

PROGRAMME



# cardiogen

filière nationale de santé  
maladies cardiaques héréditaires ou rares

## 6<sup>èmes</sup> Journées annuelles de la Filière CARDIOGEN

**16 & 17 mai 2019**

*Journées réservées aux professionnels*



**IRS-Un - 8 quai Moncoussu – 44007 NANTES**

Journées sous le haut patronage de Madame la Ministre des Solidarités et de la Santé



filière de santé  
maladies rares

**Inscription gratuite mais obligatoire :**

[www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr) / [contact@filiere-cardiogen.fr](mailto:contact@filiere-cardiogen.fr)

# JEUDI 16 MAI

*Journée dédiée à la recherche*

## 9h30 – 10h00 : Accueil

**10h00 : Ouverture de la Journée** – Mme Sylvie ESCALON – chef de projet de la mission Maladies rares – DGOS  
Vincent PROBST (Nantes), Philippe CHARRON (Paris), Philippe CHEVALIER (Lyon), Damien BONNET (Paris)

## 10h15-11h00 :

**Le Plan Maladies Rares n°3** – Mme Sylvie ESCALON – chef de projet de la mission Maladies rares – DGOS  
**La Filière Cardiogen, bilan et perspectives** - Philippe CHARRON (Paris)

## 11h-12h30 : Nouveautés dans la recherche

- Séquençage de génome entier : la réponse à toutes les questions ? - Richard REDON (Nantes)
- Epigénétique : comprendre l'incompréhensible - Jean Jacques SCHOTT (Nantes)
- Cellules IPS : un outil diagnostique de routine? – Sylvain RICHARD (Montpellier)
- Patch clamp automatisé: enfin une possibilité de validation rapide des mutations – Jérôme MONTNACH et Barbara BRUNA (Nantes)
- Intelligence artificielle: vers une meilleure prédiction des risques : Projet Cockpit - Philippe CHEVALIER (Lyon)

## 12h30 – 13h30 : Pause déjeuner

## 13h30 – 15h30 : MasterClass rythmologie et cardiomyopathies (en parallèle)

### MasterClass Rythmologie :

#### - Etude marquante de 2018/2019

- Frederic SACHER (Bordeaux) : « Localized Structural Alterations Underlying a Subset of Unexplained Sudden Cardiac Death »
- Xavier LEGUILLOU (Poitiers) : « Prédisposition cardiaque génétique du syndrome de mort subite du nourrisson »
- Antoine ANDORIN (Nantes) : « Etudes SABRUS »
- Flavien CHARPENTIER (Nantes) : « Projet RRAD »

#### - Projet de recherche

- Jean Baptiste GOURRAUD (Nantes) : « Projet Mental Stress »
- Josselin DUCHATEAU (Bordeaux) : « Mesure de la fenêtre électromécanique pour le diagnostic du QT long »
- Philippe MAURY (Toulouse) : « Recueil de cardiomyocytes vivants par technique de cathétérisme »
- Philippe CHEVALIER (Lyon) : « DAVD/CVDA et inhibition de l'axe rénine-angiotensine : l'étude BRAVE »
- Jean Luc PASQUIE (Montpellier) : « Etude SUDEPSY »
- Isabelle DENJOY (Paris) : « Un diagnostic génétique de QT long enfin résolu »

## **Masterclass Cardiomyopathies :**

### **- Etude marquante de 2018/2019**

- **Carole MAUPAIN (Pitié Salpêtrière) :** « Stratification du risque rythmique dans les laminopathies »
- **Thibaud DAMY (Mondor) :** « Mode de décès cardiaque dans l'amylose »
- **Estelle GANDJBAKHCH (Pitié Salpêtrière) :** « Risque d'insuffisance cardiaque dans la DAVD/CVDA »
- **Duarte MARTINS (Necker) :** « Myocardial inflammation detected by cardiac MRI in Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy : a pediatric case series »
- **Flavie ADER (Pitié Salpêtrière) :** « Apport du test génétique dans la non compaction du ventricule gauche »
- **Tania PUSCAS (HEGP) :** « CMH de l'adulte jeune : données du registre REMY »

### **- Projet de recherche**

- **Lara MARTEAU (Nantes) :** « Familial cardiomyopathy in patients affected by acute myocarditis is strongly associated to DSP gene mutations »
- **Jean RAPAUD (Rouen) :** « Phenomapping dans l'amylose TTR »
- **Simon LANNOU (Ambroise Paré) :** « Epidémiologie des cardiomyopathies en France : apport du PMSI national »
- **Karine NGUYEN (Marseille) :** « Séquençage dans la CMH, résultats de l'étude Hypergen 1 »
- **Céline BORDET (Pitié Salpêtrière) :** « Impact psychosocial du test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires, étude nationale PREDICT »
- **Flavie ADER (Pitié Salpêtrière) :** « Quels modèles in vivo/in vitro pour évaluer la pathogénicité des mutations dans les cardiomyopathies ? »

