

PROGRAMME

COLLOQUE RÉGIONAL MALADIES RARES

Recherche & Innovation dans les Maladies Rares : de la Compréhension à L'accès aux Patients

Organisé avec la plateforme d'expertise maladies rares du Centre Val de Loire

9 DÉCEMBRE 2026

TOURS

pe mr cvl
Plateforme d'Expertise **Maladies Rares** Centre-Val de Loire

FONDATION Maladies Rares

PROGRAMME

Recherche & Innovation dans les Maladies Rares : de la Compréhension à L'accès aux Patients

Ouverture de la journée

9h00 – 9h30 **Accueil**

Pr Daniel SCHERMAN | Directeur, Fondation Maladies Rares

Mot d'introduction

Comprendre & Diagnostiquer les maladies rares : de la génétique aux mécanismes physiopathologiques

Modérateur : Mlle Elizaveta GAIAMOVA

09h50 - 10h10 **Dr Marie-Laure VUILLAUME-WINTER |** MCU PH – UMR 1253 iBraiN, Université de Tours, INSERM

Explorer les troubles du neurodéveloppement et réduire l'errance diagnostique : de l'identification d'anomalies génétiques à leur validation fonctionnelle, l'exemple des duplications chromosomiques impliquant le gène PURA.

10h10 - 10h30 **Dr Frédéric LAUMONNIER |** DR Inserm – UMR1253 iBraiN

Caractérisation fonctionnelle de variants génétiques impliquant la famille des protéines dihydropyrimidinase-like (DPYSL) dans les troubles du neurodéveloppement.

10h30 - 10h50 **Pr Olivier PERCHE |** MCU-PH – InTheRNA - Inserm U1364, Inserm ART US55 – Thérapies innovantes et Nanomédecine

Canal BKCa et Syndrome de l'X Fragile.

10h50 - 11h05 **Dr Anne MORICE |** MCU-PH – Service de chirurgie Maxillo-faciale, CHRU de Tours

Recherche dans le domaine des malformations crâniofaciales complexes : approches cliniques et biologiques.

11h05 - 11h15 **M Franck DESPRES & Dr Pascale MILANI**

Courir le trail mythique de La Réunion : un engagement pour la recherche sur les Maladies Rares

11h15 - 11h25 **PAUSE CAFÉ**

Networking

Recherche Translationnelle dans les Maladies Rares : de la découverte à l'innovation

Modérateur : Mlle Elizaveta GAIAMOVA

11h30 - 11h50 **Dr Lucie PELLISSIER |** DR CNRS – UMR Physiologie de la reproduction et des comportements

Approches translationnelles dans deux maladies rares du neurodéveloppement : les syndromes de Phelan-McDermid et de l'X fragile

11h50 - 12h10 **Pr Hélène BLASCO |** PU PH, PharmD, PhD - Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire, Hôpital Bretonneau, CHU de Tours, UMR 1253 iBraiN, Université de Tours, INSERM.

Développement d'un nouveau candidat thérapeutique dans la SLA : les intracorps anti-TDP-43

SHS & Maladies Rares

12h10 - 12h30

Mme Jelena FORGET | Doctorante – Université Paris Cité

Idées suicidaires et tentatives de suicide dans le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile et d'autres affections douloureuses : une étude comparative

12h30 - 12h50

Dr Jean-Denis AUBRY | Maître de conférences, PhD - EA7505 « Éducation, Éthique et Santé » (EES), Université de Tours.

Le partenariat patient : du modèle de Montréal aux dynamiques régionales MUSES et PREVALOIR en Centre-Val de Loire — perspectives pour l'e-santé et l'e-ETP.

12h50 - 13h50

PAUSE DÉJEUNER

Networking

13h50 - 14h20

SESSION POSTER

Visite des posters

Faire avancer la recherche avec les patients : vers une recherche participative

14h20 - 14h30

Mme Mathilde SIGAUD FILS

Introduction

14h30 - 14h55

Mme Ilona MOUTOUSSAMY & M. Mohamed AIT AMER MEZIANE

Chargée de mission Forum Soignant-Soigné, projet Loire Val-Healt & Responsable promotion interne DRI de Tours (CHU de Tours)

La recherche passe en mode participatif.

14h55 - 15h20

Dr Sophie PIVRY | Enseignante Chercheuse associée – Département de Psychologie de l'Université de Tours, Laboratoire PAVeA .

T la croisée des savoirs expérientiels, cliniques et académiques : donner voix à l'expérience pour comprendre les parcours de vie.

Table Ronde – Les essais cliniques dans les maladies rares : du développement thérapeutique à l'accès aux patients

Animateur : Pr Emmanuel GYAN

15h30 - 16h25

Professeur Emmanuel GYAN | Service Hématologie et Thérapie Cellulaire, CHRU de Tours

Dr Benjamin THOREAU | MCU-PH Université de Tours, CHRU de Tours

Mme Yanne PERRIAULT | Vice-Présidente Association Sclérodermie France & Directrice exécutive – World Scleroderma Foundation

Mme Aurore PAU | Directrice Opérations Cliniques – Alexion France et Belux

Clôture de la journée

16h25 - 16h30

PEMR Centre-Val de Loire

Mot de Clôture et Remerciements

pemr cvl Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire

FONDATION Maladies Rares