

Journée sur les maladies rares

de la recherche aux traitements

Vendredi 8 mars 2019



8h30 **Accueil**

9h00 **Ouverture**

Introduction de la journée

Philippe Vigouroux, directeur général du CHU Bordeaux
Pr Cyril Goizet, Fédération des Centres de Référence du CHU de Bordeaux
Émilie Bonnaud, responsable régionale Sud-Ouest Fondation Maladies Rares
Pr Emmanuel Cuny, présentation AAP GIRCI SOHO-FMR

9h30 **Conférence plénière**

Panorama de la recherche translationnelle
dans les maladies rares

Pr Daniel Scherman, directeur Fondation Maladies Rares

10h00 **Session 1**

Importance de l'étude de l'histoire naturelle
dans les maladies rares

- **CRMR maladies rénales** : **Pr Jerome Harambat**
Déterminants socio-démographiques du parcours de soins dans la maladie rénale chronique de l'enfant
- **CRMR cardiopathies congénitales** : **Dr Julie Thomas-Chabaneix**
Etude OXYNAT : une étude pilote pour le dépistage des malformations cardiaques complexes réalisées dans les maternités de Nouvelle Aquitaine
- **CRMR maladies neuromusculaires** : **Dr Antoine Soulages**
Formes typiques et atypiques de myopathies nécrosantes auto-immunes suivies au CHU de Bordeaux
- **CRMR atrophie multi systématisée** : **Dr Alexandra Foubert-Samier**
Étude des trajectoires d'évolution et de la survie à partir de la cohorte AMS française

11h00 **Pause café**

Suite →

11h20

Session 2

Décrypter la physiopathologie des maladies rares

- **CRMR anomalies du développement**, **Dr Caroline Rooryck-Thambo**
Bases génétiques et physiopathologiques du spectre oculo-auriculo-vertébral
- **CRMR neurogénétique**, **Pr Cyril Goizet**
Altérations de la fonction mitochondriale dans la paraplégie spastique héréditaire de type SPG31
- **CRMR cytopénies auto-immunes de l'adulte**, **Dr Etienne Rivière**
Projet ANR « ICTUS » : étude de la mégacaryopoïèse chez certains patients atteints de thrombopénies chroniques non immunologiques
- **CRMR du kératocône**, **Dr Thomas Cornut**
Stratégies d'évaluation et d'inhibition des frottements oculaires pour la prévention de l'apparition ou de l'aggravation du Kératocône

13h00 **Pause déjeuner**

14h30 **Invité d'honneur**

Entreprises du médicament et maladies rares

Dr Christian Deleuze, directeur général Sanofi Genzyme, président du Comité Maladies Rares du Leem

15h30 **Session 3**

Développement d'essais thérapeutiques
dans les maladies rares

- **CRMR maladies mitochondriales**, **Dr Rodrigue Rossignol**
Analyse bioénergétique et moléculaire du syndrome de Costello
- **CRMR maladies auto-immunes systémiques rares**, **Dr Marie-Elise Truchetet**
L'activation plaquettaire dans la sclérodémie systémique : from bench to the bedside
- **CRMR maladies rares de la peau**, **Dr Hamid-H Rezvani**
Stress oxydant dans Xeroderma Pigmentosum : de la physiopathologie à la thérapeutique
- **CRMR pathologies plaquettaires constitutionnelles**, **Dr Mathieu Fiore**
PHRC-n ELPOT : Eltrombopag chez les patients atteints de thrombopénie constitutionnelle en préparation aux actes invasifs programmés à risque hémorragique

16h30 **Session 4**

Valorisation des banques de données et registres dans les
maladies rares

- **CRMR troubles du rythme cardiaque héréditaires**, **Pr Frédéric Sacher**
Valorisation des banques de données et registres dans les maladies rares
- **CRMR cytopénies auto-immunes de l'enfant**, **Dr Nathalie Aladjidi, ISPED**
La cohorte prospective nationale des cytopénies auto-immunes de l'enfant : travaux 2004-2009

Amphithéâtre de l'Institut des Métiers de la Santé
Hôpital Xavier Arnoz à Pessac

➤ Informations et inscriptions

[https://www.chu-bordeaux.fr/Espace-média/Actualités/
Journées-sur-les-maladies-rares-7-et-8-mars-2019/](https://www.chu-bordeaux.fr/Espace-média/Actualités/Journées-sur-les-maladies-rares-7-et-8-mars-2019/)