

COLLOQUE SCIENTIFIQUE ANNUEL DE LA
FONDATION MALADIES RARES 2023

**RECHERCHE DANS LES
MALADIES RARES :
ENSEMBLE VERS DE
NOUVEAUX HORIZONS**

www.fondation-maladiesrares.com



LE 27 JUIN 2023

COLLÈGE DE FRANCE, PARIS

8 h 30

Ouverture des portes - Café de bienvenue

9 h 15

Ouverture du colloque

Pr Jacques Beckmann

Président du Conseil Scientifique de la Fondation Maladies Rares, Université de Lausanne, Suisse

9 h 30

Keynote lecture 1

Chair : Pr Daniel Scherman, Directeur Fondation Maladies Rares

Pr Guillaume Canaud, Prix Galien 2022

Hôpital Necker-Enfants Malades, Université Paris Cité, Paris

"Avancées récentes dans les syndromes de surcroissance"

10 h 15

Présentation sponsorisée Alynlam

Pr Andoni Echaniz Laguna

Coordinateur du centre de référence des neuropathies amyloïdes familiales, Service de neurologie, CHU Bicetre, Paris

"L'Amylose héréditaire à TTR : territoire de l'innovation thérapeutique"

10 h 45

Pause café, networking & poster



11h

SESSION I - LES SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES AU SERVICE DES MALADIES RARES

Chair : Pr Marcela Gargiulo, Institut de Psychologie, Université Paris Cité, Paris

11h

Dr Nathalie Angeard

Memory, Brain and Cognition Unit, Université Paris Cité, Paris

"Évaluation et Entraînement des Théories de l'Esprit en Réalité Virtuelle (TdE-RV) chez l'enfant tout-venant ou atteint de la forme infantile de la DM1 "

11h20

Dr Stéphanie Mazza & Dr Laure Peter-Derex

Université Lumière Lyon 1, Lyon

"NarcoScol NarcoVitae: Etude multicentrique du parcours scolaire et professionnel des patients narcoleptiques"

11h40

Dr Sébastien Ruffié

Université des Antilles, Pointe-à-Pitre

"Impact de la drépanocytose sur la participation sociale de jeunes (6-16 ans) en Guadeloupe"

12h

Pause déjeuner, networking & poster



13h30

SESSION II - PRIX DE RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES

Chair : Dr Christine Fetro, Fondation Maladies Rares



13h30

Prix « Maladies Rares & Douleur » avec la Fondation Apicil - Dr Nicolas Cenac

Institut de Recherche en Santé Digestive, Toulouse

"Intérêt thérapeutique des métabolites issus du microbiote intestinal dans la douleur viscérale associée à la pseudo obstruction intestinale chronique (POIC) chez l'enfant « METADOLOMIC »"

13h45

Prix « ARN interférent et Maladies Rares » avec Alnylam Pharmaceuticals - Dr Loic GUILLOT

Centre de Recherche Saint Antoine, Paris

"Évaluation préclinique d'un micro-ARN comme agent anti-inflammatoire, favorisant la réparation épithéliale et limitant l'infection dans la mucoviscidose"

14h

Lancement du prix avec Novo Nordisk - Dr Souror Senoussaoui

Rare Disease - Medical Director, Clinical Medical & Regulatory, Novo Nordisk



14h10

SESSION III - VERS UNE MEILLEURE COMPRÉHENSION DES MALADIES RARES

Chair : Pr Sylvie Odent, CHU de Rennes, Rennes

14h10

Dr Cécile Voisset

Génétique, Génomique et Biotechnologie, Faculté de médecine de Brest, Brest

"Les maladies à prions, une pathologie modèle pour identifier des candidats médicaments et caractériser de nouvelles voies thérapeutiques transposables à d'autres protéinopathies"

14h30

Dr Frédéric Relaix

Institut Mondor de Recherche Biomédicale, Paris-Est, Créteil

"Modèles de rats atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne pour les études précliniques et le décryptage des mécanismes de réparation des tissus"

14h50

Dr Fiorella Grandi

Institut de Myologie, Centre de Recherche en Myologie, Sorbonne Université, Paris

"Caractérisation des modifications du paysage épigénétique des tissus musculaires et de la moelle épinière au cours de la pathogenèse de l'amyotrophie spinale"

15h05

Pause café, networking & poster



15 h 30

Keynote lecture 2

Chair : Pr Jacqui Beckmann, Président du CS de la FMR, Lausanne

Pr Jean-Louis Mandel, Prix Kavli 2022

IGBMC, Université de Strasbourg & Président de la Fondation Maladies Rares, Strasbourg

"Maladies neurodéveloppementales : des gènes et mécanismes à la recherche participative sur leur impact"

16h15

SESSION IV - LE DÉVELOPPEMENT DE THÉRAPIES POUR LES MALADIES RARES

Chair : Pr Eric Hachulla, CHU de Lille, Lille

16 h 15

Dr Xavier Nissan

Laboratoire I-Stem, Evry

"Cellules souches et intelligence artificielle : une approche innovante pour accélérer l'identification de traitements aux dystrophies musculaires."

