



## 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**

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**

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

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 CRMR 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

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](http://www.evenements-fondation-maladiesrares.org)

#colloqueannuelFMR

Contact :  
Pauline Nauroy  
+33 (0)6 47 48 69 03  
[pauline.nauroy@fondation-maladiesrares.com](mailto:pauline.nauroy@fondation-maladiesrares.com)

