FONDATION Maladies Rares

Colloque Scientifique Annuel

AVANCÉES ET DÉFIS DE LA RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES

MARDI 31 MAI 2022 - COLLÈGE DE FRANCE

Partenaires de cet évènement

Alnylam PHARMACEUTICALS

novo nordisk®

PROGRAMME

8h30 Ouverture des portes - Café de bienvenue

9h15 Ouverture du colloque - 10 ans de réalisations de la Fondation Maladies Rares

Pr Jean-Louis Mandel *Président de la Fondation Maladies Rares*
Pr Daniel Scherman *Directeur de la Fondation Maladies Rares*

9h30 Session 1 - Comprendre l'origine des maladies rares et développer des diagnostics

Modérateur : Pr Jean-Louis Mandel

Dr Suzie Lefebvre *T3S, Université de Paris* L'amyotrophie spinale : de la génétique à la thérapie.
Dr Julien Barc *Institut du Thorax, Nantes Université* Remodelage 3D de la chromatine et dérégulation du facteur de transcription PITX2 à l'origine d'un nouveau syndrome cardiaque.
Pr Stéphane Bezieau *Institut du Thorax, CHU de Nantes* 100% de sortie d'impasse diagnostique dans les maladies neurodéveloppementales d'origine génétique, possibilité proche ou utopie?
Pr Bertrand Mollereau *Laboratoire de Biologie et de Modélisation de la Cellule, ENS de Lyon* Les bases moléculaires de la maladie neurodégénérative BPAN.

10h45 Présentations sponsorisées

Theranexus - Dr Mathieu Charvériat Introduction d'une plateforme innovante dédiée à la découverte de médicaments ciblant les maladies rares du système nerveux central.
Pierre Fabre - Caroline Miklaszewski & Athmane Bouroubi Traitement prénatal innovant pour les garçons atteints de XLHED.

11h15 Session 2 - Innover pour les thérapies de demain : modèles, criblages et autres innovations

Modérateur : Dr Guy Lenaers

Dr Philippe Lory *IGF, Université de Montpellier* L'intérêt de modéliser les maladies génétiques des canaux ioniques pour faciliter l'émergence de nouvelles thérapies.
Dr Valérie Desquiret-Dumas & Dr Naig Gueguen *MitoVasc, Université d'Angers* Thérapeutiques des déficits en complexe I de la chaine respiratoire mitochondriale : criblage et tests de molécules candidates.
Pr Didier Lacombe *INSERM U1211, Université de Bordeaux* Altérations de la protéostase mitochondriale dans le syndrome de Costello.
Mme Christie Mitri *Centre de Recherche Saint-Antoine, Sorbonne Universités* Développement d'une approche thérapeutique pour l'ensemble des patients atteints de mucoviscidose.

12h30 Pause déjeuner, session posters

14h Présentation sponsorisée

Alnylam - Pr Jean-Sébastien Hulot *CIC1418 - Université de Paris, Cardiologie - HEGP Paris*
L'avenir des traitements ARNi en cardiologie : des maladies rares aux maladies prévalentes.

14h30 Session 3 - Améliorer le quotidien : recherche en sciences humaines et sociales

Modératrice : Dr Sandrine Marlin

Dr Agnès Dumas *ECEVE, Université de Paris* Transition médicale et passage à l'âge adulte des patients atteints de maladies rares : l'apport des sciences humaines et sociales.

Dr Odile Rohmer *LPC, Université de Strasbourg* La réussite scolaire des enfants à besoins spécifiques particuliers, une question de compétences… vraiment ?

Dr Pierre Ancet *LiR3S, Université de Bourgogne* La stigmatisation de l'apparence.

Mme Oriane Graciano *CRMR DICR (DéfiScience, ITHACA), Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescence, Hôpital Robert-Debré AP-HP* Dans la valise C3A : 6 minis-vidéos de formation et des outils simples de communication alternative et améliorée pour l'accueil des enfants porteurs de troubles du neurodéveloppement.

15h45 Pause café, session posters

16h05 Session 4 - Preuves de concepts thérapeutiques

Modératreur : Pr Daniel Scherman

Pr François Feillet *NGERE Université de Lorraine* & Dr Antoine Ferry *CTRS* Un nouveau transporteur synthétique de cuivre pour le traitement de la maladie de Menkes.

