

>>> JOURNAL DE LA FHU TRANSLAD <<<

EDITO



L'année 2025 de la FHU TRANSLAD a été marquée à la fois par une reconnaissance institutionnelle forte et par des avancées structurantes pour l'avenir de la médecine génomique. Lors de son évaluation de janvier 2025, le comité scientifique de la FHU a conclu son évaluation ainsi : *"La FHU TRANSLAD a des succès et un programme très remarquables tant sur le plan de la médecine que de la science, de leur alliance et aussi des aspects de santé publique, de science humaine et économique. Le comité scientifique, unanimement, encourage les établissements nationaux à une prolongation de ce programme, à son financement"*.

L'année 2025 a été jalonnée par un fort investissement de la FHU dans les travaux d'extension du dépistage néonatal, un axe désormais central pour la médecine de précision en pédiatrie. Cette dynamique s'est concrétisée par le succès à l'appel à projets "Challenge en Prévention" de Bpifrance, qui finance la phase 2 du projet PERIGENOMED (PGC2) à hauteur de 11 millions d'euros. Ce projet ambitieux, porté au sein de la FHU par le Pr Thauvin et le Pr Binquet, illustre pleinement la capacité de TRANSLAD à fédérer recherche, innovation organisationnelle et enjeux de santé publique à grande échelle. Ces succès sont le fruit d'un travail collectif, associant cliniciens, chercheurs, méthodologistes, partenaires institutionnels et industriels, et témoignent de la vitalité et de la pertinence du modèle FHU. Pour se consacrer pleinement au projet ainsi qu'à d'autres responsabilités, le Pr Thauvin s'est retirée de la co-coordination générale de la FHU en septembre dernier.

Par ailleurs, le CHU de Dijon a récemment renouvelé l'organisation de ses axes de recherche. L'axe « Maladies rares : de la génomique aux thérapies innovantes » a été retenu et sera étroitement articulé avec les activités de la FHU. La coordination entre cet axe et la FHU sera assurée par Liubinka Mirakovska.



SOIGNER ET INNOVER

1

1) MISE EN PLACE DU PROGRAMME SOM'ACCESS

Le programme Som'Access prévoit la mise en place d'une équipe mobile pluridisciplinaire intra-hospitalière pour accompagner la prise en charge somatique des patients dyscommunicants et dyscompliance au sein du CHU. Porté par la Fédération des Troubles du Neurodéveloppement de Bourgogne, comprenant les centres de références maladies rares de la FHU TRANSLAD, il a obtenu un financement de l'ARS BFC à la hauteur de 285 k€ annuel.

Objectifs



Objectif principal

Améliorer l'accès aux soins des personnes en situation de handicap dyscommunicantes et dyscompliance, par le biais d'une équipe mobile pluridisciplinaire en charge de la mise en place de parcours de soins somatiques adaptés au sein du CHU de Dijon.

Objectifs opérationnels

1. Former les professionnels => en lien avec les formations offertes par le CRA et l'accompagnement méthodologique proposé par le Centre Ressources Polyhandicap BFC.
2. Sensibiliser les patients => faire bénéficier aux patients des « séances blanches » d'habitation aux soins en lien avec le Centre de simulation (en synergie avec le projet Sim'soins porté par l'UGEAM).
3. Faciliter les soins => Créer une interface avec les services/plateaux techniques.
4. Effectuer les soins (examen somatique général) ou les accompagner au sein des services de spécialités.
5. Conseiller et venir en appui aux pratiques des professionnels, pour les usagers, les proches aidants et pair-aidants.

Population cible



Personnes en situation de handicap dyscommunicantes et dyscompliance avec TND sévères avec ou sans déficience intellectuelle et en difficulté d'accès aux soins, quels que soient leur âge, leur lieu de vie et la complexité de leur situation.

Critères d'inclusion :

- Patient résident en Bourgogne.
- Patient en incapacité de gérer eux-mêmes leur parcours de soins, même en présence d'un accompagnement.
- Patient pour qui un diagnostic d'une dyscommunication a été posé dans le cadre d'un diagnostic de TND, ou dans tout autre cadre, dans lequel l'expression (des ressentis, de la douleur, d'informations personnelles, de besoins) et/ou la compréhension est/sont altérée(s) et nécessitent une compensation à visée communicationnelle, humaine et/ou matérielle à la hauteur de la nécessité du contexte, et au-delà des adaptations « habituelles » des services.

Critères d'exclusion :

- Maladie psychiatrique ou troubles psychiatriques sans TND.
- Accompagnement possible par une autre structure.
- Patients avec troubles du comportement ou dyscommunication modérés.

Ressources et moyens

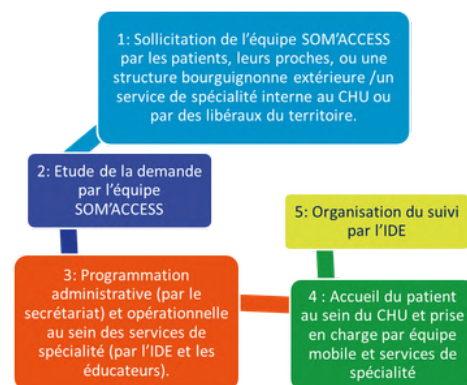


• Equipe dédiée SOM'ACCESS (financement ARS):

- Un médecin généraliste ;
- Un IDE de coordination ;
- Un éducateur ;
- Un assistant médico-administratif.
- Professionnels de santé au sein des services de prise en charge spécialisée du CHU Dijon.
- Les binômes médecin-IDE référents des services du CHU concernés
- Les soignants desdits-services (dans le cadre de leurs missions ordinaires)
- Des professionnels de santé libéraux vacataires si les spécialistes des services ne suffisent pas à couvrir les besoins du projet (financement ARS)
- Equipe du Centre de simulation pour la réalisation des séances d'habitation aux soins.
- Un outil informatique dédié à l'équipe mobile SOM'ACCESS sera déployé.



Les objectifs, la population cible, l'équipe et les modalités d'adressage sont résumés dans les figures. Som'Access a accueilli le Dr Laetitia Legendre en janvier 2026, en charge de la coordination médicale de cette structure. Le 1^{er} semestre 2026 sera dédié à l'expérimentation de parcours patients à partir d'une cohorte de patients pré-identifiés par les services, puis le dispositif montera en charge pour être en capacité de gérer des situations plus complexes. Le projet sera particulièrement suivi par l'ARS BFC avec une 1^{ère} réunion en mars 2026.



2) PARTICIPATION DE LA FHU AU NOUVEAU PROJET DE L'OBSERVATOIRE DU DIAGNOSTIC DE LA FILIÈRE ANDDI-RARES GENESSMS



Dans le cadre de son observatoire du diagnostic, la filière AnDDI-Rares a mis en place un programme permettant aux équipes candidates de proposer des consultations au sein des établissements et services sociaux et médico-sociaux (ESSMS), afin de faciliter l'accès au diagnostic génétique chez les personnes adultes présentant un trouble du développement intellectuel sans cause acquise identifiée. L'objectif principal est de démontrer l'intérêt d'un diagnostic génétique, y compris à l'âge adulte, notamment en termes de prise en charge et d'orientation ou de projet de vie du patient. Un objectif secondaire consiste également à travailler sur la transition de l'âge adulte vers le vieillissement. Six CHU participent actuellement à ce programme en France, dont les CRMR de la FHU TRANSLAD. Le groupe de travail se réunit régulièrement afin d'avancer sur la méthodologie, le calendrier prévisionnel et la mise en place du dispositif.

Les CRMR sont chargés d'établir les conventions avec les établissements partenaires pour un démarrage prévu au second semestre 2026, dans l'attente de la mise en place des outils nécessaires (au moins deux établissements par site, avec une consultation pour un total minimal de 50 patients).

3) MISE EN PLACE D'UNE NOUVELLE EXPÉRIMENTATION : UN POSTE DE CHARGÉE DE PARCOURS PATIENTS



La FHU TRANSLAD, en lien avec la PEMR BFC et les CRMR Défi-Bourgogne et GéoPsy-Dijon, met en place une nouvelle expérimentation avec la mise en place d'un poste de chargée de parcours patients. Marie Guillaumot, ancienne assistante sociale au sein de ces centres, intervient maintenant en amont des évaluations afin de pouvoir recueillir tous les éléments permettant de pouvoir proposer une évaluation qui répond au mieux aux besoins des patients et de leurs familles.

Ses missions consistent à :

- **Prendre contact avec les familles** afin de mieux comprendre le contexte de vie au domicile, le fonctionnement au quotidien, ainsi que les besoins et questionnements.
- **Recueillir et centraliser l'ensemble des informations** concernant les prises en charge existantes, en lien avec les différents professionnels impliqués, comprenant les comptes rendus et bilans réalisés et identifier leurs attentes vis-à-vis d'une évaluation.
- **Réaliser les premiers entretiens d'évaluation** dans le cadre du parcours GéoPsy, afin de collecter les informations nécessaires et de préparer au mieux les temps d'évaluations pluridisciplinaires.

Ce poste a pour objectif d'améliorer l'efficacité du parcours d'évaluation en optimisant le temps des professionnels mobilisés, en limitant la redondance des informations recueillies auprès des familles grâce à un socle d'information partagé, et en orientant en amont les demandes vers les modalités d'évaluation les plus appropriées. Il contribuera également à la réduction des délais d'attente, par l'actualisation des listes, tout en permettant le repérage et la priorisation des situations de vulnérabilité élevée.



4) ACCÈS COMPASSIONNEL À L'INZ-701 POUR UN NOURRISSON ATTEINT DE GACI DE TYPE 2

Le diagnostic de **calcification artérielle généralisée infantile (GACI) de type 2** a été établi chez un nouveau-né pris en charge au sein des CRMR de la FHU, chez lequel deux variations hétérozygotes composites du gène ABCC6 ont été identifiées. Cette pathologie entraîne un déficit fonctionnel responsable d'une calcification ectopique des parois artérielles, à l'origine de sténoses progressives et de complications cardiovasculaires majeures.

Compte tenu du pronostic particulièrement défavorable et sur la base d'une physiopathologie commune aux déficits en ABCC6 et ENPP1, impliquant une diminution du pyrophosphate inorganique, le recours à l'INZ-701 — une enzyme recombinante substitutive de l'ENPP1 actuellement en cours de développement — a été envisagé. Cette molécule n'étant pas accessible dans le cadre d'un essai clinique en France, un consensus national interfilière a permis la mise en place d'un accès compassionnel individuel.

Les contraintes réglementaires et logistiques, notamment liées à l'importation du médicament depuis les États-Unis, ont nécessité une coordination étroite entre le laboratoire pharmaceutique BioMarin, la pharmacie hospitalière, les services juridiques et les autorités sanitaires. Le traitement sous-cutané a pu débuter fin septembre 2025, après réception d'un lot adapté au faible poids du nourrisson.

La prise en charge repose sur une organisation pluridisciplinaire associant pédiatrie, génétique, imagerie, biologie et soins à domicile, avec un suivi clinique et paraclinique rapproché. Ce retour d'expérience illustre la mobilisation interdisciplinaire et la réactivité institutionnelle de la FHU, nécessaires à la prise en charge de pathologies génétiques rares complexes.

5) LES BRÈVES DANS LE CADRE DU SOIN

- **Accompagnement d'une nouvelle association** : En 2018, au sein de la FHU, nous avons décrit l'implication du gène *DLG4* dans un syndrome neurodéveloppemental, maintenant baptisé syndrome SHINE. Une association de patients s'est récemment constituée et nous a sollicités pour participer à son comité scientifique. En lien avec le Pr Zeynep Tümer, généticienne clinicienne au Danemark engagée de longue date dans l'étude de l'histoire naturelle du syndrome, des pistes thérapeutiques commencent à émerger, ouvrant la réflexion sur la mise en place d'un essai thérapeutique en France.

- Mise en place d'un nouveau **programme d'ETP** au sein du **centre constitutif Anomalies du développement et syndromes malformatifs du CHU de Besançon**. En 2025, l'équipe du CRMR a mis en place sa première édition du programme ETP « **Grandir et devenir Moi** » comprenant 4 modules sur 2 journées avec un retour très positif de la part des participants.

6) NOUVELLES ARRIVÉES AU SEIN DES ÉQUIPES DE SOINS DE LA FHU

Nouveaux médecins (remplacements) :

Dr Raphaëlle Mottolese, pédopsychiatre ; **Dr Eléonore Viora-Dupont**, Cheffe de Clinique Assistante, génétique médicale.

Les **Drs Caroline Racine et Quentin Thomas** sont en mobilité à Paris (respectivement Institut Lumière et ICM) de novembre 2025 à octobre 2026 dans le cadre de leurs projets universitaires.

Le **Dr Bertille Bonniaud** remplace le **Pr Pierre Vabres** à la coordination du CRMR MAGEC Dijon.

Nouvelle conseillère en génétique :

Clarisse Thomas, au sein de la PEMR BFC.

Nouveaux paramédicaux (remplacements) :

Erwana Barbé, psychomotricienne ; **Pauline Cosson**, assistante sociale ; **Catherine Brunet**, TEC BaMaRa au sein de la PEMR-BFC.

Nouvelle cheffe de projet de la PEMR BFC (remplacement) : Juliette Sondey.

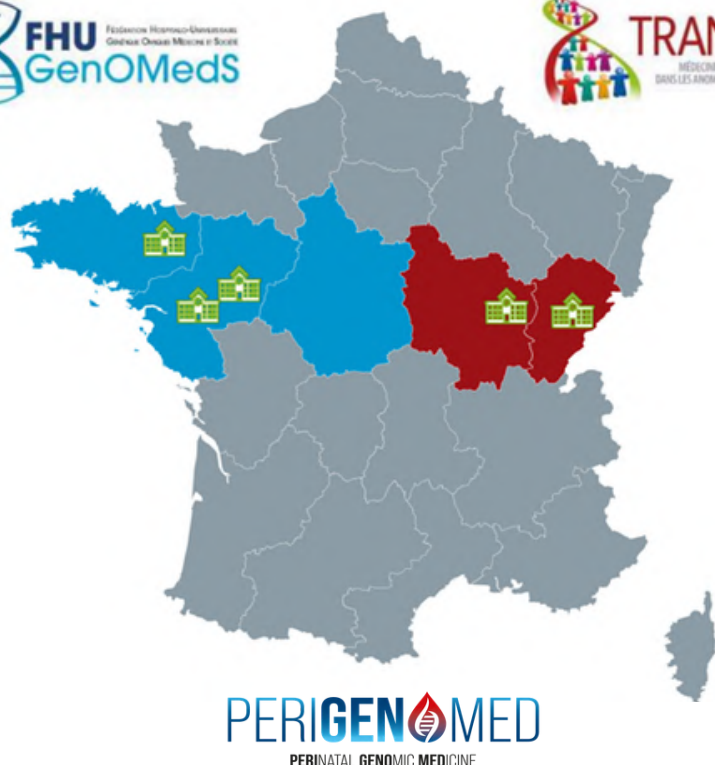




1) LES PROJETS DE LA FHU PORTANT SUR L'EXTENSION DU DÉPISTAGE NÉONATAL (DNN) PAR LA GÉNOMIQUE

PERIGENOMED-CLINICS 1

Porté par le CHU de Dijon et coordonné par la FHU TRANSLAD, le projet PERIGENOMED vise à rassembler les preuves appuyant une extension du DNN par la génomique en France.



