

Colloque Inter Régional Ouest sur les Maladies Rares
"De la recherche aux traitements, dans les maladies rares"
09 avril 2021, CIC Ouest à Nantes

Horaire	Session	Titre de la présentation	Intervenant
8h30	ACCUEIL		
9h10	INTRODUCTION	CIC Ouest CHU de Nantes / GCS HUGO Fondation Maladies Rares	Laurent Métral (directeur) Philippe El Saïr (directeur) Pr. Daniel Scherman (directeur)
9h20	GÉNÉTIQUE MÉDICALE, DE LA RECHERCHE AU RENDU DU DIAGNOSTIC	<i>Session animée par le Pr Sylvie Odent :</i> Projet : "Extending identification of new inherited thrombophilia in selected families" Projet : « Whole genome sequencing of dogs affected by idiopathic epilepsy as genetic models for human epilepsies » Projet Exocare : Recherche par Exome de nouveaux gènes de prédisposition aux cancers rares chez l'enfant Approches en Métabolomique Activités du réseau Gem-Excell (réseau d'excellence en génétique et en génomique) : projets HUGO RD, PORTAIL, Variants structuraux <i>Questions de la salle / "Respirations"</i>	Pr Francis Couturaud (CHU Brest - Médecine interne et pneumologie) Dr Pascale Quignon (Institut de génétique et développement de Rennes) Pr Isabelle Pellier Pr Pascal Reynier Dr Marie de Tayrac
10h30	MALADIES RARES & COVID-19	<i>Session animée par le Pr Stéphane Bezieau :</i> Place du polymorphisme génétique <i>Questions de la salle / "Respirations"</i>	Dr Jean-Laurent Casanova (étude COVIDHGE, membre du conseil scientifique Covid-19)
11h	PAUSE POSTERS		
11h40	TABLE RONDE : PARTENARIATS / SOUTIEN A LA RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES	<i>Table-ronde animée par Anne-Sophie Blancher (Fondation Maladies Rares) avec :</i> - Groupama Loire Bretagne / Fondation Groupama - Fonds de dotation CHU de Nantes) - Kiwanis - Entreprise mécène <i>Questions de la salle / "Respirations"</i>	Magali Duval Véronique Meunier Dr Patrick Maurel
12h15	LES SHS AU SERVICE DES MALADIES RARES	<i>Session animée par le Pr Guy Minguet :</i> Projet : « Retentissement des capacités de cognition sociale et de cognition affective sur les difficultés relationnelles et d'adaptation sociale des adolescentes atteintes du syndrome de Turner » Alliance Maladies Rares Ethique & Génétique <i>Questions de la salle / "Respirations"</i>	Dr Céline Lancelot Cécile Foujols Dr Laurent Pasquier
13h	APPROCHES THÉRAPEUTIQUES	Expériences cliniques dans les amyloses héréditaires <i>Questions de la salle / "Respirations"</i>	Pr Yann Péréon
13h20	PHOTO DE GROUPE		
13h30	PAUSE DÉJEUNER		
14h30	APPROCHES THÉRAPEUTIQUES, DE LA RECHERCHE FONDAMENTALE AU TRAITEMENT	<i>Animateur de session : Dr Sandra Mercier</i> Approches en thérapie génique Approches dans la mucoviscidose <i>Questions de la salle / "Respirations"</i>	Dr Oumeya Adjali Dr Sophie Ramel
14h50	TABLE RONDE : "DE L'INVENTION A L'INNOVATION : OBJECTIF VALORISATION"	<i>Table-ronde animée par Christine Fetro (Fondation Maladies Rares) avec :</i> - Ostéogénèse Imparfaite - Goliver Therapeutics - SATT Ouest Valorisation - Portzamparc, Groupe BNP Paribas - France Biotech <i>Questions de la salle / "Respirations"</i>	Dr G.Mabilleau Dr Tuan Huy Nguyen Elise Petit Rodat Dr Christophe Dombu Dr Franck Mouthon

15h40	PAUSE (POSTERS)		
16h	COOPÉRER, PAR-DELÀ LES DISCIPLINES ET LES FRONTIÈRES	<i>Animateur de session : Pr Christophe Aubé</i> Les filières de santé maladies rares : BRAIN TEAM Les Plateformes Expertise Maladies Rares - Bretagne - Pays de La Loire Les Maladies Rares au sein des réseaux d'investigateurs du GCS Hugo : - HUGOPEREN : Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest - PEdiatric REsearch Network - IDGO : Institut de Dermatologie du Grand Ouest - VICTOR HUGO : InnoVation en ReCherche osTeOaRticulaire de la région HUGO <i>Questions de la salle / "Respirations"</i> Plateforme iPSC Nantes & Maladies Rares Projets GCS HUGO & Fondation Maladies Rares : - Acoustic Waves and Helium/oxygen for Aerosol Treatment of - CIQTP prolongation : role and mechanism in sudden cardiac death - Multi-Omics and iPSCs to Improve Diagnosis of Rare Intellectual <i>Questions de la salle / "Respirations"</i>	Pr Christophe Verny Anne Prestel Mathieu Ferte Pr Régis HANKARD Pr Ludovic MARTIN Pr Alain SARAUX Laurent David Pr Laurent Plantier Dr Jean-Baptiste Gourraud Pr Dominique Bonneau
17h30		CONCLUSION – REMISE DE PRIX	REMISE DE PRIX AUX EQUIPES RECHERCHE MOT CONCLUSION
18h00	CLOTURE		