

# SÉMINAIRE PIERRE ROYER

Jeudi 16 mars 2023

– Institut Imagine – 6ème étage

24 boulevard du Montparnasse, 75015 Paris

## THE BRAVE NEW WORLD OF GENETICS IN EPILEPSIES

~

08h30– 09h00

**Accueil**

09h00– 11h00

**9:00**

**Le gène s'invite à la classification des épilepsies (EIDEE-a new group driven by genetic etiologies)**

Rima Nabbout

Hôpital Necker – Enfants malades, Paris

**9:30**

**Histoire moderne des épilepsies génétiques**

Eric Leguern

Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris

**10:00**

**Réseau Epigène au sein de CREER**

Gaëtan Lesca

GH Est-Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon

**10:30**

**Indications et résultats du séquençage du génome pour le diagnostic ?**

Giulia Barcia

Hôpital Necker – Enfants malades, Paris

11h00- 12h45

**Corrélation génotype-phénotype : Mythe ou réalité**

**11:00**

**Specific EEG aspects as biomarkers for diagnosis**

Anna Kaminska

Hôpital Necker – Enfants malades, Paris

**11:25**

**Un gène-un syndrome épileptique- épilepsies monogéniques – l'exemple du Dravet**

Rima Nabbout

Hôpital Necker – Enfants malades, Paris

**11:50**

**Un gène-spectres phénotypiques extrêmes**

Mathieu Milh

Hôpital de la Timone -

Marseille

**12:15**

**One gene with various epilepsy and epilepsy syndromes phenotypes, the example of SCN8A related epilepsy**

Elena Guardella

Clinique du Centre danois de l'épilepsie, Filadelfia, Danemark

DEJEUNER

14h00 – 15h00

Genetics of epilepsies and cortical malformations

**14:00**

**Update on genetics of cortical malformations**

Renzo Guerrini

Hôpital universitaire, université de Florence, Florence, Italie

**14:25**

**Mechanisms underlying epilepsy in surgical resections in pediatric cortical malformations**

Thomas Blauwblomme

Hôpital Necker – Enfants malades, Paris

**14:40**

**Mechanisms underlying epileptogenesis in tumors and surrounding tissues**

Gilles Huberfeld

Fondation Adolphe de Rothschild, Paris

PAUSE

15h30 – 16h30

Modeling and innovative therapies for epilepsies

**15:30**

**Zebrafish et  
épilepsies** Edor

Kabashi

Institut Imagine,  
Paris

**15:45**

**Modèles souris : que nous a appris le modèle Dravet /**

**GEFS** Massimo Mantegazza

CNRS – Sofia Antipolis, Nice

**16:05**

**Thérapie génique dans le syndrome de Dravet:**

Javier Avendano, Stoke Therapeutics

Greater Boston Area, US

16h30 – 17h30

Table ronde modérateurs : Giulia Barcia, Rima Nababout

**Les familles, associations : actions, besoins et attentes dans les épilepsies génétiques**

Association Glut1, Epilepsie France, Association Lafora

17h30 – 17h45

Clôture

**Inscription gratuite mais obligatoire**