



3^{EME} JEUDI » – 21 NOVEMBRE 2019

Institut *IMAGINE* – Hôpital Necker, Paris

« Pathologies Mitochondriales »

Arnold Munnich, Dominique Bonneau et les CRMR mito Carammel et Calisson

Matinée (10 – 13 h)

Introduction de la journée

1. **Arnold Munnich** (Institut *Imagine*, Paris) (10h-10h10)

Mito Classique

2. **Emmanuel Gonzales** (Bicêtre, Paris) : Les cytopathies mitochondriales à révélation hépatique en pédiatrie. (10h10 – 10h30)
3. **Manuel Schiff** (Robert Debré, Paris) : Hépto-encéphalopathie mitochondriale par déficit de QIL1/MIC13 (C19orf70), une sous-unité du complexe MICOS. (10h30-10h50)

Mito moins classique

4. **Agnès Rötig** (Institut Imagine, Paris) : Conséquences extra-mitochondriales des maladies mitochondriales: l'exemple de la maladie de Friedreich. (10h50 -11h10)
5. **Véronique Paquis et al.** (Nice): Atteintes du motoneurone d'origine mitochondriale. (11h10-11h30)
6. **Laetitia Dard, Didier Lacombe, Rodrigue Rossignol** (Bordeaux) : Implication des mitochondries dans le syndrome de Costello. (11h30-11h50)
7. **Juan-Miguel Chao de la Barca, Pascal Reynier** (Angers). Prédiction de la pathogénicité des variants du gène OPA1 par la métabolomique. (11h50– 12h10)

Thérapeutique Mito

8. **Ivan Tarasov** (UMR 7156 GMGM, Strasbourg) : Mutations pathogéniques de la cinquième sous-unité de la NADH: ubiquinone-oxidoreductase mitochondriale: recherche des mécanismes moléculaires de pathogénèse et mise au point de nouvelles stratégies de thérapie génique". (12h10-12h30)
9. **Julie Steffann** (Institut Imagine, Paris) : Le transfert nucléaire embryonnaire a-t-il une place dans la prévention de la transmission des maladies par mutation de l'ADNmt ? (12h30-12h50)

Conclusion de la matinée

10. **Dominique Bonneau** (Angers) : une très brève histoire de la mitochondrie

1. **Syndrome du mois : MELAS** : Magalie Barth (Angers) (14h-14h30)
2. **Chloé Durrleman, Nathalie Boddaert, Isabelle Desguerre** (Necker, Paris) : « stroke-like et mitochondriopathies » (14h30-14h50)
3. **Hugo Bakis, Aurélien Trimouille** (Bordeaux) : Atteintes rénales dans les mitochondriopathies : description de 3 cas de néphropathie tubulo-interstitielle dus à des variants pathogènes de *MT-ND5* » (14h50-15h10)
4. **Anabelle Chaussonot** (Nice) : Intérêt de l'étude sur fibre unique dans la démarche diagnostique des maladies mitochondriales: à propos d'un cas pédiatrique.
5. **Anabelle Chaussonot** (Nice) : Histoire d'ataxie
6. **Pauline Gaignard, Didier Eyer, Claire Bansept, Marie-Thérèse Abi Warde** (Bicêtre, Paris). Trois cas d'insuffisance hépatique avec acidose lactique et hypoglycémie par déficit en UQCRC2.
7. **Marine Tessarech, Catherine Vincent-Delorme** (Lille, Aras) enfant présentant une cataracte congénitale avec une cardiomyopathie hypertrophique (cas résolu)

8. **Chloé Angelini (Bordeaux)** : Du cutis laxa à la paraplégie spastique : une voie métabolique commune (**cas résolu**)
Les cutis laxa représentent un groupe de pathologies à spectre varié, et ont pour dénominateur commun une peau abondante et hyperélastique avec des veines visibles. Ces pathologies sont causées par des défauts dans la synthèse de l'élastine, des anomalies de la matrice extracellulaire, et aussi des anomalies métaboliques et mitochondriales. Les cutis laxa héréditaires sont des pathologies extrêmement rares et présentent des modes de transmission variés. A ce jour, douze formes différentes de cutis laxa génétiques ont été décrites.
Nous rapportons ici un patient avec une cutis laxa sévère, associé à un retard de développement majeur, une spasticité, une IRM cérébrale anormale et des malformations cardiaques et ophtalmologiques. L'ensemble de ces anomalies est expliqué par une altération du métabolisme de l'ornithine, altération qui aboutit à un spectre de pathologies variées, peu décrites dans la littérature médicale.