

INTRODUCTION

- **Stanislas Lyonnet**

Stanislas Lyonnet est Professeur de génétique à la faculté de Médecine de l'Université Paris Cité et médecin généticien à l'Hôpital Necker-Enfants malades AP-HP. Depuis 2016, il dirige l'Institut *Imagine*, institut hospitalo-universitaire situé sur ce campus, et devenu aussi Institut Carnot en 2020. En 1992, il a créé le laboratoire de « génétique et embryologie des malformations », consacré à l'étude des fondements génétiques et la physiopathologie moléculaire de malformations congénitales qui a été un des laboratoires fondateurs d'*Imagine*. Stanislas Lyonnet a été responsable du lancement du programme de recherche sur les maladies rares à l'Agence Nationale de Recherche de 2005 à 2009, coordonnateur du Centre de Référence national Maladies Rares (CRMR) à Necker : "Anomalies du développement et syndromes malformatifs", et chef de l'unité de génétique clinique de Necker, jusqu'en 2017. Stanislas Lyonnet a reçu plusieurs prix scientifiques, dont le prix de recherche de l'Inserm en 2009, et le Prix Collery de l'Académie de médecine. Il a été élu en 2013 à la présidence de l'European Society of Human Genetics. En 2022, il a reçu les insignes d'Officier de la Légion d'Honneur des mains du Président de la République.

- **Laure Boquet**

Laure Boquet est déléguée générale de l'Institut *Imagine* depuis fin 2016, en charge de la gestion de la fondation support de l'Institut Hospitalo-Universitaire et de la conduite opérationnelle de sa feuille de route stratégique dédiée à l'accélération des projets de recherche fondamentale, translationnelle et clinique pour amener aux patients innovations diagnostiques et thérapeutiques dans le champ des maladies génétiques rares. Elle co-pilote avec le Dr Sandrine Marlin le programme « Sciences Humaines et Sociales et Rôle Sociétal de l'Institut ». Directeur d'hôpital de formation, elle a commencé sa carrière au Centre Hospitalier Sainte-Anne avant de rejoindre le campus de Necker-Enfants malades en 2006. Elle y a principalement exercé en tant que Directeur des finances et de la recherche et référente pour les maladies rares. Elle a pu y accompagner la structuration dès leur origine des centres de référence et des filières nationales de santé maladies rares siégeant à Necker, ainsi que la pleine inscription de l'hôpital dans le plan national maladies rares, notamment par la définition et la mise en œuvre de projets transversaux comme la Plateforme d'Expertise

TABLE RONDE 1

- **Sandrine Marlin**

Le Dr. Sandrine Marlin est médecin à l'Hôpital Necker-Enfants malades AP-HP et chercheuse à l'Institut *Imagine*. Depuis 2004, elle est responsable du Centre national de référence des surdités héréditaires. Elle est membre de la Filière de Santé Maladies Rares SENSGENE et travaille en tant que généticienne clinique à l'Hôpital Necker. Depuis 2018 ; elle coordonne la plateforme génétique du Centre de recherche en audiologie AP-HP/FPA. Ses travaux de recherche portent sur la mise en évidence des facteurs génétiques responsables de surdités précoces rares et des travaux en SHS dans ce domaine. Depuis 2016, elle est également coordinatrice du réseau européen « Genetic hearing Loss » et codirige avec Laure Boquet les activités sociétales de l'Institut *Imagine*. En 2017, elle a été promue Chevalier de la légion d'honneur.

Maladies Rares de Necker ou l'espace La Suite dédié aux adolescents et jeunes adultes. Elle est impliquée dans le projet d'IHU *Imagine* depuis 2010.

- **Frédérique Nowak**

Après un diplôme d'ingénieur de l'Ecole Centrale Paris, Frédérique Nowak a débuté sa carrière à l'Institut Gustave Roussy, où elle a obtenu un doctorat en pharmacologie moléculaire en 1996. Elle a ensuite rejoint Genset, une société de biotechnologie, où elle a conduit des projets de recherche en cytogénétique moléculaire à haut débit. Entre 2002 et 2006, elle a été responsable d'une équipe de R&D dans le champ de l'expression différentielle des gènes au Serono Genetics Institute du laboratoire pharmaceutique Serono. En 2006, elle a rejoint l'Institut National du Cancer (INCa) où elle a dirigé le département Biologie, Transfert et Innovations au sein du Pôle Recherche et Innovations. Elle était en particulier en charge des programmes d'oncologie de précision pilotés par l'INCa. En 2019, elle a rejoint l'Inserm pour être la coordonnatrice adjointe du Plan France Médecine Génomique 2025, dont l'objectif est d'intégrer la médecine génomique en pratique clinique, avant d'en devenir la coordinatrice en 2021.

