Voir la version en ligne

Février 2022

les actus d'Oscar

La newsletter de la filière Oscar

RETOUR SUR LES 11e ASSISES DE GENETIQUE

Du 1er au 4 février 2022 se tenaient les 11èmes assises de génétique avec près de 1700 congressistes accueillis à Rennes durant ces journées. Biologistes, généticiens, médecins et autres scientifiques, issus du monde académique et de de la santé, ont pu échanger et partager leurs expériences. Les associations de patients étaient également présentes.

A cette occasion, les maladies rares d'OSCAR ont pu être mises en avant au cours d'une session dédiée aux maladies osseuses et dentaires.

La session modérée par les Drs Geneviève BAUJAT et Massimiliano ROSSI a commencé par la présentation du **Dr Alessandra GUASTO sur la découverte du rôle du gène SLC10A7 dans les chondrodysplasies associées à des luxations multiples (CLM)**.
La suite de la session a concerné les travaux réalisés par le **Dr Salima EL CHEHADED sur la description du phénotype de 13 cas de patients atteints du syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal**, porteurs de variant pathogène de novo ou hérité codant pour sous-composant du complément et responsable d'une perte prématurée de dents, des fragilités cutanées avec des difficultés à cicatriser.
Ont également été présentés par le **Dr Maelle CHARPIE, les résultats d'une étude sur la caractérisation, le phénotypage et l'utilisation de bisphosphonates sur une nouvelle forme d'ostéogenèse imparfaite** non liée à une mutation du gène COL1.
L'avant dernière présentation portait sur la description d'un nouveau modèle murin de dysplasie géléophysique. Ces travaux présentés par **Zakaria MOUGIN, ont permis de mettre en évidence les mécanismes physiopathologiques impliquant une dérégulation de la déposition des microfibrilles de FBN**, probablement due à un défaut d'interactions entre le domaine TB5 et les sulfates d'héparanes. Cette dérégulation dans la plaque de croissance semble être indispensable pour la croissance d'os longs.
La session s'est clôturée par la présentation du **Dr Céline SELENOU sur les cellules souches de la pulpe dentaire et leur utilisation comme modèle pour l'étude des syndromes de Silver Russell et Beckwith-Wiedmann**. Ces maladies rares sont caractérisées par des problèmes de la croissance, et des troubles endocriniens.

Le congrès a également été l'occasion de revenir sur le **Plan France Médecine Génomique 2025** autour d'une table ronde avec le député Philippe BERTA, Anne-Sophie LAPOINTE, Frédérique NOWAK et Christel THAUVIN ROBINET. A ce jour, plus de 8500 prescriptions ont été réalisées, dont 80% portent sur des pré-indications maladies rares. Egalement présenté lors de la session, la sortie du **Collecteur Analyseur de Données (CAD**) qui permettra la réutilisation des données issues du soin pour des projets de recherche. La réunion de lancement a eu lieu le 1er octobre 2021.

Pour en savoir + sur le CAD

Posters en rapport avec les maladies OSCAR

- Syndrome d'Ellis-Van Creveld : analyse phénotypique et génotypique d'une cohorte de 50 individus - Marion AUBERT-MUCCA
- Hétérogénéité clinique et moléculaire d'une cohorte française de sujets ayant un syndrome GACI (Generalized Arterial Calcification of Infancy) - Alix BESANÇON
- Génétique de la maladie de Hirschsprung: des nouveaux gènes aux diagnostics moléculaires - Thuy-Linh LE
- Syndrome de Weill-Marchesani : description phénotypique et génotypique d'une cohorte de 18 patients - Pauline MARZIN
- Études de prévalence dans les pathologies génétiques ultra-rares, un challenge à l'aube des innovations thérapeutiques ; exemple de la Fibrodysplasie Ossifiante Progressive - Geneviève BAUJAT
- Spectre phénotypique des mutations PAPSS2 : Etude de 9 patients avec une brachyolmie récessive - Sophie RONDEAU
- MN1 C-terminal truncation syndrome » (syndrome CEBALID) et au-delà : à propos d'une mutation faux sens récurrente chez deux patients non apparentés - Louis JANUEL
- 9 nouveaux cas de dysplasie spondylo-métaphysaire avec fractures en coin : spectre phénotypique des mutations du gène FN1. Caroline MICHOT
- Syndrome de DeSanto-Shinawi : description clinique et moléculaire de 7 nouveaux patients - Marlène RIO

Retrouvez les posters

📅 Appel à projets

Prolongation !
Appel à communications

La filière OSCAR lance son premier **appel à communications** sur les maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage et leur prise en charge pour la prochaine journée de la rechercher translationnelle du 30 juin 2022 : **plusieurs communications seront sélectionnées et pourront être présentées sous forme de posters.**

Pour postuler, un abstract et un court CV sont à envoyer à Arnaud PERAMO avant le **4 mars 2022**.

Impulsion à la recherche

Cet appel à projets OSCAR est destiné à soutenir la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et en sciences humaines et sociales relative aux maladies rares de la filière et à leur prise en charge

Vous avez jusqu'au **30 avril 2022** pour déposer votre dossier à Arnaud PERAMO.

Plus d'information

📢 Save the date

Mardi 22 février 2022 de 17h30 à 18h30

LES RENDEZ-VOUS DE LA RECHERCHE

Notre rendez-vous mensuel autour des thématiques scientifiques

PRÉCONDITIONNEMENT DES CELLULES STROMALES MÉSENCHYMATEUSES : VERS UNE MEILLEURE THÉRAPIE DES MALADIES OSTÉOARTICULAIRES

DR FARIDA DJOUAD

Inscription gratuite mais obligatoire à la visioconférence

OSCAR
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Inscrivez-vous !

SYMPOSIUM OUTILS DIAGNOSTIQUES

Jeudi 31 mars 2022 I 9h - 17h30

Maison des associations Paris 13e

Session MOC - Fragilité osseuse I Session CaP - Hyperparathyroïdie

OSCAR
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Professionnels médicaux, para-médicaux du réseau OSCAR, vous êtes les bienvenus pour venir échanger le temps d'une journée !
Consultez le programme

Inscrivez-vous !

🤔 Comment postuler ?

Un poste de "**Postdoctoral Research Position on ectopic calcification**" est proposé à Nancy.
Pour en savoir +, consultez l'offre d'emploi

Pour consulter l'offre d'emploi

Retrouvez toutes nos actualités sur notre site internet et nos réseaux sociaux !

OSCAR
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Filière de Santé Maladies Rares
OSCAR
Hôpital Bicêtre - 78, rue du Général Leclerc
94270 Le Kremlin-Bicêtre
filiere.oscar@aphp.fr

Vous recevez ce message car vous vous êtes abonné(e) à la newsletter d'Oscar !
Pour vous désinscrire c'est par ici

Envoyé par sendinblue

© 2022 Filière Oscar