

JOURNEE RECHERCHE MALADIES RARES MONTPELLIER

GENOPOLYS

11 JUIN, 9H00 - 17H30

co-organisée par :



8h30-9h00 Accueil des participants

9h00-9h10 Ouverture de la journée

9h10-9h30 Présentation des actions de la Fondation Maladies Rares
Daniel SCHERMAN, Fondation Maladies Rares

9h30-10h45 **N°1. Génétique médicale : de la clinique à la prise en charge en passant par la recherche**

- Mireille COSSEE & Raul JUNTAS MORALES, Laboratoire de Génétique Moléculaire, Institut Universitaire de Recherche Clinique (IURC), *Mise en évidence de nouvelles associations génotype-phénotype par séquençage haut débit d'un panel large de gènes de myopathies*
- Jérôme AUDOUX, SeqOne, *Optimize diagnostic performance through improved genomic interpretation*
- David GENEVIEVE, CHU Montpellier, Centre de référence anomalies du développement, Filière AnDDI-RARE, *Kabuki syndrome, une maladie de la régulation de la chromatine : du génotype au phénotype*
- Albertina DE SARIO, Laboratoire de Génétique de Maladies Rares, Université de Montpellier, *From genetics to epigenetics in cystic fibrosis*

Présentations Flash : Guillaume SARRABAY (IRMB) : "PSMB10, a new gene for PRAAS"; Susanne SCHMIDT (CRBM) : "Study of the etiology of a rare form of mental retardation linked to autism, associated with mutations in the TRIO gene"; Cécile DELETTRE (INM) : "CPH1, a new gene for dominant optic atrophy"

10h45-11h15 Pause-Café & Posters

11h15-12h30 **N°2. Thérapies cellulaires ou géniques**

- Vasiliki KALATZIS, Institut des Neurosciences de Montpellier (INM) & HORAMA, *Gene therapy of Inherited Retinal Dystrophies*
- Eric KREMER, Institut de Génétique Moléculaire de Montpellier (IGMM), *Mucopolysaccharidosis type VII neuropathology: predicting severity & developing therapies*
- Nicolas TRICAUD, Institut des Neurosciences de Montpellier (INM), *Gene therapy for peripheral neuropathy CMT1A*
- Jean-François BRIAND, AFM-Téléthon, *Stratégie scientifique de l'AFM-Téléthon et de ses bras armés (Généthon, iStem, Institut de Myologie) dans les maladies neuromusculaires et autres maladies rares*

Présentations Flash : Annie VARRAULT (IGF) : "Modeling Transient Neonatal Diabetes Mellitus (TNDM) in human induced pluripotent stem cells (hiPSCs)"; Joffrey MIANNE (IRMB), "iPSCs-derived airway

epithelium for primary ciliary dyskinesia modeling and investigation of personalized medicine"; Adrien MOREAU (PhyMedExp), "Modélisation d'une cardiomyopathie arythmogène dans un pétris basée sur des cellules souches pluripotentes induites spécifiques d'un patient".

12h30-13h00 « **L'ARN interférent : d'un prix Nobel à de nouvelles applications cliniques** »
Ivan ZLATEV, Principal Scientist, RNAi Discovery, Research Centre, Alnylam®, Boston, USA

13h00-14h15 Déjeuner autour des posters en présence d'Alnylam®

14h15-16h00 **N°3. De la compréhension physiopathologique vers l'intervention thérapeutique**

- Frédéric FIORE, Centre d'Immunophénomique (CIPHE), Marseille, *Quels outils pour modéliser et faciliter la recherche translationnelle sur les maladies rares*
- Jérôme DEVAUX, Institut des Neurosciences de Montpellier (INM), *Molécules d'adhérence cellulaire des nœuds de Ranvier : cibles dans les neuropathies démyélinisantes inflammatoires*
- Alain LACAMPAGNE, Laboratoire PhyMedExp (Physiologie et médecine expérimentale du cœur et des muscles), *Le récepteur de la ryanodine : un acteur majeur dans la dystrophie musculaire de Duchenne*
- Arnaud MONTEIL, Institut de Génomique Fonctionnelle (IGF), *Modeling human mutations of the Sodium Leak Channel (NALCN) in vitro and in vivo*
- Florence APPARAILLY, Institut de médecine régénératrice et de biothérapies de Montpellier (IRMB), *Intérêt des microARNs dans l'arthrite*

Présentations Flash : Benjamin DELPRAT (MMDN) : "Wolfram syndrome: from physiopathology to therapy"; Michela DI MICHELE (IRCM), "The p53 pathway and inborn metabolic syndromes: focus on E4F1 and the leigh syndrome"; Florence RAGE (IGMM), "Modélisation microfluidique de la jonction neuromusculaire pour le criblage de drogue dans l'atrophie musculaire spinale"; Philippe MARIN (IGF) : "Targeting the serotonin 5-HT₆ receptor for the treatment of cognitive deficits in Neurofibromatosis Type 1"; Roxane CRABE (INM) : "Properdin expression in Amyotrophic Lateral Sclerosis"; Mathieu PETREMANN (Sensorion) : "Anti-Apoptotic Preservation of Hearing and Sensory Hair Cells by SENS-401 in Cisplatin Induced Ototoxicity"

16h00-17h20 **N°4. Approches thérapeutiques pharmacologiques : criblage et repositionnement de molécules**

- Karima KISSA, Dynamique des Interactions Membranaires Normales et Pathologiques (DIMNP) & Azelead, *Humanisation du poisson-zèbre : applications thérapeutiques et médecine personnalisée*
- Marcel GARCIA, Équipe Glyco et nanovecteurs pour le ciblage thérapeutique, Institut des Biomolécules Max Mousseron (IBMM) et NanoMedSyn, *Nouveaux ciblage de l'enzymothérapie des maladies lysosomales*
- Jonas DYHRFJELD-JOHNSEN, Sensorion, *Screening, identification and selection of the oral otoprotectant SENS-401 for treatment of Sudden Sensorineural Hearing Loss (SSNHL)*

Présentations Flash : Philippe BRABET (INM) : "L'utilisation de lipophénols pour le traitement de la maladie de Stargardt, une dystrophie maculaire héréditaire rare d'apparition précoce caractérisée par une perte progressive de la vision centrale"; Florence MASCHAT (CNRS-MMDN) : "Développement d'un peptide thérapeutique contre la maladie de Huntington"; Adrien MOREAU (PhyMedExp) : "Diag'nCell: Applying today the precision medicine of tomorrow"; Emmanuelle SARZI-CAMPILLO (INM) : "SPA, a synthetic polyamine to prevent vision loss in Dominant Optic Atrophy"

17h20-17h30 Conclusions de la journée & perspectives