- **Axelle Menu**

Médecin expérimenté, spécialisée en information médicale et en informatique médicale, le Dr Menu-Branthomme est engagée depuis plus de 20 ans pour la valorisation, le partage et la facilitation de l'accès aux données de santé, au service de l'intérêt général en France. Elle a coordonné de nombreux partenariats multilatéraux au sein de l'AP-HP puis pour le compte de l'Etat (Agence technique de l'information sur l'hospitalisation (ATIH) et Agence régionale de santé (ARS) d'Ile-de-France). Le Dr Menu-Branthomme est chargée de favoriser le développement de la culture médicale et la compréhension des enjeux de santé publique auprès des équipes du Health Data Hub. Elle contribue également, au sein de l'écosystème de santé français, au développement d'une culture des données de santé et de leur réutilisation à des fins de recherche et d'innovation.

- **Guillaume Dorval**

Médecin néphrologue pédiatre et généticien, membre du Centre de Référence des Maladies rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte, et chercheur au sein de l'Institut *Imagine*, Guillaume Dorval partage son activité entre les consultations de suivi des enfants atteints de maladies rénales héréditaires, les consultations de conseil en génétique destinés aux patients et à leur famille, le diagnostic moléculaire dans le service de génomique des maladies rares, et la conduite de projets de recherche dans le laboratoire des maladies rénales héréditaires.

- **Mélissa Cassard**

Mélissa Cassard est présidente de l'association KCNB1 France, regroupant des familles de patients atteints d'épilepsies rares liées au gène *KCNB1*. Au mois de janvier 2017, elle rencontre le Professeur Rima Nabbut lors d'une hospitalisation de sa fille Maïa, à l'Hôpital Necker-Enfants malades AP-HP, à Paris. Le médecin l'encourage à créer une association. En quelques mois, grâce aux réseaux sociaux et aux forums de maladies rares, elle rentre en contact avec les premières familles françaises concernées par cette maladie génétique rare. Au mois d'août de la même année, les familles se regroupent et créent l'Association KCNB1 France qui est aujourd'hui en contact avec environ 35 familles françaises et 250 à travers le monde. Elle organise différentes actions afin de lever des fonds pour encourager et soutenir le premier programme de recherche européen lancé par le Professeur Nabbut et son équipe au sein de l'Institut *Imagine*.

- **Anne Sophie Jannot**

A venir

TABLE RONDE 2

- **Marie-France Mamzer**

Marie-France Mamzer est Professeur d'éthique et de médecine légale à l'Université Paris Cité. Elle est également responsable de l'Unité fonctionnelle d'éthique et de Médecine légale à l'Hôpital Necker-Enfants Malades. Ses recherches portent les enjeux médicaux liés à l'émergence de nouvelles technologies et de la médecine personnalisée. Elle porte à ce titre une réflexion éthique sur les données de santé et leur exploitation qui sont partie prenante de cette médecine de précision. Elle est co-auteure de plusieurs ouvrages d'éthique médicale.

- **Christine Bodemer**

Christine Bodemer est Professeur des Universités en dermatologie. Elle est coordinatrice du European Network for rare Skin diseases ERN-Skin (ern-skin.eu), du réseau national des maladies rares de la peau (FIMARAD) et du Centre national de référence des Genodermatoses (MAGEC). Elle est également Présidente de la Société française de dermatologie pédiatrique (SFDP) et directrice du département de dermatologie de l'Hôpital Necker-Enfants Malades APHP.

- **Frédérique Lesaulnier**

Frédérique Lesaulnier est Déléguée à la protection des données de l'Institut du Cerveau depuis 2021. Experte en matière de systèmes d'information et protection des données personnelles en santé, elle a travaillé pendant 8 ans à la CNIL en tant que juriste au sein de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés, puis 7 ans à l'INSERM comme déléguée à la protection des données.