PERIGENOMED-CLINICS 1 (PGC1), première phase du projet, a débuté au CHU Dijon Bourgogne le 5 mai 2025. Elle a pour objectif d'évaluer la faisabilité d'un dépistage néonatal génomique (DNNg) ainsi que son acceptabilité par les familles, en incluant 2 500 nouveau-nés dans cinq CHU des FHU TRANSLAD (Besançon, Dijon) et GenOMedS (Angers, Nantes et Rennes). Cette phase propose aux familles le dépistage de 400 gènes impliqués dans 171 maladies rares/groupes de maladies rares traitables, ainsi que le dépistage optionnel selon le choix des parents, de 407 gènes supplémentaires, impliqués dans 218 maladies rares/groupes de maladies rares actionnables, afin de mettre en place le plus précocement possible les actions médicales curatives et/ou préventives disponibles chez les nouveau-nés atteints.

La phase préparatoire de PGC1 a demandé une forte mobilisation de l'équipe, permettant notamment d'établir les deux listes de maladies en collaboration avec les filières de santé maladies rares, de définir les circuits opérationnels en lien avec les équipes des maternités, d'organiser la formation des professionnels de santé, de concevoir les supports d'information pour les familles, de déployer la plateforme NEOMICS et de développer les outils bio-informatiques.

De mai à septembre 2025, 634 nouveau-nés ont été inclus au CHU Dijon Bourgogne, qui a désormais terminé ses inclusions. Les inclusions se terminent aux CHU Besançon, Nantes et Rennes, et devraient se terminer au 2^{ème} trimestre 2026 pour le CHU d'Angers.

Sur le centre dijonnais, l'analyse préliminaire des résultats montre une acceptabilité globale du DNNg d'environ 76%, avec 88% des familles ayant opté pour le dépistage des maladies traitables et actionnables, et 12% pour le dépistage des maladies traitables uniquement. Le délai médian de rendu des résultats a été de 13 jours pour les résultats négatifs et de 25 jours pour les résultats positifs, validant ainsi l'objectif d'un rendu de résultats en moins de quatre semaines pour les familles participantes, ainsi que la faisabilité du DNNg en vie réelle.

Fin janvier 2026, **PERIGENOMED-CLINICS 1** a identifié 27 nouveau-nés suspects sur 1284 (soit 2.10%) de maladies rares sur l'ensemble des centres investigateurs : 12 nourrissons atteints de déficit en G6PD, 4 d'hypercholestérolémie familiale, 1 de sclérose tubéreuse de Bourneville, 1 de surdité liée à la connexine 26, 1 de surdité liée à GJB2, 2 de syndrome du QT Long congénital, 1 de syndrome de Singleton-Merten, 2 de maladie de Willebrand, 1 de déficit en alpha-1 antitrypsine, 1 d'anomalie du métabolisme des lipoprotéines et autres lipidémies et 1 de mucoviscidose (dépisté dans le cadre du DNN standard en parallèle). Les familles concernées ont été reçues rapidement en consultations pluridisciplinaires spécialisées, afin de permettre une prise en charge médicale précoce, adaptée à chaque situation, et un accompagnement des parents dans l'annonce du diagnostic et la mise en place du suivi.



Au-delà des aspects cliniques, le projet s'attache également à évaluer **l'expérience vécue par les familles**. Dans ce cadre, des études qualitatives basées sur des entretiens menés auprès des familles sont en cours. Les raisons d'acceptation ou de non-participation au projet ont été explorées, ainsi que l'impact psychosocial chez l'ensemble des familles dont le nouveau-né présente un résultat positif, et chez 30 familles dont le nouveau-né présente un résultat négatif. Les données issues de ces entretiens sont actuellement en cours d'analyse.

Le 1^{er} article, décrivant le protocole, est maintenant publié dans BMJ Open (PERIGENOMED-CLINICS 1—the first study on feasibility, acceptability and psychosocial impact of PERIGENOMED: a pilot project aimed at providing initial concrete evidence on the relevance of panel-based genome sequencing for newborn screening (NBS) in France).

Par ailleurs, l'analyse économique et organisationnelle dans le projet **PERIGENOMED-CLINICS 1** a décroché un financement à l'AAP IRESP. L'objectif principal de l'étude organisationnelle est d'évaluer, à l'issue de l'expérimentation, la performance de deux circuits de DNN, allant de l'information des parents au rendu des résultats. Le premier circuit s'appuie sur le CHU de Dijon et la plateforme NEOMICS, le second sur le CHU de Nantes et la plateforme GenoA.

L'analyse organisationnelle des circuits permettra de mesurer la satisfaction des parties prenantes aussi bien des professionnels de santé que des parents impliqués dans les circuits de DNNg. L'analyse économique des circuits permettra d'évaluer la performance des deux circuits de DNN et d'identifier le circuit le plus performant.



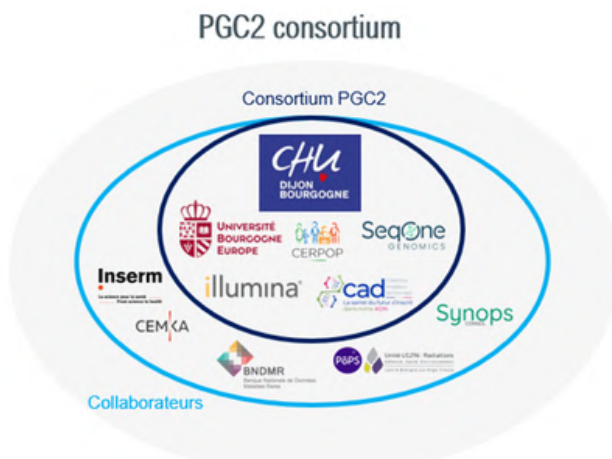
PERIGENOMED-CLINICS 2 : LAURÉAT DE L'APPEL À PROJET BPIFRANCE CHALLENGE EN PRÉVENTION

Cet AAP, lancé en septembre 2024, piloté par l'Agence d'Innovation en Santé dans le cadre France 2030, visait à soutenir des solutions capables de transformer durablement la prévention, en mobilisant technologies, data, sciences comportementales ou innovations organisationnelles.



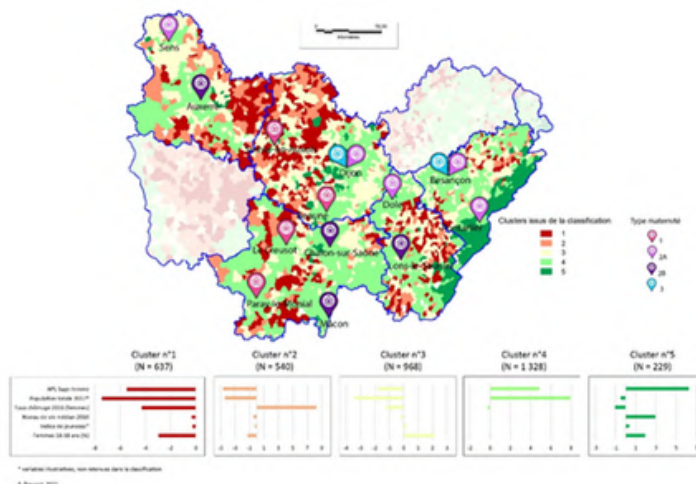
Sélectionné à l'issue d'un processus rigoureux, le projet **PGC2 : Déploiement du séquençage complet du génome chez 19 000 nouveau-nés afin de détecter plus tôt les maladies rares et d'améliorer l'accès aux traitements** figure parmi les trois projets retenus sur 33 soumis, répondant à des problématiques de santé publique. Le projet bénéficiera d'un soutien France 2030 de 11M€.

PERIGENOMED-CLINICS 2 vise à déployer le DNNg en vie réelle, en mettant en œuvre les circuits correspondants à l'échelle d'un territoire et en optimisant les innovations technologiques nécessaires, tout en évaluant son impact clinique, psychosocial, et médico-économique, ainsi que ses enjeux économiques, environnementaux et sociétaux.





Cette phase 2 est conçue sur le modèle d'un préfigurateur, susceptible d'inclure 19 000 nouveau-nés nés dans les maternités de cinq départements de la Bourgogne-Franche-Comté. Le suivi des patients s'étendra sur 2 ans poursuivis de 3 années supplémentaires dans le cadre d'une étude ancillaire.



L'enjeu consistera également à analyser plus en profondeur les questions éthiques, réglementaires, psychosociales et économiques qui y sont associées et à sensibiliser les professionnels de santé et le public.

Un consortium public-privé a été mis en place conformément aux attentes de l'AAP.

Pendant le 1^{er} semestre 2026, les équipes mettront en place les procédures, les liens avec les nouveaux partenaires, et procéderont aux ouvertures de centres, pour un début des inclusions en septembre 2026.

BENEFICES POUR L'ENFANT ET SA FAMILLE



- ✓ Baisse de la mortalité infantile : un avenir meilleur dès la naissance pour 1 à 2 enfants sur 100
- ✓ Amélioration significative de la **santé des enfants** et de la **qualité de vie** de toute leur famille,
- ✓ Réduction de l'errance diagnostique

LUTTE CONTRE LES INEGALITES SOCIALES ET TERRITORIALES EN SANTE



- ✓ Assurer une **égalité d'accès** quel que soit l'endroit où l'accouchement s'organise
- ✓ Identifier les **leviers d'information, d'action et de médiation** nécessaires
- ✓ Favoriser les conditions d'une **prise en charge optimale et adaptée** de tous les enfants dépistés positifs

MEILLEURE ORGANISATION SYSTÈME DE SOINS



- ✓ Anticipation d'un véritable changement de paradigme, en passant à une **médecine de prévention** pour les MR, avec **accès précoce aux traitements** en phase pauci et/ou asymptomatique
- ✓ Réduction des **dépenses de santé** liées à l'errance diagnostique et aux handicaps associés

IMPACT SOCIO-ÉCONOMIQUE



- ✓ Gain de **productivité** pour la France **via la réduction des conséquences des MR** sur l'activité professionnelle des parents
- ✓ Renforcement des **filières de médecine génomique et de santé numérique**
- ✓ Leadership de la France parmi les **1^{ers} pays européens** intégrant la **médecine génomique** dans le DNN en vie réelle

PGC2 permettra d'ouvrir en Bourgogne Franche-Comté la voie à une future extension en France entière



En amont du lancement de PERIGENOMED-CLINICS 1, la FHU TRANSLAD s'est engagée dans le projet européen Screen4Care (S4C), coordonné au niveau européen par le Pr Alessandra Ferlini, cheffe du service de génétique médicale de l'université de Ferrara (Italie), et au niveau français par le Pr Faivre au sein de la FHU.

Financé par l'Initiative Médicaments Innovants (IMI2), Screen4Care vise à réduire l'errance diagnostique des maladies rares en Europe, en combinant deux approches complémentaires : le dépistage néonatal génomique et le développement d'outils numériques innovants pour le diagnostic.

Dans ce projet, une étude clinique de dépistage néonatal génomique est menée dans plusieurs maternités de 6 pays en Europe (Italie, Allemagne, France, République Tchèque, Grèce et Pologne). Screen4Care propose aux familles un dépistage par panel de 245 gènes impliqués dans des maladies rares précoces et traitables, avec un suivi clinique des enfants diagnostiqués jusqu'à l'âge de deux ans. En France, le CHU Dijon Bourgogne est le seul centre investigateur, avec un objectif d'inclusion de 1 000 nouveau-nés parmi les 18 000 prévus au total.

Les inclusions ont débuté à Dijon à la mi-janvier 2025, puis ont été temporairement suspendues afin de permettre le lancement du projet PGC1. Elles ont repris début octobre 2025 et se sont terminées mi-février 2026.

Les résultats préliminaires à Dijon sur la première phase d'inclusion ont montré une acceptabilité globale d'environ 77%.

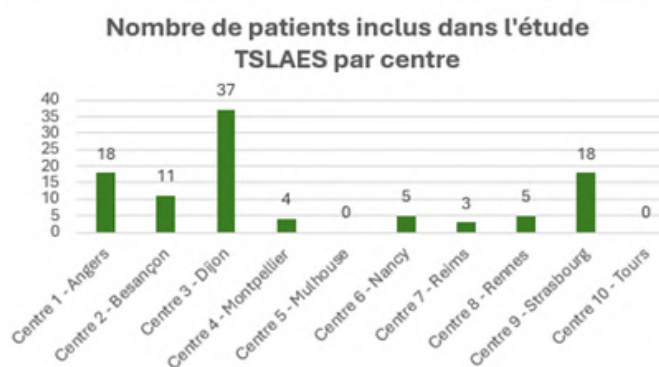
La participation à Screen4Care a permis de tester et d'adapter les outils d'information destinés aux familles en vue de leur utilisation dans PGC1, de définir et d'optimiser les circuits opérationnels, et de recueillir les premiers éléments quantitatifs et qualitatifs sur l'acceptabilité du DNNg. Elle a également contribué à une meilleure compréhension de la manière dont les familles reçoivent et s'approprient l'information, ainsi que des principaux freins et raisons de refus du DNNg. L'étude d'acceptabilité fait l'objet du Master 2 Santé Publique orientation Épidémiologie, Recherche Clinique du Dr Coline Cormier, pédiatre.

2) LES PROJETS PILOTES DE GÉNOMIQUE MENÉS PAR LA FHU

Les projets avec inclusions terminées, en cours d'analyse :

Le PHRC-I TSLAES

Le projet TSLAES (Étude de l'intérêt du séquençage de l'exome en trio dans le bilan étiologique des troubles spécifiques du langage et des apprentissages non syndromiques), coordonné par le Dr Eléonore Viora-Dupont, a été mené au sein de 10 centres participants. Les inclusions se sont terminées depuis octobre 2025 (101 Patients). À ce jour, 73 cas ont été analysés : 9 résultats positifs (soit un taux de 12 %), 35 variations de signification incertaine (VSI, 48 %) et 29 résultats négatifs. Le taux diagnostique observé est comparable à celui du projet pilote TSLAES.



