

Préprogramme
Journée thématique 10 Décembre 2026
« Maladies mitochondriales : avancées et perspectives »
CRMR CALISSON et CARAMMEL

10h00 Réseau MITODIAG

12h30 Pause-déjeuner

14h00 Nouveaux PNDS et mise en place d'un nouveau groupe de travail sur les registres Maladies mitochondriales

- Les nouveaux PNDS : Encéphalopathie Mitochondriale Neuro-Gastro-Intestinale MNGIE, Syndrome de Leigh, Pathologies liées au gène *POLG*, Syndrome de Kearns Sayre
- Registres maladies mitochondriales

14h30 Stratégie diagnostique

- Introduction
- Le diagnostic des maladies mitochondriales en France : apport du séquençage de génome
- Analyse de l'ADN mitochondrial sur WGS : bilan et recommandations du réseau national MitoDiag, gestion des données incidentes
- Le piège des doubles pathologies : Quand l'association de 2 anomalies moléculaires distinctes mime un déficit en ornithine transcarbamylase : intérêt du séquençage simultané des génomes nucléaire et mitochondrial
- Biopsie musculaires, état des lieux, problématiques
- Analyses multiomiques sur sédiment urinaire

16h00 Pause

16h20 Prise en charge des maladies mitochondriales

- Syndrome MELAS : consensus international
- Les formes isolées de myopathie
- Thérapeutiques dans les maladies mitochondriales
- La parole aux patients
- Table ronde "Comment homogénéiser les prises en charges et transition enfant/adultes »

- 9h30** **Accueil café**
- 10h00** **Ouverture de la journée**
Shahram Attarian, Coordonnateur de la filière Filnemus
- 10h05** **Bilan des actions 2026**
Equipe projets de la filière Filnemus
- 11h00** **Challenge Filnemus**
Thématique : « IA des améliorations de nos organisations »
- 11h20** **Challenge – pitch des projets**
- 12h00** **Pause-déjeuner**
- 13h30** **Table ronde sur le « whole genome »**
Modératrices : Dr Cécile Rouzier, CHU de Nice
Dr Gisèle Bonne, Institut de Myologie, Paris APHP Pitié Salpêtrière
- 14h15** **Session « Valorisation des projets soutenus par les AAP Filnemus »**
Titres des présentations et noms des orateurs : à venir
- 15h00** **Session présentation des succès collaboratifs qui ont émergé à partir des Groupes de travail Recherche**
Titres des présentations et noms des orateurs : à venir
- 15h45** **Conclusion de la journée & présentation des lauréats du Challenge Filnemus**