

COLLOQUE SCIENTIFIQUE SUR LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES

VENDREDI 15 MARS 2024

AMPHITHÉÂTRE GABRIEL FAIVRE, ILCV LOUIS
MATHIEU, CHRU DE NANCY -BRABOIS

PROGRAMME

8h30 Café d'accueil

9h00 Ouverture du colloque

Présentation de LARA et de la Fondation Maladies Rares

- Dre Laetitia LAMBERT, Référente médicale responsable de la plateforme LARA, Chef de service de Génétique Clinique, CHRU de Nancy
- Pr Daniel SCHERMAN, Directeur de la Fondation Maladies Rares

9h20 Comprendre les Maladies Rares

- Dr David Coelho (NGERE, Nancy) : « Maladies rares du métabolisme de la vitamine B12: des modèles expérimentaux à l'innovation thérapeutique »
- Dre 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 (CRMR des Maladies Héréditaires du Métabolisme, CHRU de 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, Dre Anne-Sophie Javonena (Faculté d'Odontologie, CHU Reims) : « Articulateur dentaire modulable : un nouveau dispositif pour accompagner la croissance maxillo-faciale »

- Audrey Malarde, Igor Clarot, Jean-Marc Alberto, Pr François Feillet (CRMR 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 »
- Dre Clémentine Lambert (Pédiatrie, CHRU de Nancy) : Projet DEPISMA “ Programme préfigurateur de dépistage néonatal de l’amyotrophie spinale infantile : analyse intermédiaire à 1 an”

13h00 Déjeuner et session posters

14h00 Présentation sponsorisée : Anylam Pharmaceuticals

- Pr Huttin (Cardiologie, CHRU de Nancy) : « ARNi dans l’ATTR : l’histoire continue ».

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

- Sandrine Gennari (bénévole Grand Est, Alliance Maladies Rares) : L’Alliance Maladies Rares
- Gaëlle Dombu Smeets (responsable régionale Est, Fondation Maladies Rares) : 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

- Dre 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, Université 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, Médecine interne et immunologie, CHRU de Nancy, CCMR des syndromes d’Ehlers Danlos non vasculaires), David Attali Psychologue, Université Paris Cité) : “Patterns d’activité des patients atteints de syndromes d’Ehlers Danlos hypermobile (SEDh) et leur retentissement fonctionnel.”

16h30 Conclusion : Dre Laetitia Lambert, Pr Daniel Scherman

16h45 Fin, pause-café de clôture

INFORMATIONS SUR LES INTERVENANTS



**Dre Laëtizia
Lambert**

Dre Laëtizia LAMBERT, Référente médicale responsable de la plateforme LARA, Cheffe de service de Génétique Clinique, CHRU de Nancy

La Dre Laëtizia LAMBERT est Praticienne Hospitalière en Génétique Médicale, Cheffe du service de Génétique Clinique du CHRU de NANCY. Elle est coordinatrice médicale de la Plateforme territoriale Lorraine Affections RARes, coordinatrice du CRMR « Syndromes Malformatifs et Anomalies du Développement », des CCMR « Déficiences intellectuelles rares » et « Surdités Génétiques », et co-coordinatrice du CPDP du CHRU de Nancy. Le Dre Lambert est également membre de la CME du CHRU de NANCY, et est co-référente «Egalité Professionnelle» du GHT7.



**Pr Daniel
Scherman**

Pr Daniel SCHERMAN, Directeur de la Fondation Maladies Rares

Pr Daniel Scherman est Directeur de Recherche de Classe Exceptionnelle au CNRS. Il est Docteur d'Etat ès-Sciences et ingénieur ancien élève de l'Ecole Polytechnique. Daniel Scherman a reçu en novembre 2017 le Grand Prix de l'Académie des Sciences "Emilia Valori" pour l'Application des Sciences Chimiques et Biologiques. Il est membre de l'European Academy of Sciences EURASC Responsable de la Division "Medicine and Life sciences" . Daniel Scherman a en outre été distingué par les prix suivants : Experimental Uveitis Research Award – Deutsche Uveitis Arbeitsgemeinschaft ; Palmes Académiques; Lauréat du Grand Prix de l'Académie Nationale de Médecine ; Médaille d'argent du CNRS ; Prix de la Recherche du groupe Rhône-Poulenc ; Prix de Neurobiologie de la Fondation pour la Recherche Médicale ; Prix de l'Institut de Biologie Physico-Chimique. Il dirige actuellement la Fondation Maladies Rares.



