

Programme
10^e édition



cardiogen

filère nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

Journées annuelles de la filière nationale de santé maladies rares CARDIOGEN réservées aux professionnels de santé

Jeudi 4 et vendredi 5 avril 2024

Maison de la RATP, Urban Station
189, rue de Bercy, 75012 Paris

JEUDI 4 avril - journée dédiée à la recherche

ACCUEIL PARTICIPANTS

9h00 - 9h30

INTRODUCTION

Auditorium 09H30 - 10H30

Ouverture par les coordonnateurs des 4 réseaux de la filière **Damien Bonnet, Philippe Charron, Philippe Chevalier, Vincent Probst**

- Plan National Maladies Rares 4 (PNMR4) : **Anne-Sophie Lapointe, Mission Maladies Rares DGOS**
- Filière CARDIOGEN, bilan et perspectives : **Philippe Charron, Lisa Lalouette (Paris)**

SESSIONS PLÉNIÈRES AUTOUR DES NOUVEAUTÉS DANS LA RECHERCHE

Auditorium 10H30 - 12H30

Modérateurs : **Damien Bonnet (Paris), Thibaud Damy (Paris), Vincent Probst (Nantes)**

- Une délétion non-codante induit la modification de la chromatine à l'origine de la dysfonction sinusale et de défauts du développement cardiaque : **Julien Barc (Inserm, Nantes)**
- Thérapie génique, quelles avancées, perspectives en cardiologie ? **Serge Braun (AFM-Téléthon)**
- Plasticité du positionnement des ventricules après le looping dans le syndrome d'hétérotaxie : **Audrey Desgrange (Institut Pasteur, Paris)**
- Caractérisation des troubles du rythme dans un modèle murin de Laminopathie : **Nathalie Neyroud (Inserm, Paris)**

PAUSE DÉJEUNER LABORATOIRES PARTENAIRES SESSION POSTERS

12H30 - 13H45

CONFÉRENCE EXCEPTIONNELLE

Auditorium 13H45 - 14H30

Modérateurs : **Philippe Chevalier (Lyon), Isabelle Denjoy (Paris), Jean-Benoît Thambo (Bordeaux)**

Les biais cognitifs dans la prise de décision : **Gérald Bronner, sociologue (Paris)**

SESSIONS PARALLÈLES RECHERCHE

14H30 - 16H00

Rythmologie

Espace Business Center – Station C

Modérateurs : **Philippe Maury (Toulouse), Gilles Millat (Lyon), Frédéric Sacher (Bordeaux)**

- Genetic characterization of KCNQ1 variants improves rhythmic risk stratification in type 1 long QT syndrome patients : **Charles Morgat (Paris)**
- Retrospective single center experience use of propofol for general anesthesia in Brugada patients : **Romain Tixier (Bordeaux)**
- Hemodynamic phenotypes associated with SCN5A double mutations : A case series and review of the literature : **Elodie Surget (Paris)**
- Comparison of ICD implantation approach in children, The IChildren study : **Aurélien Cleedel (Nantes)**
- Registre national des cardiomyopathies arythmogènes ventriculaires droites homozygotes : **Hubert Delasnerie (Toulouse)**
- Impact des Béta-Bloquants sur le risque de petit poids néonatal chez les femmes porteuses d'un syndrome du QT long ou d'un syndrome de Marfan : **Jean-Baptiste Gourraud (Nantes)**

Cardiomyopathies

Auditorium

Modérateurs : **Gibert Habib (Marseille), Patricia Réant (Bordeaux), Pascale Richard (Paris)**

- Analyse de l'impact de la pratique sportive sur les cardiomyopathies arythmogènes avec atteinte du ventricule gauche prédominante : **Camille Jean (Nantes)**
- Genetic testing provides insight on precocity and severity of pediatric cardiomyopathies : **Diala Khraiche (Paris)**
- Prediction of positive genetic testing for arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy : **Youssef Ed-Demri (Paris)**
- Facteurs prédictifs d'insuffisance cardiaque terminale chez les patients porteurs d'une cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène : **Oussama Benaceur (Paris)**
- Mise au point du mRNA-Seq Ciblé sur cellules circulantes pour la détection de variants d'épissage dans les cardiomyopathies héréditaires : **Laëtitia Rialland (Paris)**