**15h30 – 16h30 : Session posters avec remise d'un prix poster**

**16h30 – 18h30 : Session des groupes de travail**

- **Groupe 1 :**  
Diagnostic et prise en charge  
Base de données & recherche  
Enseignement et recommandations  
Europe et International
- **Groupe 2 :** Tests génétiques et diagnostiques
- **Groupe 3 :** Psychologues

**18h30 – 19h30 : Restitution des groupes de travail et Réunion du Comité de pilotage de la Filière**

**20h30 : Clôture de la journée- Diner**

# VENDREDI 17 MAI

*Journée pratique dédiée aux soins*

## **09h00 – 11h00 La Filière en pratique**

- Organisation des centres : Exemple des organisations mis en place dans un centre de compétence - Patricia REANT (Bordeaux), Philippe MAURY (Toulouse)
- Bamacoœur et Bamara: comment les utiliser : Amine BEKHECHI (Paris), Carole GOUTSMEDT (Nantes), Philippe. CHARRON (Paris), Philippe CHEVALIER (Lyon), Vincent PROBST (Nantes)
- Test génétique : rappel sur la législation et l'interprétation – Pascale RICHARD (Paris)
- Quelle attitude médicale en face d'un patient à risque de mort subite génétique: les conseils des psychologues : Marie-Lise BABONNEAU et Claire-Cécile MICHON (Paris)
- Le sport: quel message délivrer ? Frédéric SCHNELL (Rennes)

## **11h00 – 12h00 Table ronde « Que faire face à cette situation inhabituelle ? »**

- J'ai fait faire mon séquençage de génome entier, que faire de mon résultat ?
- Demande insistante de test génétique hors législation (ex : enfants)
- DPI
- Voyage

**Animateurs :** Vincent PROBST, Isabelle DENJOY

**Participants :** Philippe CHARRON, Philippe CHEVALIER, Frédéric SACHER, Nicolas MANSENCAL, Caroline THAMBO, Pascal DEGROOTE

## **12h00 – 13h00 : Pause déjeuner**

## **13h00 – 16h00 MasterClass rythmologie et cardiomyopathies (en parallèle)**

Discussions autour de différents cas cliniques – recommandations des experts

### **MasterClass rythmologie**

- Alain AL ARNAOUT (Niort-La rochelle) : « Fibrillation ventriculaire induite par propofol chez une femme de 38 ans, sans mutation retrouvée, avec test à l'ajmaline déclenchant des ESV à couplage court »
- Paul BRU (La Rochelle) : « Diagnostic pré symptomatique de DAVD chez un adolescent »
- Paul BRU (La Rochelle) : « Gestion du risque de mort subite dans le cadre du diagnostic pré symptomatique de laminopathie »
- Prune GAILLARD (Pau) : « Un diagnostic atypique de laminopathie »
- Géraldine BERTAUX (Dijon) : « QT long avec difficultés de prise en charge »
- Anne ROLLIN (Toulouse) : « Un cas de Brugada »
- Soraya ANYS (Nantes) : « Brugada pédiatrique »
- Damien MINOIS (Nantes) : « Transplantation cardiaque pour orage rythmique dans un contexte de syndrome de Brugada »
- Dimitri GRIMAULT (Nantes) : « Cardiomyopathie avec dysfonction systolique ventriculaire gauche, associée à des arythmies atriales et ventriculaires »

## MasterClass Cardiomyopathies

### - Atelier Imagerie des cardiomyopathies (13h-14h30)

- Nicolas PIRIOU (Nantes) : DAVD
- Patricia REANT (Bordeaux) : CMH
- Nicolas MANSENCAL (Paris) : Non compaction du myocarde
- Olivier LAIREZ (Toulouse) : Amylose
- Elena GALLI (Rennes) : CMD

### - Cas cliniques (14h30-16h)

- Alexis HERMIDA (Amiens) : « CMH obstructive chez le sujet jeune »
- Fabien LABOMBARDA (Caen) : « Maladie de Fabry : difficultés diagnostiques »
- Carole MAUPAIN (Pitié Salpêtrière) : « Cardiomyopathie ou dopage ? »
- Pascal DEGROOTE (Lille) : « HCM or not HCM that is the question ? »
- Aurélien PALMYRE (Ambroise Paré) : « Autopsie génétique après mort subite »
- Eve CARIOU (Toulouse) : « Un cas d'amylose »

**16h00** - « Le score de risque et les facteurs de risques de mort subite dans la CMH » Vincent PROBST

**16h15** - Clôture de la journée

Plus d'informations sur [www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)

**facebook.** Filière nationale de santé Cardiogen

**You Tube** Cardiogen

**twitter** @Cardiogen\_FSMR

Partenaires :