**Dr David
Coelho**

Dr David Coelho (NGERE, Nancy) : « Maladies rares du métabolisme de la vitamine B12: des modèles expérimentaux à l'innovation thérapeutique »

Inserm-UL UMRS 1256 NGERE – Nutrition, Génétique et Exposition aux Risques Environnementaux, Université de Lorraine, Nancy

Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme, CHRU de Nancy

Le métabolisme de la vitamine B12 ou cobalamine peut être affecté par différents défauts génétiques, à l'origine de maladies rares qui se manifestent essentiellement par des pathologies neurologiques et hématologiques. La réponse au traitement est souvent incomplète, transitoire ou même inexistante et démontre la nécessité de développer des traitements alternatifs. En effet, même lorsque les paramètres biochimiques sont corrigés, les pathologies neurocognitives et les déficits intellectuels persistent malgré le traitement.

L'objectif global du projet de recherche est de mieux comprendre quels sont les mécanismes moléculaires et cellulaires à l'origine des pathologies associées aux maladies rares du métabolisme de la vitamine B12.

L'approche utilisée est transversale et comporte plusieurs volets focalisés sur différents aspects de ces mécanismes utilisant des modèles expérimentaux variés dont un modèle de rats soumis à une carence alimentaire, différentes lignées de souris transgéniques et des fibroblastes de patients. Cette approche, par sa complémentarité, permet non seulement d'élucider de nombreuses questions scientifiques mais aussi d'identifier de nouvelles cibles moléculaires. L'ensemble de nos résultats obtenus par l'étude de ces différents modèles expérimentaux qui partagent une altération du métabolisme de la vitamine B12 et en particulier de l'activité de la méthionine synthase, montre que le stress oxydatif, le stress du réticulum endoplasmique et les altérations épigénomiques sont des mécanismes clés dans lesquels la diminution de l'activité de la déacétylase SIRT1 pourrait jouer un rôle central. Nous avons émis l'hypothèse que l'activation pharmacologique de SIRT1 pourrait inverser ces mécanismes moléculaires et être utilisée comme une thérapie innovante des formes sévères des maladies rares du métabolisme de la cobalamine qui sont résistantes aux thérapies conventionnelles.



**Dr Sandrine
Gulberti**

Dre Sandrine Gulberti (IMoPA, Nancy) : « Maladies rares du métabolisme des glycosaminoglycanes » : focus sur les mucopolysaccharidoses et l'exploration d'une nouvelle piste de thérapie par réduction de substrat en ciblant une enzyme de biosynthèse des glycosaminoglycanes

Sandrine GULBERTI*, Anne ROBERT, Christel VALENCIA-SCHMITT, Pascal VILLA, Isaure CHAUVOT de BEAUCHENE, Sylvie FOURNEL-GIGLEUX

Les mucopolysaccharidoses (MPS) sont des maladies génétiques rares causées par un défaut de dégradation des glycosaminoglycanes, des molécules de nature glucidique de grande taille présentes au niveau des tissus de notre organisme. N'étant pas dégradés, ils s'accumulent dans les cellules, produisant des atteintes sévères des organes, notamment au niveau du cerveau, réduisant la qualité et la durée de vie des patients. L'objectif du projet, financé par la Fondation Maladies Rares, est d'explorer une nouvelle piste de thérapie par réduction de substrat en ciblant une enzyme de biosynthèse des glycosaminoglycanes. Nous cherchons à développer des petites molécules bloquant spécifiquement une des enzymes impliquées dans les étapes précoces de la synthèse des glycosaminoglycanes afin de réduire leur accumulation dans les tissus. Dans une première étape, nous avons testé un nombre important de composés chimiques en collaboration avec la plateforme de criblage PCBIS et sélectionné les composés les plus efficaces en termes d'inhibition de l'enzyme cible. La capacité des molécules à bloquer la synthèse des glycosaminoglycanes a ensuite été évaluée dans des cellules et se poursuit actuellement. Les meilleurs candidats seront optimisés pour obtenir des molécules encore plus efficaces par des approches complémentaires associant la chimie médicinale et les modèles virtuels utilisant des programmes informatiques développés pour ces besoins. Nous espérons que ce projet permettra de proposer une nouvelle piste de traitement plus efficace et moins lourde dans le contexte du traitement des mucopolysaccharidoses.



