

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/m/bPFf1CoaF](https://s.zoom.us/j/91234567890)



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
GUÉRIR 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**