Cardiopathies Congénitales Complexes**Espace Business Center – Station H***Modérateurs : Laurence Iserin (Paris), Alice Maltret (Paris), Caroline Thambo (Bordeaux)*

- Pulmonary hypertension (PH) in the first three-months of live, causes, role of invasive hemodynamic evaluation and long-term outcome : [Alessia Callegari \(Paris\)](#)
- Pulmonary artery growth in Fontan, What is the most effective strategy : [Neil Derridj \(Paris\)](#)
- Haploinsuffisance de RBFOX2 : un nouveau gène impliqué dans l'hypoplasie du cœur gauche : [Clément Sauvestre \(Bordeaux\)](#)
- CMR Predictors of Ventricular Arrhythmias Inducibility Before Pulmonary Valve Replacement in Tetralogy of Fallot : [Grégoire Albenque \(Paris\)](#)
- Évaluation de la faisabilité d'un accompagnement à la gestion du stress parental en réanimation chirurgicale des cardiopathies congénitales : [Laurie Ponteins & Margot Maire \(Bordeaux\)](#)

PAUSE LABORATOIRES PARTENAIRES SESSION POSTERS**16H00 – 16H45****ATELIERS PARALLÈLES GROUPES DE TRAVAIL DE LA FILIÈRE****16H45 – 18H00****Diagnostic & Prise en charge, Recommandations & Enseignements, Recherche clinique & Bases de données
Auditorium****Tests génétiques et diagnostics Rythmologie****Espace Business Center – Station C****Psychologues****Espace centenaire – Salle 1^{er} étage****Paramédicaux****Espace Business Center – Station H****RESTITUTION DES GROUPES DE TRAVAIL****18H00 - 18H30**

VENDREDI 5 avril - journée pratique dédiée au soin

LA FILIÈRE EN PRATIQUE

Auditorium 9H00 – 11H00

Modérateurs : *Pascal Defaye (Grenoble), Albert Hagège (Paris), Nicolas Piriou (Nantes)*

- Consultations de diagnostic présymptomatique : deux outils utiles aux jeunes patients... mais pas que ! (AAP Cardiogen 2022) : [Nelly Dewulf & Delphine Dupin Deguine \(Toulouse\)](#)
- Défi'cœur, le jeu dédié aux patients avec Défibrillateur Automatique Implantable (AAP Cardiogen 2022) : [Cécile Mansfield \(Bordeaux\)](#)
- Encadrement des examens génétiques pour les maladies rares, quel impact des nouveaux décrets ? [Pascale Lévy \(Agence de Biomédecine, Paris\)](#)
- Observatoire du traitement et gestion des situations de tension des médicaments pour la filière nationale CARDIOGEN, actions 2023 et perspectives 2024 : [Fabrice Extramiana \(Paris\), Isabelle Jolivet \(Loctudy\), Isabelle Sainte-Marie \(Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de Santé ANSM, Paris\)](#)
- Psychotraumatismes : repères cliniques et prise en charge : [Marie-Lise Babonneau \(Paris\)](#) avec la participation d'[Adeline Banos \(Bordeaux\)](#)

PAUSE LABORATOIRES PARTENAIRES SESSION POSTERS

11H00 – 11H30

MON SUJET DE DIU MALADIES CARDIAQUES HÉRÉDITAIRES EN 180 secondes

Auditorium 11H30 – 11H45

Modérateurs : *Constance Beyler (Paris), Philippe Charron (Paris), Yves Dulac (Toulouse)*

- Rendement diagnostique du test génétique dans une cohorte de 189 patients porteurs d'une cardiomyopathie hypertrophique : [Camille Soullier](#)
- État des lieux du dépistage génétique des maladies cardiaques héréditaires en Afrique de l'Ouest et du Centre (étude pilote) : [Ines Angoran](#)
- Plan France Médecine Génomique 2025, état des lieux de la pré-indication « Cardiomyopathies familiales » : [Manon Laurent](#)

TABLE RONDE « QUE FAIRE FACE À UNE SITUATION DIFFICILE ? »

Auditorium 11H45– 12H45

Modérateurs : *Constance Beyler (Paris), Philippe Charron (Paris), Yves Dulac (Toulouse)*

L'adolescent, un patient pas comme les autres ? [Claire-Cécile Michon \(Paris\), Mathilde Trosdorf \(Paris\), Diala Khraiche \(Paris\), Isabelle Denjoy \(Paris\)](#)

