

**SSIEM Official Satellite Symposia
Deuxième Conférence Mondiale sur les
Troubles Congénitaux de la Glycosylation
pour les familles et les professionnels :
une histoire complexe d'arbres de sucres**

28 au 30 Août 2015 - Lyon (France)



**Congenital Disorders
of Glycosylation**

**Deuxième Conférence Mondiale sur les Troubles Congénitaux de la
Glycosylation pour les familles et les professionnels :
une histoire complexe d'arbres de sucres**

28 au 30 Août 2015 –Lyon, France

Le “SSIEM Official Satellite Symposia – Deuxième Conférence Mondiale sur les Troubles Congénitaux de la Glycosylation pour les familles et les professionnels : une histoire complexe d'arbres de sucres ” vise à sensibiliser sur les troubles congénitaux de la glycosylation (CDG) à travers le monde et de développer un modèle de collaboration impliquant des patients, des membres des familles, des chercheurs et des médecins.

Cette conférence est organisée par l'Association Portugaise CDG (APCDG), en partenariat avec plusieurs associations et/ou pays aidant les patients atteints du CDG: CDG Australie, CDG Brésil, CDG République Tchèque, CDG Danemark, Foundation Glycosylation (the FoG) Canada, CDG Italie/Irlande, CDG Israël, Les p'tits CDG France, AESCDG (CDG Espagne), CDG Suède, CDG USA, CDG UK charity et CDG Pays-Bas.

Remerciements

Nous tenons à remercier nos talentueux conférenciers qui ont gentiment accepté notre invitation. Sans leur volonté de partager leur expertise, cette conférence ne serait pas possible.

Nous tenons également à remercier tout particulièrement les Professeurs Pascale de Lonlay (France), Nathalie Seta (France), Maria Antonia Vilaseca (Espagne), Jaak Jaeken (Belgique) et Christine Vianey-Saban (France), pour nous avoir fourni des pistes de réflexion et des conseils qui feront de cette conférence une réalité.

Nous remercions également tous les bénévoles qui ont lu les premières ébauches des documents sur la conférence et proposé leurs commentaires et corrections: Merell Liddle (CDG Australia), Sandra Pereira Pinto (CDG Portugal et Espagne) et Pierre Morandat (CDG France).

Au nom des organisateurs,
Vanessa Ferreira, présidente et fondatrice APCDG

La Fondation Glycosylation (FoG) est le sponsor officiel des vidéos pour le “SSIEM Official Satellite Symposia – la seconde conférence sur les anomalies congénitales de la glycosylation: la difficile histoire des chaînes de sucre.



Les organisateurs sont heureux d'annoncer que la Fondation Glycosylation (FOG) fondée par Duncan Webster (Canada), est le sponsor officiel des vidéos de toutes les présentations orales qui seront données lors de la conférence. Les vidéos seront disponibles sur la chaîne Youtube de “SSIEM Official Satellite Symposia – seconde conférence mondiale sur les anomalies congénitales (CDG): la difficile histoire des chaînes de sucre”. Duncan Webster est le père de Maria Webster et le Président de cette fondation. Pour plus d'informations sur les objectifs de cette organisation qui est focalisée sur la recherche du gène ALG9 -CDG (CDG -1L), vous pouvez suivre le lien : <http://www.thefog.ca/main.html>

NGLY1.org est fier de sponsoriser le service de médicalisation de l'événement du service de bénévolat les 29 et 30 août 2015.

NGLY1.org

NGLY1.org est une association sans but lucratif gérée par des familles enregistrées comme Fondation NGLY1 avec la mission d'éliminer les défis du déficit en N-glycanase à travers de la recherche, la sensibilisation et le soutien. Pour plus d'informations sur NGLY1.org visiter: <http://www.ngly1.org/>

L'Association française “ Les P'tits CDG” propose une activité aux enfants et adultes pendant la conférence.

“**Les P'tits CDG**” est une association de parents d'enfants atteints du syndrome CDG. L'association a pour but de rassembler les familles concernées par cette maladie, le partage d'expériences et l'intégration de tous les enfants handicapés dans la société.

Merci à l'association d'offrir un moment convivial pour nos enfants et adultes. Pour plus d'informations au sujet des P'tits CDG: <http://www.lesptitscdg.org/>



Le site officiel pour diffuser les informations et les différents supports élaborés à l'occasion de la "2ème conférence mondiale sur les anomalies congénitales de la glycosylation (CDG)" se trouve à l'adresse suivante :

<http://www.ssiem2015.org/>

Nous ne sommes pas garants des informations diffusées sur les autres sites.

Programme en bref

Les différentes sessions, le programme initial, les participants sont énumérés ci-dessous. Des changements de dernière minute peuvent se produire.

