Journée Recherche CALISSON /CARAMMEL

« Composer le puzzle : entre clinique, génétique et études fonctionnelles »

Lundi 1 Février 2027

Ancienne Faculté de Médecine – 2, rue de l'école de Médecine 34090 Montpellier

8h30 - Café d'accueil

8h55 – Introduction à la journée (C Rouzier/M Schiff ; hôte : C Marelli)

Partie I : autour du CoQ10 (9h00-10h15)

- 9h00-9h20 : « **Dosage du CoQ10 en France : premier bilan, résultats, présentation de cas cliniques »** 20' *F Fontaine / S Allouche (Caen)*
- 9h20-9h55 : **"Preclinical and first-in-human evidence of 4-hydroxybenzoic acid for mitochondrial COQ2 deficiency"** 35' *F Distelmaier (Düsserdolf)*
- 35' *F Distelmaier (Düsserdolf)*
- 9h55-10h05 : « **Traitement par CoQ10 et retour sur l'accès aux nouveaux traitements en France** » 10' *MT Abi Warde (Strasbourg)*
- 10h05-10h15 : Discussion et questions

10h15- 10h45 : Pause-café

Partie II : Études fonctionnelles : Cycle de Krebs et dynamique mitochondriale (10H45 -12h15)

- 10h45-11h05 : **« Expérience sur le dosage des activités enzymatiques MDH2 et ACO2 + cas cliniques »** 20' *K Fragaki (Nice)*
- 11h05- 11h10 discussion et questions

- 11h10- 11h25 « **Mise en place de l'étude pilote sur les tests fonctionnels pour l'interprétation des variants de l'ADNmt ou des variants nucléaires impactant la stabilité de l'ADNmt** » 15' *C Rouzier/V Procaccio (Nice/Angers)*
- 11h25-11h45 « **CMT2A : mécanismes pathogènes et tests fonctionnels morpho-génétiques des variants *MFN2*** » *20' A Mourier (Bordeaux)*

- 11h45- 12H05 « **Étude de la Morphologie mitochondriale : applications diagnostiques** » *20' Jean Philippe Pradère / Gaëtan Severac (Toulouse)*

12h05-12h15 : discussion

12h15-13h30 : Pause repas avec buffet déjeunatoire

13h30-14h30 : Autour de SPG7 : plein d'incertitudes….

- 13h30-13h40 : « Introduction à la paraparésie spastique de type 7 (SPG7) : clinique et recherche » 10' *C Marelli (Montpellier)*

- 13h55- 14h10 : « **Études fonctionnelles et de protéomique à partir des fibroblastes des patients avec SPG7 »** 15' *Hugo Murier (MMDN U1198 -Montpellier)*

13h40 -13h55 : « **Validation fonctionnelle d'un variant de *SPG7* dominant** » 15' *C. Pujol (Paris, Pasteur)*

- 14h10-14h20 : discussion

14h20-15h00 : autour du déficit en Pyruvate Déshydrogénase (PDH)

- 14h20-14h25 : « **Données cliniques sur une série française d'adultes avec déficit en PDH** » 5' *C. Marelli (Montpellier)*

- 14h25 -14h40 : « **Données sur la mesure de l'activité enzymatique de la PDH : méthodes, corrélation avec génotypique et le phénotypique** » 15' *E Lebigot (Paris Bicêtre)*

- 14h40-14h55 : « **Nouvelles recommandations sur le déficit en PDH** » 15' *M Schiff (Paris Necker)*

- 14h55-15H00 : discussion

15h00-15h20 : « Etude de la ségrégation des populations d'ADNmt dans l'embryon humain." *20'J Steffann (Paris)*

- 15h20-15h30 : discussion

15h30 16h00 : session dédiée aux cas cliniques, résolus ou pas

5' de présentation et 5' de discussion : merci de nous prévenir à l'avance si vous souhaitez présenter un cas clinique (mail : c-marelli@chu-montpellier.fr)

16H00-16h30 : annonces, conclusions et fin de la journée (C Rouzier , C Marelli et M Schiff)