PAUSE DÉJEUNER LABORATOIRES PARTENAIRES SESSION POSTERS

12H45 – 14H15

SESSIONS PARALLÈLES, CAS CLINIQUES COMPLEXES et RECHERCHE

14H15 – 16H00

Rythmologie

Espace Business Center – Station C

Modérateurs : *Fabrice Extramiana (Paris), Estelle Gandjbakhch (Paris), Jean-Luc Pasquié (Montpellier)*

- Value of provocative test in the diagnosis of concealed Long QT syndrome : [Thomas Le Diffon \(Nantes\)](#)
- Validation d'un modèle de nœud sino-atrial via des cardiomyocytes pacemakers dérivés du patient : [Albano Meli \(Montpellier\)](#)
- Cardiac phenotype of patients with X-linked creatine transporter deficiency : [Antoine Delinière \(Lyon\)](#)
- Phenotype heterogeneity of SCN5A mutations in Brugada syndrome : [Gaylord Ribouleau \(Nantes\)](#)
- Mutscore, Un nouvel outil d'intelligence artificielle au service de la cardiogénétique : [Alessandra Pia Porretta \(Paris\)](#)
- External Validation of HCM Risk-Kids and PRIMaCY Risk Scores for Sudden Cardiac Death Prediction in Childhood Hypertrophic Cardiomyopathy : [Marie Wilkin \(Paris\)](#)

Cardiomyopathies

Auditorium

Modérateurs : [Pascal De Groote](#) (Lille), [Erwan Donal](#) (Rennes), [Nicolas Mansencal](#) (Paris)

- Étude du phénotype cardiaque chez les enfants porteurs de la variation génétique Pro209Leu du gène BAG 3 : [Elise Daire](#) (Amiens)
- Myocardite aiguë récidivante et dysplasie arythmogène du ventricule droit : place de l'immunosuppression : [Alice Maltret](#) (Paris)
- Une myocardite atypique : [Antoine Fraix](#) (Nancy)
- Une double cardiomyopathie : [Elsa Conte](#) (Marseille)
- Description inédite de 3 cas de CMH néonatale régressive avec mutation d'un gène du sarcomère : [Yann Troadec](#) (Caen)
- Corrélations génotype-phénotype dans les cardiomyopathies hypertrophiques, étude du registre MHyCaRe : [Victor Morel](#) (Marseille)

Cardiopathies Congénitales Complexes

Espace Business Center – Station H

Modérateurs : [Sophie Guillaumont](#) (Montpellier), [Sebastien Hascoët](#) (Paris), [Caroline Ovaert](#) (Marseille)

- A unique Tetralogy of Fallot with multiple anomalies of the great vessels : [Illies Ouhab](#) (Paris)
- Creation of a one-way street : [Grégoire Albenque](#) (Paris)
- Valvulation pulmonaire percutanée en urgence sur une cardiopathie congénitale complexe : [Simon Anquetil](#) (Paris)
- A propos d'une cardiopathie complexe, la fenêtre aorto-pulmonaire, cas cliniques et revue de la littérature : [Charlotte Duseigneur](#) (Montpellier)
- In-silico modelling of Potts Shunt for palliation of suprasystemic Pulmonary Arterial Hypertension : [Pavlos Varsos](#) (Paris)

REMISE DES PRIX « JEUNES » DES 3 MEILLEURES COMMUNICATIONS

Auditorium 16H00

Trois prix « Jeune » pour récompenser les meilleures communications décernées par les membres du bureau de la filière nationale Cardiogen, un lauréat par groupe de pathologies : (i) Cardiomyopathies, (ii) Troubles du rythme, (iii) Cardiopathies congénitales complexes.

