



cardiogen

filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

12e édition des journées annuelles
de la filière Cardiogen
réservées aux professionnels de santé

Jeudi 2 et vendredi 3 avril 2026

Centre de congrès Pierre Baudis
11 Esplanade Compans Caffarelli
Toulouse

12^e Journées Annuelles CARDIOGEN pour les professionnels de santé

Jeudi 2 et vendredi 3 avril 2026 – Toulouse

JEUDI 2 avril - journée dédiée à la recherche

ACCUEIL PARTICIPANTS

9h00 - 9h30

INTRODUCTION

9h30 – 10h30

- Ouverture par les Centres coordonnateurs Cardiogen et Centres experts de Toulouse – **Philippe Charron** (Paris) / **Vincent Probst** (Nantes) / **Damien Bonnet** (Paris) / **Philippe Chevalier** (Lyon) / **Philippe Maury** (Toulouse) / **Olivier Lairez** (Toulouse) / **Yves Dulac** (Toulouse) / **Clément Karsenty** (Toulouse)
- Plan National Maladies Rares 4 – **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

10h30 – 12h30

- Concevoir et déployer des jumeaux numériques pour améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients en cardiologie, Projet MediTwin – **Nicolas Pecuchet** (Paris)
- Stratification pronostique en cardiologie – **Philippe Charron** (Paris)
- Analyse critique des scores de risque – **Eric Vicaud** (Paris)
- Caractérisation de la structure ventriculaire et risque de mort subite – **Josselin Duchateau** (Bordeaux)

PAUSE DÉJEUNER

12h30 – 14h00

SESSIONS PARALLÈLES AUTOUR DE LA RECHERCHE

14h00 – 15h30

Session Rythmologie

- Human DNA Extraction and Sequencing From Cardiomyocytes Collected by Catheter-Based Aspiration – **Philippe Maury** (Toulouse)
- MAVA-SCORE: Myosin Inhibition Reshapes Sudden Death Risk Estimation in Obstructive HCM – **David Martinez** (Montpellier)
- Analyse in vivo du trafic et de l'impact fonctionnel de variants faux-sens du pore de hERG dans un modèle C. elegans modifié par CRISPR/Cas9 – **Antoine Delinière** (Lyon)
- Mutation p.S358L du gène TMEM43 : cohorte Lilloise – **Clémence Bertin** (Lille)
- Apport des nouvelles technologies d'analyses de l'ADN dans les maladies génétiques cardiaques – **Guillaume Jedraszak** (Amiens)

Session Cardiomyopathies

- Les variants faux-sens du gène MYL2 : corrélation génotype-phénotype dans une large cohorte nationale – **Adrien Bloch** (Paris)
- Utilisation du modèle Zebrafish pour l'évaluation de l'effet fonctionnel des délétions d'exon en phase du gène FLNC. – **Flavie Ader** (Paris)
- Génétique des cardiomyopathies pédiatriques – **Luana Giovannangeli** (Amiens)
- Cardiac Involvement and Risk Stratification in Pediatric LMNA Variants Carriers – **Mohamed Jaber** (Clermont-Ferrand)

Session Cardiopathies Congénitales Complexes

- Mapping care pathways in the last year of life in congenital or acquired, complex chronic heart conditions: a pediatric observational study – **Fanny Bajolle** (Paris)
- De l'atrésie tricuspide à la formation du ventricule droit : étude anatomique – **Julie Karila-Cohen** (Paris)
- Ventricular Arrhythmias around Pulmonary Valve Replacement in Tetralogy of Fallot: Mechanisms and Management – **Grégoire Albenque** (Le Plessis-Robinson)
- Analysing Public Conversations About Tetralogy of Fallot on Social Media From 2014 to 2024 – **Magalie Ladouceur** (Le Plessis-Robinson)

- Risk Factors for Infective Endocarditis Following Transcatheter Pulmonary Valve Implantation: Insights from the ENDOCPULM International Registry – [Sebastien Hascoët \(Le Plessis-Robinson\)](#)
- Empirical Cavotricuspid Isthmus Ablation in Congenital Heart Disease: A Nationwide Prospective Study – [Geoffroy Dítac \(Lyon\)](#)

