

COLLOQUE RECHERCHE  
FIRENDO - 6<sup>ème</sup> ÉDITION -

AMPHITHÉÂTRE LUTON  
FACULTÉ DE MÉDECINE - SITE COCHIN  
24, RUE DU FAUBOURG SAINT-JACQUES, 75014 PARIS

# APPORT DES TECHNOLOGIES « OMIQUES » ET « MULTI-OMIQUES » POUR LA RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

MARDI  
6 DÉCEMBRE  
2022

  
**FIRENDO**

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2022/programme/>

## ACCUEIL

9h00 - 9h30

Hall du bâtiment de  
la Faculté de Médecine

9h30 - 12h45

## CONFÉRENCES

Amphithéâtre Luton

### 9h30 - 9h40 Ouverture du Colloque

Nicolas DE ROUX et Antoine MARTINEZ, organisateurs du Colloque Recherche 2022  
et coordinateurs du groupe thématique FIREENDO « Recherche »

### 9h40 - 11h15 - INTRODUCTION, UNE VUE LARGE DES OMIQUES

#### 9h40 - 10h10 Des études omiques aux applications cliniques - visite guidée

*From omics studies to clinical applications - a guided tour*

Aurélien de Reyniès

#### 10h10 - 10h40 Criblage virtuel par Intelligence Artificielle : Des molécules aux candidats médicaments

*AI-powered virtual screening: from molecules to drug candidate*

Bruno Villoutreix, Inserm U1141 - hôpital Robert Debré, Paris, France

#### 10h40 - 11h15 Exploration et exploitation des contraintes spatiales de la signalisation PKA locale

*Exploring and Exploiting the spatial constraints of local PKA signaling*

John D. Scott, Department of Pharmacology, University of Washington School of Medicine, Seattle

### 11h15 - 11h45 - PAUSE CAFÉ

### 11h45 - 12h45 - PRÉSENTATIONS PAR LES CRMR

#### 11h45 - 12h05 En attente de confirmation

*Awaiting confirmation*

Viet Hung-Nguyen, CRMR CMERCD, AP-HP, hôpital Robert Debré, Paris, France

#### 12h05 - 12h25 Steroïdomique dans le liquide amniotique

*Steroidomics in amniotic fluid*

Anne Pourquet / Ingrid Plotton, CRMR DEVGEN

#### 11h25 - 12h45 En attente de confirmation

*Awaiting confirmation*

CRMR

## PAUSE DÉJEUNER

12h45 - 14h00

Hall du bâtiment de  
la Faculté de Médecine

14h00 - 15h40

## CONFÉRENCES

Amphithéâtre Luton

### 14h00 - 15h30 - NOUVELLES APPROCHES OMIQUES DANS LES TUMEURS ENDOCRINIENNES RARES

**14h00 - 14h30** Apport de la transcriptomique spatiale dans la compréhension  
des tumeurs hypophysaires

*Contribution of spatial transcriptomics in the understanding  
of pituitary tumors*

Philippe Bertolino, Cancer Research Center-Lyon (CRCL), Inserm U1052,  
CNRS UMR5286

**14h30 - 14h50** Génomiques des adénomes corticotropes  
*Genomics of corticotropic adenomas*

Nesrine Benanteur, CRMRS, Institut U1016, équipe génomique et signalisation  
des tumeurs endocrines

**14h50 - 15h10** Hétérogénéité morphologique, génomique et protéomique  
des BMAD (bilateral macronodular adrenal disease)

*Morphologic, genomic and proteomic heterogeneity in Bilateral  
macronodular adrenal disease (BMAD)*

Florian Violon, Bourse Thèse FIREENDO, Institut Cochin U1016, équipe génomique  
et signalisation des tumeurs endocrines

**15h10 - 15h30** Optimisation des analyses bio-informatiques pour la détection  
d'anomalies non conventionnelles dans le diagnostic de la MEN1  
*Optimisation of bioinformatics methodologies for the detection  
of unusual anomalies in MEN1 diagnostic*

