

## LE PROGRAMME

09h00-09h30

Accueil des participants

9h30-10h00

### Ouverture du colloque

- ▶ Jean-Louis Mandel, *Président de la Fondation Maladies Rares*
- ▶ Nathalie Cartier, *Présidente du Conseil scientifique de la Fondation Maladies Rares*
- ▶ Philippe Berta, *Député du Gard, Généticien, Président du groupe d'études de l'Assemblée nationale sur les maladies rares*

10h00-11h00

### N°1. Innovations en génomique, l'ère post-exome

Modérateur : Damien Sanlaville

- ▶ Amélie Piton\*, *IGBMC, Strasbourg, Identification de nouveaux gènes impliqués dans la déficience intellectuelle par séquençage haut-débit d'ADN et d'ARN*
- ▶ Arthur Sorlin\*, *CHU de Dijon, Détection d'anomalies chromosomiques en mosaïque par séquençage d'exome dans les anomalies du développement avec dyschromie cutanée en mosaïque*
- ▶ Alexandre Bacq\*, *ICM, Paris, Identification de nouveaux mécanismes pathologiques impliqués dans l'épilepsie liée à DEPDC5*
- ▶ Claire Francastel\*, *Université Paris Diderot, Maladies génétiques de la méthylation de l'ADN : la cas du syndrome ICF*
- ▶ Laure-Emmanuelle Zaragosi, *IPMC, Nice Sophia-Antipolis, Building an atlas of the human airways at the single-cell level: from cell droplets to oceans of data*
- ▶ Catherine Nguyen, *ITMO GGB Inserm, Paris, Enjeux de l'interprétation des données*

11h00-11h30

### N°2. Les SHS au service des maladies rares

Modérateur : Yves Pirson

- ▶ Aline Chassagne\*, *Université de Dijon, Accéder au séquençage des gènes : ambivalence et incertitude. Comprendre les préférences et l'expérience de parents d'enfants atteints de retard du développement, Étude SEQUAPRE*
- ▶ Laura Guérin\*, *Université de Lille, Discriminations et handicap en période pré-greffe, Fibrose Pulmonaire Idiopathique (FPI) et Mucoviscidose*

11h30-12h30

### N°3. Puissance des modèles expérimentaux

Modérateur : Jocelyn Laporte

- ▶ Yann Hérault, *IGBMC, Strasbourg, Apport des Modèles expérimentaux à la compréhension et au traitement des maladies rares*
- ▶ Grégoire Michaux\*, *IGDR, Rennes, Modélisation de la maladie des Inclusions Microvillositaires chez le nématode C. Elegans*
- ▶ Sandra Martin-Lorenzo\*, *IGBMC, Strasbourg, Modélisation des syndromes de variation du nombre de copies de la région 16p11.2 chez le rat*
- ▶ Emmanuelle Génin\*, *IRCAN, Nice, Dysfonction mitochondriale et atteinte du motoneurone : cause ou conséquence ?*
- ▶ Laurent David, *Université de Nantes, Apport des iPSC pour l'étude des maladies rares*

12h30-13h30

Pause déjeuner, session posters

13h30-14h05

### N°4. Programmes européens de recherche dans les maladies rares

- ▶ EJP-RD, Roseline Favresse, *Fondation Maladies Rares, Programme européen conjoint pour la recherche en maladies rares (European Joint Programme Cofund on Rare Diseases)*
- ▶ Programmes MSCA et ERC (Marie Skłodowska-Curie actions and European Research Council), Audrey Arfi, *Research Executive Agency, European Commission*

14h05-14h50

### N°5. Table-ronde « La e-santé : quelles opportunités pour les maladies rares, du diagnostic au traitement médical ? »

Animateur de la table ronde : Anne-Sophie Yribarren, *Fondation Maladies Rares*

- ▶ Keynote par Nicolas Garçelon, *Institut Imagine*
- ▶ *Sanofi-Genzyme* : Anne-Sophie Chalandon
- ▶ *RO Sanoia* : Hervé Servy Fondateur
- ▶ *Filière FAI2R* : Sophie Georgin-Lavialle

14h50-15h40

### N°6. Identification de candidats médicaments par criblage et potentiel des molécules en repositionnement

Modérateur : Pascal Villa

- ▶ Thomas Falguières\*, *CR Saint-Antoine, Paris, Identification de correcteurs pharmacologiques du transporteur biliaire ABCB4/MDR3 par une approche de criblage à haut débit*

- Pascale Bomont\*, *INM, Montpellier, Boost thérapeutique pour la Neuropathie à Axones Géants : du criblage pharmacologique chez le poisson au modèle murin*
- Jean-Luc Galzi, *Infrastructure ChemBiofrance* et Marie-Louise Jung, *société Prestwick Chemical, Strasbourg, Exemple de collaboration public-privé*
- Guillaume Canaud, *Hôpital Necker, Paris, Thérapie ciblée dans les syndromes d'hypercroissance dysharmonieuses liées à PIK3CA*

### 15h40-16h10 Pause café, session posters

16h10-16h45

#### N°7. Accélérer le développement de nouvelles thérapies

Modérateur : Pierre-Louis Tharaux

- Hervé Moine\*, *IGBMC, Strasbourg, Test de Dgkk comme nouvelle cible thérapeutique du syndrome de l'X fragile dans des souris KO pour Fmr-1*
- Aziz El Amraoui\*, *Institut Pasteur, Paris, Modélisation de la rétinopathie Usher de type I : quand le choix de l'espèce est capital*
- Florence Maschat\*, *Université de Montpellier, Développement d'un peptide thérapeutique contre la maladie de Huntington*
- Pierre Cattan\*, *Hôpital Saint-Louis, Paris, Remplacement de l'œsophage par ingénierie tissulaire*

16h45-17h30

#### N°8. Table Ronde : « Le repositionnement de molécules : une opportunité pour les maladies rares et les entreprises du médicament? »

Animateur de la table ronde : Christine Fetro, *Fondation Maladies Rares*

- *Medetia* : Jean-Philippe Annereau
- *Theranexus* : Franck Mouthon
- *Orphelia Pharma* : Hugues Bienaymé
- *Pierre Fabre* : Isabelle Raully-Lestienne

17h30-17H45

#### Conclusion

Daniel Scherman, *Directeur de la Fondation Maladies Rares*

\* *lauréat des appels à projets de la Fondation Maladies Rares ou accompagné par la Fondation Maladies Rares dans le cadre du Club POC.*