**Dr Hervé
Kempf**

Dr Hervé Kempf (IMOPA, Nancy) : « Le Syndrome de Keutel : synthèse et perspectives d'un demi-siècle de recherche »

Le syndrome de Keutel (SK) est une maladie génétique autosomique récessive rare identifiée pour la première fois en 1971. A ce jour moins de 50 cas atteints du SK ont été rapportés dans la littérature. Tous présentent une calcification anormale de divers tissus entraînant ou associée à des malformations des tissus squelettiques (hypoplasie de la face médiane et brachytéléphalangisme), des anomalies cardiovasculaires (malformation cardiaque congénitale, sténose de l'artère pulmonaire périphérique et, dans certains cas, calcification artérielle) et une altération de la fonction respiratoire (dyspnée, toux et infections). Ce n'est que près de 30 ans après sa première description, qu'une déficience de la protéine matricielle Gla ou MGP a été identifiée comme responsable du SK. Huit mutations différentes du gène Mgp entraînant une perte de fonction de MGP ont depuis été identifiées dans quelques familles avec une pénétrance variable et une variabilité intrafamiliale. Les souris dont le gène codant pour MGP a été invalidé (souris Mgp^{-/-}) constituent actuellement le seul modèle permettant d'étudier les anomalies présentes chez les patients.

Cette communication présentera l'état actuel des connaissances physiopathologiques et moléculaires sur cette maladie rare et encore mal connue et tentera à travers les études menées sur le modèle souris d'apporter un éclairage sur les mécanismes induits par la déficience en MGP et responsables de l'apparition des calcifications ectopiques chez les patients.



**Dr Guillaume
Pax**

Dr Guillaume Pax, Pr Abderrahim Oussalah (CRM des Maladies Héréditaires du Métabolisme, 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. »

Guillaume Pax, MD ; Loris Mousel, MDs, Ings; Céline Chéry, PhD ; Mouni Bensenane, MD; Vincent Haghenejad, MD, PhDs ; Rosa-Maria Guéant-Rodriguez, MD, PhD ; Farès Namour, MD, PhD; Jean-Pierre Bronowicki, MD, PhD; Philippe Couvert, MD, PhD ; Jean-Louis Guéant, MD, DSc, AGAF ; and Abderrahim Oussalah, MD, PhD.



**Pr Abderrahim
Oussalah**

La lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides (low phospholipid-associated cholelithiasis, LPAC) se caractérise par la formation de calculs biliaires de cholestérol en l'absence de facteurs de risque conventionnels. Des mutations du gène ABCB4 ne sont identifiées que dans une proportion des patients présentant un syndrome LPAC, ce qui suggère l'implication potentielle d'autres gènes dans les voies associées au gène ABCB4 ou bien dans d'autres processus physiopathologiques liés à l'étiopathogénie de la lithiase.

Dans l'étude initiale, nous avons effectué une étude d'association génétique basée sur les données de l'exome clinique (capture TruSight one expanded 6699 gènes et TruSight one 4813 gènes) pour rechercher des facteurs génétiques potentiellement associés au syndrome LPAC. Dans l'étude de réplication, nous avons mené une analyse de risque relatif sur une population indépendante de patients suspectés de syndrome LPAC en ciblant 31 gènes identifiés dans de l'étude initiale. Nous avons exploré les implications fonctionnelles des gènes

identifiés via plusieurs approches incluant l'analyse d'enrichissement des ontologies des gènes, l'analyse de l'interactome et l'annotation fonctionnelle à partir de la base de données 'GWAS catalog'.