N'hésitez pas à contacter l'équipe organisatrice à

worldconferencecdg2015@gmail.com

Vendredi 28 Août 2015

14.00	Rassemblement informel (visite de Lyon)
19.00	Dîner dans une Brasserie (un lieu authentique et historique de la gastronomie lyonnaise)

Samedi 29 Août 2015

08.00-9.00	Inscription, accueil et rassemblement La garderie accueille vos enfants/adultes
09.00-09.10	Bienvenue Jaak Jaeken, Centre des Maladies Métaboliques de l'hôpital universitaire de Gasthuisberg Leuven, Belgique

Sujet 1	Présentation du CDG (I) Président de séance: Jaak Jaeken (Belgique), Begoña Cano (Association CDG d' Espagne) et Malina Stancheva-Ivanova (Bulgarie)
09.10-09.30	<u>Etude transversale pour éclaircir les aspects neurologiques.</u> Mercedes Serrano, Neurologue pour enfants et CIBERER chercheur à l'hôpital pour enfants San Juan de Déu à Barcelone, Espagne.
09.30-09.50	<u>Déficiência intellectuelle dans le CDG.</u> Marc Patterson, Président du département de la neurologie des enfants et adolescents à la Clinique Mayo et Professeur de neurologie, pédiatrie et génétique médicale at Mayo Clinic College of

	Medicine, États-Unis d'Amérique
09.50-10.10	<u>L'implication du cervelet dans le CDG.</u> Rita Barone, département de Pédiatrie - neurologie des enfants, Université de Catane, Italie
10.10-10.30	Table ronde: Président de séance: Mercedes Serrano (Espagne). Les professionnels qui répondront aux questions sont : Rita Barone (Italie), Marc Patterson (USA), Stephanie Grunewald (UK), Eva Morava (USA & Belgique) et Ágata Fiumara (Italie)
10.30	Président de séance: Heta Pontela (CDG advocate, Finlande) et à définir
10.30-10.50	<u>Programme des maladies non diagnostiquées : les premiers résultats des enquêtes cliniques et fondamentales pour les CDG connus ou non, l'expérience des États-Unis.</u> Lynne A. Wolfe, MS, CRNP Réseau de chercheurs associés aux maladies non diagnostiquées, États-Unis d'Amérique
11.50-11.05	<u>Les principaux résultats cliniques concernant les manifestations cutanées chez les patients CDG.</u> Daisy Rymen, Centre de génétique humaine, Université de Leuven, Leuven, Belgique
11.05-11.10	Questions-réponses
11.10-11.40	Pause café 1& networking
11.40-11.55	<u>Aspects endocriniens dans PMM2-CDG: démarche, diagnostic et réponse proposée.</u> Miski Mohamed, Institut de génétique et maladies métaboliques, Université de Radboud Centre Médicale de Nijmegen, Nijmegen, Pays-Bas
11.55-12.00	Questions-réponses
Sujet 2	<u>Diagnostic de CDG</u> Président de séance: Andrea Berarducci (CDG Family Network, USA), Sandra Pereira Pinto (AESCDG & APCDG, Spain) et Hana Hansikova (Département de pédiatrie et de médecine de l'adolescent, Charles University – Première faculté de médecine)
12.00-12.15	<u>La génétique CDG.</u> Dulce Quelhas, Centre de génétique médicale Jacinto de Magalhães, Porto, Portugal

12.15-12.30	<u>Diagnostic du CDG : forces, faiblesses et avenir.</u> Monique van Scherpenzeel, Institut de génétique et maladies métaboliques, Université de Radboud Centre Médical de Nijmegen, Nijmegen, Pays-Bas
12.30-12.45	<u>Comment un conseiller en génétique peut aider les familles CDG? Les leçons tirées du programme des maladies non diagnostiquées.</u> Ellen Macnamara, ScM, GC Réseau de chercheurs associés aux maladies non diagnostiquées, États-Unis d'Amérique
12.45-13.00	<u>Comment GlyMAP peut augmenter la découverte des nouveau CDG ?</u> Lars Hansen, Faculté des Sciences de la santé, Université de Copenhague, Danemark
13.00-13.15	Questions-réponses
13.15-15.00	Déjeuner partage 1 & networking
Sujet 3	La vie au jour le jour Président de séance: Duncan Webster (Foundation Glycosylation (FoG) & CDG Canadian patient representative) et Dylan Mordaunt (SA Pathology, Université d'Adelaide, Université du Queensland, Australie)
15.00-15.20	<u>Problèmes sociaux affectifs des enfants CDG</u> Charles Lourenço, Clinical Geneticist Hospital das Clínicas - Faculdade de Medicina da USP de Ribeirão Preto, Brésil Hôpital des Clínicas de génétique clinique – Faculté de Medicine de Ribeirão Preto, Brésil
15.20-15.40	<u>Aider la fratrie quand un frère ou une sœur a des besoins spéciaux</u> Regine Scelles, département de psychologie, Université de Rouen, France
15.40-16.00	A définir !
16.00-16.30	Pause café 2 & networking
Sujet 4	Des patients aux professionnels Président de séance: à définir et Kimberley Walsh (Représentant de patients CDG, Australie)
16.30-16.45	<u>Du diagnostic à l'action</u> Julia Boonnak, représentant de patients CDG & mère, Royaume-Uni
16.45-17.00	<u>Gestion de la vie quotidienne avec le CDG</u> Jill Ash, représentant de patients CDG & mère, Royaume-Uni

