

Réunion annuelle Réseau Français d'étude des Syndromes Myasthéniques Congénitaux

Le 07/02/2025

Hôpital Rotschild
5 rue Santerre, 75012 Paris
Salle Nation/Daumesnil



09h30 : Accueil des participants

09h45 : Introduction

10h00 : Mécanisme d'action des anticorps anti MUSK pour restaurer la jonction NM des SMC : Dr Bassez

10h45 : Session clinique : Dr Nougès, Pr Eymard

11h30 : Pause café

11h45 : Nouvelles mutations dans le gène SYNE responsable d'un SMC-Emery Dreiffus like.

Stephanie Bauché.

12h30 : Session Bibliographique : clinicien/Chercheurs

13h00 : Pause-déjeuner

14h00 : cas cliniques issus de la RCP

14h45 : Projet butyrylcholinestérase (BChE). Dr Delacourt

15h30 Pause

15h45 : Bilan 20-2024 du séquençage de génome trio dans l'indication « hypotonies présumées neuromusculaires (dont SMC) sur SEQOIA et AURAGEN, et autres filières de diagnostic génétiques rapides dans cette indication en France. Dr Sternberg.

16h15 : Session : « quand ce n'est pas un SMC... » : Dr Decuyère, Dr Isapof

16h45 : Le mot des associations de patients

17h00 : fin de journée

Inscription par mail: secretariat.csneuro@aphp.fr

Nom : _____ Prénom : _____

Participation au repas : Oui /Non