

# Rencontre Chercheurs - Cliniciens

## CRMR Maladies Mitochondriales CALISSON ET CARAMMEL

### Filière FILNEMUS

*Lundi 5 février 2024 - Hôpital civil de Strasbourg*

**8h30 : Accueil**

**9h00 - 10h40**

- Activation d'OMA1 et cardiomyopathie mitochondriale (Véronique PAQUIS, Nice)
- La mise au point de nouvelles stratégies ciblant des mutations pathogéniques d'ADN mitochondrial (Nina ENTELIS, Ivan TARASSOV, Strasbourg)
- Impaired proteostasis in mitochondrial disease (Metodi METODIEV, Necker)
- Expression des gènes mitochondriaux dans des embryons humains normaux et pathologiques (Julie STEFANN, Necker)
- Co-occurrence de variants pathogènes ADNmt identifiée par les technologies NGS en short reads et long reads, suggérant des recombinaisons homologues (Céline BRIS, Angers)

**10h40 - 11h00 : Pause-café**

**11h00 - 12h45**

- Variants de signification incertaine dans les maladies mitochondriales : comment aller plus loin ? (Cécile ROUZIER, Nice)
- Aminoacyl-tRNA synthétases mitochondriales humaines et liens avec les maladies mitochondriales (Marie SISSLER, Strasbourg)
- Perspectives et enjeux des bases de données mitochondriales (Vincent PROCACCIO, Angers)
- La recherche dans le cadre du PFMG2025 : rôle du Collecteur Analyseur de Données (Jean-Philippe BOUSQUET CAD)
- Session flash cas cliniques (Julien MAQUET, Annabelle CHAUSSENOT, Aleksandra NADAJ-PAKLEZA)
- Table ronde « Quels outils de validation fonctionnelle en diagnostic ? »

**13h00 - 14h15 : Repas**

**14h15 - 16h30**

- Maladies mitochondriales et inflammation (Sylvie BANNWARTH, Nice)
- Dysfonctions immunitaires chez les patients atteints de maladie mitochondriale (Aurélien TRIMOUILLE, Bordeaux)
- Suractivation de mTOR dans les cytopathies mitochondriales à expression hépatique / B- Déficit en sulfide : quinone oxydoréductase (Pauline GAINARD, Bicêtre)
- Surchauffe mitochondriale, surchauffe climatique, ... « Mangez du piment d'Espelette » (Guy LENAERS, Angers)
- Session flash cas cliniques (Arnaud CHEVROLLIER, GIULIA BARCIA, Marie-Thérèse ABI WARDE)
- Table ronde « Comment renforcer les liens Recherche-Diagnostic ? »

**16h30 : Fin de la journée - Visite des caves des Hospices civils de Strasbourg pour ceux qui le désirent !**



