Vendredi 20 novembre 2026

RENCONTRE SCIENTIFIQUE

Filière Santé Maladies Rares

FAVA-MULTI

LIEU : 12 RUE DE L'ÉCOLE DE MÉDECINE, 75006 PARIS

RENCONTRE SCIENTIFIQUE

MATIN

9h30 **ACCUEIL ET CAFÉ**

10h **« QUOI DE NEUF EN GENETIQUE ? »**

- Nouveaux gènes identifiés – Pauline Arnaud- *15min + 5min de questions*
- Biopsies liquides dans les MAV cérébrales - Julien Burel - *10min + 5min de questions*
- Biopsies liquides dans les MAV superficielles - Antoine Fraissenon - *10min + 5min de questions*
- Tests fonctionnels - RNAseq : où en est-on ?- Nathalie Désiré - *10min + 5min de questions*
- Mutations mosaïques dans la maladie de Rendu-Osler et le syndrome de Marfan - Maud Tusseau et Pauline Arnaud - *15min + 5min de questions*

Echanges - *5min*

11h30 **PAUSE**

11h45 **« QUOI DE NEUF DANS LES TRAITEMENTS MÉDICAMENTEUX ? »**

- Anti-angiogéniques en développement dans la maladie de Rendu Osler – Alexandre Guilhem – *10min + 5min de questions*
- BMN-401 et étidronat dans le Pseudoxanthome Elastique – Georges Leftheriotis – *10min + 5min de questions*
- Essai pré-clinique Antioxydants4Marfans - Olivier Milleron - *10min + 5min de questions*
- D-2-hydroxyglutarate sérique : un outil diagnostique non invasif permettant de distinguer le syndrome de Maffucci de la maladie d'Ollier - Annouk Bisdorff - *10min + 5min de questions*

Echanges - *5min*

12h50 **DEJEUNER**

APRÈS-MIDI

13h55 **« Quoi de neuf dans les traitements endovasculaires et chirurgicaux ? »**

- Electroporation sur les MAVs - Annouk Bisdorff et Antoine Fraissenon - *15min + 5min de questions*
- Chirurgie aortique PEARS – Emmanuel Lansac - *10min + 5min de questions*
- Nouveaux traitements endovasculaires en neurologie - Jildaz Caroff - *10min + 5min de questions*
- Essais en cours dans le lymphœdème - Stéphane Vignes - *10min + 5min de questions*

Echanges - *5min*

15h10 **PAUSE**

15h25 **Les publications marquantes de 2026**

- **Réseau Marfan :** « Advances in Marfan Syndrome Care: The Limits of Type B Dissection. » - Guillaume Jondeau - *8min + 2min de questions*
- **Réseau Rendu Osler :** « Pulmonary hypertension associated with hereditary haemorrhagic telangiectasia: from genetics to clinical management » - Alexandre Guilhem - *8min + 2min de questions*
- **Réseau AVANCE :** « Impact of Embolization on Clinical Outcomes After Treatment of Metameric and Sporadic Spinal Cord Arteriovenous Malformations: An Analysis of 216 Patients. » et « Natural History of Metameric Spinal Cord Arteriovenous Malformations. » - Georges Rodesch - *8min + 2min de questions*
- **Réseau AVS :** « Image pre-processing impact on generative model performance for Unsupervised Venous Malformation Segmentation » - Antoine Fraissenon - *8min + 2min de questions*
- **Réseau MARS** : « Femoral Artery Access Outcomes and Technical Considerations in Vascular Ehlers-Danlos Syndrome » - Tristan Mirault - *8min + 2min de questions*
- **Réseau Lymphoedèmes Primaires :** « Brain lymphatic drainage pathways, deep cervical lymphatic surgery, and current insights: A systematic review. » - Stéphane Vignes - *8min + 2min de questions*

16h30 **FIN DE LA JOURNÉE**

FAVA-MULTI