

COLLOQUE « RECHERCHE & MALADIES RARES »

Mardi 30 septembre – IMS, av. du Haut Lévêque, Pessac (Bordeaux)

09:00 ACCUEIL

INTRODUCTIONS

- 09:30** Vincent-Nicolas DELPECH
Directeur Général - CHU de Bordeaux
- 09:35** Pr Cyril Goizet
Fédération des CRM de Bordeaux
- 09:40** Dr Laura Benkemoun
Fondation Maladies Rares

SESSION DIAGNOSTIC

- 09:45** Modèle de prédiction du recours au traitement de suppléance rénale chez les enfants avec maladies rénales rares
Pr Jérôme Harambat
- 10:00** Identification de biomarqueurs pour le diagnostic du syndrome de Rubinstein-Taybi
Dr Julien Van Gils
- 10:15** Apport du séquençage haut débit pour les malformations oculaires congénitales
Dr Nicolas Chassaing

10:35 TABLE-RONDE – LA PLACE DES PATIENTS DANS LA RECHERCHE

A. Geille, C. Lassalle, N. Le Floch, C. Pimouguet

11:05 PAUSE

SESSION SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES

- 11:20** Dix ans de recherche en psychologie cognitive sur le syndrome de Prader Willi. Où en sommes-nous?
Pr Virginie Postal
- 11:35** Un programme Marfanpower améliore la capacité aérobie et la QdV des jeunes avec syndrome de Marfan
Dr Yves Dulac
- 11:50** QUA2-AMS : essai randomisé inédit d'intervention psycho-sociale auprès de 65 dyades AMS
Dr Alexandra Foubert-Samier
- 12:05** Ajustement à la maladie et besoins psychosociaux des personnes atteintes du SEDv
Mme Camille Ribreau
- 12:20** Vivre l'Albinisme avec son Proche Entourage : Une Etude sur l'Ajustement Dyadique à la Maladie
Dr Hugo Fournier
- 12:35** Comprendre la participation aux soins de support en douleur pédiatrique : le cas de la drépanocytose
Dr Fiona Gedeon Achi

13:00 DEJEUNER – SESSION POSTER n°1

SESSION PHYSIOPATHOLOGIE

- 14:00** Élucider les mécanismes pathogènes et soutenir le diagnostic des neuropathies périphériques CMT-2A
Dr Arnaud Mourier
- 14:15** TMEM70, entre biogenèse de l'ATP synthase mitochondriale et encéphalo-cardiomyopathies néonatales
Dr Stéphane Duvezin-Caubet
- 14:30** Des modèles innovants pour la recherche sur les ichtyoses, des maladies génétiques rares de la peau
Dr Elise Levy
- 14:45** Un variant gain-de-fonction récurrent du rhogef trio affecte le neurodéveloppement in vivo
Dr Susanne Schmidt
- 15:00** Altérations endothéliales induites par le déficit en fibrilline-1 dans le syndrome de Marfan
Dr Florian Alonso

15:15 PAUSE – SESSION POSTER n°2

TABLE-RONDE – VALORISATION ET TRANSFERT

- 15:45** Les canaux potassiques : une nouvelle cible thérapeutique pour le syndrome de Williams-Beuren
Dr Susanna Pietropaolo
- 16:00** Table-ronde
Pr P. Berta, Dr A. Bouteilly, J-L. Chagnaud, Dr S. Pietropaolo, Dr R. Rossignol

SESSION THÉRAPIES

- 16:35** Clinical evaluation of Concizumab in patients with Glanzmann thrombasthenia
Dr Mathieu Fiore
- 16:50** Lactate : une voie thérapeutique innovante pour lutter contre l'hypoxie-ischémie néonatale
Mme Ifrah Omar
- 17:05** Développement d'inhibiteurs d'ALAS2 pour les porphyries érythropoïétiques
Pr Emmanuel Richard

CONCLUSIONS

- 17:25** Pr Dean Lewis
Président – Université de Bordeaux