8 centres d'inclusion – 90 couples
03/2024 à 04/2025



Le projet PRENATOME-ULTRA

Les inclusions dans le cadre du projet PRENATOME-ULTRA, coordonné par les Pr Laurence Faivre et Christel Thauvin, sont terminées depuis avril 2025 et les suivis des patients depuis juillet 2025. Les résultats de l'étude ont permis de démontrer la faisabilité de la mise en place du séquençage du génome en diagnostic prénatal chez 90 grossesses incluses dans 8 centres. Le rendement diagnostique était similaire à ceux décrits dans la littérature (23/90 – 26%), avec un délai de rendu des résultats au clinicien de 7 jours ouvrés ou moins dans au moins 70% des cas (96% si ≤ 10 jours ouvrés). L'article est en cours d'écriture par le Dr Caroline Racine.



Les projets en cours:

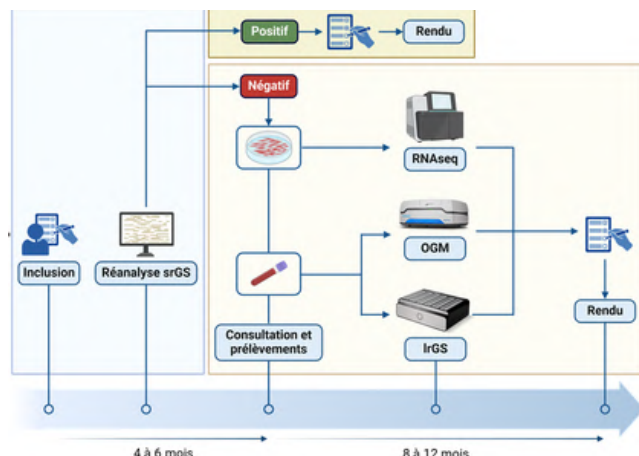
Le PHRC-I ALICA

Le PHRC interrégional à rayonnement national **ALICA**, retenu en 2022, coordonné par le Dr Quentin Thomas, portant sur l'intérêt de l'utilisation des nouvelles technologies de séquençage en longs fragments chez les patients porteurs d'une ataxie cérébelleuse en errance diagnostique, a débuté en décembre 2024. Le projet prévoit l'inclusion de 70 cas index. Le projet est actuellement mené au sein de 10 centres au niveau national, et 31 patients ont été inclus à ce jour. L'acquisition récente par le centre NEOMICS des technologies Oxford Nanopore permettra de réaliser localement le séquençage long fragments.

Le projet MultiOmixCare

Le projet **MultiOmixCARE**, financé par l'AAP 2020 Maladies Rares : « Résoudre les impasses diagnostiques » dans le cadre du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3) et coordonné par le Pr Antonio Vitobello, visait à proposer des approches génomiques, transcriptomiques et épigénomiques chez des patients sans diagnostic moléculaire après une analyse du génome en trio afin de lutter contre l'impasse diagnostique. 45 patients ont été inclus entre novembre 2021 et août 2024 dans 8 centres Français. Les résultats préliminaires ont permis de mettre en évidence : 3 diagnostics (Insertion ALU dans GRIN2B (collaboration avec SOLVE-RD); Variations RNU4-2 mono et biallélique (partage avec le réseau ERN-lthaca)); mise en évidence de variations candidates chez 7 individus en cours d'exploration (collaborations, analyses complémentaires), dont 2 dans des gènes de signification incertaine. Les résultats préliminaires du projet ont été présentés aux Assises de Génétique 2026 à Cannes par Marlène Malbos, étudiante au sein de l'équipe GAD. Son poster a reçu le **prix du réseau NGS-Diag**.

Les projets à venir



Le PHRC-I NextOmix

Le projet NextOmix, coordonné par le Dr Benoit Mazel, a été accepté au PHRC-I 2024. Ce projet vise à évaluer l'apport d'une stratégie combinant réanalyse des données de génome avec des pipelines bio-informatiques actualisés, et proposition de nouvelles technologies en l'absence de diagnostic (génomiques en lectures longues, cartographie optique et analyses transcriptomiques), dans le diagnostic des Troubles du NeuroDéveloppement (TND) après un séquençage du génome en lectures courtes négatif. Il cherchera également à évaluer le rendement de chaque technique et leur intégration potentielle dans la pratique diagnostique courante.

Le projet prévoit l'inclusion de 44 trios (patients et parents) dont le cas index présente un trouble du développement intellectuel (TDI) sévère/profond ou un TND syndromique avec ou sans TDI. 10 centres participeront au projet. Les démarches réglementaires sont actuellement en cours.

3) L'AVANCEMENT DES PROJETS D'HISTOIRES NATURELLES DE MALADIES RARES

Le projet MCT8

L'étude MCT8 visant à mieux connaître l'épidémiologie et l'histoire naturelle d'une cohorte française de patients traités et non traités atteints du syndrome d'Allan-Herndon-Dudley avec un variant pathogène du gène SLC16A2, a démarré en septembre 2025. Cette étude, menée en partenariat avec la BNDMR dans le contexte de la mise à disposition du traitement compassionnel Emcitate depuis 2020 a pour but d'évaluer s'il existe une différence de trajectoire entre les patients traités et non traités, à partir de données de vie réelle, en complément des données issues des essais thérapeutiques. Ce travail va faire l'objet de la thèse de médecine d'Estella Castillon, interne en génétique. Une cinquantaine de patients sont identifiés en France, 40 patients ont été inclus à ce jour. La saisie des données s'effectue sur un e-CRF. Le projet bénéficie d'un soutien financier des laboratoires Egetis.



Les avancées sur le projet IKKoPeS (Improvement of Knowledge on Kosaki and Penttinen Syndromes)

Le premier article, présentant la création du consortium, les objectifs de l'étude IKKoPeS ainsi que les recommandations de suivi, a été publié : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40707250/>.

Le deuxième article portant sur le suivi des patients traités et suivis dans le cadre du consortium a été soumis à l'European Journal of Human Genetics (EJHG). Cet article a fait l'objet de la thèse de médecine de Céline Jost, soutenue à Dijon le 25 novembre 2025.

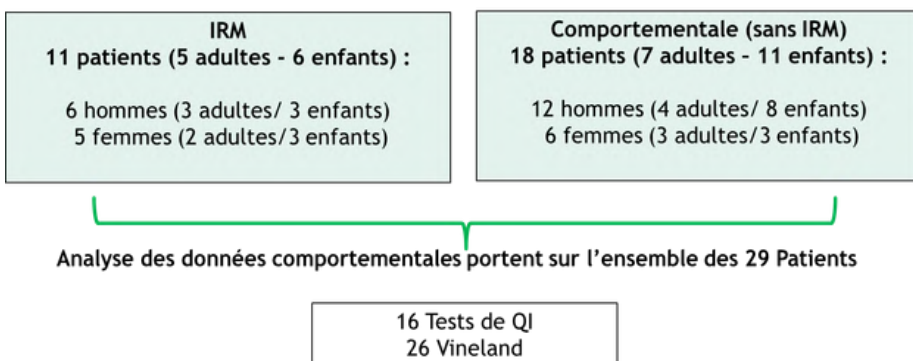
3 nouvelles équipes ont récemment rejoint le consortium, et la dernière réunion en ligne s'est tenue le 3 février 2026.



Le projet DISCOVERY-NR2F1

Les inclusions dans le cadre de l'étude DISCOVERY-NR2F1, faisant partie du projet NR2F1 financé par la Fondation de France et coordonné par Michèle Studer à Nice, sont terminées. 11 patients (5 adultes et 6 enfants), porteurs du syndrome de BBSOAS et porteurs d'une variation du gène NR2F1 ont bénéficié d'une première évaluation neuropsychologique suivie d'une IRM anatomique et fonctionnelle (Neurospin, Université Paris Descartes).

18 patients supplémentaires ont bénéficié d'une analyse de leur phénotype neuro-cognitif, permettant d'analyser les données sur 29 patients (12 adultes dont 7 hommes et 5 femmes et 17 enfants dont 11 garçons et 6 femmes) âgés de 4 à 39 ans (moyenne d'âge 18 ans $\pm$ 8,34). Les premiers résultats ont été présentés lors de la 3^{ème} Journée familles, cliniciens, chercheurs autour du gène NR2F1 – BBSOAS qui a eu lieu le 5 décembre 2025 à Paris, et permettent d' étoffer le PNDS en cours d'écriture.



Le projet PSY-POGZ

Le projet de description du phénotype psychiatrique du syndrome de White-Sutton a obtenu l'avis favorable du CPP. Il sera réalisé en lien avec l'équipe de neuropsychologues du centre GenoPsy à Lyon. Le projet prévoit la réalisation de deux entretiens médicaux : un premier qui permettra de présenter l'étude et de recueillir les antécédents psychiatriques, l'état psychique actuel, ainsi que l'historique des traitements et diagnostics. Un second entretien vise à évaluer la symptomatologie psychiatrique à l'aide d'entretiens standardisés (MINI pour les adultes, K-SADS pour les enfants). En complément des entretiens médicaux, les patients et/ou leurs aidants rempliront des auto-questionnaires portant sur le fonctionnement socio-adaptatif, la présence de symptômes psychiques et l'anxiété, afin d'obtenir une auto-évaluation de la symptomatologie psychiatrique. Les données, pseudonymisées et sécurisées, sont recueillies dans un e-CRF dédié. Environ 30 patients participeront au projet. Il fera l'objet de la thèse de médecine de Capucine Houzel, encadrée par le Dr Raphaëlle Mottolese. Ce travail est réalisé en collaboration avec l'association White-Sutton France.





4) LES NOUVELLES DES ESSAIS THÉRAPEUTIQUES

Essais thérapeutiques promus par le CHU de Dijon et coordonnés par l'équipe de la FHU :

* **SESAM** : Essai de phase II en double aveugle, multicentrique, contrôlé par placebo, pour évaluer l'efficacité et la sécurité de l'alpelisib (BYL719) chez les patients pédiatriques et adultes atteints du syndrome de mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie (MCAP). NCT05577754. Financement Novartis 2022. Investigateur coordonnateur : Pr Laurence Faivre. 9 patients ont terminé l'étude (7 fins protocolaires et 2 sorties prématurées) ; 9 patients encore suivis.

* **ESALIT** (Efficacy-Safety-Lithium-TBR1) : an open-label evaluation of lithium carbonate in patients with TBR1-related neurocognitive disorders: a 24-month multi-centre pilot study. Financement PHRCN 2021. Investigateur coordonnateur : Dr Sophie Nambot. La 1^{ère} patiente a été incluse fin 2025, et est actuellement en période de suivi de 6 mois avant le démarrage du traitement. 4 centres sont déjà ouverts et 4 restent à ouvrir. 3 patients ont déjà été inclus (Dijon, Lille, Lyon) et 9 autres inclusions sont en train d'être organisées.

Essais thérapeutiques industriels :

* **ION440-CA1** : "A Phase 1-2, Double-Blind, Sham-Controlled Multiple Ascending Dose Study to Evaluate Safety, Tolerability, Pharmacokinetics, and Pharmacodynamics of Intrathecally-Administered ION440 in Patients with MECP2 Duplication Syndrome. IONIS pharmaceuticals. Etude internationale, le CHU de Dijon est le seul centre d'inclusion en France. Référent FHU : Dr Aurore Garde. Le 1^{er} patient a été inclus fin 2025, et a bénéficié de sa 1^{ère} injection intrathécale (oligonucléotide anti-sens (ASO) ou placebo) en janvier 2025. Il s'agit du 1^{er} essai reposant sur un ASO au CHU de Dijon. Le 2^{ème} patient répondant aux critères d'inclusion sera inclus courant 2026.

* **ALDEBARAN** : Étude multicentrique de phase IIA, en ouvert, de 12 semaines, visant à évaluer la pharmacocinétique et la sécurité d'emploi, et apportant la démonstration du mode d'action de l'Alogabat chez les enfants et adolescents âgés de 5 à 17 ans atteints du syndrome d'Angelman avec une délétion génétique. Roche. Référent FHU : Dr Julian Delanne. 2 patients ont été inclus et ont terminé leur participation à l'étude.

* **EPIK-P2** : « Study Assessing the Efficacy, Safety and PK of Alpelisib (BYL719) in Pediatric and Adult Patients With PIK3CA-related Overgrowth Spectrum ». Laboratoire Novartis. Référent FHU : Pr Laurence Faivre. Le projet est maintenant fermé aux inclusions, des premières analyses ont été réalisées, et le suivi des 6 patients inclus se poursuit.

* **EPIK-L1** : "A Two-stage Double-blind, Randomized, Placebo-controlled Study to Assess the Efficacy, Safety and Pharmacokinetics of Alpelisib in Pediatric and Adult Patients With Lymphatic Malformations Associated With a PIK3CA Mutation". Laboratoire Novartis. Référent FHU : Pr Laurence Faivre. Le 1^{er} patient a été inclus et l'inclusion d'un 2^{ème} en cours de planification.

* **EPIK-P4** : « A Phase II Single-arm Study to Assess the Efficacy, Safety and Pharmacokinetics of Alpelisib (BYL719) in Pediatric and Adult Patients With PIK3CA-related Overgrowth Spectrum (PROS) ». Laboratoire Novartis. Référent FHU : Dr Bertille Bonniaud. Trois patients ont été identifiés, et seront inclus courant 2026.

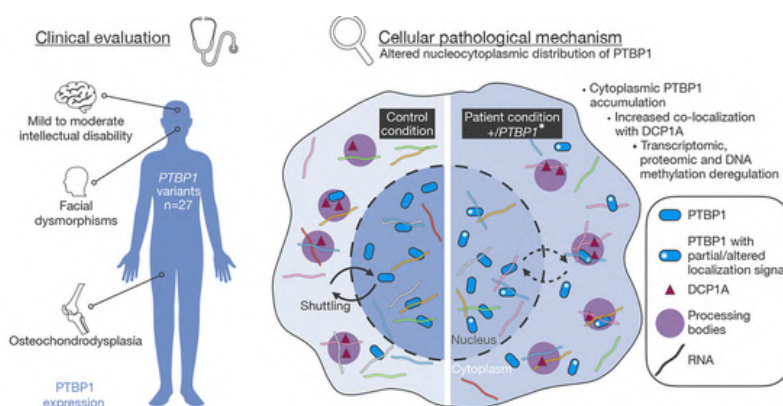


5) UNE DÉCOUVERTE MAJEURE IMPLIQUANT LES PROTÉINES PTBP1 ET PTBP2

Le groupe de recherche du Professeur Antonio Vitobello a mis en évidence le rôle déterminant d'une famille particulière de protéines hnRNP, les protéines PTBP1 et PTBP2, dans plusieurs formes syndromiques et non syndromiques de troubles du neurodéveloppement observées chez des enfants suivis au CHU Dijon Bourgogne et dans plusieurs centres internationaux. Ces travaux révèlent un lien inattendu entre le développement du système nerveux central et celui du système squelettique, via des mécanismes cellulaires atypiques impliqués dans ces pathologies rares. Les résultats fonctionnels, menés principalement par deux doctorants, les Drs Aymeric Masson et Julien Paccaud, ainsi que l'étude clinique conduite par le Dr Quentin Thomas (Neurologue du CHU Dijon Bourgogne), font l'objet d'une récente publication dans le *Journal of Clinical Investigation* (<https://doi.org/10.1172/JCI182100>), l'une des revues internationales les plus reconnues dans le domaine biomédical.

Des avancées technologiques de pointe

Pour mieux comprendre l'impact de ces variations génétiques, la Dr Laurence Duplomb-Jego a récemment mis en oeuvre un système de cultures 3D de **cellules souches pluripotentes induites humaines (hiPSC)** dérivées de patients, appelées organoïdes cérébraux. Véritables modèles miniaturisés du cerveau embryonnaire, ils permettent d'étudier le développement cérébral à l'échelle de la cellule unique et ouvrent la voie à des explorations fonctionnelles inédites, tout en réduisant le recours à l'animal. Après avoir joué un rôle déterminant dans la mise en place de cette technologie dans l'équipe, Fatima El It l'utilise désormais dans le cadre de son projet de thèse. Ces avancées ont été rendues possibles grâce au soutien du Programme d'investissement d'avenir (PIA) Maladies Rares - Résoudre les impasses diagnostiques, et au dynamisme de la génétique humaine à Dijon, porté par les Professeures Christel Thauvin et Laurence Olivier-Faivre.



Une dynamique renforcée par l'arrivée d'une chaire Inserm

L'excellence scientifique de l'équipe a été reconnue au niveau national avec l'attribution d'une **Chaire de Professeur Junior Inserm**, confiée à la Dr Cláudia Saraiva, experte en technologie des cellules souches appliquées aux troubles cérébraux. Recrutée en avril 2025, elle établira au sein de l'équipe son propre groupe de recherche fondé sur ces approches innovantes. Cette nomination vient renforcer la thématique émergente de la neurogénétique fonctionnelle, impulsée par les travaux innovants du groupe OMICS.

Un financement ANR pour soutenir les avancées de l'équipe

Le projet de recherche portant sur ces protéines hnRNP et les organoïdes cérébraux a également été sélectionné dans le cadre de l'**appel générique 2025 de l'Agence Nationale de la Recherche (ANR)**. Il bénéficiera d'un financement de 400 000 €, permettant d'accélérer la compréhension des mécanismes moléculaires impliqués dans les troubles du développement et de consolider les technologies d'analyse par cellule unique au sein de l'équipe.

Un objectif : renforcer la visibilité internationale et attirer de nouveaux talents

À travers cette dynamique, l'équipe de recherche GAD du centre de recherche Inserm CTM 1231 et de l'Université Bourgogne Europe entendent consolider leur position dans le paysage international de la recherche en neurogénétique et en modélisation cérébrale. Cette visibilité accrue vise également à attirer de jeunes chercheurs, ingénieurs et doctorants souhaitant intégrer une équipe innovante au service de la compréhension des maladies génétiques rares.



6) DEUX AUTRES NOUVEAUX GÈNES ONT ÉTÉ DÉCRITS PAR L'ÉQUIPE EN 2025 :

Le gène *SCNM1* responsable d'un syndrome OFD autosomique récessif :

Les syndromes oro-facio-digitaux (OFD) sont une entité clinique très spécifique, caractérisée par une triade clinique affectant la région orale, cranio-faciale et digitale. L'équipe GAD/FHU TRANSLAD a largement participé à l'identification de leurs causes sous-jacentes au cours des deux dernières décennies, démontrant une très grande hétérogénéité moléculaire avec 31 gènes impliqués à ce jour (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41291844/>).

Les récentes études ont permis de mettre en évidence un nouveau gène, *SCNM1* impliqué dans les syndromes OFD. Il s'agit du premier gène non ciliaire impliqué dans cette pathologie.

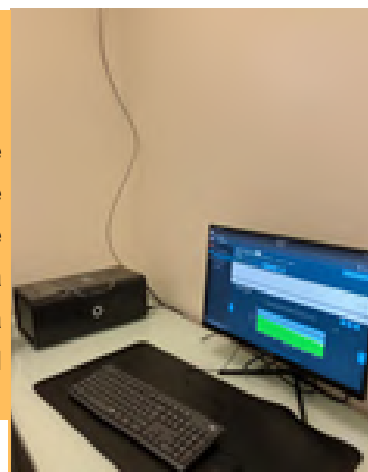


Le gène *CELF4* responsable d'un syndrome OFD autosomique dominant :

L'équipe de recherche a décrit une cohorte internationale de 15 individus porteurs d'un syndrome neurodéveloppemental avec obésité en lien avec une variation pathogène dans le gène *CELF4* (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40108438/>). Cette série a été colligée à partir de la plateforme de partage de données GeneMatcher.

7) LES NOUVELLES DU CENTRE NEOMICS

Le centre NEOMICS s'est récemment équipé d'un PromethION P2i (Oxford Nanopore Diagnostics) pour développer de nouveaux projets de recherche. Cette nouvelle installation renforce significativement les capacités du site en matière de séquençage avancé, et soutient le développement continu d'approches innovantes au service de la recherche régionale et des applications cliniques. Cette nouvelle capacité permettra à l'équipe NEOMICS d'exploiter pleinement le potentiel des technologies Oxford Nanopore, notamment pour les projets de séquençage long fragments.



8) NOUVELLES ARRIVÉES - RECHERCHE COORDINATION



Nouvelles arrivées autour des projets de recherche de la FHU :

Dinia Cartry, technicienne d'études cliniques

Estelle Barbin, technicienne d'études cliniques sur les projets de dépistage néonatal (PGC1/S4C); à partir de janvier 2026, chargée de formation aux équipes des maternités participantes (PGC2)

Claire Nicolas, neuropsychologue recherche

Catherine Verret, cheffe de projet (PGC2)

Marie-Virginie Barbotte, coordonnatrice d'étude clinique (PGC2)

Au sein de l'équipe mixte du service de Génomique Médicale du CHU / équipe GAD de l'UMR UBE-Inserm 1231 CTM :

Claudia Saraiva, Junior Professor, Chaire Inserm



9) BREVES RECHERCHE

- La **lettre d'intention du projet DIAGONAL** « Évaluation de l'intérêt DIAgnostique du séquençage de GénOme en trio en première intention (versus l'association ACPA et séquençage d'exome) dans le diagnostic préNatAL de fœtus avec découverte échographique de malformations » a été acceptée au PHRC-I 2025. Le projet est porté par le Dr Aurore Garde, et le dossier complet a été soumis en janvier 2026.
- Les démarches réglementaires du **projet PsyGen** « Etude de l'intérêt du séquençage du génome en trio dans le bilan étiologique des troubles psychiatriques précoces et/ou atypiques sans déficience intellectuelle ou anomalies congénitales », accepté au PHRC-I 2023, sont actuellement en cours, ce qui devrait permettre le début des inclusions en 2026.
- **L'équipe participe au projet international EpiSign International** coordonné par l'équipe du Pr Bekim Sadikovic, London Health Sciences Centre, Canada, et piloté localement par le Pr Antonio Vitobello. L'objectif du projet est d'obtenir des données prospectives en conditions réelles sur l'impact de l'analyse EpiSign, combinée soit à la puce de méthylation ADN standard EPIC, soit à la version intégrée EPIC/CNV, dans le cadre de l'évaluation diagnostique initiale des patients. L'impact sera mesuré à travers le rendement diagnostique, l'utilité clinique et l'effet sur les systèmes de santé, dans différents contextes nationaux. L'inclusion de 192 patients est prévue au CHU de Dijon. Le projet est ouvert aux inclusions depuis décembre 2025.
- L'équipe, sous la responsabilité du Pr Antonio Vitobello et du Pr Christel Thauvin, est partenaire du projet **Epi2Diag**, coordonné par le CHU de Rouen et financé par l'AAP MESSIDORE. Ce projet vise à évaluer la reproductibilité, la sensibilité et la spécificité des épisignatures, une méthode reposant sur l'analyse de la méthylation de l'ADN comme biomarqueur, à l'aide de méthodes d'intelligence artificielle. L'objectif du consortium est l'implémentation, à terme, de ces biomarqueurs de nouvelle génération dans la pratique de laboratoire, afin d'améliorer le diagnostic des troubles du neurodéveloppement. Dans le cadre de notre participation, nous nous intéressons tout particulièrement à étendre l'utilisation des épisignatures dans le contexte prénatal, afin d'étudier la transférabilité de cette technique. Par ailleurs, nous identifions des patients d'intérêt pour les études de méthylation dans le contexte postnatal et contribuons à l'identification des épisignatures, avec un partage des données entre centres.
- **L'article princeps du projet TSAES Pilote** a été publié : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41168819/>. Cette étude portait sur l'analyse génétique, grâce au séquençage de l'exome, de personnes présentant des troubles sévères des apprentissages et du langage, sans autre syndrome associé. Réalisée sur une cohorte française, les résultats de l'étude confirment l'implication de gènes associés aux troubles du neurodéveloppement dans des phénotypes plus modérés et soulignent le potentiel du séquençage de l'exome pour le diagnostic des troubles spécifiques sévères des apprentissages. L'analyse de 82 patients a révélé des variants pathogènes ou probablement pathogènes chez 11 patients (13,4 %) et un nombre important de variants de signification incertaine (30 patients).
- **L'étude Cardiogen** (dossier HDH, n° 26613390) visant à étudier l'impact du rendu des données additionnelles cardiogénétiques sur la prise en charge des individus à risque et de leur famille, coordonnée par le Pr Laurence Faivre et le Dr Eléonore Viora-Dupont, a été soumis au portail de transparence du CHU de Dijon. Il s'agit d'une étude rétrospective multicentrique sur données de soin courant, qui fera l'objet du mémoire du DIU de cardiologie génétique de Céline Jost.
- **Trois projets ont été retenus aux AAP ReUseRare et CONVERGENCE de la BNDMR**, dans le cadre de la thèse de sciences d'Augustin Lefevre. La thèse est intitulée « Intérêt de la Banque Nationale de Données Maladies Rares, outil épidémiologique national, pour une meilleure caractérisation des atteintes digestives de maladies génétiques ultra-rares », et se déroule en co-encadrement avec la filière FIMATHO.
- **L'étude participative SD Cohen** (n° d'enregistrement HDH : n°25613230) portant sur la description des symptômes digestifs et troubles alimentaires dans le syndrome de Cohen est en cours de lancement. Il s'agira de recueillir les données cliniques à partir de parents de patients porteurs de variants VPS13B. Cette étude, encadrée par Augustin Lefevre, fera l'objet d'une thèse sur article de Cléa Brazey, interne en pédiatrie.



- Le projet **TOTORO** va prochainement débiter les inclusions, sous la responsabilité du Dr Raphaëlle Mottolese. Il s'agit d'une étude pilote randomisée évaluant la stimulation transcrânienne à courant continu dans le traitement de la dépression avec traits catatoniques chez des patients atteints du syndrome de Down. Le PHRC est coordonné par le CH Le Vinatier.
- Dans le cadre de la mobilisation de la FHU TRANSLAD sur la question des thérapies par ASO, l'équipe a été à l'initiative, au sein de la filière AnDDI-Rares, du consortium AnDDI-ASO en lien avec le réseau CLEIO des CIC, et a participé au dépôt d'une lettre d'intention au PHRC national pour évaluer en France l'efficacité et la sécurité d'un ASO développé par l'association n-lorem.
- L'article princeps "**PFMG2025-integrating genomic medicine into the national healthcare system in France**" est maintenant publié (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40093400/>), et a été coordonné par le Pr Christel Thauvin. La FHU participera à un article dédié à la préindication anomalies du développement.
- **L'équipe bisontine a publié un travail collaboratif national dans British Journal of Dermatology** (IF 9.6 – SIGAPS A) rapportant les données cliniques et moléculaires des patients de la cohorte (~550 patients) avec des malformations vasculaires associées à des doubles variants non alléliques somatiques activateurs (~2 % des cas positifs), majoritairement des gènes GNAQ, PIK3CA et TEK. Pour la majorité des patients, les deux variants identifiés semblent avoir un caractère driver impliqué dans le phénotype clinique. Ainsi, la pertinence clinique de l'identification de ces « doubles hits » somatiques doit être envisagée dans le cadre d'une thérapie ciblée. <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf344>
- L'équipe bisontine a travaillé sur **l'étude phénotypique et génotypique d'une large cohorte d'individus atteints d'un trouble du neurodéveloppement lié au gène CNOT3**. Grâce à une collaboration internationale, elle a recueilli les données cliniques et moléculaires de 51 patients issus de 42 familles présentant des variations hétérozygotes de CNOT3. Tous les patients présentaient un retard de développement, en particulier dans le domaine du langage. Une déficience intellectuelle a été constatée chez 87 % des patients, généralement légère à modérée. Des troubles du comportement, notamment des troubles du spectre autistique et un déficit de l'attention, étaient fréquents, touchant plus de la moitié des patients. Des particularités morphologiques ont été mises en évidence et pourraient aider à établir le diagnostic. L'épilepsie était rare (10 %). Vingt-huit nouvelles variations ont été identifiées. Aucune corrélation génotype-phénotype claire n'a été observée, suggérant que toutes les variations ont provoqué un effet perte de fonction similaire.
- L'équipe GAD/FHU TRANSLAD a mené une étude (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40983642/>) en recueillant les données cliniques et moléculaires de 10 nouveaux individus porteurs de **variations pathogènes de DLG3**, et en les comparant aux données disponibles dans la littérature. L'équipe a également étudié les 6 variations de signification incertaine portées par 7 individus. L'étude des données cliniques a également permis de mieux définir la trajectoire développementale des individus présentant un trouble du développement intellectuel lié à DLG3.
- **Renouvellement de l'équipe GIMI avec la participation de plusieurs acteurs de la FHU TRANSLAD** : L'Institut Médical de Génomique et d'Immunothérapie (GIMI) a pour but de développer des projets de recherche transversaux, entre maladies rares et cancer, par le biais de la médecine génomique. Après une phase de transition, l'équipe a été renouvelée en juin 2025. De nouveaux collaborateurs travaillant dans différents domaines de la médecine génomique tels que Paul Kuentz, Alexis Overs, Julien Viot, Frédéric Lirussi à Besançon et Fabien Guidez, Cédric Rossi, Juliette Albuissou, Manon Réda, Benoît Mazel et Sophie Nambot à Dijon ont été candidats pour participer à la vie de GIMI 2.0. GIMI 2.0 vise à développer des projets multi-omiques (génomique, épigénomique, métabolomique) pour mieux comprendre les maladies et améliorer leur prise en charge personnalisée, notamment à l'interface entre cancer et maladies rares. Le groupe favorisera également des collaborations avec les sciences humaines et sociales pour explorer les enjeux des tests génomiques, et organisera régulièrement des rencontres scientifiques pour valoriser ses activités.



