

COLLOQUE SCIENTIFIQUE DE LA
FONDATION MALADIES RARES

Au Cœur des Progrès et des Défis de la recherche sur les Maladies Rares

LE 18 JUIN 2024

CAMPUS DES
CORDELIERS

15 RUE DE L'ÉCOLE-DE-MÉDECINE
75006 PARIS



PRÉ-PROGRAMME



FONDATION
Maladies Rares

PROGRAMME

8h30 ○ CAFÉ DE BIENVENUE

9h00 ○ OUVERTURE DU COLLOQUE

Pr Daniel SCHERMAN

Directeur de la Fondation Maladies Rares

9h10 ○ **DIAGNOSTIC ET AVANCEES DANS LA
COMPREHENSION DES MALADIES RARES**

Pr Stéphane VIVILLE

*Laboratoire de Diagnostic Génétique UF3472 – Génétique de l'Infertilité - Nouvel
Hôpital Civil - Strasbourg*

Le diagnostic génétique des infertilités : un nouveau paradigme
dans la prise en charge des couples infertiles

Dr Laura MARY

*Service de Cytogénétique et Biologie Cellulaire & Unité d'Assistance Médicale à la
Procréation - CHU de Rennes*

Projet EXOSEX : identification de nouveaux gènes impliqués dans
le développement sexuel par séquençage d'exome

Intervention choisie sur abstract

Intervention du lauréat du prix "maladies rares et douleur" avec
APICIL"

10h20 ○ **PRÉSENTATION SPONSORISÉE**

Etienne VAN DER ELST - SANOFI

*Chef de projet Digital Innovation - Sanofi
accelRare®*

En attente d'un intervenant - UCB

XXXX

Titre en attente

10h40 ○ **PAUSE & VISITE DES STANDS et POSTERS (30 min)**



11h20

AU-DELA DES SYMPTOMES : APPROCHES SOCIALES ET HUMAINES DES MALADIES RARES

Intervention du lauréat de la bourse de recherche "vers une amélioration concrète de la qualité de vie de patients atteints de myasthénie auto-immune" avec UCB

XXXX

Titre en attente

Pr Nicoletta DIASIO & Mme Eva LAIACONA

UMR 7069 Laboratoire interdisciplinaire en études culturelles (LinCS) - Faculté des Sciences Sociales - Université de Strasbourg

Titre à définir

Intervention choisie sur abstract

Dr Damien OUDIN DOGLIONI - Lauréat de la bourse de recherche NOVO NORDISK

Laboratoire LIP/PC2S - Université Grenoble Alpes - Grenoble

Au-delà de la douleur : adaptation d'un programme de gestion de la fatigue pour les personnes vivant avec la drépanocytose

12h30

PAUSE DÉJEUNER, POSTERS & VISITE DES STANDS (1h30)

14h00

TABLE RONDE - LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS ET LEUR IMPLICATION CRUCIALE DANS LA RECHERCHE

flash-présentations 3 intervenants (15 min) + Débat (25 min)

14h40

PRÉSENTATIONS SPONSORISÉES

Pr David ADAMS - ALNYLAM

Service de neurologie - CRMR CERAMIC - INSERM U-1195 - DMU Neurosciences AP-HP - Université Paris Saclay

Un modèle de programme d'accompagnement patients dans la prise en charge des maladies rares : Escor-TTR dans l'amylose héréditaire

15h00

PAUSE & VISITE DES STANDS (30 min)

15h30

NOUVEAUX HORIZONS DANS LE TRAITEMENT DES MALADIES RARES

Intervention du lauréat du prix "ARN interférents et maladies rares
"ET MALADIES RARES"

XXXX

Titre en attente

Dr Jean-Paul LASSERRE

*Equipe « Neurogénétique Translationnelle - INCIA CNRS UMR5287- Université
Bordeaux - Bordeaux*

La levure *Saccharomyces cerevisiae* utilisée comme outil et modèle
dans la pathologie du BPAN

Dr Clément CARRÉ

*UMR 7622 - Biologie du Développement - Institut de biologie de Paris - Université
de la Sorbonne - Paris*

The Ribose Methylation Enzyme FTSJ1 has a Conserved Role in
Neuron Morphology and Learning Performance

Intervention choisie sur abstract

16h40

LES OPPORTUNITÉS DU PROCHAIN PARTENARIAT EUROPEEN "ERDERA"

Dr Daria JULKOWSKA

*Coordinatrice scientifique du programme européen sur les maladies rares à
l'INSERM*

17h00

CLÔTURE DU COLLOQUE