- **Geneviève Baujat**

Geneviève Baujat est pédiatre généticienne, investigatrice clinicienne au sein du Centre de référence Maladie Rare des maladies osseuses constitutionnelles (Service de génétique clinique de l'Hôpital Necker-Enfants), affilié à l'Institut Imagine.

- **Lydia Morlet**

Lydia Morlet-Haidara est enseignante-chercheuse juriste au sein de la Faculté, Droit, Economie et Gestion de l'Université Paris Cité. Elle est directrice de l'Institut droit et Santé qui est le seul centre de recherche en Droit labélisé par l'Inserm. Elle assure également la direction d'un Master Comparative Health Law, d'un DU Santé Droit et Société, d'un DU Contentieux médical et d'une Masterclass intelligence artificielle et droit de la santé. Son champ d'expertise concerne les droits des patients, la responsabilité médicale, les nouvelles technologies en santé et la protection des données.

- **Laurent Pasquier**

Laurent Pasquier est médecin généticien clinicien au CHU de Rennes, spécialisé dans les syndromes malformatifs et les déficiences intellectuelles dans le cadre d'un Centre de Référence Maladies Rares. Il est responsable de l'axe transversal de Sciences humaines et sociales (SHS) de la Fédération hospitalo-universitaire GenOMedS, dont l'objectif est d'étudier l'impact des technologies « omiques » (génomique, transcriptomique, etc.) pour les personnes atteintes de maladies génétiques rares. Il oriente notamment son activité de recherche autour des enjeux sociologiques et éthiques liés à la possibilité de très nombreux tests génétiques à l'échelle d'une population toute entière.

- **Juliette Lacronique**

Depuis 2022, Juliette Lacronique est chargée de mission pour la filière de santé AnDDI-Rare, dédiée aux maladies avec anomalie du développement somatique et cognitif. Titulaire d'un mastère en communication (BAC+5), elle a dû quitter, faute d'information et de structures adaptées, son poste de responsable de communication en 2012 pour accompagner au mieux son fils dans son développement. Ainsi, après avoir découvert le milieu professionnel, elle découvre le monde du handicap où elle trouve un second souffle dans l'univers associatif et entrepreneurial. En 2017, elle monte eNorme.org, une plateforme numérique nationale de mise en relation de parents d'enfants malades et porteurs de handicap. Elle s'est également investie dans le milieu associatif notamment auprès de l'association Sans Diagnostic et Unique.

- **Rémy Choquet**

Rémy Choquet est un expert en données de vie réelle, en santé publique et en e-santé. Il est titulaire d'un doctorat en santé publique : épidémiologie et science des données médicales de l'Université Pierre et Marie Curie. Il est actuellement responsable des données médicales chez Roche Pharma France. Il est également membre du conseil scientifique de la plateforme nationale française Health Data Hub et du comité stratégique d'OncoDataHub, plateforme nationale visant à produire des données longitudinales de qualité réglementaire en oncologie. L'Union Européenne l'a nommé expert pour évaluer les projets HORIZON EUROPE liés aux données de santé.

TANDEMS ESPOIRS

- **David Gruson**

Ancien élève de l'École nationale d'administration et de l'École des hautes études en santé publique, David GRUSON, 41 ans, est directeur du programme santé du Luminess Group, spécialisé dans la transformation numérique. Il a occupé plusieurs postes à responsabilité dans les domaines de la politique publique et de la santé. Il a notamment été conseiller du Premier ministre chargé de la santé et de l'autonomie (2010-2012) et directeur général du Centre hospitalier universitaire de La Réunion (2012-2016). Il est professeur à la chaire santé de Sciences Po Paris. Ses propositions sur l'IA en santé ont inspiré le volet intelligence artificielle de la révision de la loi de bioéthique qui vient d'être votée au Parlement. Il est membre de la Task Force de l'Organisation mondiale de la santé sur la régulation éthique de l'IA en santé.

- **Célia Cardoso**

Maman d'un enfant né avec une malformation rare, Célia Cardoso s'est progressivement formée, d'abord à l'éducation thérapeutique du patient, puis au Partenariat en santé, avec notamment le soutien de la filière santé maladies rares Neurosphinx. Elle est présidente fondatrice de l'association Tintamarre - Grandir avec une malformation anorectale, et vient de

valider un Diplôme Universitaire de patient formateur au parcours en soins chroniques à l'Université de Bordeaux.

