



cardiogen

filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

11^e édition des journées annuelles
de la filière CARDIOGEN
réservées aux professionnels de santé

Jeudi 22 et vendredi 23 mai 2025

Halles 1 & 2 du Pôle économique de La Samoa
5 allée Frida Kahlo
Nantes

11^e Journées Annuelles CARDIOGEN pour les professionnels de santé Jeudi 22 et vendredi 23 mai 2025 – Nantes

JEUDI 22 mai - journée dédiée à la recherche

ACCUEIL PARTICIPANTS

9h00 - 9h30

OUVERTURE DES JOURNÉES

9h30 - 10H30

- Ouverture par les CRMR Coordonnateurs et CRMR de Nantes : **Philippe Charron** (Paris) / **Vincent Probst** (Nantes) / **Damien Bonnet** (Paris) / **Philippe Chevalier** (Lyon) / **Nicolas Piriou** (Nantes)
- Plan National Maladies Rares 4 : **Vincent Vauchel** (Mission Maladies rares DGOS)
- Filière CARDIOGEN, bilan et perspectives : **Philippe Charron**, **Lisa Lalouette** (Paris)

SESSIONS PLÉNIÈRES AUTOUR DES NOUVEAUTÉS DANS LA RECHERCHE

10H30 - 12H30

Modérateurs : **Philippe Charron** (Paris) / **Sébastien Hascoët** (Le Plessis-Robinson) / **Vincent Probst** (Nantes)

- Thérapie génique et autres innovations thérapeutiques dans l'amylose : **Olivier Lairez** (Toulouse)
- Inflammation, auto immunité et cardiomyopathies : **Estelle Gandjbakhch** (Paris)
- Quantification de la perfusion cérébrale par imagerie ultrasonore ultrarapide avant, pendant, et après chirurgie cardiaque du nouveau-né : **Olivier Villemain** (Bordeaux)
- Variants fréquents dans la Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène (GWAS) : **Julien Barc** (Nantes)

PAUSE DÉJEUNER

12H30 - 14H00

SESSIONS PARALLÈLES AUTOUR DE LA RECHERCHE

14H00 - 15H30

Session Rythmologie

Modérateurs : **Frédéric Sacher** (Bordeaux) / **Anne Rollin** (Toulouse)

- Contribution of rare and common genetic variants to ventricular fibrillation prediction : **Christian Dina** (Nantes)
- Repetitive syncope in a newborn leading to pacemaker implantation. Evidence for Dopamine beta hydroxylase deficiency : **Juliette Burbot**
- Prognosis of asymptomatic patients who underwent a sodium channel blocker challenge :
- Prognosis of Brugada patients according to their SCN5A genetic status : **Gaylord Ribouleau ou Vincent Probst** (Nantes)
- Safety of sodium channel blocker challenge : **Vincent Probst** (Nantes)
- Flash, nouvelles recommandations concernant les tests pharmacologiques : **Vincent Probst** (Nantes)

Session Cardiomyopathies

Modérateurs : **Fabien Labombarda** (Caen) / **Erwan Donal** (Rennes)

- Red flags for differentiating desmosomal “Hot-phase” cardiomyopathy from acute myocarditis : **Alex Melot** (Nantes)
- Cardiomyopathies liées au gène RBM20, intérêt du minigène et du séquençage Nanopore pour l'exploration de variants de signification incertaine : **Alexandre Janin** (Lyon)
- Apport pronostic potentiel du rehaussement tardif dans la stratification du risque rythmique ventriculaire chez les patients porteurs de laminopathies, résultats d'une étude multicentrique rétrospective : **Clément Darricaud** (Nantes)
- Exploration de la variabilité phénotypique associée aux variants tronquants de la TTN dans les cardiomyopathies, spectres des variants, corrélation génotype-phénotype et implication pour le conseil génétique : **Flavie Ader** (Paris)

Session Cardiopathies Congénitales Complexes

Modérateurs : Jean-Benoît Thambo (Bordeaux) / Laurence Iserin (Paris)