Arnaud Lagarde, CRMH HYPO, Aix Marseille Univ, AP-HM, INSERM, MMG,  
Laboratory of Molecular Biology Hospital La Conception, Marseille, France

### 15h40 - 16h00 - PAUSE CAFÉ

Suite du programme >>>

16h00 - 17h20 - NOUVELLES APPROCHES OMIQUES POUR LES MALADIES  
ENDOCRINIENNES

16h00 - 16h30 Approche omics des hypothyroïdies congénitales glande en place avec oligogénisme

*Omics methodologies in congenital hypothyroidism gland in place with oligogenism*

Frédérique Savagner, Laboratoire de Biochimie, Institut fédératif de Biologie, CHU Toulouse, Inserm UMR1297, I2MC

16h30 - 17h00 Le diagnostic différentiel des hyperandrogénies simplifié grâce à la combinaison de la métabolomique et de l'intelligence artificielle

*Simplified differential diagnostic of hyperandrogenism due to the combination of metabolomics and AI*

Antonin Lamazière, AP-HP-Sorbonne Université, hôpital Saint Antoine

17h00 - 17h20 Caractérisation des anomalies de la stéroïdogénèse dans les tumeurs de la corticosurrénale

*Description of steroidogenesis anomalies in adrenal cortex tumours*

Louis Thomeret, Bourse Master FIRENDO, Institut Cochin INSERM U1016-CNRS UMR8104 ; Université Paris Cité

17h20 - 17h30

## MOT DE CLOTURE

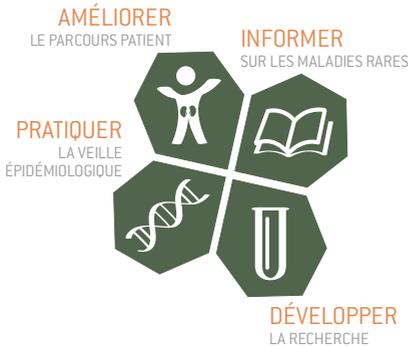
Nicolas DE ROUX et Antoine MARTINEZ, organisateurs du Colloque Recherche 2022 et coordinateurs du groupe thématique FIRENDO « Recherche »

### LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

La filière de santé maladies rares endocriniennes FIRENDO a pour vocation nationale de réunir les centres cliniques experts en maladies rares endocriniennes et de permettre des échanges avec les acteurs du secteur du diagnostic, de la recherche, de l'enseignement et du monde associatif au sein d'une réflexion collaborative.

Pour impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares endocriniennes, FIRENDO oeuvre pour renforcer le rôle de la France comme leader européen pour réduire l'impasse diagnostique et accélérer le développement de nouveaux traitements.

#### LES MISSIONS DE FIRENDO



#### LES ACTIONS DE FIRENDO

+14 CHERCHEURS, CLINIENS,  
REPRÉSENTANTS DE PATIENTS CONSTITUANT  
UN GROUPE DE TRAVAIL  
DÉDIÉ À LA RECHERCHE  
SUR LES MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES

#### LES ACTEURS DE LA RECHERCHE



### LES COLLOQUES RECHERCHE

Chaque année, le groupe de travail Recherche de la filière FIRENDO organise un Colloque Recherche sur un thème d'actualité, en lien avec la recherche sur les maladies rares endocriniennes. Vous pouvez retrouver toutes les informations sur la tenue des éditions précédentes sur le site internet de FIRENDO :

Édition 2017, intégrée à la Journée Annuelle de FIRENDO

<http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2017/>



Édition 2018, « Dimorphisme sexuel dans les maladies rares endocriniennes »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2018/>



Édition 2019, « Innovations technologiques et maladies rares endocriniennes, du soin à la recherche »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2019/>



Édition 2020, « Les espoirs thérapeutiques dans les maladies rares endocriniennes »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2020/>



Édition 2021, « Structure chromatinienne et ARN non-codant dans les maladies rares endocriniennes »

<http://www.firendo.fr/colloque-recherche-2021/>



### ACCÉLÉRER LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



#### **Faciliter** les activités de recherche

Parce que les acteurs et les projets de recherche sont divers et nombreux, FIRENDO se place comme un facilitateur et un accélérateur de la recherche, en favorisant les actions concertées de tous.



