



## 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.

Pr **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?

Pr **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 & 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 RÖHMER 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](http://www.evenements-fondation-maladiesrares.org)

#colloqueannuelFMR

WIFI

Réseau : **public\_cdf**

Code : **externecdf789**



## LISTE DES POSTERS

### Initiatives Maladies Rares

1. **FONDATION MALADIES RARES** La Fondation Maladies Rares accélère la recherche sur toutes les maladies rares.
2. **MME MAGDA GRANATA** *Fondation Maladies Rares, Paris, France* MOOC "Diagnosing rare diseases: from the clinic to research and back".
3. **MME ANNE HUGON** *ITHACA, CR-AD Département de Génétique, APHP Paris Nord Université Robert DEBRE, Paris, France* Pédagogie innovante - DEFIGAME et APOGÉE : deux nouveaux outils d'e- pour l'ERN ITHACA.
4. **MME CAROLINE ROATTA** *Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson, France* Quel est l'impact des médicaments sur le quotidien des patients atteints de la maladie de Wilson ?

### Session 1 - Comprendre l'origine des maladies rares et développer des diagnostics

5. **DR BORIS CHAUMETTE** *IPNP Université Pairs Cité, Centre Hospitalier Universitaire de Reims, France, McGill University, Montréal, Canada* Epigénétique et pénétrance incomplète chez les porteurs d'une délétion 22q11.2.
6. **DR HERVÉ KEMPF** *IMoPA UMR 7365 CNRS/UL Vandœuvre-lès-Nancy, France* Le Syndrome de Keutel : synthèse et perspectives d'un demi-siècle de recherche.
7. **DR JULIEN NGUYEN VAN** *Université Paris Cité, Institut Cochin, Paris, France* Inventaire et analyse descriptive des maladies auto-immunes et des auto-anticorps associés connus.
8. **PR ANNICK RAAS-ROTHSCHILD** *Institute of Rare Diseases, Edmond and Lily Safra Children Hospital, Israel; Sackler school of Medicine, Tel Aviv University, Israel* Conveying recurrence risk for somatic newpathogenic rare variant: what should be the counseling?

### Session 2 - Innover pour les thérapies de demain : modèles, criblages et autres innovations

9. **DR TÉRENCE BEGHYN** *APTEEUS, Lille, France* Répondre à un besoin médical par l'identification personnalisée de médicaments.
10. **M NICK RAMALANJOANA** *IMoPA UMR 7365 CNRS/UL Vandœuvre-lès-Nancy, France* Inhiber la biosynthèse des glycosaminoglycanes, une nouvelle approche de traitement par réduction de substrat des mucopolysaccharidoses ?
11. **PR BRICE KORKMAZ** *Research Center for Respiratory Diseases, Faculté de Médecine, Tours, France; International Cathepsin C Consortium (ICat-CC)* Therapeutic targeting of cathepsin C : from pathophysiology to treatment.

### Session 3 - Améliorer le quotidien : recherche en sciences humaines et sociales

12. **MME AMÉLIE MARIE** *Unité de Recherche en Psychologie, Université de Picardie Jules Verne, Amiens, France* Evaluation du vécu et des besoins des parents confrontés au diagnostic de surdité permanente néonatale de leur enfant.
13. **PR JULIEN NIZARD** *UIC Douleur, Soins Palliatifs et Neurochirurgie, CHU de Nantes; EA4391 Excitabilité Nerveuse et Thérapeutique, Université de Nantes, France* Vers une meilleure considération du vécu patient dans le Syndrome Régional Dououreux Complexe.
14. **DR AURORE PÉLISSIER** *Laboratoire d'Economie de Dijon, Univ. de Bourgogne Franche-Comté, France* Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les Proches Aidants d'enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle (CASEPRA).
15. **MME CHARLOTTE VIN** *Centre de Référence des Épilepsies Rares, des Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet, service de neuropédiatrie, CHU de Lille, France* Impact des troubles cognitifs et psycho-comportementaux sur l'épuisement maternel d'enfants présentant une maladie rare neurodéveloppementale.