

## Informations pratiques

Séminaire organisé par Despina MOSHOUS

Inscription gratuite, mais obligatoire, nombre de places limité

Inscription par mail : [seminaire.uhr.nck@aphp.fr](mailto:seminaire.uhr.nck@aphp.fr)

Pour toute information : 01 44 49 48 23

### Institut Imagine

Amphithéâtre - 6<sup>ème</sup> étage  
24 boulevard du Montparnasse - 75015 PARIS  
[www.institutimagine.org](http://www.institutimagine.org)

### Accès Métro :

Duroc (10 et 13) - Montparnasse (4 et 12) - Falguière (12) - Pasteur (6 et 12)

### Accès Bus :

28 - 82 - 92 (arrêt en face) et 39 - 70 (arrêt à proximité)

\* **Attention** : en raison du **PLAN VIGIPIRATE**, l'accès au bâtiment sera autorisé uniquement si votre nom figure sur la liste des participants. **Votre inscription est donc indispensable.**  
Un contrôle des sacs sera effectué dans le hall d'entrée du bâtiment.



En partenariat  
avec  
l'Association de  
soutien à l'UIHR,  
Hôpital Necker

Séminaire  
d'Immunologie,  
d'Hématologie  
et de Rhumatologie  
pédiatriques

« Pierre Royer-  
Imagine »

Institut Imagine  
24, boulevard du Montparnasse  
75015 Paris  
Amphithéâtre 6<sup>ème</sup> étage

[www.institutimagine.org](http://www.institutimagine.org)

vendredi  
8 avril

20  
22

**8h30-9h00** *Arrival of the participants*

**9h00**  
**Session 1:** **Genetic testing for primary immunodeficiencies: chances and limitations**  
**Chaired by Despina Moshous**

Targeted Next Generation Sequencing as a first line strategy for PID diagnosis: the biologist's experience, Mathieu Fusaro, CEDI, Paris and Institute for Infectious and Inflammatory Diseases (Infinity), Toulouse (30 min)

Pitfalls in exome sequencing: the clinician's experience, Bénédicte Neven, UIHR and Imagine Institute, Paris (15 min)

Discussion

**10h00**  
**Session 2:** **Autoinflammation**  
**Chaired by Brigitte Bader-Meunier**

Role of mitochondria in autoinflammation, Alice Lepelley, Imagine Institute, Paris (30 min)

Discussion

**10h40-11h10** *Coffee break*

**11h10**  
**Session 3:** **HLH and beyond**  
**Chaired by Alain Fischer**

Alemtuzumab as first line treatment in over 50 patients with primary HLH, Despina Moshous, UIHR and Imagine Institute, Paris (30 min)

TIM-3 deficiency: Insights in pathophysiology, Fernando Sepulveda, Imagine Institute, Paris (20 min)

A blueberry muffin baby: from clinics to pathophysiology, Jean-Louis Stephan, CHU St Etienne and Benjamin Fournier, UIHR and Imagine Institute, Paris (20 min)

EBV: From HLH to smooth muscle tumours, Benjamin Fournier, UIHR and Imagine Institute, Paris (20 min)

Discussion

**13h00-14h15** *Lunch Break*

**14h15**  
**Session 4:** **News in PID**  
**Chaired by Bénédicte Neven**

PID in disguise, Isabelle Meyts, Leuven, Belgium (30 min)

Human CARMIL2 deficiency underlies a broader immunological and clinical phenotype than CD28 deficiency, Romain Levy, UIHR and Imagine Institute, Paris (20 min)

Early-onset autoimmunity associated with SOCS1 haploinsufficiency, Jérôme Hadjadj, Institut Imagine, Paris, France (20 min)

A new PID associated to constitutive thrombopenia, Marta Benavides Nieto, Imagine Institute, Paris, France (20 min)

Discussion

**16h00-16h30** *Coffee Break*

**16h30**  
**Session 5:** **Clinical cases**  
**Chaired by Martin Castelle**

**17h30** **Closing remarks**