Dans l'étude initiale, 641 patients ont été analysés. Parmi ceux-ci, 11 (1,7 %) avaient un diagnostic LPAC confirmé. L'analyse par test de charge génique après ajustement aux tests multiples a permis d'identifier 48 loci significativement associés au syndrome LPAC et a confirmé l'association la plus significative avec le gène ABCB4. De ces 48 loci, l'analyse à l'échelle du variant génétique a identifié 37 variants génétiques (31 gènes) significativement associés au syndrome LPAC après ajustement aux tests multiples. L'analyse de l'interactome a révélé des interactions physiques ou fonctionnelles entre huit gènes (ABCB4, AIFM1, CORO1A, HSPB8, LYST, TGM2, SERPINB5 et SERPINF2). L'annotation fonctionnelle à partir de la base de données 'GWAS catalog', a montré que 45 % des gènes identifiés (14/31) étaient associés à au moins l'un des phénotypes suivants : « cholestase/cholélithiase », « les taux de cholestérol » et les « traits hématologiques ». L'étude de réplication menée sur 17 patients présentant une suspicion de syndrome LPAC a confirmé un enrichissement significatif pour 31 variants génétiques localisés dans 12 gènes sur les 31 issus de l'étude initiale avec un risque ratio médian de 253 (IQR, 57-422) lorsque les fréquences alléliques étaient comparées à celles de la population européenne (non finlandaise) de la base de données gnomAD. Cinq des 12 gènes avaient le plus grand nombre de variants détectés chez les patients avec un phénotype LPAC suspecté (ABCB4, ADAMTS13, LYST, SYNE1, et ELOA2).

La présente étude révèle des aspects inexplorés du paysage génétique lié au syndrome LPAC, tant sur les associations génétiques que les interactions intergéniques et les corrélations phénotypiques des gènes identifiés. Ces résultats soulèvent de nouvelles pistes étiopathogéniques potentielles du syndrome LPAC.



**Pr Marie-Paule
Gellé**

Pr Marie-Paule Gellé, Dre Anne-Sophie Javonena (Faculté d'Odontologie, Reims) : «Articulateur dentaire modulable : un nouveau dispositif pour accompagner la croissance maxillo-faciale», URCA, UFR Odontologie, Reims CHU, Pôle de Médecine Bucco-Dentaire, Reims Laboratoire EA 4691 « BIOS », Reims

Sur 5000 maladies génétiques rares identifiées, plus de 700 comportent des anomalies dentaires de structure, de forme et/ou de nombre. Ces anomalies peuvent générer des troubles de la mastication, de la déglutition et de la phonation, de la croissance crânio-faciale et de l'esthétique des enfants altérant souvent leur bien-être et les conduisant à un isolement social. Ces pathologies dentaires nécessitent donc une prise en charge précoce dès l'âge de trois ans et jusqu'à l'âge adulte, par le biais entre autres de prothèses fixes ou amovibles.

Ces réhabilitations prothétiques nécessitent l'utilisation d'un dispositif médical : l'articulateur dentaire, essentiel pour reproduire et analyser les mouvements des mâchoires afin de poser un diagnostic, de proposer un modèle de prothèse et de communiquer avec le prothésiste. De nos jours, tous les articulateurs sont basés uniquement sur les données physiologiques d'un adulte moyen. Ainsi, l'absence d'articulateur basé sur les données physiologiques des enfants à différents âges amène les chirurgiens-dentistes à retarder la réhabilitation prothétique ou à utiliser des dispositifs pour adultes ; ce qui aboutit à des prothèses peu adaptées.

L'objectif de cette étude a été de réaliser un prototype d'articulateur modulable pour des enfants âgés de 3 à 14 ans. Pour cela, une étude épidémiologique a été menée au sein du CHU de Reims dans le but de relever les données physiologiques et radiologiques d'enfants âgés de 3 à 14 ans nécessaires à l'élaboration du prototype.