CLÔTURE DE LA JOURNÉE

Auditorium 16H15

Posters

Cardiomyopathies

- Unconventional Hybrid Palliation in an Infant with Severe Cardiomyopathy: A Unique Case Report - *Cas clinique complexe* - **Valentin Dubois** (Paris)
- Identification des composants étiologiques d'une cardiomyopathie létale chez un jeune adulte martiniquais - *Cas clinique complexe* - **Eugénie Thevenet** (Fort de France)
- Primary Results from APOLLO-B Open-label Extension Study of Patisiran in Patients with Transthyretin Cardiac Amyloidosis - *Recherche* - **Anne-Félice Laine** (Paris)
- Baseline Characteristics of Patients with Transthyretin Cardiac Amyloidosis Enrolled in the Patisiran Expanded Access Program - *Recherche* - **Anne-Félice Laine** (Paris)
- "MYH7 p. (Arg1712Gln) is a pathogenic founder variant causing hypertrophic cardiomyopathy with overall relatively delayed onset" - *Recherche* - **Luisa Marsili** (Lille)
- Restrictive cardiomyopathy in children: What if it is sarcomeric ? - *Recherche* - **Catherine Gardin** (Laval)
- Exome Sequencing Data Reanalysis of 200 Hypertrophic Cardiomyopathy patients: The HYPERGEN French Cohort 5 years after the initial study - *Recherche* - **Karine Nguyen** (Marseille)
- NGS short reads : Quand un variant structural en cache un autre !! - *Recherche* - **Robin Ghanem** (Paris)
- Evaluation d'un panel de 16 gènes dans les Cardiomyopathies Hypertrophiques avec la nouvelle technologie HyperPETE (Roche) - *Recherche* - **Adrien Bloch** (Paris)
- Early detection of ARVC phenotype in family screening of ARVC: a CMR study in pediatric population - *Recherche* - **Elena Panaioli** (Paris)
- Clinical characteristic and outcome of Barth Syndrome: results from French Cohort of Barth Syndrome Evaluation (FRENCOBASE) - *Recherche* - **Elena Panaioli** (Paris)
- Séquençage à haut débit ciblé sur pool combinatoire d'ADNs (Pool-Seq), une méthode efficace et économique d'identification des variants rares – Application au diagnostic génétique de la cardiomyopathie dilatée - *Recherche* - **Claire Perret** (Paris)
- Subcutaneous implantable cardioverter-defibrillators in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Data from the S-ICD French Cohort Study (HONEST) - *Recherche* - **Thomas Rolland** (Paris)
- Mutscore : Un nouvel outil d'intelligence artificielle au service de la cardiogénétique - *Recherche* - **Alessandra Pia Porreta** (Paris)

Rythmologie

- Nouveau variant identifié dans le gène TECRL associé à une forme frontière de Tachycardie ventriculaire catécholergique et de syndrome du QT Long - *Cas clinique complexe* - **Cécile Guerin** (Paris)
- Clinical screening of family members of Sudden Unexplained Death young victims under age 45 - *Recherche* - **Valérie Cotard** (Nantes)
- Local inflammation in arrhythmogenic right ventricular tachycardia - *Recherche* - **Maxime Beneyto** (Toulouse)
- Le point sur les variants du gène SCN10A - *Recherche* - **Adrien Bloch** (Paris)

Posters

Cardiopathies Congénitales Complexes

- Retrospective series on neonatal aortic thrombosis: clinical presentation, therapeutic strategies and outcomes - *Cas clinique complexe* - **Mohamed Jaber** (Paris)
- A rare complex congenital heart disease with malposition of the great arteries and ventricular septal defect - *Cas clinique complexe* - **Giulia Minelli** (Paris)
- Pulmonary atresia with "intact ventricular septum" associated with a ventricular septal defect: an apparent paradox? - *Recherche* - **Julie Karila-Cohen** (Paris)
- Univentricular heart - *Recherche* - **Choukri Moulay Achraf** (Paris)
- Ventricular Arrhythmias Congenital Heart Disease : anatomical approach to better stratify sudden cardiac death - *Recherche* - **Francis Bessiere** (Lyon)
- Traitement des défaillances de la voie droite par valve pulmonaire percutanée Venus-P chez les patients avec cardiopathie congénitale complexe : expérience initiale – *Recherche* - **Quentin Rouau** (Paris)
- The particular anatomy of complete atrioventricular septal defect in patients with Down syndrome : an echocardiographic study - *Recherche* - **Zahra Belhadjer** (Paris)
- Major aorto-pulmonary collateral arteries in post-operative course of arterial switch operation in transposition of the great arteries: impact and management - *Recherche* - **Mathilde Meot** (Paris)
- Outcomes of coronary artery obstructions after the arterial switch operation for transposition of the great arteries - *Recherche* - **Léa Linglart** (Paris)

Laboratoires partenaires