17.00-17.15	<u>Comment une transplantation hépatique a transformé ma vie ?</u> Fiona W., CDG Pays-Bas
17.15-17.30	<u>Les défis et les choix</u> Barbara Vulso, Représentant de patients CDG Irlande & Italie & mère
17.30-17.45	<u>Nouvelles du groupe de patients CDG USA !</u> Andrea Berarducci et LaRae Mercer, Représentant de patients CDG et mamans, CDG États-Unis d'Amérique
17.45-18.00	Questions-réponses
	Président de séance: Esther Holten (Représentant de patients CDG, Pays-Bas) et David Cassiman (Belgique)
18.00-18.15	<u>Partageons l'expérience de notre vie !</u> François-Xavier Levillain et sa famille, France
18.15-18.30	<u>Comment le salon Gianna peut aider dans la recherche sur le CDG?</u> David Dragotto, père de Gianna, États-Unis d'Amérique
18.30-18.45	<u>La journée d'Ed et comment il nous a aidé dans la découverte du SLC35A2-CDG.</u> Tim Jardine, Représentant de patients CDG et papa, Royaume-Uni
18.45-19.00	<u>NGLY1-CDDG: actions d'une organisation non CDG.</u> Matthew Might, Fondation NGLY et père de Bertrand, États-Unis d'Amérique
19.00-19.15	Questions-réponses
19.15-22.30	Diner partage 1 et networking

Dimanche 30 Août 2015

Sujet 5	Présentations cliniques du CDG (II) Président de séance: Luísa Diogo (Portugal) et David Cassiman (Belgique)
09.00-09.20	<u>Orthopédie, le système musculo-squelettique des CDG</u> David Coman, Directeur médical de pédiatrie, Hôpital de Wesley, Brisbane, Australie et responsable académique pour la pédiatrie, Unité de l'école de soins de santé clinique, Australie
09.20-09.40	<u>La gestion des problèmes gastro-intestinaux chez les CDG</u> Stephanie Grunewald, Consultant en médecine métabolique au Hôpital Great Ormond Street pour la Fondation des enfants NHS Trust, Londres, Royaume-Uni

09.40-10.00	Questions-réponses
10.00-10.20	<u>Quels sont les paramètres à vérifier afin d'éviter des complications thrombotiques chez les patients CDG?</u> Maria Eugenia de la Morena-Barrio, Centre régional de Hemodonation, Ronda de Garay, l'Université de Murcia, Espagne
10.20-10.50	<u>Les manifestations cliniques et la gestion chez les adultes souffrant de troubles congénitaux de la glycosylation.</u> Ágata Fiumara, Professeur agrégé, clinique de pédiatrie, Université de Catane, Italie
10.50-11.00	Questions-réponses
11.00-11.30	Pause café 3 & networking
Sujet 6	Collaboration et information Président de séance: Ana Sánchez (Représentant de patients CDG, Espagne) et Merell Liddle (Représentant de patients CDG, Australie)
11.30-11.45	<u>L'expérience argentine avec le CDG.</u> Carla Asteggiano, CONICET-Centre d'études des maladies congénitales (CEMECO), Faculté de sciences médicales, Université Nationale de Córdoba (UNC), Argentine
11.45-12.00	<u>Réseau portugais des professionnels et associations de malades pour le CDG: commencer petit pour devenir grand.</u> Dr Esmeralda Martins, Unité des maladies métaboliques, Division de l'enfance et l'adolescence, Centre Hospitalier de Porto, Portugal et Dr Paula Videira, Professeure agrégée, Faculté des Sciences médicales, Centre de Recherche des Maladies Chroniques maladies chroniques, Lisbonne, Portugal
12.00-12.15	<u>Une campagne de référence pour les maladies rares</u> Dafne D. Horovitz, Génétique médicale de l'Instituto Fernandes Figueira, Brésil
Sujet 7	Recherche sur le CDG Président de séance: TBC
12.15-12.40	<u>TMEM165 un nouveau joueur en CDG.</u> François Foulquier, Unité de glycobiologie structurale et fonctionnelle (UGSF), CNRS/Université Lille, France.
12.40-13.00	<u>Rôle du COG (Complexe oligomérique conservé du Golgi) et ses partenaires dans la glycosylation des cellules humaines.</u> Vladimir V. Lupashin, Université de l'Arkansas des Sciences Médicales, Département de physiologie et biophysique, États-Unis d'Amérique

