

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

« Pierre Royer-Imagine »
vendredi 14 mars 2025

Institut Imagine
24, boulevard du Montparnasse
75015 Paris
Amphithéâtre 6ème étage

www.institutimagine.org

Informations pratiques

Inscription gratuite, mais obligatoire, nombre de places limité.

par mail

seminaire.uihr.nck@aphp.fr

sur internet

<https://s.zoom.us/j/6Pff1CoaF>



Institut Imagine

Auditorium - 6^{ème} étage

24 boulevard du Montparnasse - 75015 PARIS

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 : 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.



institut
imagine
QUÉRIR LES MALADIES GÉNÉTIQUES



Association de
soutien à l'UIHR



Séminaire organisé par Despina MOSHOUS pour l'UIHR

Pour toute information : 01 44 49 48 23

09h00-9h30 *Arrival of the participants*

■ Inflammation and beyond

09h30 Control of lipid metabolism by STING: consequences and perspectives for STING-dependent type I interferonopathies
Nadine Laguette, Institut de Génétique Moléculaire de Montpellier

10h00 Autoinflammatory encephalopathy due to PTPN1
Alice Lepelley, Institut Imagine, Paris

10h20 Early-onset systemic autoimmunity in PTPN2 haploinsufficiency
Marie Jeanpierre, Institut Imagine, Paris

10h40 Anifrolumab: from lupus to genetic interferonopathies
Marie-Louise Frémond, UIHR and Institut Imagine, Paris

11h00 *Coffee break*

■ Microbe-host interactions and the immune system

11h15 Immune-microbe interactions early in life
Petter Brodin, Karolinska Institutet, Stockholm, Sweden

12h00 Immune dysregulation in IEL: consequences of host-pathogen misunderstanding ?
Quentin Riller, Institut Imagine, Paris

12h30 *Lunch break*

■ Diagnostic and therapeutic challenges in PID

13h45 Phenocopies of PIDs: autoimmunity against immunity
Paul Bastard, UIHR and Institut Imagine, Paris

14h10 Newborn screening unLoCKs a new mechanism for inborn T cell lymphopenia
Mathieu Fusaro, Institut Toulousain des Maladies Infectieuses et Inflammatoires (INFINITY), Laboratoire d'Immunologie, CHU Toulouse

14h35 Screening and investigation of intronic variants underlying inborn errors of immunity
Jérémy Rosain, CEDI and Institut Imagine, Paris

14h55 Somatic Mosaicism - Broadening the Phenotypic Spectrum of Immunohaematological Disorders
Despina Moshous, UIHR and Institut Imagine, Paris

15h20 Clinical manifestations, disease penetrance, and treatment in individuals with SOCS1 insufficiency
Jérôme Hadjadj, Beck Lab, Center for Human Genetics and Genomics, New York University Grossman School of Medicine, USA and Medecine interne, Hôpital Saint Antoine, Paris

15h45-16h15 *Coffee break*

■ Common are rare diseases...

Case presentations from the French network for PID

16h15 Massive tumour syndrome in a child: pitfall in diagnosis
Chloé Fernandes, UIHR, Paris

Recurrent haematuria in a patient with Ataxia telangiectasia
Violante Gustuti, UIHR, Paris

Genetics is not only about PID...
Martin Castelle, UIHR, Paris

Case N° 4 / 5
Coming soon

17h30 *End of the meeting*