

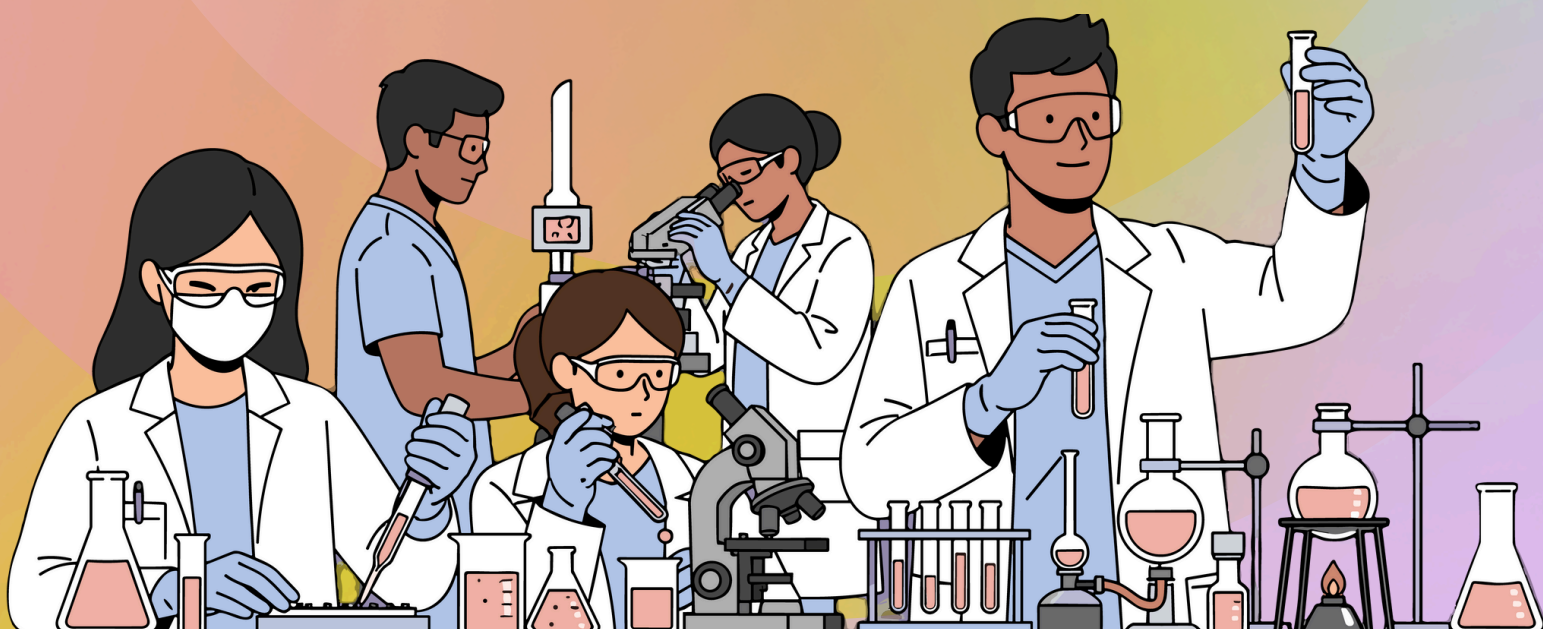
COLLOQUE SCIENTIFIQUE

**TRAITEMENT DES
MALADIES RARES :
DE LA RECHERCHE
AUX PATIENTS**

PRÉ-PROGRAMME

**21
MAI
2026**

**Faculté de Pharmacie
de Paris**



8h30 – Café d'accueil

Ouverture du colloque

Introduction et présentation de la thématique

Keynote

- **Pr Alexis BRICE (Institut du Cerveau - Paris)**

Que nous ont appris les formes monogéniques rares de maladie de Parkinson ?

Session 1 – Les bons modèles pour les bons traitements

- **Dr Johann BÖHM - (IGBMC - Strasbourg)**

Myopathie à agrégats tubulaires (TAM) et syndrome de Stormorken (STRMK) – bases génétiques, mécanismes pathologiques, modèles animaux et options thérapeutiques

- **Dr Betty GARDIE - (Institut du Thorax - Nantes)**

Modélisation des pathologies héréditaires liées aux gènes de la voie de l'hypoxie

- 1 présentation choisie sur abstract

Pause café - visite des stands

Focus innovation

- **Pr Frédéric SAUDOU (Grenoble Institut des Neurosciences)**

Du modèle au développement - traverser l'innovation

Session sponsorisée

Remise des prix

Présentations flash des projets lauréats des prix et bourse de recherche

Session poster

Pause déjeuner - visite des stands

Session 2 – Des stratégies innovantes pour des traitements innovants

- **Dr Hélène ROUMES - (CRMSB - Bordeaux)**

Métabolisme énergétique cérébral et neurodéveloppement : stratégies translationnelles dans le syndrome de déficit en GLUT1

- **Dr Isabelle MARTY (Grenoble Institut des Neurosciences)**

Thérapie génique pour les myopathies liées à RYR1

- 1 présentation choisie sur abstract

Table ronde – Contribution des patients : moteur des innovations

Session 3 – Succès thérapeutique : enjeux sociaux et humain

- **Pr Céline LEFÈVE & Dr Milena MAGLIO (Institut La Personne en médecine & Espace Ethique - Paris)**

Revivre : vécus psycho-sociaux et besoins de soin dans l'après traitement de la mucoviscidose et de la drépanocytose

- **Dr Laura Silvestri (L-ViS - Université Claude Bernard, Lyon)**

Reconfiguration(s) des situations de handicap dans l'environnement scolaire et professionnel après la transplantation pulmonaire chez les personnes vivant avec la mucoviscidose

- 1 présentation choisie sur abstract

Clôture de la plénière - activité interactive & remise du prix du poster

16h30 - Pot de Clôture & Networking