

# Journée sur les maladies rares

de la recherche aux traitements

Vendredi 8 mars 2019



**8h30 Accueil**

**9h00 Ouverture**

Introduction de la journée

**Philippe Vigouroux**, directeur général du CHU Bordeaux  
**Pr Cyril Goizet**, Fédération des Centres de Référence du CHU de Bordeaux  
**Émilie Bonnaud**, responsable régionale Sud-Ouest Fondation Maladies Rares  
**Pr Emmanuel Cuny**, coordonnateur médical du GIRCI « Sud-Ouest Outre-Mer Hospitalier »

**9h30 Conférence plénière**

Panorama de la recherche translationnelle dans les maladies rares

**Pr Daniel Scherman**, directeur Fondation Maladies Rares

**10h00 Session 1**

Importance de l'étude de l'histoire naturelle dans les maladies rares

- **CRMR maladies rénales : Pr Jérôme Harambat**  
Déterminants socio-démographiques du parcours de soins dans la maladie rénale chronique de l'enfant
- **CRMR cardiopathies congénitales : Dr Julie Thomas-Chabaneix**  
Etude OXYNAT : une étude pilote pour le dépistage des malformations cardiaques complexes réalisées dans les maternités de Nouvelle Aquitaine
- **CRMR maladies neuromusculaires : Dr Antoine Soulages**  
Formes typiques et atypiques de myopathies nécosantes auto-immunes suivies au CHU de Bordeaux
- **CRMR atrophie multi systématisée : Dr Alexandra Foubert-Samier**  
Étude des trajectoires d'évolution et de la survie à partir de la cohorte AMS française

**11h00 Pause café**

**11h20**

**Session 2**

Décrypter la physiopathologie des maladies rares

- **CRMR anomalies du développement, Dr Caroline Rooryck-Thambo**  
Bases génétiques et physiopathologiques du spectre oculo-auriculo-vertébral
- **CRMR neurogénétique, Pr Cyril Goizet**  
Altérations de la fonction mitochondriale dans la paraplégie spastique héréditaire de type SPG31
- **CRMR cytopénies auto-immunes de l'adulte, Dr Etienne Rivière**  
Projet ANR « ICTUS » : étude de la mégacaryopoïèse chez certains patients atteints de thrombopénies chroniques non immunologiques
- **CRMR du kératocône, Dr Thomas Cornut**  
Stratégies d'évaluation et d'inhibition des frottements oculaires pour la prévention de l'apparition ou de l'aggravation du Kératocône

**13h00 Pause déjeuner**

**14h30 Conférence plénière**

Entreprises du médicament et maladies rares

**Dr Christian Deleuze**, directeur général Sanofi Genzyme, président du Comité Maladies Rares du Leem

**15h30 Session 3**

Développement d'essais thérapeutiques dans les maladies rares

- **CRMR maladies mitochondriales, Dr Rodrigue Rossignol**  
Analyse bioénergétique et moléculaire du syndrome de Costello
- **CRMR maladies auto-immunes systémiques rares, Dr Marie-Elise Truchetet**  
L'activation plaquettaire dans la sclérodémie systémique : from bench to the bedside
- **CRMR maladies rares de la peau, Dr Hamid-H Rezvani**  
Stress oxydant dans Xeroderma Pigmentosum : de la physiopathologie à la thérapeutique
- **CRMR pathologies plaquettaires constitutionnelles, Dr Mathieu Fiore**  
PHRC-n ELPOT : Eltrombopag chez les patients atteints de thrombopénie constitutionnelle en préparation aux actes invasifs programmés à risque hémorragique

**16h30 Session 4**

Valorisation des banques de données et registres dans les maladies rares

- **CRMR troubles du rythme cardiaque héréditaires, Pr Frédéric Sacher**  
Valorisation des banques de données en rythmologie : du réseau Ouest à la filière Cardiogen
- **CRMR cytopénies auto-immunes de l'enfant, Dr Nathalie Aladjidi**  
La cohorte prospective nationale des cytopénies auto-immunes de l'enfant : travaux 2004-2009
- **CRMR narcolepsies et hypersomnies rares, Dr Kelly Guichard**  
Exploitation d'une base de données nationale dans l'évaluation des conséquences de l'hypersomnolence sur le risque accidentel

Avec le soutien de Biogen France

Amphithéâtre de l'Institut des Métiers de la Santé  
Hôpital Xavier Arnoz à Pessac

➤ Informations et inscriptions

<https://www.chu-bordeaux.fr/Espace-média/Actualités/Journées-sur-les-maladies-rares-7-et-8-mars-2019/>