PAUSE, LABORATOIRES PARTENAIRES

15h30 – 16h00

SESSION POSTER

16h00 – 16h30

COFIL CARDIOGEN

16h30 – 17h10

PASSAGE A LA NOMENCLATURE DES TESTS GENETIQUES CARDIOMYOPATHIES

17h10 – 18h00

VENDREDI 3 avril - journée pratique dédiée au soin

LA FILIÈRE EN PRATIQUE

9h00 – 11h00

- Des assistantes sociales à l'écoute des patients, nouvelle ressource Cardiogen – Alliance Sociale – Delphine Curis (Toulouse)
- Souffrances des soignants face au décès des patients – Centre National de Ressources Psychologiques Cardiogen, Thibaud Damy (Paris)
- AMYlife, une enquête pour l'Amylose : mieux comprendre la vie des patients atteints d'amyloses et de leurs proches – Association Française Contre l'Amylose
- Parcours de soin et qualité de vie des patients atteints de la maladie de Fabry – Association des Patients de la Maladie de Fabry
- Projet d'Accueil Individualisé : maladies cardiaques héréditaires ou rares et lien avec l'éducation nationale – Association Petit Cœur De Beurre

TOPOS FLASH DANS LA FILIÈRE EN PRATIQUE

Actualité des laboratoires de diagnostic génétique – Pascale Richard (Paris)

Mémoires de DIU CARDIOGEN en « 180 secondes »

- Etude de l'influence des anomalies de l'appareil valvulaire et sous-valvulaire mitral dans la réponse au Mavacamten dans la cardiomyopathie hypertrophique obstructive – Morgane Herry (Paris)
- Etat des lieux en France sur le parcours de la mort subite non récupérée du sujet jeune : problématique de l'autopsie et du test génétique post mortem – Soizic Lebrun (Tours)

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

PAUSE, LABORATOIRES PARTENAIRES

11h00 – 11h20

CONFÉRENCE EXCEPTIONNELLE

11h20 – 12h05

Astrophysique et cardiologie : réflexions autour de la gestion du risque et l'innovation – Sylvestre Maurice (astrophysicien Toulouse)

PAUSE DÉJEUNER

12h05 – 13h00

SESSIONS PARALLÈLES, CAS CLINIQUES COMPLEXES

13h00 – 14h30

Session Rythmologie

- Arrhythmogenic cardiomyopathy or arrhythmia-induced cardiomyopathy in a 7-year-old child? A case report – Cas clinique – Marie Wilkin-Plessy (Marseille)
- Pour un TANGO sans faux-pas, gardez le rythme ! – Cas clinique – Jules Ader (Montpellier)
- Electrical Storm Due to Purkinje-Triggered Ventricular Fibrillation in DPP6 Disease – Cas clinique – Pierre Groussin (Rennes)
- Diagnostic prénatal et diagnostic pré-implantatoire dans les maladies cardiaques héréditaires : un état des lieux national – Recherche – Isabelle Jonveaux (Paris)
- Loss-of-Function of Cardiac Na⁺/Ca²⁺ Exchanger Underlies a Novel Genetic Substrate for Early Repolarization and Short QT Syndromes – Recherche – Flavien Charpentier (Nantes)

Session Cardiomyopathies

- La prescription du génome PFMG dans les cardiomyopathies : l'expérience Lilloise – Cas clinique – Luisa Marsili (Lille)
- Evolution rythmique maligne d'une maladie de Fabry menant à une transplantation cardiaque – Cas clinique – Marie Saidi (Toulouse)
- Le conseil génétique dans les découvertes fortuites de risque de cardiomyopathie et de trouble du rythme sur exome et génome – Cas clinique – Sara Halawi (Nice)

- 2D-strain echocardiography for risk stratification in Desmoplakin cardiomyopathy – Recherche – **Amandine Dupart** (Nantes)
- Engagement des apparentés dans le parcours de conseil génétique pour l'amylose cardiaque ATTR héréditaire – Recherche – **Bérénice Hebrard** (Paris)

Session Cardiopathies Congénitales Complexes

- Tailoring Tricuspid regurgitation in sRV – *Sujet Recherche* – **Marta Pasquero** (Bordeaux)
- Agénésie péricardique partielle – *Cas clinique* – **Ambroise Bouchard De La Poterie** (Bordeaux)
- Coronary–Cameraral Fistula: Antenatal Perspective on a Congenital Heart Disease Case Report – *Cas clinique* – **Nawal Dakka** (Bordeaux)
- Right aortic arch associated with anomalous origin of the left pulmonary artery: a 4-case series and literature review – *Cas clinique* – **Illies Ouhab** (Montpellier)

PAUSE, LABORATOIRES PARTENAIRES, **POSTER**

14h30- 14h45

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

14h45- 15h45

Sexualité, vie affective des patients : quelle place dans la consultation avec le cardiologue ?

