FONDATION
Maladies Rares

PROGRAMME

COLLOQUE SCIENTIFIQUE ANNUEL DE LA FONDATION MALADIES RARES 2023

RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES : ENSEMBLE VERS DE NOUVEAUX HORIZONS

www.fondation-maladiesrares.com

Alnylam® PHARMACEUTICALS

Partenaire principal de cet événement

LE 27 JUIN 2023

COLLÈGE DE FRANCE, PARIS

PROGRAMME

FONDATION Maladies Rares

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 Alnylam** **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

La Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de

AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR

PROGRAMME

FONDATION Maladies Rares

11h

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

Chair : Pr Marcela Guargiulo, 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

La Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR

PROGRAMME

FONDATION Maladies Rares

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

"Titre à venir"

13h45

Prix « ARN interférent et Maladies Rares » avec Alnylam Phamaceuticals

A venir

"présentation du lauréat 2023"

14h

Lancement du prix avec Novo Nordisk

à venir

La Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR

PROGRAMME

FONDATION Maladies Rares

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 déjeuner, networking & poster

La Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR

PROGRAMME

FONDATION Maladies Rares

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, Starsbourg

"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"

La Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR

PROGRAMME

FONDATION Maladies Rares

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

sanofi

IPSEN Innovation for patient care

Kyowa KIRIN

sobi rare strength

THERANEXUS

novo nordisk®

argenx