

**Colloque scientifique Recherche Maladies Rares 2024**

**Date** : **Vendredi 15 mars 2024**

**Lieu** : **Amphithéâtre Gabriel Faivre, ILCV Louis Mathieu, CHRU de Nancy – Brabois**

**Organisateurs :** Fondation Maladies Rares, Plateforme territoriale Lorraine Affections Rares (LARA)

***Pré Programme***

**08h30**: **Café d’accueil**

**09h00 :** **Ouverture du colloque**, présentation de LARA et de la Fondation Maladies Rares

* Dr Laetitia LAMBERT, Référent médical responsable de la plateforme LARA, Chef de service de Génétique Clinique, CHRU de Nancy
* Pr Daniel SCHERMAN, Directeur de la Fondation Maladies Rares

**09h20** : **Comprendre les maladies rares**

* Dr David Coelho (NGERE, Nancy) : « Maladies rares du métabolisme de la vitamine B12: des modèles expérimentaux à l’innovation thérapeutique »
* Dr Sandrine Gulberti (IMoPA, Nancy) : « Maladies rares du métabolisme des glycosaminoglycanes »
* Dr Hervé Kempf (IMOPA, Nancy) : « Le Syndrome de Keutel : synthèse et perspectives d’un demi-siècle de recherche »
* Dr Guillaume Pax, Pr Abderrahim Oussalah (CHRU Nancy) : « Nouvelles données sur le paysage génétique du syndrome LPAC : une étude d'association par séquençage de l'exome clinique et sa réplication confirment ABCB4 et identifient de nouveaux gènes candidats. »

**11h00 : Pause-café et session posters**

**11h30 : De la recherche aux patients**

* Pr Marie-Paule Gellé, Dr Anne-Sophie Javonena (Faculté d'Odontologie, Reims) : « Articulateur dentaire modulable : un nouveau dispositif pour accompagner la croissance maxillo-faciale »
* Audrey Malarde, , Igor Clarot, Jean-Marc Alberto, Pr François Feillet (Centre de Référence constitutif des Maladies Héréditaires du Métabolisme, CHRU de Nancy), Ariane Boudier (Faculté de pharmacie de Nancy) : « Mise au point d’un nouveau traitement de la maladie de Menkes »
* Dr Clémentine Lambert (CHRU de Nancy) – Projet DEPISMA - Titre à venir

**13h00**: **Déjeuner et** **session posters**

**14h00 :** **Présentation sponsorisée : Alnylam Pharmaceuticals**

* Pr Huttin (CHU de Nancy) : « ARNi dans l’ATTR : l’histoire continue ».

**14h15** : **Accompagner les malades – partie 1** : Les associations de patients

* Sandrine Gennari (bénévole Grand Est) : L’Alliance Maladies Rares
* Gaëlle Dombu Smeets (responsable régional Est) : La Fondation Maladies Rares et les associations de patients

**14h45 :** **Accompagner les malades – partie 2** : Les Sciences Humaines et Sociales au service des maladies rares

* Dr Sophie Arborio (MCU HDR Anthropologie de la santé, Archives Poincaré UMR, Université de Lorraine) : « La place des incertitudes dans les maladies rares dans la relation soignant-soigné »
* Dr Marc Fourdrigner (CEREP, Université́ de Reims Champagne-Ardenne) - « Les impacts des maladies rares/handicaps rares sur les carrières et la santé des mères »
* Pr Jérôme Dinet (Psychology and neuroscience lab - UR7489, Université de Lorraine) : « Une co-conception centrée usagers pour des dispositifs utiles, utilisables et acceptables ».
* Pr Roland Jaussaud (Chef de service Médecine interne et Immunologie Clinique, CHRU Nancy) : intervention à confirmer

**16h30 :** **Conclusion** – Dr Laetitia Lambert, Pr Daniel Scherman

**16h45** : Fin – Pause-café de clôture