

Human Genetics and Hematology

20-24 Septembre 2021

**Master Sciences de la Vie et de la Santé –
Master Sciences, Santé et Applications –
Université de Paris**

Responsables Laurent Gouya & Yves Colin Aronovicz

Lundi 20 Septembre 2021
Institut National de la Transfusion Sanguine

Hemoglobines/hémoglinopahties
(Coordonnateur : C Le Van Kim)

9h30-11h00 : Introduction à l'érythropoïèse

Introduction to erythropoiesis

Sara El Hoss, King's College, London

11h15-12h45 : Génétique moléculaire des hémoglobinopathies

Molecular genetics of the haemoglobinopathies

Sandrine GENETET, UMR_S1134, Université de Paris

14h00 – 15h30 : Modèles animaux pour l'étude des hémoglobinopathies

Animal models to study hemoglobinopathies

Bérenghère Koehl, UMR-S1134, Université de Paris

16H00 – 17H30 : présentations d'articles par les étudiants

Mardi 21 Septembre 2021
Institut National de la Transfusion Sanguine

Membrane du globule rouge/Groupes sanguins
(Coordonnateur : Yves Colin Aronovicz)

9H-10h30 : Adhérence anormale des cellules sanguines à l'endothélium dans les pathologies érythrocytaires

Abnormal blood cell/endothelium adhesion in red cell pathologies

Sandrine Laurance, UMR_S1134, Université de Paris

10h45-12h15 : Génétique du groupe sanguin Duffy et susceptibilité à *Plasmodium vivax*

Genetics of the Duffy blood group system and susceptibility to P vivax invasion

Caroline Le Van Kim, UMR_S1134, Université de Paris

14h00- 15h30 : Génétique du groupe sanguin Rh (Rhésus) : bases moléculaires de l'extrême polymorphisme et application au diagnostic anténatal de la maladie hémolytique du nouveau-né.

Genetic polymorphism of Rh Blood group (Rhesus): molecular bases of extreme polymorphism and application to the prenatal diagnosis of the haemolytic disease of the newborn.

Yves Colin Aronovicz, UMR_S1134, Université de Paris

16h00-17h30 : Présentation d'articles par les étudiants

Mercredi 22 Septembre 2021
Faculté Bichat, U. Paris, salle 127

Génétique du métabolisme du fer / Genetics of iron metabolism
(Coordinatrice : Z Karim)

9H00 -11H15 :

Physiologie et physiopathologie du métabolisme du fer

Physiology and pathophysiology of iron metabolism

Zoubida Karim, INSERM UMR 1292 _CNRS UMR 5051, Université de Toulouse

11H30-12H30 :

Troubles locaux du métabolisme du fer : le cas du cerveau.

Local iron metabolism disorders: the case of the brain

Nisrine Ballout, INSERM UMR 1292 _CNRS UMR 5051, Université de Toulouse

14H00-15H00 :

Régulations du métabolisme du fer par HIF

Regulation of iron metabolism by HIF

Carole Peyssonnaud, UMR_S1016, Institut Cochin, Paris

15H15-16H15 :

Génétique moléculaire des anomalies du métabolisme du fer chez l'homme : surcharge et carence en fer.

Molecular genetics of iron metabolism: iron overload and iron deficiency

Caroline Kannengiesser, INSERM UMR_1152, Université de Paris

16H30-18H00 : Présentation d'articles par les étudiants

Jeudi 23 Septembre 2021
Faculté Bichat U. Paris, salle 127

Porphyries érythropoïétiques/ *Erythropoietic Porphyrias*
(Coordonnateur L Gouya)

9H00 – 10H30 : Contrôle génétique de la biosynthèse de l'hème, porphyries érythropoïétiques

Genetic control of heme biosynthesis, regulation and role of heme in the regulation of gene expression

Caroline Schmitt, UMR_S1149, CRMR Porphyries, Université de Paris

11H00 – 12h30 : Le paradigme de la Protoporphyrine érythropoïétique.

The paradigm of Erythropoietic protoporphyria.

Laurent Gouya, UMR_S1149, CRMR Porphyries, Université de Paris

14H00–15H30 : Biotherapies des porphyries érythropoïétiques : de la thérapie génique aux traitements pharmacologiques dans les modèles animaux

Biotherapy for erythropoietic porphyria: from genetic correction to pharmacological treatment in mice models

Emmanuel Richard, UMR_S1035, Bordeaux

16H00- 17H30 : présentation d'articles par les étudiants

Vendredi 24 Septembre 2021
Institut National de la Transfusion Sanguine

9H00-10H15 : Thérapie génique des hémoglobinopathies

Gene therapy for the haemoglobinopathies

Annarita Miccio, UMR-S1163, Institut Imagine, Paris

10H30-12H30

Examen (analyse d'article)