- **Marie-Lise Babonneau, Claire-Cécile Michon, Mathilde Trosdorf** du Centre National de Ressources Psychologiques Cardiogen
- **Thibaud Damy** (Paris), étude Romant'IC
- **Estelle Gandjbakhch** (Paris)
- **Association La Ligue contre la Cardiomyopathie**

REMISE DES PRIX « JEUNES » DES 3 MEILLEURES COMMUNICATIONS

15h45

CLÔTURE DE LA JOURNÉE

16h00

RYTHMOLOGIE

- Caractérisation par une approche génétique et fonctionnelle d'une variation liée au phénotype de syndrome du QT long congénital dans la région 5'UTR du gène KCNH2 – Recherche – **Cécile Cazeneuve** (Lyon)
- Idiopathic Left Fascicular Ventricular Tachycardia During Pregnancy: A Case report – Cas clinique – **Asmae Benssied** (Rabat)
- Determinants of appropriate therapies in patients with hypertrophic cardiomyopathy implanted with an ICD: results from a remote monitoring cohort – Recherche – **Juliette Burbot** (Montpellier)
- Genetic sick sinus syndrom: is there an effect of gender on phenotypical expression? – Recherche – **Juliette Burbot** (Montpellier)
- Prevalence and characteristics of the catecholamine induced QT prolongation syndrome – Recherche – **Augustin Hequet** (Nantes)

CARDIOMYOPATHIES

- Cardiac Recovery, Functional Improvement, and School Reintegration with Elamipretide in Barth Syndrome – **Justine Leroux** (Bordeaux)
- Cardiomyopathie : Le syndrome de Barth – **Youssef Quizad** (Toulouse)
- Cardiomyopathie Arythmogène Biventriculaire liée à une Mutation du Gène DSP : À propos d'un cas pédiatrique et revue de la littérature – **Alice Dirickx** (Le Plessis-Robinson)
- Parcours décisionnel complexe d'une cardiomyopathie hypertrophique obstructive au-delà des recommandations – **Soraya Bachtarzi** (Alger)
- Effects of Vutrisiran on Measures of Cardiac Structure, Function and Amyloid Burden by Cardiovascular Magnetic Resonance from the HELIOS-B Trial – **Erwan Donal** (Rennes)
- Impact of Vutrisiran on the Components of Quality of Life in ATTR-CM – **Amira Zaroui** (Paris)
- Vutrisiran reduces the risk of developing advanced disease and demonstrates benefit in patients who develop advanced disease in ATTR-CM: analysis from the Helios-B study – **Olivier Lairez** (Toulouse)
- Le séquençage ARN Long-Read révèle des anomalies d'épissage cryptiques à fort impact dans une cohorte de patients porteurs de cardiomyopathies dilatées – **Laetitia Riallan Pinto** (Paris)
- An isogenic iPSC platform to functionally classify MYH7 variants and resolve genetic uncertainty in hypertrophic cardiomyopathy – **Vanessa Del Vitto** (Lyon)
- Pediatric Norms of Myocardial Function and Dyssynchrony using 2D Speckle-Tracking: Are Z Scores a good idea? – **François Capet** (Montpellier)
- From Variant to Function: A Drosophila model to Decode MYH7 Variants of uncertain significance in Hypertrophic Cardiomyopathy – **Vincent Loreau** (Lyon)
- Amylose cardiaque : structuration du parcours de soins et évaluation des besoins éducatifs des patients – **Nathalie Mahé** (Rennes)
- Phénotypes cardiaques associés aux variants tronquants des gènes MYL2 et MYL3 : étude d'une cohorte nationale – **Chloé Bernard** (Lille)

CARDIOPATHIES CONGÉNITALES COMPLEXES

- Implementing Shared Decision-Making for Preventive Sports Cardiology in Youth with Heart Disease: A Pilot Study – **Manon Petrault** (Bordeaux)
- MAFALDA project – **Manon Petrault** (Bordeaux)
- Abnormal Uterine Bleeding Is the Leading Bleeding Complication in Pubertal Girls With Congenital or Acquired Heart Disease Treated With Direct Oral Anticoagulants – **Neil Derridj** (Paris)
- Determinants and Implementation of Hybrid Cardiac Rehabilitation in Adolescents and Young Adults with Congenital Heart Disease: Insight from the QUALIREHAB Study – **Mathieu Andrianoely** (Bordeaux)
- Machine learning-assisted mortality risk stratification in Eisenmenger syndrome: external validation in two multicentre cohorts – **Estibaliz Valdeolmillos** (Le Plessis-Robinson)
- Percutaneous Pulmonary Valve Implantation in a Left Atrial Flap-Reconstructed RVOT, A Structural Challenge – **Carlo Barsali** (Le Plessis-Robinson)
- Diagnostic différentiel d'une anomalie des arcs aortiques : le syndrome de tortuosités artérielles – **Mélody Schena** (Bordeaux)