Mots clés : Prothèse dentaire, enfants, articulateur, croissance maxillo-faciale.

Références

Anusha CV, Singh AA, Sam G et al. Evaluation of two facebow semi adjustable articulator systems for orienting maxillary cast on articulators. A pilot study; J Contemp Dent Pract, 2016, 1, 17, 327-30

Aknin JJ. La croissance crânio-faciale. Librairie Garancière ; ed SID. 2007

Peter Mossey and Grant McIntyre. An atlas of the transverse dimensions of the face. Journal of Orthodontics,2014, 30,



**Audrey
Malarde**

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 »

Un nouveau transporteur synthétique de cuivre pour le traitement de la maladie de Menkes.

Audrey Malarde, (PHD Student, Laboratoire NGERE - Unité INSERM), Jean-Marc Alberto, Benjamin Creusot, Igor Clarot, Ariane Boudier, François Feillet (Centre de Référence des maladies métaboliques de Nancy, CHU Brabois Enfants, Unité INSERM NGERE U 1256)



**Pr François
Feillet**

La maladie de Menkes est une maladie génétique rare du métabolisme du cuivre qui touche 1 nouveau-né masculin sur 300 000 en Europe avec une espérance de vie de 3 ans. Cette maladie est liée à un déficit du transporteur de cuivre (ATP7A) présent dans l'intestin et dans la barrière hémato-encéphalique (BBB) induisant une carence sévère en cuivre avec une carence combinée en cuproprotéines essentielles. Nous avons produit un nouveau transporteur de cuivre synthétique, sous la forme d'un nanocluster de cuivre (CuNC) de taille de 0.7nm de diamètre, capable de traverser la BHE dans le but de traiter les atteintes neurologiques de la maladie. Les injections sous-cutanées de nanocluster à des souris Moblo (modèle murin de maladie de Menkes) dès 5 jours de vie ont permis d'augmenter leur durée de vie restauration et de restaurer l'activité des cuproprotéines déficitaires. (la tyrosinase responsable de la pigmentation du pelage et la cytochrome C oxydase qui participe au métabolisme énergétique cérébral. D'un point de vue fonctionnel le traitement a permis une amélioration de la locomotion et de la coordination des mouvements chez les souris Moblo traitées. L'ensemble de ces résultats a permis l'obtention de la désignation de médicament orphelin (ODD) par l'Agence européenne du médicament (EMA). Nous espérons pouvoir débiter les essais cliniques en 2024.



Dr Clémentine Lambert

Dre Clémentine Lambert (CHRU de Nancy) – “Projet DEPISMA : Programme préfigurateur de dépistage néonatal de l’amyotrophie spinale infantile : analyse intermédiaire à 1 an”

Des programmes de dépistage néonatal de l’amyotrophie spinale infantile (ASI) ont été mis en place dans de nombreux pays du monde, mais les modalités de déploiement dépendent de l’organisation du système de soins de chaque pays. Nous rapportons l’expérience du programme préfigurateur dont l’objectif est de tester l’acceptabilité et de démontrer la faisabilité d’un dépistage systématique de l’ASI dans le contexte français et de proposer un modèle articulé avec une réunion de concertation pluridisciplinaire nationale pour le choix des traitements et avec un registre exhaustif de suivi.

Tous les nouveau-nés des deux régions sont éligibles. Une information spécifique est délivrée aux familles et le consentement signé des deux parents est requis. L’échantillon de sang est prélevé sur un buvard selon la procédure habituelle. Le test biologique est réalisé dans deux laboratoires par PCR quantitative automatisée. Les principaux critères d’évaluation sont l’exhaustivité du dépistage ainsi que les délais d’obtention du résultat et de mise en œuvre du traitement.

