attarian*

09h00 Perspective de la RCP PACARARE  
*Ludivine Kouton*

09h20 Point d'étape sur AURAGEN  
*Emmanuelle Salort-Campana- Nathalie Bonello-John Rendu-Sveltana Gorokhova-Devred*

09h50 Parole aux Associations des Patients

10h10 **Discussion générale**

10h30 **Pause**

### **Session IV : Nouveaux outils diagnostiques dans les maladies neuromusculaires**

11h00 Progrès et enjeux actuels du diagnostic génétique des maladies neuromusculaires  
*Martin Krahn*

11h20 Application du RNAseq pour le diagnostic génétique des myopathies  
*Svetlana Gorokhova-Devred*

11h40 Place de l'IA dans l'exploration IRM des maladies neuromusculaires  
*David Bendahan*

12h00 *Approches long read nanopore sequencing pour les patients FSHD avec des remaniements complexes.*  
*Charlotte Tardy*

13h00 **Déjeuner**

## **Session V : Myopathies et SMA**

- 14h00 Travaux sur les capacités de réparation de cellules souches musculaires dans le Duchenne versus les myosites. Discussion plus généralement sur l'impact de l'environnement musculaire sur leurs capacités de myogenèse.  
*Benedicte Chazaud de l'INMG*
- 14h20 Etude transversale exploratoire Dystro-miR1 (étude institutionnelle) sur l'intérêt du dosage sanguin de miR1 dans les dystrophies musculaires.  
*Catherine Sarret*
- 14h40 Histoire clinique des SMA traitées  
*Laure le Goff*
- 15h00 L'imagerie conventionnelle et innovante diagnostique – de nouvelles pistes pour mieux phénotyper les maladies neuromusculaires précoces ?  
*Klaus Dietrich*
- 15h20 Etude PEGASUS PIP5 (registre Mexiletine pour les 0-6 ans).  
*Catherine Sarret*
- 15h40 Cohorte de patients LMNA : aspects neurologiques, aspects cardiologiques, aspects imageries et biologie moléculaire.  
*Juliette Svahn - Veronique Manel - Martin Moussy*
- 16h00 **Conclusion des Journées.**