

8h30

**Café d'accueil**

9h00

**Ouverture du colloque**

*Pr Daniel SCHERMAN*

9h15

**Keynote Lecture**

- **Pr Alexis BRICE (Institut du Cerveau - Paris)**

*Que nous ont appris les formes monogéniques rares de maladie de Parkinson ?*

9h50

**Session 1 – Les bons modèles pour les bons traitements**

- **Dr Johann BÖHM - (IGBMC - Strasbourg)**

*Myopathie à agrégats tubulaires (TAM) et syndrome de Stormorken (STRMK) – bases génétiques, mécanismes pathologiques, modèles animaux et options thérapeutiques*

- **Dr Betty GARDIE - (Institut du Thorax - Nantes)**

*Modélisation des pathologies héréditaires liées aux gènes de la voie de l'hypoxie*

- **Dr Pauline NAUROY - (Fondation Maladies Rares)**

*Création de nouveaux modèles pour l'étude des maladies rares : l'apport de la Fondation Maladies Rares*

- **Dr Frédéric FIORE - (CIPHE - Marseille)**

*CIPHE : Centre de Ressources, de Services et de Recherche & Développement Technologique pour les Modèles Précliniques*

10h50

**Du modèle au développement – traverser l'innovation**

- **Pr Frédéric SAUDOU (Institut des Neurosciences - Grenoble)**

*Vers un traitement pour la maladie de Huntington: Comprendre la pathologie et convaincre les investisseurs*

11H20

**Session sponsorisée**  *Inspired by patients.  
Driven by science.*

- **Dr Véronique MARIE ANDRÉ (UCB)**

*Les approches de recherche d'UCB dans le traitement des maladies neurologiques rares*

11H40

**Session poster**

12h20

**Pause déjeuner - visite des stands**

13H20

## Session 2 – Des stratégies innovantes pour des traitements innovants

- **Dr Hélène ROUMES - (CRMSB - Bordeaux)**

*Métabolisme énergétique cérébral et neurodéveloppement : stratégies translationnelles dans le syndrome de déficit en GLUT1*

- **Dr Robin REYNAUD DULAURIER (Institut des Neurosciences - Grenoble)**

*Thérapie génique pour les myopathies liées à RYR1*

- **Dr Sylvia COLLIEC-JOUAULT (Ifremer - Nantes)**

*MUCOSID : Mucopolysaccharidose IIIA (MPS IIIA) et dérivés sulfatés d'exopolysaccharides (EPS) de bactéries marines inhibiteurs d'héparanase*



**Prix Alylam - "ARN Interférent et maladies rares"**



**Prix argenx - "Recherche de nouvelles cibles d'anticorps pour les maladies rares neuromusculaires et/ou auto-immunes"**

14h30

## Table ronde – Contribution des patients : moteur des innovations

15h30

## Session 3 – Succès thérapeutique : enjeux sociaux et humain



**Bourse Novo Nordisk - "Amélioration de la qualité de vie des patients atteints de drépanocytose ou de  $\beta$ -thalassémie"**

- **Pr Céline LEFÈVE & Dr Milena MAGLIO (Institut La Personne en médecine & Espace Ethique - Paris)**

*Revivre : vécus psycho-sociaux et besoins de soin dans l'après traitement de la mucoviscidose et de la drépanocytose*

- **Dr Laura SILVESTRI (L-ViS - Université Claude Bernard, Lyon)**

*Reconfiguration(s) des situations de handicap dans l'environnement scolaire et professionnel après la transplantation pulmonaire chez les personnes vivant avec la mucoviscidose*

- **Dr Camille RACCA (AP-HP & Sorbonne Université, Paris)**

*Innovations thérapeutiques dans les maladies génétiques rares : nouveaux défis dans la prise en charge de la douleur et du parcours de vie après traitement*

16h30

**Remise du prix du poster, Pot de Clôture & Networking**