10) DERNIÈRES THÈSES SOUTENUES AU SEIN DE LA FHU

Thèses de médecine :

Julien MARAVAL : *Évolution des situations d'impasse diagnostique en lien avec l'intégration des nouvelles technologies dans le système de santé français entre 2012 et 2022 : une étude du réseau AnDDI-Rares dans le cadre de l'Observatoire du Diagnostic*, le 17 octobre 2025.

Céline JOST : *Les inhibiteurs de tyrosine kinase dans les syndromes de Kosaki et Penttinen : nouveaux patients, suivi des individus traités et revue de la littérature*, le 21 novembre 2025.

Thèses de Sciences :

Nawale HADOUIRI : *Caractérisations et évaluations clinico-biologiques innovantes dans le champ des maladies neuromusculaires*, le 17 janvier 2025.

Caroline RACINE : *Caractérisation clinico-biologique des diagnostics moléculaires multiples dans le domaine des anomalies du développement et de la déficience intellectuelle*, le 13 octobre 2025.

Eléonore VIORA-DUPONT : *Les données secondaires en médecine génomique : quels enjeux pour le patient atteint d'anomalie du développement et sa famille ?*, le 1^{er} décembre 2025.

11) LES PUBLICATIONS INITIÉES PAR LA FHU EN 2025

- Racine C, Garde A, Martz O, Safraou H, Eluard V, Rousseau T, Marle N, Harizay FT, Martin L, Maraval J, Bruel A-L, Philippe C, Thauvin-Robinet C, Faivre L. **First prenatal case of genotypically and phenotypically overlapping double molecular diagnosis of Van den Ende-Gupta and 22q11.2 deletion syndromes**. Mol Genet Genomic Med. 2025 Apr;13(4):e70096. doi: 10.1002/mgg3.70096.
- Thauvin-Robinet C, Garde A, Favier M, Delanne J, Racine C, Rousseau T, Nambot S, Bruel A-L, Moutton S, Quelin C, Colson C, Brehin A-C, Guerrot A-M, Rooryck C, Putoux A, Blanchet P, Odent S, Schaefer E, Boute O, Goldenberg A, Guichet A, Abel C, Morel G, Fradin M, Isidor B, Vincent M, Francannet C, Vera G, Petit F, Nizon M, Wells C, Jeanne M, Deiller C, Ziegler A, Godin M, Saugier-veber P, Cassinari K, Blanc P, Simon E, Binquet C, Duffourd Y, Safraou H, Denomme-Pichon A-S, Vitobello A, Philippe C, Faivre L, Tran-Mau-Them F, Bourgon N. **Reanalysis of unsolved prenatal exome sequencing for structural defects: diagnostic yield and contribution of postnatal/postmortem features**. Eur J Hum Genet. 2025 Apr 4. doi: 10.1038/s41431-025-01823-y. Online ahead of print.
- Bonniaud B, Luu M, Cormier C, Racine C, Espitalier A, Malbranche C, Rega A, Gaumet T, Kuentz P, Vabres P, Thauvin-Robinet C, Bardou M, Gay S, Faivre L, Delanne J. **Lack of behavioural improvement with sirolimus in a patient with MTOR-related macrocephaly with pigmentary mosaicism: A new case report**. Eur J Med Genet. 2025 Mar 22;75:105012. doi: 10.1016/j.ejmg.2025.105012. Online ahead of print.
- Bruel A-L, Vulto-vanSilfhout AT, Bilan F, Le Guyader G, Gilbert-Dussardier B, Le Guillou X, Rondeau S, Rio M, Lee KN, Beil A, Suri M, Guerin F, Ruault V, Goldenberg A, Lecoquierre F, Bertsch N, Anderson R, Yang X-R, Inness M, Rikeros-Orozco E, Palomares-Bralo M, Cassady Hayek J, Cech J, Jhuraney A, Kumar RD, Mercimek-Andrews S, Ambrose A, Wakeling EN, Wentzensen IM, Torti E, Gooch C, Faivre L, Philippe C, Duffourd Y, Vitobello A, Thauvin-Robinet C. **Heterozygous CELF4 variants in the N-term region crucial for the RNA-binding activity lead to neurodevelopmental disorder and obesity**. Eur J Hum Genet. 2025 Mar 19. doi: 10.1038/s41431-025-01809-w. Online ahead of print.
- Lucaïn M, Vitobello A, Sadikovic B, Albuissou J, Gaudillat L, Chevarin M, Maraval J, Thauvin-Robinet C, Kerkhof J, Philippe C, Nambot S, Faivre L. **Abnormal DNA methylation profile suggests the extension of the clinical spectrum of the SETD2-related disorders to a syndromic multiple tumor phenotype**. Am J Med Genet A. 2025 Mar 19:e64043. doi: 10.1002/ajmg.a.64043. Online ahead of print.
- PFMG2025 contributors. **PFMG2025-integrating genomic medicine into the national healthcare system in France**. Lancet Public Health. 2025 Jan 6;50:101183. doi: 10.1016/j.lanepe.2024.101183. eCollection 2025 Mar.
- Gaudillat L, Patay L, Sawka C, Baurand A, Nambot S, Level C, Laurent G, Eicher JC, Bertaux G, Falcon Eicher S, Denis C, Carvalho S, Cazeneuve C, Janin A, Millat G, Peyron C, Thauvin-Robinet C, Charron P, Faivre L. **Cardiogenetics and uncertainty: Evaluation of professional vulnerability in France**. Eur J Hum Genet. 2025 Apr;74:104999. doi: 10.1016/j.ejmg.2025.104999. Epub 2025 Feb



- Racine C, Callier P, Touraine R, Vitobello A, Hanna N, Arnaud P, Jondeau G, Boileau C, Thauvin-Robinet C, Creveaux I, Gatinois V, Willems M, Faivre L. **De Novo Balanced Translocations Disrupting the FBN1 Gene Diagnosed by Genome Sequencing: An Uncommon Cause of Marfan Syndrome Modifying Genetic Counseling.** *Am J Med Genet A.* 2025 Apr;197(4):e63923. doi: 10.1002/ajmg.a.63923. Epub 2024 Nov 25.
- Maraval J, Delahaye-Duriez A, Racine C, Bruel A-L, Denommé-Pichon A-S, Gaudillat L, Thauvin-Robinet C, Lucain M, Satre V, Coutton C, AURAGEN Consortium, de Sainte Agathe JM, Keren B, Faivre L. **Expanding MNS1 Heterotaxy Phenotype.** *Am J Med Genet A.* 2025 Jan;197(1):e63862. doi: 10.1002/ajmg.a.63862. Epub 2024 Sep 5.
- Mania-Pâris L, Ewencyk C, Nicolas G, Anheim M, Durr A, Pichon B, Isner-Horobeti ME, Angelini C, Goizet C, Roubertie A, Soudrie B, Davion JB, Marolleau I, Maumy I, Pichon V, Thauvin C, Thomas Q. **French guidelines for the diagnosis and management of pure hereditary spastic paraplegia.** *Rev Neurol (Paris).* 2025;181(6):471-482. Epub 2025 May 30. doi:10.1016/j.neurol.2025.05.001.
- Bouhatous Y-M, Arnaud P, Jondeau G, Bonneau D, Rouleau F, Plessis G, Vincent A, Labombarda F, Maragnes P, Delanne J, Muller M, Coubes C, Bredy C, Gouya L, Odent S, Basquin A, Dupuis-Girod S, Barthelet M, Ginglinger E, Delobel B, Vaksman G, Alessandri JL, Arsac LA, Thomas E, Julia S, Chesneau B, Dulac Y, Callewaert B, Loeys B, Vaerle M, Menke LA, Groenink M, Ades L, Ballesta-Martinez MJ, Shanske AL, Tinschert S, Gehle P, Thauvin-Robinet C, Eicher JC, Falcon-Eicher S, Boileau C, Binquet C, Hanna N, Faivre L. **Shprintzen-Goldberg syndrome: follow-up of the cardiovascular features in an international cohort of 29 patients with SGS.** *J Med Genet.* 2025 Aug 20;62(9):600-606. doi:10.1136/jmg-2024-110341.
- Engel C, Rendek M, Assoumani J, Argilli E, Ariani F, Avice-Denizet A-L, Bijlsma EK, Blanc P, Bruno LP, Callewaert B, Capra V, Carullo M, Chesneau B, Coppens S, Curry C, Dale B, Dahlen E, Delahaye-Duriez A, Denommé-Pichon A-S, Demeer B, Dvořáková L, Fischer J, Geneviève D, Giacomini T, Handrup MM, Heron D, Hüning I, Iacomino M, Isidor B, Keren B, Kmoch S, Koolen DA, Kübler A, Laštůvková J, Le C, Levy J, Lo Rizzo C, maitz S, Marlin S, Mignot C, Mirzaa G, Nagel I, Neuens S, Nosková L, Pao E, Pecková A, Plaisancie J, Porrmann J, Privitera F, Reis A, Renieri A, Rio M, Rippert A, Ryba L, Scala M, Schieving JH, Sherr EH, Shuen A, Sidlow R, Smol T, Soblet J, Striano P, Suri M, Syryn H, Tran Mau-Them F, Travessa AM, Van Gils J, Vasileiou G, Verseput JJA, Vilain C, Vincent-Delorme C, Vyhnálková E, Wakeling EL, Zacher P, Zara F, Kuentz P, Piard J. **Comprehensive analysis of CNOT3-related neurodevelopmental disorders: phenotypic and genotypic characterization.** *Eur J Hum Genet.* 2025 Aug;33(8):989–996. doi: 10.1038/s41431-025-01884-z.
- Daval C, Meunier-Beillard N, Viora-Dupont E, Delanne J, Garde A, Racine C, Tran Mau-Them F, Denommé-Pichon A-S, Philippe C, Bruel A-L, Safraou H, Odent S, Quélin C, Legendre M, Naudion S, Jeanne M, Jacquemont M-L, Guichet A, Saldana C, Guerrot A-M, Goldenberg A, Guégan C, Vincent M, Putoux A, Francannet C, Wells C, Arthuis C, Alexandre E, Rousseau T, Martz O, Simon E, Magnien O, Robert F, Bert S, Coatleven F, Revevaz F, Moulinié P, Binquet C, Thauvin-Robinet C, Faivre L. **The Arrival of Exome Sequencing in French Prenatal Diagnosis: An Exploratory Qualitative Study Among Professionals in Prenatal Diagnosis Centers: Prenatome-SHS.** *Prenat Diagn.* 2025. doi: 10.1002/pd.6863.
- Bouhatous Y-M, Bredrup C, Maurer A, Mirakovska L, Foster A, Kosaki K, Jost C, Demoulin J-B, Luu M, Vabres P, Kurtz J-E, Schaefer E, Guimier A, Cormier-Daire V, Lim D, Thompson S, Olson L, Kwon HR, Aguirre-Rodriguez C, Hernandez-Dorransoro U, Martinez-Soraa I, Iznardo H, Mascaró J-M, Baselga E, Kalantari S, Mussa A, Gazzin A, Carli D, Svinvik I, Mutlu-Albayrak H, Bluefeather S, Zarate Y, Takenouchi T, Naicker T, Chateau A, Gokhul A, Dube-Pule A, Haniffa M, Ong Peitee W, Nordgren A, Carpentier M, Binquet C, Briffaut A-S, Bal L, Pond D, Rustad CF, Bardou M, Faivre L. **'Knowing and Treating Kosaki/Penttinen syndrome' international collaborative consortium: recommendations for follow-up, natural history and a real-life observational study about safety and efficacy profile of tyrosine kinase inhibitors.** *J Med Genet.* 2025. doi: 10.1136/jmg-2024-110600.
- Kuentz P, Hubiche T, Mallet S, Severino-Freire M, Maruani A, Boccara O, El Chehadeh S, Dadone-Montaudie B, Martel J, Amsallem D, Piard J, Coste V, Puzenat E, Thauvin-Robinet C, Faivre L, Bonniaud B, Vabres P. **Double nonallelic somatic activating oncogene variants in a series of mosaic vascular anomalies.** *Br J Dermatol.* 2025 Nov 18;193(6):1255-1257.
- Mania-Pâris L, Vitobello A, Safraou H, Tran Mau-Them F, Duffourd Y, Nambot S, Bruel A-L, Denommé-Pichon A-S, Duloquin G, Béjot Y, Faivre L, Thauvin-Robinet C, Thomas Q. **Systematic Genetic Assessment in Young Patients With Cryptogenic Stroke: The ES-EASY project.** *Stroke.* 2026 Jan;57(1):148–156. doi: 10.1161/STROKEAHA.125.051020. Epub 2025 Sep 19. PMID: 40970272.
- Lucain M, Duffourd Y, Malbos M, Vitobello A, Thauvin-Robinet C, Thomas Q. **Past, present, and future of genomic technologies in cerebellar ataxias.** *J Neurol.* 2025 Nov 8;272(12):753. doi: 10.1007/s00415-025-13478-2.