- Natural Wave Velocity as a Marker of Fibrosis in a Reversible Right Ventricular Pressure Overload Model : **Olivier Villemain** (Bordeaux)
- Transcatheter correction of superior sinus venosus defects : early and mid-term results in a prospective, nationwide, multi-center study : **Grégoire Albenque** (Le Plessis-Robinson)
- Change in health-related quality of life in CHD from childhood to adulthood over a decade, The multicenter European QUALIDECAD cohort study : **Marion Audie** (Bordeaux)
- Impact du remplacement percutané de la valve pulmonaire sur le remodelage électrophysiologique ventriculaire dans la tétralogie de Fallot réparée : **Ambroise Bouchard De La Poterie** (Bordeaux)
- Use of Rivaroxaban for thromboprophylaxis in congenital or acquired heart disease, real-life data : **Fanny Bajolle** (Paris)

PAUSE, LABORATOIRES PARTENAIRES

15H30 – 16H00

SESSION POSTER

16H00 – 16H30

TABLE RONDE SUR LES DONNEES INCIDENTES ET SECONDAIRES

16H30 – 17H30

Modérateurs : Damien Bonnet (Paris) / Caroline Rooryck Thambo (Bordeaux)

- **Mathilde Marmier** (Agence de Biomédecine, ABM, Paris)
- **Pascale Richard** (Paris) / **Philippe Charron** (Paris)
- **Adeline Goudal** (Nantes) / **Vincent Probst** (Nantes)
- **Gilles Millat** (Lyon) / **Philippe Chevalier** (Lyon)

PRESENTATION FLASH DES GROUPES DE TRAVAIL CARDIOGEN

17H30 – 18H15

Diagnostic & Prise en charge

Nicolas Piriou (Nantes) / **Ali Houeijeh** (Lille) / **Anne Rollin** (Toulouse)

Recherche & Bases de données

Frédéric Sacher (Bordeaux) / **Clément Karsenty** (Toulouse) / **Alexis Hermida** (Amiens)

Recommandations & Enseignement

Lucile Houyel (Paris) / **Julie Proukhnitzky** (Paris) / **Nathalie Behar** (Rennes)

Tests génétiques

Pascale Richard (Paris) / **Gilles Millat** (Lyon) / **Caroline Rooryck Thambo** (Bordeaux)

Centre National de Ressources Psychologiques

Claire-Cécile Michon (Paris) / **Marie-Lise Babonneau** (Paris) / **Mathilde Trosdorf** (Paris)

Communication - Liens intra et extra CARDIOGEN

Estelle Gandjbakhch (Paris) / **Flore Morio** (Nantes) / **Fabien Labombarda** (Caen)

Europe & International

Fabrice Extramiana (Paris) / **Damien Bonnet** (Paris) / **Erwan Donal** (Rennes)

VENDREDI 23 mai - journée pratique dédiée au soin

LA FILIÈRE EN PRATIQUE

9H00 – 11H00

Modérateurs : Lucile Houyel (Paris) / Isabelle Denjoy (Paris) / Gilbert Habib (Marseille)

- **Passage à la nomenclature tests génétiques**, impacts sur l'élargissement des prescripteurs et le fonctionnement des laboratoires : **Aurélien Trimouille** (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire, Bordeaux) / **Cédric Carboneil** (Haute Autorité de Santé, Paris)
- **Optimiser le parcours de soins après une mort subite**, faciliter et fluidifier le parcours de soin : **Caroline Rambaud** (Paris) / **Antoine Leroy** (Procureur de la république, Nantes)
- **Plateforme de téléexpertise et téléadressage** : **Nicolas Piriou** (Nantes) / **Patricia Réant** (Bordeaux)

TOPOS FLASH DANS LA FILIÈRE EN PRATIQUE

Lauréats des Appels à Projets CARDIOGEN

- **J'ai une amylose cardiaque à transthyrétine, et alors ?** **Émilie Curtil** (Bordeaux) / **Patricia Réant** (Bordeaux)
- **L'âge de raison d'Enzo, le syndrome du QT long à l'âge adulte** : **Adeline Banos** (Bordeaux) / **Aude Cathala** (Bordeaux)
- **SIMUL-CHD, efficacité de la formation par la simulation pour l'annonce du diagnostic de cardiopathie congénitale chez l'enfant, un essai contrôlé randomisé** : **Paul Padovani** (Nantes)