16 h 35

Dr Michael Decressac

Grenoble Institute of Neuroscience, Grenoble

"Développement d'une thérapie génique pour le syndrome de Leigh"



PROGRAMME

16 h 55

Mr Adrien Rousselle

Biomatériaux et Bioingénierie, Strasbourg

"Régénération diaphragmatique par bioimpression de microparticules pré-cellularisés"

17 h 10

Le mot de la fin

Pr Daniel Scherman

Directeur de la Fondation Maladies Rares, Paris

17 h 30

Fin du colloque

Avec le soutien de



Partenaire principal de cet événement

sanofi



10H45 - 11H

Qualité de vie familiale de parents d'enfants en situation de handicap et à l'impact du handicap sur le devenir parent P11

Dr Agnès Lacroix

LP3C, Rennes

SP1

Promotion of the children inclusion at school: Erasmus+ "The value of facing school" P17

Dr Magda Granata, Dr Pascale Milani

Fondation Maladies Rares

La protéinose alvéolaire pulmonaire liée à des mutations du gène de la méthionine ARNt synthétase P4

Pr Alice Hadchouel

Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades

12H45 - 13H

Association DEBORA - Lutte contre l'endocardite infectieuse P15

Rachel Mechach

Présidente de l'Association DEBORA

Rôle des isoformes de la dystrophine dans le développement des neurones corticaux dérivés de cellules souches pluripotentes humaines P5

Dr Laure Chatrousse

I-STEM, AFM, Neuroplasticité and Thérapeutiques, Corbeil-Essonnes

SP2

Les indicateurs d'évaluation utilisés pour les patients adolescents et adultes atteints de SMA : une scoping review P13

Pr. David Orlikowski

FHU Phenix, Hôpital R. Poincaré, Garches

Etude QUA2-AMS, étude d'intervention médico-psycho-sociale sur la Qualité de Vie des patients atteints d'une Atrophie Multi Systématisée (AMS) et de leurs aidants P10

Dr Alexandra Foubert-Samier

INSERM 1219, 33076 Bordeaux

13H - 13H15

Kyowa Kirin : GROUPE PHARMACEUTIQUE MONDIAL basé au Japon et fondé en 1949 P3

Dr Alessia Usardi, Mathieu Rolland et Pierre Larroumets

Kyowan Kirin

SP3

Interet du chien comme modèle spontané de maladies génétiques rares humaines P8

Dr Catherine André

Institut de Génétique & Développement de Rennes, UMR 6290 CNRS - UR, ERL Inserm U1305

Les cellules souches pour étudier et traiter la maladie de Lesch-Nyhan P6

Dr Claire Boissart

I-STEM, AFM, Neuroplasticité and Thérapeutiques, Corbeil-Essonnes

13H15 - 13H30

An antisense oligonucleotide targeting TMEM16A: a mutation agnostic therapy for cystic fibrosis P1

Dr Christie Mitri

UMR 938 - Team "Mucoviscidosis: physiopathology and phenogenomics" - Saint Antoine Research Center

SP4

NOTICEInfoBox©: une application pour rendre accessible l'information délivrée dans le cadre du soin ou de la recherche P12

Dr Flavie Mathieu

INSERM

Evaluation and optimization of a pediatric prosthesis made of thermoplastic elastomeric poly(urethane) (TPU) functionalized with polydopamine

Mr Guillaume Leks P9

INSERM UMR_S 1121, Strasbourg

15H15 - 15H30

Désignations orphelines octroyées à la thérapie génique en Europe : analyse et évolution au cours des deux dernières décennies P7

Julie Bruyère-Zrelli

Orphanet - INSERM US14

Quelles sont les priorités des patients adolescents et adultes atteints de SMA et de leurs PDS en matière d'évaluation ? Une étude qualitative P14

Pr. David Orlikowski

FHU Phenix, Hôpital R. Poincaré, Garches

SP5

Innovative models to explore the contribution of the HSF2 stress pathway in a neurodevelopmental disorder model P2

Dr Aurélie de Thonel

CNRS UMR 7216, Paris

Development and implementation of academic massive open online courses (MOOCs) on rare disease research P16

Dr Magda Granata

Fondation Maladies Rares