

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**

Intervenant en attente de confirmation

XXXXXX

Titre à définir

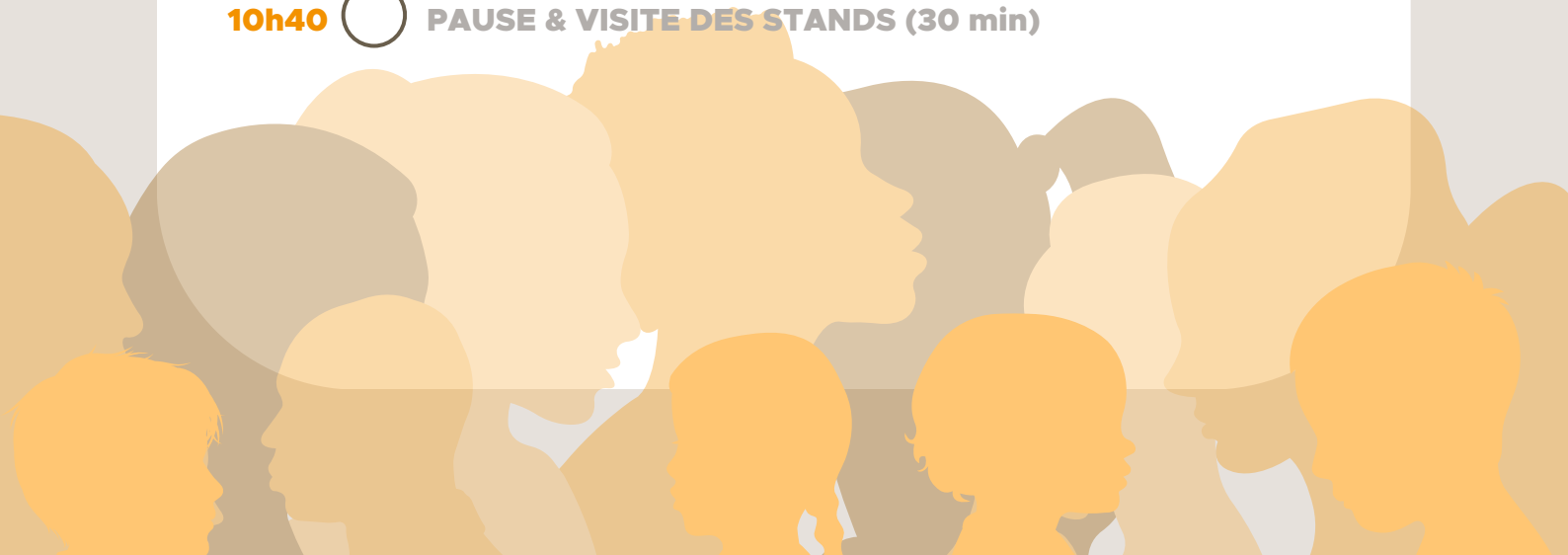
Intervention choisie sur abstract

**Intervention du lauréat du prix "MALADIES RARES ET DOULEUR"
avec APICIL**

10h20 ○ **PRÉSENTATION SPONSORISÉE PARTENAIRE (ALNYLAM)**

Intervention à définir

10h40 ○ **PAUSE & VISITE DES STANDS (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 MYASTÉNIE AUTO-IMMUNE" avec UCB

Intervenant en attente de confirmation

XXXXXX

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

14h40 **PRÉSENTATIONS SPONSORISÉES**

SANOFI (intervention à définir)

PAUSE & VISITE DES STANDS (30 min)

14h40 **NOUVEAUX HORIZONS DANS LE TRAITEMENT DES MALADIES RARES**

Intervention du lauréat du prix "ARN INTERFÉRENTS ET MALADIES RARES" avec ALNYLAM

Dr Jean-Paul LASSERRE

Equipe « Neurogénétiq ue 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

14h40 **LES OPPORTUNITÉS DU PROCHAIN PARTENARIAT EUROPEEN "ERDERA"**

Dr Daria JULKOWSKA

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

17h30 **CLÔTURE DU COLLOQUE**