13.00-13.20	<u>Le programme des maladies non diagnostiquées: les plus rares CDG et la gestion clinique.</u> Lynne A. Wolfe, MS, CRNP Réseau de chercheurs associés aux maladies non diagnostiquées, États-Unis d'Amérique <u>Note:</u> cette session sera définie en fonction des demandes des familles
13.20-13.30	Questions-réponses
13.30-15.30	Déjeuner 2 et networking

Sujet 8	Les registres de patients et des biobanques Président de séance: TBC
15.30-15.50	<u>Comprendre les registres de patients CDG et des biobanques.</u> A définir !
Sujet 9	Les nouveaux modèles de recherche innovantes Président de séance: TBC
15.50-16.20	<u>La découverte, le diagnostic et sensibilisation CDG.</u> Hudson Freeze, Directeur du programme des maladies génétiques ; Professeur de glycobiologie, Institut médical de recherche Sanford-Burnham
Sujet 10	Thérapies Président de séance: Elisa Leão-Teles (Portugal)
16.20-16.50	<u>Nouvelle approche thérapeutique sur les troubles congénitaux de la glycosylation.</u> Thorsten Marquardt, Professor Pediatric Metabolic Diseases, Centre pour les maladies rares (ZSE), Universitätsklinikum Münster Centrum für seltene Erkrankungen (ZSE) Münster, Allemagne
16.50-17.00	Questions-réponses
17.00-17.30	Pause café 4 & networking
17.30-18.00	<u>Métabolomique et CDG.</u> Antonio Pineda-Lucena, laboratoire de Biochimie structurale, Centre de Recherche Príncipe Felipe, Valencia, Espagne
18.00-18.20	<u>Apprendre sur les modèles humains iPSC pour les maladies liées à la glycosylation.</u> Stephen Dalton, Département de biochimie et de biologie moléculaire, Université de Georgie, États-Unis d'Amérique
18.20-18.35	<u>De la cardiomyopathie dilatée discrète à la transplantation cardiaque réussie dans les troubles congénitaux de la glycosylation.</u> A définir !

18.35-18.50	<u>PMM2-CDG et chaperones.</u> A définir !
18.50-19.20	<u>Thérapie alimentaire dans 3 types de CDG et perspectives pour de futures thérapies.</u> Eva Morava, Professeur en pédiatrie, Ecole de médecine de l'Université de Tulane, États-Unis d'Amérique et Belgique
19.20-19.40	Questions-réponses
19.40-19.50	Divers TBC
Sujet 11	Atelier
19.50	<u>Dancing at the hands de Morgan Webb Liddle.</u> Morgan Liddle et ses suiveurs (Grade 1A Para-Equestre, Australie)
20.00	<u>Discours de clôture</u>
20.15	Diner partage 2 et networking

RETOUR EN ARRIERE :

La première Conférence Mondiale des Maladies congénitales de la glycosylation pour les familles et les professionnels: “ L’histoire en plein essor des chaînes de sucre” (2013) a été conçue en collaboration avec des experts éminents dans le domaine du CDG : familles et professionnels ont travaillé ensemble pour échanger leurs connaissances, expériences, besoins et perspectives. Notre “ 1ère Conférence Mondiale du CDG Conference (2013)” a réuni plus de 200 participants :

- 42 CDG familles de 18 pays,
- 70 professionnels de tous les continents et 23 pays.

La présentation orale est disponible ici :

<https://www.youtube.com/playlist?list=PLa3xsZodHVEDRyAXVPP4imagKKwrW79Id>



© Document fourni par l'Association portugaise pour le CDG et autres Maladies métaboliques rares (APCDG-DMR, Portugal). Auteur et coordinatrice de l'agenda: Vanessa Ferreira (APCDG-DMR, Portugal). Traduction : Nathalie Saint-Alme (CDG France et secrétaire de l'association Les P'tits CDG). Révision: Vanessa Ferreira (APCDG-DMR, Portugal), Paul et Janine Morandat (CDG France). 2014. Tous droits réservés.

Images used to perform this document:

Sources and acknowledgements:

<http://fr.wikipedia.org/wiki/Lyon>

<http://www.lyon-france.com/html/myonlylyon/>