- **Mickaël Ménager**

Mickaël Ménager est chercheur INSERM depuis 2018. A l'Institut *Imagine*, il est directeur de l'équipe ATIP-Avenir "Réponses inflammatoires et réseaux transcriptomiques dans les maladies" (2017) et responsable du laboratoire de développement technologique Single-Cell@*Imagine* (2020). Mickaël a obtenu son doctorat auprès du Dr Geneviève de St-Basile, dans l'Unité du Pr Alain Fischer, avant de rejoindre le laboratoire de Dan Littman, au Skirball Institute, NYU School of Medicine, à New York. Son équipe explore la complexité de la réponse immunitaire innée et de l'inflammation grâce à la combinaison d'expériences de pointe d'analyse de l'expression des gènes et d'accessibilité de la chromatine, cellule par cellule, en utilisant également de nouveaux outils de biologie computationnelle et d'apprentissage automatique (intelligence artificielle). Mickaël est lauréat de l'appel ATIP-Avenir 2016, lauréat du programme Emergence Ville de Paris (2018) et du prix Delheim du collège de France en 2019.

- **Benedicte Neven**

Bénédicte Neven est PU-PH (Professeure des Universités – Praticienne hospitalière) dans le service d'immuno-hématologie et rhumatologie pédiatrique de l'Hôpital Necker-Enfants Malades AP-HP. Elle est spécialisée dans la prise en charge diagnostique et thérapeutique des enfants atteints de déficits immunitaires primitifs avec un intérêt particulier sur le plan diagnostique pour les maladies monogéniques prédisposant à l'auto-immunité en lien avec l'équipe de Frederic Rieux Laucat à L'Institut Imagine et sur le plan thérapeutique pour les traitements ciblés et l'allogreffe de moelle osseuse.

- **Jeanne Amiel**

Jeanne Amiel est Professeur des Universités – Praticienne Hospitalière dans le Service de Médecine génomique des Maladies rares, à l'Hôpital Necker-Enfants malades AP-HP. Elle est responsable du Centre de Référence Maladies Rares « Anomalies du développement » sur le site de Necker et directrice du laboratoire d'Embryologie et génétique des malformations, à l'Institut *Imagine*.

- **Jean-Michel Rozet**

Jean-Michel Rozet est Docteur en science génétique de l'Université Paris Descartes et Directeur de Recherche INSERM. Il s'est formé à la génétique auprès du Pr Arnold Munnich avant de devenir l'élève du Dr Josseline Kaplan à qui il a succédé à la tête du laboratoire de génétique ophtalmologique de l'Institut des maladies génétiques de Paris, *Imagine*. Les recherches menées dans ce laboratoire ont permis l'identification de nombreux gènes de maladies rares de la vue emblématiques telles l'amaurose congénitale de Leber, la maladie de Stargardt, la maladie de Kjer et autres neuropathies optiques, la microcorie congénitale, le syndrome de Gillespie...mais aussi la mise en place des thérapies antisens.

- **Anita Burgun**

Anita Burgun est médecin et Professeure d'informatique biomédicale à l'Université Paris Cité. Après un début de carrière au CHU de Rennes et une mobilité d'un an (2000-2001) aux National Institutes of Health (NIH), aux Etats-Unis, elle prend la direction du service d'informatique biomédicale de l'Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP) en 2012. En 2016, son service s'étend à l'Hôpital Necker-Enfants malades AP-HP, avant d'être affilié à l'Institut *Imagine* en 2020. Avec son équipe, elle développe une recherche translationnelle

axée sur l'intégration des données cliniques et omiques (génomiques, transcriptomiques, etc.), l'utilisation des données cliniques et les systèmes d'aide à la décision. Toujours avec l'ambition d'accélérer la recherche et d'améliorer la prise en charge des patients.