#### **Référencer** les ressources et outils disponibles pour la recherche

FIRENDO recense auprès de ses membres les ressources et outils disponibles pour la recherche sur les maladies rares endocriniennes (modèles d'étude, cohortes de patients, biomarqueurs, molécules thérapeutiques, essais cliniques...) avec la vocation de les référencer et d'initier ainsi des collaborations.



#### **Réaliser** une veille bibliographique

Vous pourrez retrouver l'actualité scientifique de nos membres et plus largement de la recherche sur les maladies rares endocriniennes sur le site Internet.

[www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/com-scientifiques/](http://www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/com-scientifiques/)



#### **Recenser** les appels à projet

Vous pourrez retrouver tous les appels à projet de recherche sur le site Internet.

[www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/aap/](http://www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/aap/)



#### **Organiser** des Colloques Recherche

Chaque année, FIRENDO organise la tenue d'un Colloque Recherche et invite des conférenciers nationaux et internationaux pour présenter les nouveautés dans le domaine des maladies rares endocriniennes.

[www.firendo.fr/colloques-recherche-firendo/](http://www.firendo.fr/colloques-recherche-firendo/)



#### **Promouvoir** les conférences et autres évènements scientifiques

Vous pourrez retrouver les évènements scientifiques sur le site Internet

[www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/conf-scientifique/](http://www.firendo.fr/recherche-maladies-rares/conf-scientifique/)

ainsi que des articles de rétrospectives, les vidéos des évènements...

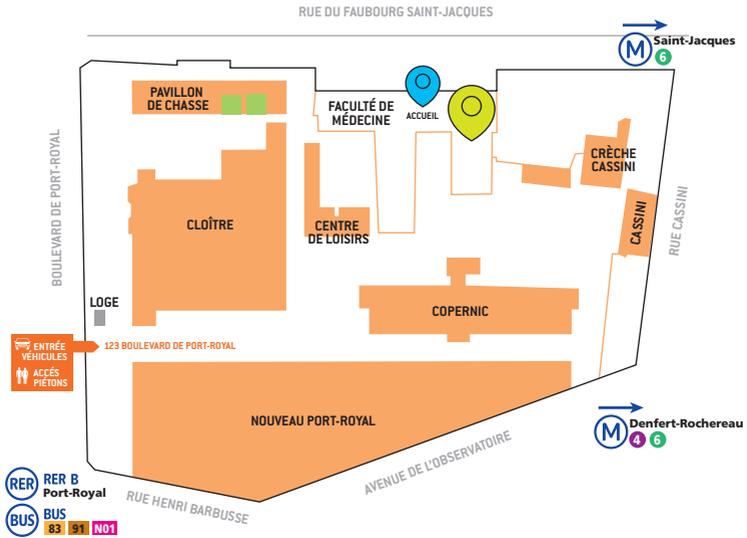


#### **Encourager** la collecte des données de patients

FIRENDO encourage ses centres maladies rares membres à collecter les données de leurs patients, à renseigner la base de données maladies rares (BNDMR), pour favoriser, malgré le faible nombre de patients atteints, l'étude des maladies rares.

# PLAN

## Amphithéâtre Luton, Faculté de Médecine, site Cochin, Université de Paris 24, rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris



### ACCUEIL

 Hall du bâtiment de la Faculté de Médecine

### CONFÉRENCES

 Amphithéâtre Luton



Pour twitter sur cet événement, un hashtag :  
**#ColloqueRechercheFIRENDO**



**HÔPITAL COCHIN**  
27, rue du Faubourg Saint-Jacques  
75014 Paris

Email : [contact@firendo.fr](mailto:contact@firendo.fr)  
Site Internet : [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr)