



COLLOQUE SCIENTIFIQUE ANNUEL

AVANCÉES ET DÉFIS DE LA RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES

MARDI 31 MAI 2022 - COLLÈGE DE FRANCE



Partenaires de cet événement



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.*

DR 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?*

DR 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 ET 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 chaîne 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 CRM 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

Modérateur : 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**