Dr Gilles Laverny *IGBMC, Université de Strasbourg* & Dr Magali Richard *Home Biosciences* Les défis de la transition d'une preuve de concept préclinique vers le développement d'un candidat médicament : illustration d'une nouvelle option thérapeutique des hypercalcémies liées à la vitamine D.

16h45 Remise des Prix : Prix Alnylam, Prix Apicil, Prix du Poster

17h Clôture du colloque

Avec le soutien de

www.evenements-fondation-maladiesrares.org

#colloqueannuelFMR

WIFI
Réseau : **public_cdf**
Code : **externecdf789**

La Fondation Maladies Rares est soutenue par AFMTÉLÉTHON

LISTE DES POSTERS

Initiatives Maladies Rares

1. Fondation Maladies Rares La Fondation Maladies Rares accélère la recherche sur toutes les maladies rares.
2. Mme Magda Granata *Fondation Maladies Rares, Paris, France* MOOC "Diagnosing rare diseases: from the clinic to research and back".
3. Mme Anne Hugon *ITHACA, CR-AD Département de Génétique, APHP Paris Nord Université Robert DEBRE, Paris, France* Pédagogie innovante - DEFIGAME et APOGéE : deux nouveaux outils d'e- pour l'ERN ITHACA.
4. Mme Caroline Roatta *Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson, France* Quel est l'impact des médicaments sur le quotidien des patients atteints de la maladie de Wilson ?

Session 1 - Comprendre l'origine des maladies rares et développer des diagnostics

5. Dr Boris Chaumette *IPNP Université Pairs Cité, Centre Hospitalier Universitaire de Reims, France, McGill University, Montréal, Canada* Epigénétique et pénétrance incomplète chez les porteurs d'une délétion 22q11.2.
6. Dr Hervé Kempf *IMoPA UMR 7365 CNRS/UL Vandœuvre-lès-Nancy, France* Le Syndrome de Keutel : synthèse et perspectives d'un demi-siècle de recherche.
7. Dr Julien Nguyen Van *Université Paris Cité, Institut Cochin, Paris, France* Inventaire et analyse descriptive des maladies auto-immunes et des auto-anticorps associés connus.
8. Pr Annick Raas-Rothschild *Institute of Rare Diseases, Edmond and Lily Safra Children Hospital, Israel; Sackler school of Medicine, Tel Aviv University, Israel* Conveying recurrence risk for somatic newpathogenic rare variant: what should be the counseling?

Session 2 - Innover pour les thérapies de demain : modèles, criblages et autres innovations

9. Dr Térence Bighyn *APTEEUS, Lille, France* Répondre à un besoin médical par l'identification personnalisée de médicaments.
10. Dr Sandrine Gulberti *IMoPA UMR 7365 CNRS/UL Vandœuvre-lès-Nancy, France* Inhiber la biosynthèse des glycosaminoglycanes, une nouvelle approche de traitement par réduction de substrat des mucopolysaccharidoses ?
11. Pr Brice Korkmaz *Research Center for Respiratory Diseases, Faculté de Médecine, Tours, France; International Cathepsin C Consortium (ICat-CC)* Therapeutic targeting of cathepsin C : from pathophysiology to treatment.

Session 3 - Améliorer le quotidien : recherche en sciences humaines et sociales

12. Mme Amélie Marie *Unité de Recherche en Psychologie, Université de Picardie Jules Verne, Amiens, France* Evaluation du vécu et des besoins des parents confrontés au diagnostic de surdité permanente néonatale de leur enfant.
13. Pr Julien Nizard *UIC Douleur, Soins Palliatifs et Neurochirurgie, CHU de Nantes; EA4391 Excitabilité Nerveuse et Thérapeutique, Université de Nantes, France* Vers une meilleure considération du vécu patient dans le Syndrome Régional Douloureux Complexe.
14. Dr Aurore Pélissier *Laboratoire d'Economie de Dijon, Univ. de Bourgogne Franche-Comté, France* Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les Proches Aidants d'enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle (CASEPRA).
15. Mme Charlotte Vin *Centre de Référence des Épilepsies Rares, des Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet, service de neuropédiatrie, CHU de Lille, France* Impact des troubles cognitifs et psycho-comportementaux sur l'épuisement maternel d'enfants présentant une maladie rare neurodéveloppementale.