Toutes les maternités des deux régions ont accepté de participer au projet DEPISMA (n=81, 100%) et 84% d’entre elles recrutent activement (n=70, représentant 91% des naissances dans les deux régions). Le programme a inclus 41 606 nouveau-nés au moment de la rédaction de ce résumé et inclut actuellement une moyenne de 1 508 nouveau-nés par semaine. Le taux d’exhaustivité global de DEPISMA atteint 92% des naissances dans les sites de recrutement. Le taux d’acceptation par les parents est supérieur à 99,2 %. L’incidence des cas de SMA détectés jusqu’à présent est de 1/10 400. Quatre cas positifs ont été identifiés au moment de la rédaction de ce résumé. Le premier patient possède 3 copies de SMN2 et a été traité par thérapie génique à l’âge de 27 jours. Le deuxième patient possède 4 copies de SMN2 et est étroitement surveillé par électromyographie. Les troisième et quatrième patients possèdent 2 copies de SMN2 et ont été traités par thérapie génique à l’âge de 24 jours. Tous les cas positifs sont discutés dans le cadre d’une procédure nationale et inclus dans le registre national français pour un suivi systématique. Aucun faux positif ou faux négatif n’a été trouvé jusqu’à présent.

Les résultats intermédiaires du programme démontrent la faisabilité technique et la très bonne acceptation de l’ensemble de la procédure chez les professionnels de santé et les familles, ce qui devrait ouvrir la voie à la mise en œuvre d’un programme national incluant éventuellement d’autres maladies génétiques rares sur les mêmes bases.



Gaëlle Dombu Smeets

Gaëlle Dombu Smeets - Responsable régionale Ouest-Nord-Nord Est, et référente E-Santé, au sein de la Fondation Maladies Rares.

De formation ingénieur (ISA Lille, IRC Montpellier SupAgro) spécialisée en développement international, Gaëlle a souhaité mettre ses compétences au profit de la recherche dans les maladies rares dès 2015 en rejoignant l’AFM Téléthon, puis la Fondation Maladies Rares.



Pr Huttin

Pr Huttin (Cardiologie, CHRU Nancy) : « ARNi dans l'ATTR : l'histoire continue ».

En 2018, une innovation thérapeutique a été approuvée pour le traitement des patients atteints d'amylose héréditaire à transthyrétine au travers du tout premier ARN interférent de cette nouvelle classe thérapeutique. Une avancée majeure pour cette maladie invalidante touchant préférentiellement le nerf et le cœur. Grâce à la recherche, de nouveaux vecteurs ont été découverts permettant de simplifier la prise en charge des patients en passant d'une perfusion intraveineuse toutes les 3 semaines à une injection sous-cutanée trimestrielle, en conservant une réduction rapide et maintenue de la TTR.

Des résultats prometteurs permettent d'espérer une injection sous-cutanée annuelle pour les patients de demain.



Sandrine Gennari

Sandrine Gennari (bénévole Grand Est) : L'Alliance Maladies Rares

"En 2013, j'ai été diagnostiquée Hypersomnie idiopathique après 5 ans d'errance médicale . En 2018 , j'ai rejoint l'association ANC Narcoleptie, cataplexie et hypersomnie . 2020, pendant le COVID je participe à une visio avec l'Alliance Maladies Rares et là je découvre que ma maladie en fait partie et l'association ANC des adhérents . Ne pouvant reprendre mon métier de commerciale ,j'intègre alors l'Alliance Maladies Rares en tant que bénévole Grand Est .

Aujourd'hui , accompagnée de la Team Grand Est , je suis fière de porter la voix de l'Alliance pour sensibiliser le grand public, le corps médical, les institutions publiques et privées en participant aux actions nationales de l'Alliance.

Je participe à différents événements, rencontres, conférences publiques sur Nancy, et je mets un point d'honneur en pré-organisant des rencontres et événements régionaux avec la plateforme LARA de Nancy. "



Dre Sophie Arborio

Dre 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 »

La place des incertitudes dans les maladies rares – A propos de la relation soignant-patient-aidant.