- **Rima Nabbout**

Rima Nabbout, MD, PhD, est professeur de neurologie pédiatrique à l'Université Paris Cité et directrice du Centre de référence français pour les épilepsies rares à l'Hôpital Necker-Enfants malades AP-HP. Elle est membre du Programme européen commun sur les maladies rares (EJP-RD), dirige le WP20 sur l'innovation dans les essais cliniques, membre du Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC) et du comité directeur du Réseau européen de référence sur les épilepsies rares et complexes (ERN EpiCARE). Elle est présidente du comité scientifique de la Banque Nationale des Maladies Rares (BNDMR), coordinatrice de la task force sur la transition à l'âge adulte de la ligue internationale contre les épilepsies et membre principal de deux autres task forces sur la nosologie et les Big data. Elle est investigatrice principale dans les essais cliniques sur les épilepsies rares et le développement de méthodologies innovantes pour les thérapies personnalisées. Elle est l'auteur de plus de 290 articles évalués par des pairs et a reçu des subventions Horizons 2020, FP7, des subventions nationales et des fonds philanthropiques.

- **Emma le Priol**

Emma Le Priol est diplômée de l'Université Paris-Dauphine en mathématiques et applications (2021) et de Sciences Po Paris (2022). Elle s'est rapidement intéressée à la santé et à la science des données, au travers de différents stages et alternances, dans le monde de la startup, de l'assurance privée et de l'hôpital public. Elle est actuellement en train de terminer son alternance chez Kap Code, où elle fait partie de l'équipe *data science* et travaille sur la détection d'effets indésirables dans les messages postés en ligne, mais également sur la détection de *bots* sur Twitter dans le cadre de son mémoire de fin d'études à Sciences Po. Elle débutera dès octobre 2022 une thèse CIFRE sur l'exploitation des données de vie réelle issues des réseaux sociaux pour l'étude de l'errance diagnostique des patients atteints de maladies rares. Cette thèse sera réalisée sous la direction d'Anita Burgun, au sein de l'équipe HeKA et chez Kap Code.

- **Nicolas Garcelon**

Nicolas Garcelon a un diplôme d'ingénieur agronome (2000) ainsi qu'un doctorat de santé publique en informatique biomédicale (2017). Il travaille depuis 20 ans dans le domaine médical. De 2001 à 2012, il a travaillé au département d'information médicale du Centre hospitalier universitaire de Rennes en France. Depuis 2012, il dirige la plateforme Data Science de l'institut *Imagine* à Paris. Il est aussi chercheur dans l'équipe INSERM « Information Sciences to support Personalized Medicine » au centre de recherche des Cordeliers à Paris. Il conçoit et développe des logiciels hospitaliers pour les cliniciens et chercheurs afin de faciliter la réutilisation des données médicales. Il a notamment créé Dr Warehouse®, déposé sous licence open source en septembre 2017.

- **François Garnier**

François Garnier est professeur et chercheur à l'École Nationale Supérieure des Arts Décoratifs de Paris, PSL University, et responsable du groupe de recherche « Spatial Media » explorant les nouvelles formes de médiations artistiques liées à l'usage d'espaces numériques : mondes virtuels, réalité virtuelle, réalité augmentée, réalité mixte. Réalisateur, il explore les nouvelles formes de médiations spatiales depuis le milieu des années 1980. Il conçoit et réalise des films, des événementiels ou des

installations multimédias dans le domaine de l'art, de la culture ou de la communication et intervient en tant que conseiller sur des projets expérimentaux. En 2010, il a partagé cette expérience avec Wim Wenders en tant que superviseur 3D sur le long-métrage 3D PINA.

CONCLUSION

- **Anne Sophie Lapointe**

Anne-Sophie Lapointe a eu deux enfants atteints d'une maladie lysosomale. Durant 15 ans, elle a fait partie de conseils d'administration d'associations nationales et européennes pour les maladies rares. Elle a été nommée membre du comité d'éthique de l'INSERM durant près de 6 ans. Anne-Sophie Lapointe a une thèse en éthique de la santé. Elle a travaillé pour la filière de santé maladies rares AnDDI-Rares sur les bases de données maladies rares, les associations de patients et l'Europe. Dans le même temps, en 2016, elle a pu co-construire avec Orphanet les actions du plan national maladies rares 3 (PNMR3) portant sur l'information, la formation et la e-santé. Depuis octobre 2018, ayant mis un terme à ses mandats associatifs, elle est rentrée comme cheffe de projet adjointe à la mission maladies rares au sein du Ministère de la santé et de la prévention. Elle assure la chefferie de projet maintenant au sein de cette mission et la coordination avec le Ministère de la recherche des actions du PNMR3 lancé le 4 juillet 2018.