

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<br>9h30 | **Accueil**<br>**Fondation Maladies Rares & PEMR Centre-Val de Loire**<br>Mot d'introduction |

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

| | |
|---|---|
| 09h50 -<br>10h10 | **Dr Marie-Laure VUILLAUME-WINTER**<br>Titre de l'intervention à venir |
| 10h10 -<br>10h30 | **Dr Frédéric LAUMONNIER**<br>Caractérisation fonctionnelle de variants génétiques impliquant la famille des protéines dihydropyrimidinase-like (DPYSL) dans les troubles du neurodéveloppement. |
| 10h30 -<br>10h50 | **Pr Olivier PERCHE**<br>Titre de l'intervention à venir |
| 10h50 -<br>11h05 | **Présentation sélectionnée sur abstract**<br>Titre de l'intervention à venir |

| | |
|---|---|
| 11h05 -<br>11h15 | **M Franck DESPRES & Dr Pascale MILANI**<br>Courir le trail mythique de La Réunion : un engagement pour la recherche sur les Maladies Rares |
| 11h15 -<br>11h25 | **PAUSE CAFÉ**<br>Networking |

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

| | |
|---|---|
| 11h30 -<br>11h50 | **Dr Lucie PELLISSIER**<br>Approches translationnelles dans deux maladies rares du neurodéveloppement : les syndromes de Phelan-McDermid et de l'X fragile |
| 11h50 -<br>12h10 | **Dr Anthony DELALANDE**<br>Titre de l'intervention à venir |
| 12h10 -<br>12h30 | **Pr Hélène BLASCO**<br>Développement d'un nouveau candidat thérapeutique dans la SLA : les intracorps anti-TDP-43 |

## SHS & Maladies Rares

12h30 - 12h50 — **Dr Jean-Denis AUBRY**
Titre de l'intervention à venir

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**
Titre de l'intervention à venir

14h55 - 15h20 — **Dr Sophie PIVRY**
Titre de l'intervention à venir

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

15h30 - 16h25 — **Professeur Emmanuel GYAN,** animateur
**Dr Benjamin THOREAU**
**Mme Yanne PERRIAULT**
**Mme Aurore PAU**

## 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