Dans les situations de maladies rares, voire ultra rares, le rapport au savoir médical est modifié par la prégnance des incertitudes qui font partie intégrante des modalités de la prise en charge. Au quotidien, cette prise en charge soulève des interrogations sur la place du savoir vs celle de l'expérience dans le cadre de la relation soignant-patient-aidant.

Un intérêt porté à la question des incertitudes nous conduit alors à nous demander de quelle manière interfèrent l'expérience d'une affection, le récit de son vécu et les relations de soin ? Et Comment cette articulation peut-elle participer à l'élaboration d'une identité sociale à part entière en lien avec la maladie rare, aux niveaux individuel et collectif ?



**Dr Marc
Fourdrigner**

Dr Marc Fourdrigner (Sociologue, Maître de Conférences émérite, CEREP, Université de Reims Champagne-Ardenne) - « Les impacts des maladies rares/handicaps rares sur les carrières et la santé des mères »

Cette communication est issue de la recherche CASEPRA (Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les Proches Aidants d'enfants atteints de maladies rares avec trouble du développement intellectuel) financée par la Fondation Maladies Rares et l'IRESF/CNSA (mars 2021, avril 2024). Dans le cadre de cette recherche il s'est agi d'identifier, de décrire et d'analyser les différents types d'aide apportées par les parents et les impacts sur la situation d'emploi et la vie professionnelle des aidants. Pour ce faire différentes investigations documentaires, qualitatives et quantitatives ont été réalisées auprès des parents. Sans que cela constitue une surprise, les résultats montrent que ce sont beaucoup plus souvent les mères qui, à la fois, se reconnaissent comme aidants, contribuent aux différentes formes d'aide requise, portent la charge mentale afférente et font des compromis – allant de la réduction du temps de travail à l'arrêt complet- dans la conciliation aide-vie familiale-vie professionnelle.



**Pr Jérôme
Dinet**

Pr Jérôme Dinet (Psychology and neuroscience lab - UR7489, Université de Lorraine) : « Une co-conception centrée usagers pour des dispositifs utiles, utilisables et acceptables ».

En prenant appui sur de exemples récents, la communication s'attachera à démontrer la pertinence de recourir, de manière systématique, à une approche anthropo-centrée pour la conception de dispositifs innovants dans le domaine de la santé. Cette approche anthropo-centrée s'oppose à l'approche techno-centrée, cette dernière étant extrêmement fréquente et consistant à mettre les dispositifs techniques et technologiques au coeur des conceptions. Or, si l'on veut concevoir des dispositifs socio-techniques utiles aux usagers finaux (patients, professionnels, aidants familiaux, ...), réellement utilisables et acceptables, il convient de mettre l'individu au coeur du processus de conception, avec une dimension co-participative et itérative.



**Pr Roland
Jaussaud**

Pr Roland Jaussaud (Département de Médecine interne et immunologie clinique, CHRU de Nancy, Centre de compétence des syndromes d'Ehlers Danlos non vasculaires, membre du groupe HAPAECC) : "Patterns d'activité des patients atteints de syndromes d'Ehlers Danlos hypermobile (SEDh) et leur retentissement fonctionnel."

David Attali, Psychologue spécialisé en neuropsychologie, formé aux thérapies comportementales et cognitives ainsi qu'à l'entretien motivationnel.

Doctorant au Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé (LPPS UR 4057), Université Paris Cité. Thèse : étude ACTI-SEDh.

Psychologue clinicien au sein d'une structure douleur chronique (Polyclinique Urbain V, à Avignon).



