

## ENJEUX ET DÉFIS DE LA RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES

LUNDI 17 MAI 2021 EN LIGNE

Partenaires privilégiés de cet événement



### LE PROGRAMME

#### Ouverture du colloque

- **Jean-Louis Mandel**, *Président de la Fondation Maladies Rares*
- **Philippe Berta**, *Député du Gard, Président du groupe d'études de l'Assemblée Nationale sur les maladies rares*

10h-12h

#### N°1. Concrétiser la recherche en sciences humaines et sociales

- **Charlotte JACQUEMOT\***, Paris,  
*L'apport de la psycholinguistique dans le suivi des maladies neurodégénératives : l'exemple du CATEX, un biomarqueur linguistique dans la maladie de Huntington.*
- **Sophie DALLE-NAZEBI\***, Paris  
*Accessibilité et éthique de recherche interdisciplinaire auprès de personnes associant des difficultés auditives et visuelles*
- **Annagrazia ALTAVILLA**, Marseille  
*L'utilisation secondaire des données pédiatriques à des fins de recherche vers de nouveaux modèles de gouvernance*
- **Bruno DETOURNAY\***, CEMKA Eval  
*Estimer le fardeau économique des maladies rares : une gageure ?*

12h-13h30 **Pause et Session Posters**

13h30-15h30

#### N°2. Innover pour les thérapies de demain

- **Dominique VINCENT-GENOD**, Lyon  
*Évolution de la Mesure de Fonction Motrice pour les enfants porteurs de maladies neuromusculaires : présentation du projet MFM-Play et étude pilote*
- **Tuan N'GUYEN**, GoLiver Therapeutics, Nantes  
*Médecine régénérative du foie avec des cellules souches pluripotentes*
- **Justine BACCHETTA**, Lyon  
*Révolution dans l'hyperoxalurie génétique : de la transplantation foie/rein aux injections sous-cutanées d'ARN interférent*

## LE PROGRAMME (suite)

### Remise du prix Alnylam

#### Session sponsorisée

- Valérie RIZZI-PUECHAL, Membre du comité de Direction, Pfizer France
- Mohamed BOUDISSA, directeur des affaires médicales, Boehringer Ingelheim  
*L'engagement de Boehringer Ingelheim dans les maladies rares*
- Jacques VOLCKMANN, responsable du HUB R&D France, Sanofi

### 15h30-16h00 Rencontre avec les industriels / Session Posters

#### 16h00-17h30

#### N°3. Développer les diagnostics du futur

- Vincent CANTAGREL\*, Paris  
*Une dérégulation de la voie des inositol phosphates cause une hypoplasie pontocérébelleuse*
- Artem KIM\*, Rennes  
*Variants synonymes et le biais d'usage de codons : impact sur Sonic Hedgehog dans l'holoprosencéphalie*
- Sylvie MAZOYER\*, Lyon  
*Les mutations de RNU4ATAC entraînant une déficience de l'épissage mineur provoquent des anomalies ciliaires*
- Christel DEPIENNE\*, Essen, Allemagne  
*Diagnostiquer les maladies génétiques à expansions non codantes : l'exemple de l'épilepsie myoclonique familiale.*
- Agnès BLOCH-ZUPAN\*, Strasbourg  
*L'intelligence artificielle dans le diagnostic des maladies rares à expression bucco-dentaire*
- Gisèle BONNE, Paris  
*Solve-RD : un projet Européen visant à réduire l'errance diagnostique.*

### Clôture du colloque

\* lauréats de la Fondation Maladies Rares

Événement scientifique organisé avec le soutien de



### POUR EN SAVOIR +

Site web : <https://evenements-fondation-maladiesrares.org/event/colloquescientifique2021/>

Contact : [anne-sophie.blancher@fondation-maladiesrares.com](mailto:anne-sophie.blancher@fondation-maladiesrares.com)