

JOURNEE RECHERCHE MALADIES RARES MONTPELLIER

GENOPOLYS

11 JUIN, 9H00 - 17H30

co-organisée par :



- 8h30-9h00 Accueil des participants
- 9h00-9h10 Ouverture de la journée
- 9h10-9h30 Présentation des actions de la Fondation Maladies Rares
Daniel SCHERMAN, Fondation Maladies Rares
- 9h30-10h45 **N°1. Génétique médicale : de la clinique à la prise en charge en passant par la recherche**
- Mireille COSSEE & Raul JUNTAS MORALES, Laboratoire de Génétique Moléculaire, Institut Universitaire de Recherche Clinique (IURC), *Mise en évidence de nouvelles associations génotype-phénotype par séquençage haut débit d'un panel large de gènes de myopathies*
 - Jérôme AUDOUX, SeqOne, *Optimize diagnostic performance through improved genomic interpretation*
 - David GENEVIEVE, CHU Montpellier, *titre à annoncer*
 - Albertina DE SARIO, Laboratoire de Génétique de Maladies Rares, Université de Montpellier, *From genetics to epigenetics in cystic fibrosis*
 - + 3 présentations flash de 5 minutes (appel à communications)
- 10h45-11h15 Pause-Café & Posters
- 11h15-12h30 **N°2. Thérapies cellulaires ou géniques**
- Vasiliki KALATZIS, Institut des Neurosciences de Montpellier (INM) & HORAMA, *Gene therapy of Inherited Retinal Dystrophies*
 - Eric KREMER, Institut de Génétique Moléculaire de Montpellier (IGMM), *Mucopolysaccharidosis type VII neuropathology: predicting severity & developing therapies*
 - Nicolas TRICAUD, Institut des Neurosciences de Montpellier (INM), *Gene therapy for peripheral neuropathy CMT1A*
 - Jean-François BRIAND, AFM-Téléthon, *Stratégie scientifique de l'AFM-Téléthon et de ses bras armés (Généthon, iStem, Institut de Myologie) dans les maladies neuromusculaires et autres maladies rares*
 - + 3 présentations flash de 5 minutes (appel à communications)
- 12h30-13h00 **« L'ARN interférent : d'un prix Nobel à de nouvelles applications cliniques »**
Ivan ZLATEV, Principal Scientist, RNAi Discovery, Research Centre, Alnylam®, Boston, USA
- 13h00-14h15 Déjeuner autour des posters en présence d'Alnylam®

Journée organisée avec le soutien d'Alnylam



14h15-15h45 **N°3. De la compréhension physiopathologique vers l'intervention thérapeutique**

- Frédéric FIORE, Centre d'Immunophénomique (CIPHE), Marseille, *Quels outils pour modéliser et faciliter la recherche translationnelle sur les maladies rares*
- Jérôme DEVAUX, Institut des Neurosciences de Montpellier (INM), *Molécules d'adhérence cellulaire des nœuds de Ranvier : cibles dans les neuropathies démyélinisantes inflammatoires*
- Alain LACAMPAGNE, Laboratoire PhyMedExp (Physiologie et médecine expérimentale du cœur et des muscles), *Le récepteur de la ryanodine : un acteur majeur dans la dystrophie musculaire de Duchenne*
- Arnaud MONTEIL, Institut de Génomique Fonctionnelle (IGF), Montpellier, *Modeling human mutations of the Sodium Leak Channel (NALCN) in vitro and in vivo*
- Florence APPARAILLY, Institut de médecine régénératrice et de biothérapies de Montpellier (IRMB), *Intérêt des microARNs dans l'arthrite*
- + 3 présentations flash de 5 minutes (appel à communications)

15h45-17h00 **N°4. Approches thérapeutiques pharmacologiques : criblage et repositionnement de molécules**

- Karima KISSA, Dynamique des Interactions Membranaires Normales et Pathologiques (DIMNP) & Azelead, *Humanisation du poisson-zèbre : applications thérapeutiques et médecine personnalisée*
- Marcel GARCIA, Équipe Glyco et nanovecteurs pour le ciblage thérapeutique, Institut des Biomolécules Max Mousseron (IBMM) et NanoMedSyn, Montpellier, *Nouveaux ciblage de l'enzymothérapie des maladies lysosomales*
- Jonas DYHRFJELD-JOHNSEN, Sensorion, *Screening, identification and selection of the oral otoprotectant SENS-401 for treatment of Sudden Sensorineural Hearing Loss (SSNHL)*
- + 3 présentations flash de 5 minutes (appel à communications)

17h00-17h30 **Conclusions de la journée & perspectives**