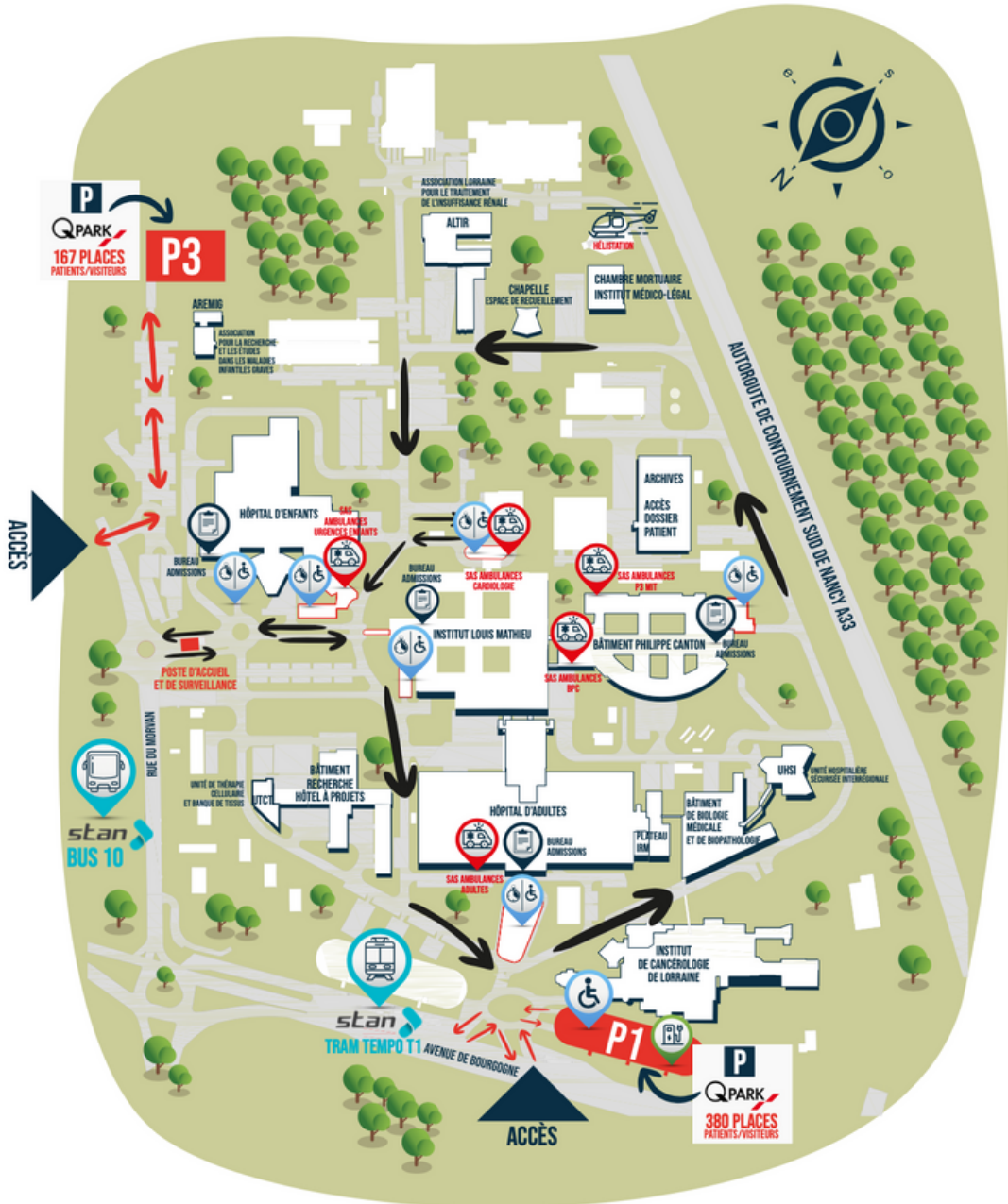
David Attali

PLAN DU CHRU DE NANCY

Pour se garer gratuitement : lien vers un formulaire à remplir obligatoirement par le participant pour bénéficier de la gratuité du parking sur Brabois

[Demande d'accès au parking professionnel CHRU dans le cadre d'une réunion, d'un événement..\(office.com\)](#)

HÔPITAUX DE BRABOIS - STATIONNEMENT PATIENTS ET VISITEURS



ENTRÉE, SORTIE ET CHEMINEMENT À SENS UNIQUE CHRU
 AMBULANCE, DÉPÔSE MINUTE ET PERSONNES À MOBILITÉ RÉDUITE
 ENTRÉE ET SORTIE PARKING PATIENTS-VISITEURS