- Masson A, Paccaud J, Orefice M, Colin E, Mäkitie O, Cormier-Daire V, Relator R, Ghosh S, Strub J-M, Schaeffer-Reiss C, Marcelis C, Koolen DA, Pfundt R, de Boer E, Vissers LE, Gardeitchik T, Am Aarts L, Rinne T, Terhal PA, Verbeek NE, Zuurbier LC, Plomp AS, Wessels MW, de Man SA, Bouman A, Bird LM, Saadeh-Haddad R, Guillen Sacoto MJ, Person R, Gooch C, Hurst AC, Thompson ML, Hiatt SM, Littlejohn RO, Roeder ER, Mori M, Hickey SE, Hunter JM, Lee K, Osman K, Halloun R, Bachmann-Gagescu R, Rauch A, Wieczorek D, Platzer K, Luppe J, Duplomb-Jego L, El It F, Duffourd Y, Tran Mau-Them F, Huber C, Gordon CT, Taylan F, Mäkitie RE, Costantini A, Valta H, Robertson S, Poke G, Francoise M, Cioffi A, Tartaglia M, Ekhilevitch N, Zaid R, Levy MA, Kerkhof J, McConkey H, Delanne J, Chevarin M, Vautrot V, Bourgeois V, Nguyen S, Marle N, Callier P, Safraou H, Morgan A, Amor DJ, Hildebrand MS, Coman D, Aubert Mucca M, Thevenon J, Laffargue F, Bilan F, Pebrel-Richard C, Yoon G, Axford MM, Pérez-Jurado LA, Sevilla-Porras M, Black DL, Philippe C, Sadikovic B, Thauvin-Robinet C, Olivier-Faivre L, Ori M, Thomas Q, Vitobello A. **PTBP1 variants displaying altered nucleocytoplasmic distribution are responsible for a neurodevelopmental disorder with skeletal dysplasia.** J Clin Invest. 2025 Sep 18;135(22):e182100. doi: 10.1172/JCI182100. eCollection 2025 Nov 17.
- Malbos M, Gautier T, Shillington A, Colin E, Le Guillou X, Caluseriu O, Isidor B, Cogné B, Mignot C, Keren B, Weber S, Jacquin C, Dudding T, Calame D, Piard J, Levy J, Latypova X, Verloes A, Niclass T, Jacqueline A, White L, Moizard M-P, Dollfus H, Moutton S, Delanne J, Racine C, Thomas Q, Denommé-Pichon A-S, Tran Mau-Them F, Bruel A-L, Safraou H, Philippe C, Duffourd Y, Thauvin-Robinet C, Govin J, Vitobello A, Faivre L. **Further phenotypical delineation of DLG3-related neurodevelopmental disorders.** Eur J Hum Genet. 2025 Dec;33(12):1585–1595. doi: 10.1038/s41431-025-01937-3. Epub 2025 Sep 22.
- Level C, Thauvin-Robinet C, Biquet C, Duffourd Y, Davoine E, Chevarin M, Tran-Mau-Them F, Lemaitre M, Bruel A-L, Safraou H, Salvi D, Tisserant E, Lecommandeur E, Charreton A, Hassine A, de Tayrac M, Redon R, Barc J, Schmitt S, Piard J, Kuentz P, Cormier C, Malbos M, Racine C, Chabrol B, Cheillan D, Tardy V, Colin E, Bris C, Mercier S, Nizon M, Gaudillat L, Loizeau V, Lenelle C, Mottet N, Simon E, Arnoux J-B, Carpentier M, Renaud C, Ziegler A, Lejeune C, Jannot A-S, Asensio M-L, Rollier P, Odent S, Bezieau S, Pasquier L, Huet F, Faivre L. **PERIGENOMED-CLINICS 1-the first study on feasibility, acceptability and psychosocial impact of PERIGENOMED: a pilot project aimed at providing initial concrete evidence on the relevance of panel-based genome sequencing for newborn screening (NBS) in France.** BMJ Open. 2025 Oct 23;15(10):e105752. doi: 10.1136/bmjopen-2025-105752. PMID: 41130699; PMCID: PMC12551548.
- Viora-Dupont E, Delanne J, Garde A, Nambot S, Colin E, Bournez M, Fauconnier-Fatus C, Racine C, Simao De Souza C, Bernard C, Maurer A, Espitalier A, Biquet C, Bouctot M, Humbert M-L, Briffaut A-S, Darmency V, Plumet P, Cotinaud-Ricou A, Relin N, Callier P, Mosca-Boidron A-L, Marle N, Tran Mau-Them F, Denommé-Pichon A-S, Safraou H, Vitobello A, Philippe C, Duffourd Y, Bruel A-L, Thauvin-Robinet C, Faivre L. **Exome sequencing in severe non-syndromic specific learning and language disorders in a French cohort.** Mol Autism. 2025 Oct 30;16(1):54. doi: 10.1186/s13229-025-00688-8.

12) LES COMMUNICATIONS DE L'ÉQUIPE

Zoom sur les communications de l'équipe présentées au congrès ESHG, Milan, juin 2025

Communications orales :

1. Paccaud J, Masson A, El It F, Colin E, Mäkitie O, Taylan F, Marcelis C, Koolen D, Robertson S, Bird L M, Guillen Sacoto M J, Person R, Saadeh Haddad R, Wessels M W, Bouman A, Gooch C, Plomp A, Littlejohn R O, Roeder E R, Verbeek N, Cormier-Daire V, Mori M, Hickey S, Terhal P, Gardeitchik T, Platzer K, Michel F, Ekhilevitch N, Duffourd Y, Tran Mau-Them F, Philippe C, Thauvin C, Faivre L, PTBP1 Research Group, Ori M, Duplomb L, Thomas Q, Vitobello A. **PTBP1 cytoplasmic retention is associated with a new syndromic neurodevelopmental disorder.** ESHG Early Career Investigator Fellowship.



2. PFMG2025 contributors (Thauvin-Robinet C). **PFMG2025 - Integrating genomic medicine into the national healthcare system in France.**





Communications affichées :

- Gaudillat L, Patay L, Santenard J, Baurand A, Beaudouin A, Salvi D, Level C, Faivre L, Nowak F, Peyron C, Thauvin-Robinet C. **Genomic Pathway Managers: A novel role in the genomic medicine care pathway in France – Overview and perspectives.**
- Level C, Duffourd Y, Lenelle C, Salvi D, Davoine E, Huet F, Chevarin M, Tran Mau Them F, Binquet C, French Rare Disease Network AnDDI-Rares, French Rare Disease Network BRAINTEAM, French Rare Disease Network CARDIOGEN, French Rare Disease Network DefiScience, French Rare Disease Network FAI2R, French Rare Disease Network FAVA-Multi, French Rare Disease Network FILFOIE, French Rare Disease Network FILNEMUS, French Rare Disease Network FIMARAD, French Rare Disease Network FIMATHO, French Rare Disease Network FIRENDO, French Rare Disease Network G2M, French Rare Disease Network MARIH, French Rare Disease Network MHEMO, French Rare Disease Network MCGRE, French Rare Disease Network MUCO-CFTR, French Rare Disease Network ORKID, French Rare Disease Network OSCAR, French Rare Disease Network RESPIFIL, French Rare Disease Network SENSGENE, Ziegler A, Arnoux J-B, Belot A, Sevin C, Krahn M, Cheillan D, Tardy V, Bezieau S, Pasquier L, Rollier P, Odent S, Thauvin C, Faivre L. **A collaborative working group of experts to define the list of diseases to be screened in the French genomic newborn screening project PERIGENOMED.**
- Racine C, Tran Mau-Them F, Safrrou H, Bruel A-L, Denommé-Pichon A-S, Vitobello A, Auclair A, Ruault V, Labrune P, Colin E, Durand B, Houdayer C, Rollier P, Wells C, Rouxel F, Armand T, Willems M, Delanne J, Garde A, Schaefer E, Bejjani L, Beneteau C, El Chehadeh S, Pasquier L, Odent S, Picone O, Raymond L, Gérard B, Addé B, Vanhoye X, Gassend V, Faivre L, Thauvin C. **How to sustain genome sequencing in prenatal diagnosis in less than 7 workdays: The French PRENATOME-ULTRA pilot study.**
- Jost C, Mussa A, Kurtz J-E, Gokhul A, Kalantari S, Carli D, Gazzin A, Naicker T, Chateaux A, Bouhatous Y-M, Mirakovska L, Gaumet T, Iznardo H, Baselga E, Mascaro J M, Bredrup C, Gladkauskas T, Rustad C F, Svinvik I V, Pond D, Schaefer E, Luu M, Bardou M, Faivre L. **Tyrosine kinase inhibitors in Kosaki/Penttinen syndromes: New reports, follow-up of treated individuals and literature review.**
- Mazel B, Folletet A, Beaudouin A, Lançon A, Patay L, Baurand A, Sawka C, Reda M, Santenard J, Comte A, Goussot V, Derangère V, Faivre L, Nambot S, Albuisson J. **EX²TRICAN study: uncovering genetic predisposition factors in extreme cancer phenotypes through germline exome sequencing.**
- Rendek M, Barth M, Prouteau C, Chevarin M, Tran Mau-Them F, Boland-Auge A, Olaso R, Deleuze J, Lejeune C, Dollfus H, DEFIDIAG study group, Duffourd Y, Colin E, Thauvin C, Vitobello A, Safrrou H. **The integration of short and long read genome sequencing alongside optical mapping in the discovery of a mitochondrial insertion in the gene SLC6A8.**
- Viora-Dupont E, Meunier-Beillard N, Bouctot M, Asensio M-L, Briffault A-S, Thauvin C, Philippe C, Gaudillat L, Odent S, Fournier C, Bonneau D, Lacombe D, Hairech N, Laurent M, Caumes R, Wyrebski A, Edery P, Chatron N, Sanlaville D, Sigaudy S, Mallet A, Consolino E, Genevieve D, Haquet E, Isidor B, Guyon L, Nicolas G, Saugier-Verber P, Gonde D, Guegan C, Thevenon J, Gauthier M, Héron D, Keren B, Faudet A, El Chehadeh S, Tempe L, Kastner C, Schluth Bolard C, Lyonnet S, Deleuze J-F, DEFIDIAG-DS Consortium, Gargiulo M, Lejeune C, Gerard B, Dollfus H, Moulinie P, Robert F, Binquet C, Faivre L. **DEFIDIAG-DS: Reasons for accessing secondary findings and the consequences of reporting them in 2500 French patients.**
- Hamamie-Chaar A, Renaud M, Gençpinar P, Bruel A-L, Philippe C, Maraval J, Racine C, Hadouiri N, Lambert L, Schmitt E, Banneau G, Hocquel A, Thauvin C, Faivre L, Thomas Q H. **Patients with complex and very-early-onset ATL-related spastic paraplegia offer insights on genotype/phenotype correlations and support for autosomal recessive forms of SPG3A.**
- Castillon E, Binquet C, Boespflug-Tanguy O, Curie A, Desportes V, Flamant F, Frenkiel H, Oliver I, Panagiotakaki E, Sarret C, Savagner F, Sevin C, Stoupa A, Faivre L. **Prevalence and Natural History of Allan-Herndon-Dudley Syndrome: Insights from a French Rare Disease Cohort.**
- Maraval J, Dampfhofer C, Journée A, Poitevin C, Binquet C, Ascensio M L, Sabour N, Briffaut A-S, Creusvaux T T, Alqs-Matti R, Mbarushimana A, Lacombe D, Nagom N F, Spodenkiewicz M, Servel J, Genieve D, Patat O, Khau Van Kien P, Lambert L, Poirsier C, Schaeffer E, Piard J, Capri Y, Korchi S, Dard R, Whalen S, Delahaye-Duriez A, Lackmy M, Odent S, Laubert M, Toutain A, Isidor B, Bonneau D, Audebert-Bellanger S, Stoeva R, Demurger F, Boute O, Bellengier L, Jobic F, Guerrot A-M, Vincent-Devulder A, Monin P, Douzi K, Sigaudy S, Marey I, Francannet C, Touraine R, Grelet M, Le Guyader G, Amiel J, Melki J, Racine C, Thauvin-Robinet C, Pelissier A, Demougeot L, Colin E, Faivre L. **Evolution of situations of diagnostic deadlock and impasse considering the integration of new technologies in French healthcare from 2012 to 2022: A study of the AnDDI-Rares network within the Diagnosis Observatory.**



Les communications pour l'année 2025 de la FHU TRANSLAD sur l'extension du dépistage néonatal en France et à l'étranger

La FHU TRANSLAD a été sollicitée à de nombreuses reprises pour parler du séquençage du génome dans l'extension du dépistage néonatal. Voici la synthèse des conférences sur invitation :

- L. Faivre, E. Davoine. **L'extension du dépistage néonatal par la médecine génomique en France : où en sommes-nous?**, Journée annuelle scientifique Société Française de Dépistage Néonatal (Paris, janvier 2025).
- L. Faivre. **Les avancées de PERIGENOMED et le point à l'international.** Société Française de Dépistage Néonatal (Paris, janvier 2025).
- L. Faivre, E. Davoine. **ICoNS : An alliance of genomic scientists and stakeholders who share a vision of responsibly implementing newborn sequencing to predict treatable disease in babies and intervene before symptoms begin.** Journée annuelle scientifique Société Française de Dépistage Néonatal (Paris, janvier 2025).
- F. Huet. **La nouvelle commission scientifique de prospectives.** Journée annuelle scientifique Société Française de Dépistage Néonatal (Paris, janvier 2025).
- C. Level, M. Lemaître. **Information et consentement : Perspectives des parents en France à propos de l'évolution du dépistage néonatal avec ou sans outil génétique.** Séminaire multidisciplinaire SHS organisé par la FHU GenOMedS (Rennes, février 2025).
- L. Faivre. **Vers un dépistage de masse des maladies génétiques traitables ?** Le colloque des Pharmaceutiques : Web conférence « Maladies rares : Dépister plus, diagnostiquer plus tôt, pour mieux traiter » (février 2025).
- L. Faivre, E. Davoine. **Feedback on the experience of the CHU Dijon recruitment centre: what have we learnt so far from 8 weeks of recruitment ?** Screen4Care meeting (Finland, mars 2025).
- L. Faivre. **Dépistage néonatal : évolutions nécessaires et perspectives de recherche. Colloque Dépister les maladies rares : Accélérer, anticiper, généraliser.** Alliance Maladies Rares Palais du Luxembourg (Paris, avril 2025).
- M. Lemaître. **Etudes en sciences humaines et sociales autour du dépistage néonatal (projet SeDeN).** Réunion du groupe de travail de l'AFM autour de la myopathie de Duchenne (En ligne, avril, 2025).
- L. Faivre. **Rare diseases commitment: From screening to care.** Kyowa Kirin International employee meeting (Paris, avril 2025).
- C. Thauvin, Y. Duffourd. **PERIGENOMED. Extension du dépistage néonatal en France avec le séquençage du génome.** 2^{ème} Symposium IA Omiques Maladies Rares (Montpellier, avril 2025).
- L. Faivre, E. Davoine. **Le projet européen sur le dépistage néonatal génétique (DNNg) : retour d'expérience du CHU Dijon Bourgogne.** 3^{ème} jeudi de génétique clinique (En ligne, avril 2025).
- C. Level, M. Lemaître. **Point d'étape sur les projets de recherche autour de l'extension du dépistage néonatal de la FHU TRANSLAD.** Présentation Groupama (En ligne, avril 2025).
- M. Lemaître. C. Level. **Avantages et enjeux de l'extension du dépistage néonatal par outils génomiques : point de vue des parents en France, concernés ou non par une maladie rare.** Journée annuelle des centres du test prédictif, prénatal et préimplatoire (Paris, mai 2025).
- F. Huet. **Le dépistage néonatal/ projet PERIGENOMED.** Congrès de la Société Française de Pédiatrie. (Lyon, juin 2025)/ Audition HAS. (Paris, juin 2025).
- L. Faivre. **Les enjeux du projet PERIGENOMED.** Séminaire de Génétique de l'Ouest (Le Croisic, septembre 2025).
- C. Thauvin, Y. Duffourd, M. Chevarin. **DNN génomique: quels défis pour un laboratoire ? Premiers enseignements du projet pilote PERIGENOMED.** Séminaire de génétique de l'Ouest (Le Croisic, septembre 2025).
- F. Huet, L. Faivre. **Table ronde : Maladies rares et séquençage du génome à la naissance : espoirs, limites et perspectives.** Séminaire de génétique de l'Ouest (Le Croisic, septembre 2025).
- F. Huet. **Le dépistage néo-natal : son histoire et son évolution pressentie.** Séminaire de génétique de l'Ouest (Le Croisic, septembre 2025).
- C. Thauvin. **PERIGENOMED CLINICS-2 : un projet sur l'extension du dépistage néonatal par la médecine génomique.** Commission scientifique de prospectives du dépistage néonatal (En ligne, octobre 2025).
- F. Huet. **Dépistage néonatal.** SFMPP (Paris, octobre 2025).



