

Nouvelles perspectives Recherche Maladie de Huntington en lien avec la journée annuelle des centres du test prédictif, prénatal et préimplantatoire

Programme provisoire du 11 Avril 2019

Auditorium 3^{ème} étage Bât. de l'enfant de l'adolescents, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

- o 10h00 : Introduction – Sandrine Humbert (Directrice de recherche Inserm, Grenoble Institut des Neurosciences GIN)
- o 10h15 : **Karine Merienne** (Directrice de recherche CNRS, Laboratoire de Neurosciences Cognitives et Adaptatives UMR 7354 CNRS/Université de Strasbourg) : Régulations épigénétiques dans la maladie de Huntington
- o 10h45 : **Emmanuel Brouillet** (Directeur de recherche CNRS, Laboratoire des Maladies Neurodégénératives, CEA Fontenay aux Roses) : Imagerie cérébrale des modèles animaux de la MH
- o 11h15 : Pause
- o 12h00 : **Sandrine Betuing** (Professeure Sorbonne Université, Faculté des Sciences et Ingénierie) : Effet neuroprotecteur de l'enzyme du catabolisme du cholestérol, CYP46A1
- o 12h30 - 14h00 : Déjeuner buffet
- o 14h00 : **Nicole Déglon** (Professeure, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne) : Les maladies neurodégénératives à l'ère du génie génétique
- o 14h30 : **Fanny Mochel** (MCU - PH, Paris Institut du Cerveau et de la Moelle épinière, ICM) : Thérapies métaboliques dans la MH
- o 15h00 : **Pierre Krystkowiak** (PUPH Neurologue, Centre de compétence maladie de Huntington, CHU Amiens) : Stimulation cérébrale profonde de la MH
- o 15h30 : Pause
- o 16h15 : **Frédéric Saudou** (PUPH, CHU Grenoble, GIN) : MH et régulation des dynamiques intracellulaires
- o 16h45 : **Monia Barnat** (CRCN Inserm, GIN) : Le cortex en développement dans la MH
- o 17h30-18h : Discussion – Alexandra Durr (PUPH, Sorbonne Université, ICM), Sandrine Humbert (Directrice de recherche Inserm, GIN)

La journée annuelle des centres du test prédictif, prénatal et préimplantatoire

Programme provisoire du 12 Avril 2019

Auditorium ICM, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

- o 10h00 : Introduction – Alexandra Durr (PUPH, Sorbonne Université, ICM), et Marcela Gargiulo (Professeur de Psychologie Clinique Université Paris Descartes-Sorbonne Paris Cité)
- o 10h15 : **Isabelle Desguerre** (PUPH, Consultations Maladies neuromusculaires, Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris) : ASO SMN
- o 11h00 : **Katia Yousov** (PH, Centre de référence maladie de Huntington , CHU Henri Mondor, Créteil) : Essai thérapeutique ASO Roche/Ionis

Discutant : **Cyril Goizet** (PUPH, Service de génétique médicale, CHU de Bordeaux-GH Pellegrin, Bordeaux)

- o 12h00 : Cas/demandes/dilemmes à discuter, proposés par les participants (**tous!**)
- o 13h00 – 14h00 : Déjeuner buffet
- o 14h00 : Point de vue des neurologues et des généticiens sur la loi d'information à la parentèle

Juliette Hennessy (psychologue, ICM (Institut du Cerveau et de la Moelle épinière, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris) : Etude RISQUinfo - Agence de Biomédecine

Discutante: **Nicole Philip** (PUPH, Département de génétique médicale, CHU de Marseille - Hôpital de la Timone, Marseille)

- o 15h30 : **François Ansermet** (Professeur de pédopsychiatrie à l'Université de Genève et de Lausanne) : Réflexions sur les avis du CNNE
- o 16h15 : Après le test présymptomatique/prénatal - quelles propositions d'accompagnement des personnes?

Christilla Boucher (Psychologue, Département de génétique, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris) : Mindfulness

Emilie Hermant (Ecrivaine, psychologue) : Les propositions de Dingdingdong

Cécile Behar et Ariane Herson (Psychologues, centre de référence maladie de Huntington , CHU Henri Mondor et CHU Pitié-Salpêtrière) : Groupe de parole des aidants

- o fin 17h