

Faculté de Pharmacie de Paris  
4, avenue de l'Observatoire – 75006 Paris

**Salle Géranium**

**Lundi 28 novembre 2022**

**10h30-12h30**

*Mutations: Types, Generative Mechanisms and functional Consequences*

**Jian-Min CHEN**

UMR 1078, EFS, UBO, Brest

**13h30-16h30**

*Human Genetics, Evolution and Disease: an overview*

**Richard REDON**

Institut du thorax, Inserm UMR 1087 / CNRS UMR 6291, Faculté de Médecine, Nantes

**Mardi 29 novembre 2022**

**9h15-10h45**

*Molecular genetics of neurocristopathies*

**Nadège BONDURAND**

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

**11h00-13h00**

*Subtelomeric imbalance: the exemple of facio-Scapulo-Humeral dystrophy*

**Frédérique MAGDINIER**

U910 INSERM, Faculté de Médecine, Marseille

**14h00-15h30**

*Molecular bases of hereditary kidney diseases*

**Sophie SAUNIER**

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

**15h45-17h15**

*Animal models of human hereditary diseases*

**Carine LE GOFF**

U1148 INSERM, Hôpital Bichat, Paris

**Mercredi 30 novembre 2022**

**11h15-12h45**

*Epigenetic abnormalities*

**Laila EL KHATTABI**

Institut Cochin, UMR INSERM 1016, Paris

**14h00-15h30**

*Conserved non coding sequence of the genome and hereditary diseases*

**Chris GORDON**

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

**16h00-17h30**

*Molecular genetics of Krebs cycle alterations in cancer*

**Judith FAVIER**

UMR 970 – PARCC Hôpital Européen George Pompidou, Paris

**Jeudi 1 décembre 2022**

**9h00-11h00**

Microsatellite instability and trinucleotide repeat expansion disorders.

**Mario GOMES-PEREIRA**

Inserm UMRS974, Centre de Recherche en Myologie, GH Pitié-Salpêtrière, Paris

**11h15-12h45**

*Molecular genetics of mitochondrial diseases*

**Agnès RÖTIG**

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

**13h45-15h15**

*Genetics and potential therapies of childhood-onset retinal blindness*

**Jean-Michel ROZET**

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

**15h30-17h00**

*Genomic rearrangements*

**Thomas COURTIN**

CRICM UPMC/INSERM UMRS975/CNRS UMR7225, GH Pitié-Salpêtrière, Paris

Vendredi 2 décembre 2022

**9h30-11h00**

Pharmacological therapies of hereditary diseases

**Arnold MUNNICH**

UMR 1163, Institut Imagine, Hôpital Necker, Paris

**11h15-12h45**

*Spinal Muscular Atrophy: Molecular Genetics and Therapeutic Strategies*

**Alexandra MARTINS**

U1079 INSERM, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Rouen

**13h45-15h15**

*Update of therapeutic approaches for the Duchenne Muscular Dystrophy: from exon skipping to microdystrophin transfer*

**Sestina FALCONE**

UM76 -UPMC/ U974 – Inserm / UMR7215 - CNRS, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

**16h00-18h00**

Examen sous forme d'analyse d'un article en anglais (tous les documents sont autorisés)