- C. Thauvin. **Le projet PERIGENOMED**. Conférence inaugurale des Assises de la prévention et du dépistage (Dijon, septembre 2025).
- L. Faivre. **L'extension du dépistage néonatal**. Assises de la prévention et du dépistage (Dijon, septembre 2025).
- L. Faivre. **PERIGENOMED : une histoire de transformation un projet au cœur de la prévention**. Assises de la prévention et du dépistage (Dijon, septembre 2025).



Présentation du projet PERIGENOMED et ses premiers résultats aux Assises de la Prévention et du Dépistage

- L. Faivre. **Projet PERIGENOMED et quelles questions pour la médecine prédictive ?** Congrès Rare (Paris, octobre 2025).
- E. Castillon, Y. Duffourd. **Avancée sur le data challenge**. SFMPP/DOME. SFMPP (Paris, octobre 2025).
- L. Faivre. **L'extension du dépistage néonatal**. Journées de la prévention des laboratoires Chiesi (Paris, octobre 2025).
- L. Faivre, H. Safraou. **Dépistage néonatal à l'échelle du génome**. Club de Génétique de l'Est (Metz, novembre 2025).
- F. Huet. **Le dépistage néonatal/ projet PERIGENOMED**. Audition Sénat. (Paris, novembre 2025).
- S. Nambot. **Quelles prédispositions génétiques au cancer retenues dans le projet PERIGENOMED**. Réunion SFCE (en ligne, décembre 2025).
- F. Huet. **Le dépistage néonatal/ projet PERIGENOMED**. Groupe d'étude en néonatalogie d'île de France. (Paris, décembre 2025)/ Cercle de Pédiatrie de Bourgogne. (Dijon, décembre 2025)/ Journée annuelle AIRG, thème : "Dépistage, avancées et Intelligence Artificielle en Néphrologie" (Paris, décembre 2025).
- S. Nambot, L. Pasquier. **Programmes français de dépistage génomique large à la naissance, focus sur les gènes d prédisposition au cancer (liste 1 et liste 2)**. Réunion du comité Oncogénétique. (En ligne, novembre 2025).

ZOOM SUR LA PARTICIPATION DE L'ÉQUIPE DE LA FHU AU CONGRÈS ICONS, À LONDRES, OCTOBRE 2025



À l'occasion de la conférence ICoNS, qui s'est tenue à Londres en octobre 2025, le Pr Faivre a aminé une table ronde nommée **"Challenging Cases"**, avec de prestigieux orateurs comme Robert Green (USA, projet BabySeq), Wendy Chung (USA, projet Guardian), David Bick (UK, projet Generation Study), Laurent Servais (Belgique, projet BabyDetect) et Sebastien Lunke (Australie, projet BabyScreen+). Cette initiative a été particulièrement appréciée, et a mené au lancement des sessions "Challenging Cases" lors de chaque réunion mensuelle en ligne d'ICoNS. Ces sessions, suivies par plus de 90 participants internationaux, offrent un espace professionnel unique où des experts analysent collectivement les cas les plus complexes et ambigus, et permettent d'éviter que les cliniciens ne soient confrontés seuls à ces défis:



<https://www.iconseq.org/news-research/Blog%20Post%20Title%20One-3zaa9-zlxng-67tfc-h7lyh>.

congrès ICoNS



Cette initiative a mené à une invitation au congrès ESHG 2026.

Lors du congrès ICoNS, le Pr Faivre a participé à la session intitulée « **Global trends in newborn screening (NBS)** ». En amont de la conférence, le Pr Faivre a été sollicitée pour représenter le projet PERIGENOMED lors d'une initiative du Liberty Fund consacrée à l'extension du dépistage néonatal. Liberty Fund organise des débats internationaux sur des enjeux de société et a tenu, pour la troisième fois, une rencontre de deux jours à Londres, en amont de la conférence ICoNS, consacrée à ce sujet.

4 posters de l'équipe ont également été présentés (cf. liste ci-dessous)

C. Level, M. Lemaître, A. Ahmed, D. Salvi, I. Marchetti-Waternaoux, É. Cudry, F. Huet, C. Binquet, C. Thauvin-Robinet, C. Peyron, L. Faivre.

Aligning Expert and Public Perspectives on Disease Selection for Genomic Newborn Screening: Insights from the SeDeN Project in France.

C. Level, M. Lemaitre, D. Salvi, I. Marchetti, E. Cudry, F. Huet, C. Binquet, C. Thauvin, C. Peyron, L. Faivre. **Parental Preferences for Information on Newborn Screening: Insights from a National Survey in France.**

C. Level, M. Lemaitre, D. Salvi, I. Marchetti, E. Cudry, F. Huet, C. Binquet, C. Thauvin, C. Peyron, L. Faivre. **Parental support for genomic newborn screening in France: results from a national survey.**

H. Safraou, C. Binquet, C. Level, Y. Duffourd, M. Chevarin, E. Davoine, A. Bruel, M. Humbert-Asensio, E. Tisserant, C. Lenelle, E. Barbin, A. Vitobello, M. Lemaitre, A. Denommé-Pichon, E. Viora-Dupont, O. Kettani, D. Salvi, R. Belmonte, A. Auclair, V. Vautrot, C. Dondon, C. Rice, V. Bourgeois, E. Lecommandeur, A. Charreton, J. Piard, P. Kuentz, C. Cormier, M. Malbos, C. Racine, E. Colin, S. Mercier, V. Loizeau, N. Mottet, E. Simon, R. Mottotese, M. Carpentier, C. Lejeune, R. Touraine, S. Odent, S. Bezieau, L. Pasquier, F. Huet, C. Thauvin-Robinet, L. Faivre. **Genomic newborn screening in France: preliminary findings from the PERIGENOMED-CLINICS 1 pilot trial.**



AUTRES COMMUNICATIONS DE L'ÉQUIPE :

A l'international :

- P. Vabres, T. Hubiche, S. Mallet, A. Maruani, B. Dadone-Montaudie, O. Boccara-Perrin, S. El Chehadeh, B. Bonniaud, J. Martel, L. Olivier-Faivre and P. Kuentz. **Dual non-allelic activating somatic oncogene variants in cutaneous vascular malformations.** International conference on vascular anomalies. (Berlin, février 2025).
- N. B. Gold, J. Yeo, D. Ansel, M. Baker, J. Balciuniene, J. S. Berg, F. Boemer, W. K. Chung, H. L. Cope, D. J. Eckstein, N. Encina, L. Faivre, A. Ferlini, J. Garcia-Villoria, M. H. Gelb, J. Manuel Gonzalez De Aledo Castillo, K. Golden-Grant, T. Minten, R. B. Parad, N. Shah, Z. Stark, K. L. Sund, P. Tsipouras, M. To, International Consortium on Newborn Sequencing, L. Downie. **International Consortium on Newborn Sequencing consensus guidelines for gene selection in genomic newborn screening programs.** American College of Medical Genetics conference (Los Angeles, mars 2025).
- L. Faivre, J. Paccaud, E. Colin, M. De Sarlo, MT. Zimmermann, L. Van der Laan, M. Ori, D. Geneviève, K. Le Blanc, D. Wegner, M. Shinawi, C. Thauvin-Robinet, PR. Blackburn, B. Sadikovic, A. Vitobello. **A familiar gene, an unfamiliar story: TCF4 and a new mechanism unearthed after a decade of research.** UDNI (Rio de Janeiro, octobre 2025).
- L. Faivre, J. Paccaud, E. Colin, M. De Sarlo, MT. Zimmermann, L. Van der Laan, M. Ori, D. Geneviève, K. Le Blanc, D. Wegner, M. Shinawi, C. Thauvin-Robinet, PR. Blackburn, B. Sadikovic, A. Vitobello. **A decade-long journey to uncover a novel mechanism: when the well-known TCF4 gene tells a different story.** 20th Manchester dysmorphology and developmental disorders conference (Manchester, novembre 2025).
- S. Baffert, J. Cottin, T. Arcelin, C. Level, C. Thauvin, L. Faivre, C. Binquet, C. Lejeune. **Methodological challenges for the economic evaluation of genomic newborn screening: A scoping review.** ISPOR (Glasgow, novembre 2025).
- Q. Thomas. **Progressive cognitive impairment, neurological involvement, and neonatal crisis in ABBC9-related Intellectual disability and Myopathy Syndrome.** Poster. 20th Manchester Dysmorphology and Developmental Disorders Conference. (Manchester, novembre 2025).



En France :

- L. Gaudillat. **Évolution des enjeux et des pratiques liés à l'essor de la médecine génomique en France : perspectives des professionnels de santé impliqués dans la prescription d'analyses pangénomiques.** Communication orale sélectionnée sur abstract. Journée des conseillers en génétique (Lyon, mars 2025).
- J. Santenard, L. Patay. **Présentation du service de génétique de Dijon.** Communication orale sélectionnée sur abstract. Journée des conseillers en génétique (Lyon, mars 2025).
- C. Lenelle. **Projets de dépistage néonatal génomique : Retour d'expérience.** Communication orale sélectionnée sur abstract. Journée des conseillers en génétique. (Lyon, mars 2025).
- A. Garde. **Fetal case with a new SMPD4 homozygous variant secondary to maternal isodisomy of chromosome 2.** Journée des Jeunes SoFFoetiens. Communication orale sélectionnée sur abstract. Société Française de Fœtopathologie (SoFFœt). (mars 2025).
- V. Vautrot, C. Boché, A. Auclair, T. Serralta, A. Vitobello, L. Faivre, C. Thauvin, Y. Duffourd. **Mise en place d'un modèle prédictif d'aide au diagnostic des maladies rares à l'aide de données d'expression en RNA-seq.** Communication orale sélectionnée sur abstract. Webinaire "APIhour" de la société de bioinformatique BioinfoDiag. (En ligne, mars 2025).
- J. Delanne. **Le TDI de quoi parle-t-on ?** Conférence sur invitation. 4^{ème} webinaire de la fédé TND. (mars 2025).
- Q. Thomas. **Comment détecter les maladies à expansion de nucléotides ?** Session de la Société Francophone de Neurogénétique – JNLF 2025 : Conférence sur invitation. (Clermont-Ferrand, avril 2025).
- Q. Thomas. **Signes et symptômes de l'ataxie de Friedreich pour un diagnostic et une prise en charge précoces.** Symposium Biogen - JNLF 2025, Clermont Ferrand : Conférence sur invitation. (Clermont-Ferrand, avril 2025).
- L. Duplomb-Jego. **L'apport des organoïdes cérébraux dans la compréhension et la thérapie des maladies génétiques rares avec troubles neurodéveloppementaux.** Conférence sur invitation. Service de Neurologie, CHU Dijon, (Dijon, mai 2025).
- E. Viora-Dupont. **Troubles spécifiques du langage et des apprentissages non syndromique et séquençage d'exome : Expérience dijonnaise et revue de la littérature.** Communication orale sélectionnée sur abstract. Journées Recherche DéfiScience. (Paris, mai 2025).
- J. Cornaton. **La mise en place de GénoPsy-Dijon.** Conférence sur invitation. 4^{ème} journée des troubles du développement intellectuel et du comportement en Bourgogne (Dijon, juin 2025).
- T. Endomba Angong, R. Mottolese, Jenny Cornaton. **Les troubles du comportement dans le cadre des anomalies génétiques.** Conférence sur invitation. 5^{ème} webinaire Fédération TND. (En ligne, juin 2025).
- J. Cornaton, T. Gaumet, J. Massot, L. Augustyniak, N. Relin. **Accompagnements paramédicaux.** Conférence sur invitation. 24^{ème} e-RDV des associations AnDDI-Rares. (En ligne, juin 2025).
- L. Faivre, J. Cornaton. **Structuration d'une recherche sur le vieillissement et les TND au sein de la Filière AnDDI-Rares.** Conférence sur invitation. 4^{ème} journée des troubles du développement intellectuel et du comportement en Bourgogne (Dijon, juin 2025).
- R. Mottolese, J. Cornaton. **Lien psychiatrie et génétique pour une médecine personnalisée.** Webinaire AnDDI-Focus #8. (En ligne, juin 2025).
- L. Gaudillat, L. Patay, J. Santenard, A. Baurand, A. Beaudouin, D. Salvi, C. Level, L. Faivre, F. Nowak, C. Peyron, C. Thauvin-Robinet. **Regards croisés sur la production des données de prescription des tests génétiques : le Chargé de Parcours Génomique.** Communication orale sélectionnée sur abstract. Rencontres SHS et médecine génomique. (Marseille / en ligne, juin 2025).
- E. Viora-Dupont, N. Meunier-Beillard, M. Bouctot, M.L. Asensio, A.S. Briffault, C. Thauvin, C. Philippe, L. Gaudillat, S. Odent, C. Fournier, D. Bonneau, D. Lacombe, N. Hairech, M. Laurent, R. Caumes, A. Wyrebski, P. Edery, N. Chatron, D. Sanlaville, S. Sigaudy, A. Mallet, E. Consolino, D. Genevieve, E. Haquet, B. Isidor, L. Guyon, G. Nicolas, P. Saugier-veber, D. Gonde, C. Guegan, J. Thevenon, M. Gauthier, D. Héron, B. Keren, A. Faudet, S. El Chehadeh, L. Tempe, C. Kastner, C. Schluth Bolard, S. Lyonnet, J.F. Deleuze, P. Moulinie, S. Carvallo, DEFIDIAG-DS Consortium, M. Gargiulo, C. Lejeune, B. Gerard, H. Dollfus, F. Robert, C. Binquet, L. Faivre. **S'approprier la donnée additionnelle et la transmettre à sa famille : retour sur le suivi à 12 mois des parents inclus dans l'étude DEFIDIAG-DS.** Communication orale sélectionnée sur abstract. Rencontres SHS et médecine génomique(Marseille/en ligne, juin 2025).