Mémoires de DIU CARDIOGEN en « 180 secondes »

- **Défibrillateur Sous-Cutané Implantable dans le Syndrome de Brugada : Résultats de la Cohorte Française sur le Défibrillateurs Sous-Cutanés "HONEST"** : **Fawzi Kerkouri**
- **Évolution cardiaque et extracardiaque après transplantation cardiaque des patients atteints de laminopathie** : **Gauthier Giordano**
- **Hétérogénéité de l'expression des variants pathogènes SCN5A dans le syndrome de Brugada** : **Gaylord Ribouleau**

Lauréats de l'AAP sur la maladie de Fabry en partenariat avec le laboratoire CHIESI

PAUSE, LABORATOIRES PARTENAIRES

11H00 – 11H30

CONFÉRENCE EXCEPTIONNELLE

11H30 - 12H15

Modérateurs : Pascal Amedro (Bordeaux) / Estelle Gandjbakhch (Paris)

Intelligence Artificielle, Impact dans la pratique médicale et au-delà : **Michal Nedoszytko**

PAUSE DÉJEUNER

12H15 – 13H15

SESSIONS PARALLÈLES

13H15 – 14H45

Session Rythmologie – Recherche & Cas cliniques complexes

Modérateurs : Philippe Maury (Toulouse) / Fabrice Extramiana (Paris)

- **Refractory LQT at birth (cas clinique complexe)** : **Philippe Maury** (Toulouse)
- **Health-related quality of life in pediatric inherited cardiac disease: The QUALIMYORHYTHM multicenter cross-sectional controlled study / Qualimyorythm QoL** : **Lauriane Cornuault** (Bordeaux)
- **Retour d'expérience de la gestion génétique des grossesses à risque de syndrome du QT Long : identification des lacunes et explorations de nouvelles stratégies de dépistage** : **Cécile Guerin** (Paris)
- **MEPPC, un phénotype rare, un risque majeur - Données issues d'un centre de référence** : **Alessandra Poretta**
- **SCN5A rare and common variants phasing, a novel approach to improve risk stratification in Brugada Syndrome** : **Marion Gaudin** (Nantes)

Session Cardiomyopathies - Recherche

Modérateurs : **Patricia Réant** (Bordeaux) / **Diala Khraiche** (Paris)

- Family history of sudden cardiac death as a risk marker for ventricular arrhythmias in laminopathies : **Gauthier Giordano** (Paris)
- Prognostic Impact of Genetic Testing on Long-Term Outcomes in High-Risk Hypertrophic Cardiomyopathy Patients : **Tej Chalbha** (Paris)
- Description phénotypique, histoire naturelle et facteurs pronostiques de la cardiomyopathie arythmogène chez les patients porteurs de variants DSG2, données de la cohorte française CARDIOGEN : **Déborah Foltran** (Paris)
- Le gène HCN4, architecture moléculaire et corrélation génotype-phénotype dans une large cohorte nationale (French Network CARDIOGEN) : **Anne-Sophie Hong Tuan Ha** (Paris)

Cardiopathies Congénitales Complexes – Cas cliniques complexes

Modérateurs : **Caroline Ovaert** (Marseille) / **Ali Houeijeh** (Lille)

- Intravascular Ultrasound-Guided Stenting of the Left Main Coronary Artery in a Pediatric Patient with Homozygous Familial Hypercholesterolemia : **Julie Marin** (Marseille)
- Percutaneous Management of a Triatrial Heart, a cutting-edge cardiology case report : **Philippe Aldebert** (Marseille)
- A 6-Month-Old Surviving Bilateral Intramural Total Anomalous Coronary Artery Origin From the Pulmonary Artery, a Rare Case Report : **Diala Khraiche** (Paris)
- Complex but succeed percutaneous thrombectomy of atrial thrombus in Fontan circulation : **Paul Vignaud** (Toulouse)
- Malignant complication after percutaneous PDA closure : **Ramona Ghenghea** (Toulouse)

