

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 nécrosantes 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**

Suite →

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

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

➤ Informations et inscriptions

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