- Y. Duffourd, A. Migeon, E. Tisserant, A. Auclair, V. Vautrot, T. Serralta, AS. Denommé-Pichon, H. Safraou, AL. Bruel, L. Faivre, R. Valencia, A. Vitobello, D. Rebeix, C. Thauvin. **Retour d'expérience sur l'utilisation d'un mésocentre certifié HDS pour les analyses de génétique médicale : enjeux, contraintes et perspectives.** Communication orale sélectionnée sur abstract. Journées Calcul Données : Rencontres scientifiques et techniques du calcul et des données. (Villeneuve D'Ascq, septembre 2025).
- L. Faivre. **Quelles ambitions pour le développement de la médecine personnalisée en France?** Conférence sur invitation. Séminaire MM conseil. 3^{ème} rendez-vous de la filière génomique. (Paris, septembre 2025).
- F. Nowak, C. Thauvin. **Avancement du Plan France Médecine Génomique 2025.** Conférence sur invitation. 11^{ème} congrès de la SFMPP. (Paris, octobre 2025).
- C. Thauvin et F. Nowak. **Avancement du Plan France Médecine Génomique 2025.** Conférence sur invitation. Journée des prescripteurs maladies rares et oncogénétique d'AURAGEN. (En ligne, octobre 2025).
- A. Baurand, L. Patay, A. Beaudouin, J. Santenard, M. Reda, A. Lançon, E. Henriat, T. Gaumet, H. Sfeir, M. Gardien, L. Montenot, C. Andriot, E. Billot, S. Nambot. **Et pourquoi pas des programmes d'ETP pour les patients porteurs d'une prédisposition génétique aux cancers ?** Assises de la prévention (Dijon, septembre 2025).
- Q. Thomas. **Expansion et raffinement du spectre clinique de l'acidurie 3-Methylglutaconique de type I : descriptions de 3 cas et revue de littérature.** Conférence sur invitation. Congrès annuel SFEIM. (Paris, novembre 2025).
- A. Baurand. **Et pourquoi pas un programme d'Education Thérapeutique pour les patients porteurs d'une prédisposition génétique aux cancers ?** Communication orale sélectionnée sur abstract. 14^e Forum du Cancéropôle Est. (Besançon, novembre 2025).
- N. Sokoloff, S. Odent, P. Edery, A. Gadier, C. Poizat-Amar, C. Philippe, C. Thauvin, S. Nambot, J. Delanne, A. Baurand, L. Demougeot, L. Faivre. **AnDDI-Clic : des images pour expliquer la génétique.** Poster. Congrès Rare. (Paris, octobre 2025)/ Congrès de la SFMPP. (En ligne, octobre 2025)/ Journée du Club Génétique de l'Est. (Metz, novembre 2025).
- Lefevre A, Cormier C, Tchibozo A, Jannot AS, AnDDI-Rare network, FIMATHO network, et al. **Interest of the French National Rare Disease Registry, a national epidemiological tool, for a better characterization of digestive disorders in ultra-rare genetic diseases.** Poster. Journée du Club Génétique de l'Est. (Metz, novembre 2025).
- Malbos M, Tran Mau-Them F, Sorlin A, Vitobello A, Olaso R, Ziegler A, Jeanne M, Couturier V, Racine C, Isidor B, Poë C, El It F, Fin B, Bacq-Daian D, Besse C, Garde A, Tisserant E, Delanne J, Nambot S, Gorce M, Nizon M, Vincent M, Moutton S, Fradin M, Lavillaureix A, Rollier P, Capri Y, Van Gils J, Busa T, Sigaudy S, Pasquier L, Barth M, Legendre M, Colin E, Naudion S, Benigni C, Lambert L, Spodenkiewicz M, Poirsier C, Margot H, Mercier S, Morel G, Piard J, Quelin C, Schaefer E, Chevarin M, Bruel AL, Safraou H, Flamant C, Prouteau C, Bonneau D, Toutain A, Semama D, Chantegret C, Deleuze JF, Philippe C, Duffourd Y, Faivre L, Denommé-Pichon AS, Thauvin-Robinet C. **Réanalyse à long terme (entre 3 et 6 ans après l'analyse initiale) des données de séquençage de génomes en trio réalisés initialement dans le cadre d'une stratégie accélérée chez des nouveau-nés et nourrissons pris en charge en unité de soins intensifs.** Poster. Journée du Club Génétique de l'Est. (Metz, novembre 2025).
- S. Nambot, N. Meunier Beillard, A. Peteuil, M. Reda, C. Bouttemy, A. Baurand, L. Patay, C. Lenelle, C. Thomas, J. Santenard, A. Beaudouin, C. Montagne, C. Lejeune. **INFOGene : Préférences des patients sur les modalités d'information avant une analyse d'exome théranostique.** Cancéropôle de l'EST. (Besançon, novembre 2025).
- R. Mottolese, C. Nicolas. **Etude descriptive du phénotype neuro-cognitif d'une cohorte de 29 patients français porteurs d'un syndrome BBSOAS (gène NR2F1).** Conférence sur invitation. Journée de rencontre des familles, cliniciens, chercheurs autour du Syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf (Paris, décembre 2025).
- J. Delanne. **Présentation du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) (en cours de rédaction) - syndrome BBSOAS (gène NR2F1).** Conférence sur invitation. Journée de rencontre des familles, cliniciens, chercheurs autour du Syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf (Paris, décembre 2025).
- L. Dauver, P. Kuentz, P. Vabres, G. Jeudy, B. Terriat, Y. Capri, H. Cave, A. Verloes, H. Mason-Suares, S. Wallace, L. Faivre, B. Bonniaud. **Un cas de RASopathie découverte chez une patiente consultant pour une malformation vasculaire.** Poster. Journées dermatologiques de Paris. (Paris, décembre 2025).



Pour les professionnels

1) LANCEMENT DU DÉPARTEMENT DES PATIENTS PARTENAIRES DANS LA FORMATION (DPPF)

L'Université Bourgogne Europe (UBE) a lancé début 2026 le Département des Patients Partenaires dans la Formation (DPPF) au sein de l'UFR des Sciences de Santé, sous l'impulsion d'une équipe-projet menée par le Pr. Laurence Faivre, le Dr Amélie Cransac et Elisabeth Cudry, patiente partenaire formatrice. L'UBE bénéficie d'un financement du « Fonds National Démocratie Sanitaire -FNDS- 2025 », visant à soutenir la phase d'amorçage du DPPF sur la période février 2026-juillet 2027.

Historique du partenariat patient au sein de l'UFR des Sciences de Santé de Dijon



Ce projet novateur répond à une attente forte des autorités publiques et médicales en termes de déploiement de la participation des patients dans la formation initiale des médecins et des pharmaciens.

La création du DPPF fait suite à plusieurs dispositifs pilotes menés depuis 2010 par l'UFR Santé autour du partenariat patient. Le DPPF veut aller plus loin, avec l'ambition de déployer des interventions réalisées par un binôme patient-partenaire/enseignant universitaire au sein des enseignements de médecine et de pharmacie.

Le DPPF sera placé sous l'autorité du directeur de l'UFR des Sciences de Santé et de son conseil d'UFR ; et sera administré par un comité de pilotage, composé entre-autre de membres de la direction de l'UFR, d'enseignants universitaires, de représentants des étudiants et de patients-partenaires formateurs.

Concrètement, l'action terrain du DPPF sera portée par un(e) chargé(e) de mission (recrutement en cours), afin de proposer des interventions pédagogiques de qualité, développées en co-construction selon les principes du partenariat patient et dans une démarche d'accompagnement pro-actif de tous les intervenants. A ce jour, une trentaine de patients-partenaires se sont déjà inscrits sur une liste de volontaires, et une dizaine d'enseignants d'UE motivés ont été recensés, ce qui permet d'envisager une bonne réception du dispositif. Les maladies rares sont particulièrement représentées dans le dispositif.

2) ORGANISATION DE LA 2^{ÈME} SOIRÉE RÉGIONALE DEDIEE AUX MALADIES NEUROGÉNÉTIQUES

La 2^{ème} édition de la **Soirée régionale de neurogénétique** a eu lieu le 19 mars 2025 à Dijon. Au programme: actualités cliniques et génétiques dans les ataxies cérébelleuses héréditaires et la maladie de Parkinson avec 2 orateurs invités de l'ICM : le Pr Alexandra Durr et le Pr Alexis Brice.





3) ORGANISATION DU 3^{ÈME} CONGRÈS GÉNOPSY

La 3^{ème} édition du congrès du réseau GénoPsy organisé par le CRMR GénoPsy de Dijon, avec le soutien de la Plateforme Expertise Maladies Rares (PEMR) a eu lieu le 21 novembre 2025 au Centre du Goût de Dijon. Une journée remplie de conférences autour de la thématique de la médecine participative.



4) ORGANISATION DE LA 4^{ÈME} JOURNÉE DES TROUBLES DU DÉVELOPPEMENT INTELLECTUEL ET DU COMPORTEMENT EN BOURGOGNE

Destinée aux acteurs hospitaliers, libéraux, médico-sociaux, institutionnels et associatifs. Co-organisé avec les filières de santé DefiScience et AnDDI-Rares, la PEMR BFC, l'ERHR BFC et la fédération TND du CHU Dijon Bourgogne, cette journée a réuni plus de 150 personnes du champ des TND. Diverses initiatives pour améliorer la prise en charge des patients avec TND ont été présentées, allant de l'accueil des patients dyscommuniquants au CHU de Dijon à la simulation médicale pour faciliter les consultations. Le programme a également inclus la présentation des projets de recherche et de structuration, ainsi que des interventions sur l'éducation thérapeutique, la périnatalité et la prise en charge de l'obésité.

5) PARTICIPATION DE LA FHU AUX ÉTATS GÉNÉRAUX DE LA BIOÉTHIQUE

L'Espace de réflexion éthique de Bourgogne-Franche-Comté (EREBFC), missionné par le CCNE pour organiser en région des débats contribuant à la réflexion autour de la révision des lois de bioéthique, a retenu la question de l'utilisation des données secondaires, actuellement interdite par la loi. La FHU a été sollicitée pour y participer au regard de ses travaux de recherche sur ce sujet. 8 débats sont en cours de déploiement sur le thème « **Savoir ou ne pas savoir. Faut-il aller chercher volontairement plus d'informations dans nos gènes ?** »

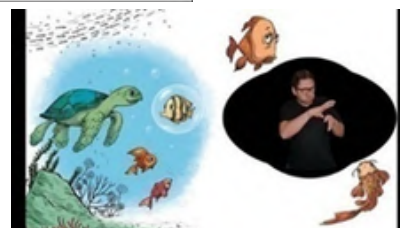
Voici la liste des débats :

Date	Lieu	Public	Professionnels
Jeudi 12 mars 2026	Lycée Charles de Gaulle - Dijon	Élèves de 1 ^{ère} spé SVT	Léa PATAY – Juliette SONDEY
Mardi 24 mars 2026	Maison Ramel - Dole	Professionnels en cancérologie	Léa PATAY – Elise BOUCHER BRISCHOUX
Jeudi 26 mars 2026	IFSI de Vesoul	Élèves en soins infirmiers de 2 ^{ème} et 3 ^{ème} année	Camille ENGEL – Marine CHUET
Vendredi 27 mars 2026	Salle Louis Pasteur – CHU Dijon	Professionnels du CHU spécialités ciblées	Laurence FAIVRE – Léa GAUDILLAT
Jeudi 02 avril 2026	Maison des Familles – CHU de Besançon	Professionnels du CHU spécialités ciblées	Elise BOUCHER BRISCHOUX – Juliette PIARD
Mardi 21 avril 2026	Salle 251 Campus Paramédical CHU Dijon	Personnes atteintes de maladies génétiques	Léa PATAY – Éléonore VIOIRA-DUPONT
Jeudi 23 avril 2026	Lycée Jules Haag – Besançon	Élèves de 1 ^{ère} spé SVT	Camille ENGEL – Juliette PIARD
Mardi 28 avril 2026	Salon des Portraits – Hôtel de ville de Besançon	Tout public	Marine CHUET – Juliette PIARD

**Pour les patients et le public**

2 nouveaux livres de la collection de livres « **Les Enfants de la Génétique** » de Sonia GOERGER ont été édités par le Fondation Ipsen : « **Oliver, le petit raton laveur** » abordant les ataxies cérébelleuses / vécu d'un enfant de personne touchée paru en janvier 2025 et « **Noah, le petit panda** », livre qui aborde la maladie de Stargardt et la perte progressive de la vue, publié en octobre 2025.

L'association ASDU en collaboration avec l'école de LSF (Langue de signes française) de Limoges a réalisé la traduction en langue des signes de plusieurs livres de la collection Les Enfants de la génétique.



- La nouvelle édition de l'**ABCdaire des Maladies Rares** – Volume 2, faisant suite au premier volume publié en 2023, est désormais disponible grâce au financement de la Fondation Ipsen.

Cette parution s'accompagne d'une vidéo en ligne, conçue pour enrichir et diffuser largement les contenus auprès des professionnels et du grand public : <https://www.youtube.com/watch?v=plrUUgna1Sg>

- Pour la Journée Internationale des Maladies Rares 2025, la FHU TRANSLAD a organisé une action de **sensibilisation aux handicaps** au sein d'un collège Dijonnais. Cette action s'est terminée par la réalisation d'une campagne de sensibilisation créée par les collégiens, et la projection des films lauréats du concours amateur de films ultra-courts lancé par la filière AnDDI-Rares.

- Participation du Pr Laurence Faivre à la **Eurodis Open Academy en décembre 2025** sur les bases de la génétique et de l'extension du dépistage néonatal.

- Un **webinaire sur le thème « vie sexuelle et affective, handicap et maladies rares »** a été organisé le 4 novembre 2025 dans le cadre des Réunion Patients-Familles-Soignants.

- Organisation de la Réunion régionale d'informations et d'échanges sur les Syndromes de Marfan et apparentés le 13 décembre 2025 à Dijon. Une quarantaine de personnes étaient présentes sur la matinée pour les présentations des professionnels. L'après midi a été centré sur les actions de l'association, et s'est déroulée entre les familles.

L'AGENDA DE LA FHU

Les prochains CoPil de la FHU auront lieu les **29 mai** et **2 octobre 2026**. La réunion du prochain comité scientifique aura lieu le **3 février 2027**.