PAUSE, LABORATOIRES PARTENAIRES, POSTER

14H45- 15H15

TABLES RONDES « QUE FAIRE FACE À UNE SITUATION DIFFICILE ? »

15H15– 16H15

Modérateur : **Pascal De Groote** (Lille)

Impact non médical du Défibrillateur Automatique Implantable

- **Jean-Luc Hamelin** (Association de patients APODEC, Paris)
- **Sonia Prot-Labarthe** (Nantes)
- **Mathilde Trosdorf** (Paris)
- **Claire-Cécile Michon** (Paris)
- **Alice Maltret** (Paris)
- **Frédéric Sacher** (Bordeaux)

REMISE DES PRIX « JEUNES » DES 3 MEILLEURES COMMUNICATIONS

16H15

CLÔTURE DE LA JOURNÉE

16h30

POSTERS

Rythmologie

- Evaluation risque rythmique dans une cohorte de patient avec maladie de Fabry : [Yassine Temmar](#) (Paris)

Cardiomyopathies

- L'haploinsuffisance du gène PRDM16, impliquée dans des cardiomyopathies à sévérité sexe-dépendante : [Clarisse Billon](#) (Paris)
- Genome-wide association study identifies KLF12 as a new candidate gene for arrhythmogenic cardiomyopathy : [Léa Ruffier](#) (Nantes)
- Toward non-invasive assessment of myocardial work using myocardial stiffness and strain, a human pilot study : [Maelys Venet](#) (Bordeaux)
- Missense variants in different LMNA gene localisation as a cause of severe heart failure in pediatric patients : [Elena Panaioli](#) (Paris)
- Prophylactic Pulmonary Artery Banding, A Destination Therapy in Toddlers with Severe DCM : [Elena Panaioli](#) (Paris)
- Maintenance Or Improvement Of Functional Capacity, Health Status, And Quality Of Life With Vutrisiran In Patients With Transthyretin Amyloidosis With Cardiomyopathy : Data From The Helios-B Study : [May Yaker](#) (Paris)
- Impact Of Baseline Heart Failure Severity On Efficacy Of Vutrisiran In Patients With Transthyretin Amyloidosis With Cardiomyopathy In The HELIOS-B Trial, A Subgroup Analysis : [May Yaker](#) (Paris)
- The Relationship Between Cardiac Structure, Function, And Clinical Outcomes, And The Impact Of Vutrisiran From The HELIOS-B Trial : [May Yaker](#) (Paris)

Cardiopathies Congénitales Complexes

- QUALISYSTEMIC : Paul Padovani (Nantes)
- Cardiopulmonary fitness in patients with a systemic right ventricle, The QUALISYSTEMIC study : [Mathieu Andrianoely](#) (Bordeaux)
- Liver stiffness, a useful tool in the longitudinal follow-up of patients with Fontan circulation : [Chloé Vincent](#) (Bordeaux)
- Lower response to preventive cardiovascular interventions in adolescent and young adult female CHD patients, QUALIREHAB-GIRLS : [Marion Audie](#) (Bordeaux)
- Health-related quality of life in toddlers with congenital heart disease, a multicenter controlled cross sectional study : [Marion Audie](#) (Bordeaux)
- Percutaneous Closure of Atrial Septal Defects with Bidirectional or Right-to-Left Shunts : [Alessia Callegari](#) (Paris)
- Risk Factors for Early Reintervention in Patients with Homografts in Pulmonary Position : [Alessia Callegari](#) (Paris)
- Endovascular PA band dilatation in patients with DCM, a tailored strategy : [Alessia Callegari](#) (Paris)
- Maternal Hyperoxygenation Test in Fetuses with Simple Transposition of the Great Arteries, A Retrospective Study : [Nawal Dakka](#) (Bordeaux)
- Pulmonary atresia in congenital heart defects, can we deduce embryological mechanism from the morphological characteristics ? [Jeanne Mechin](#) (Paris)
- Myocardial Infarction in a 17-Year-Old Patient diagnosed with MPOD II syndrome : [Julie Karila Cohen](#) (Paris)
- Percutaneous Closure of Postoperative Left Ventricular Aneurysm in Double Discordance with VSD and Pulmonary Stenosis : [Neil Derridj](#) (Paris)



