



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 *Introduction d'une plateforme innovante dédiée à la découverte de médicaments ciblant les maladies rares du système nerveux central*

Pierre Fabre *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*

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 L'avenir des traitements ARNi en cardiologie : des maladies rares aux maladies prévalentes

14h45 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

DR ORIANE GRACIANO CRM R DICR DéfiScience, 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 amélioré pour l'accueil des enfants porteurs de troubles du neurodéveloppement

16h Pause café, salles posters

16h20 Session 4 - Preuves de concept 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

17h Remise des Prix Alnylam & Prix Apicil

17h15 Clôture du colloque

Avec le soutien de



www.evenements-fondation-maladiesrares.org

#colloqueannuelFMR

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

