

Journée de recherche translationnelle dans les maladies rares

9 octobre 2014

Aix-Marseille Université
Amphithéâtre Gastaut
Jardin du Pharo

Co-organisée par



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

Avec le soutien de



08:30-09:00 Accueil

09:00-09:15 **La journée de recherche translationnelle sur les maladies rares** sera introduite à 9h00 par :

M Yvon Berland – Président d'Aix-Marseille Université

M Jean-Jacques Romatet – Directeur général Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille

Pr Nicolas Levy (AP-HM) – Directeur de l'unité Inserm U910 / AMU « Génétique Médicale et Génomique Fonctionnelle » et Directeur Fondation maladies rares

M Dominique Nobile – Délégué régional de l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale

Session 1 : Bases de données, registres, bio-banques, réseaux

Modérateurs : **Pr Pierre-Emmanuel Morange**, Laboratoire d'hématologie, AP-HM & **Dr Andrée Robaglia-Schlupp**, Département de Génétique médicale, AP-HM

09:15-09:35 **Pr Hervé Chambost**, Centre de Référence Hémophilie et Déficits Hémorragiques Rares Associés, Service de Pédiatrie et Hématologie Oncologie Pédiatrique, AP-HM
Réseau FranceCoag : cohorte et registre à la croisée des chemins entre soin, veille et recherche

09:35-09:55 **Dr Laurent Villard**, Aix-Marseille Université, Inserm UMR_S910 - Génétique Médicale et Génomique Fonctionnelle
Rett syndrome database network : une base de données européenne en réseau pour le syndrome de Rett

09:55-10:15 **Pr Paul Hofman**, IRCAN, Université Nice Sophia Antipolis et Laboratoire de pathologie clinique et expérimentale, CHU Nice
Les indicateurs de performance d'une biobanque en 2014 : Pourquoi ? Comment ?

10:15-10:35 **Pr Christophe Bérout**, Aix-Marseille Université, Inserm UMR_S910 - Génétique Médicale et Génomique Fonctionnelle
Bases de données et Maladies Rares

10:35-10:45 **Pr Pascal Auquier**, Evaluation des systèmes de soins et santé perçue, EA 3279 - Laboratoire de santé publique, AP-HM
Base de données et place du patient : approche en santé publique

10:45-11:05 **Pause café**

Session 2 : Modèles animaux dans les maladies rares

Modérateurs : **Dr André Le Bivic**, Institut de Biologie du Développement de Marseille-Luminy (IBDML) & **Dr Stéphane Zaffran**, Aix-Marseille Université, UMR_S910 - Génétique Médicale et Génomique Fonctionnelle

11:05-11:35 **Dr Ana Zarubica**, Centre d'Immunophénomique (CIPHE) Université d'Aix-Marseille, Inserm, CNRS, Marseille & **Dr Jonathan Ewbank**, Centre d'Immunologie de Marseille-Luminy (CIML) Université d'Aix-Marseille, Inserm, CNRS
Introduction générale de la session : modèles animaux vertébrés vs invertébrés

11:35-11:55 **Pr Julien Royet**, Institut de Biologie du développement de Marseille-Luminy (IBDML)
La drosophile comme modèle d'étude des maladies mendéliennes humaines: le cas du syndrome tricho-hépatocentrique

11:55-12:15 **Girisaran Gangatharan**, Institut de Génomique Fonctionnelle (IGF), Montpellier
The molecular mechanisms of zebrafish heart regeneration

12:15-12:35 **Dr Frédéric Castinetti**, CRN2M et Service d'endocrinologie-diabète-maladies métaboliques, AP-HM, Marseille
Modèles murins de déficits hypophysaires

12:35-12:55 **Dr Caroline Ovaert**, Service de cardiologie pédiatrique, AP-HM, Marseille
Pertinence des modèles murins pour l'étude des pathologies cardiaques

12:55-14:00 **Déjeuner**

Table ronde : Valorisation et maladies rares

14:00-15:00 Modérateur : **Christophe Hubert**, Elantor
Intervenants : **Mathieu Coutet**, AAVLife & Therachon
Dr Patrick Faure, SATT Sud-Est
Céline Hubert, Fondation maladies rares
Caroline Morel, Eurobiomed
Chloé Leprêtre, FIST SA

Session 3 : Recherche préclinique dans les maladies rares

Modérateurs : **Dr Marc Bartoli** & **Dr Frédérique Magdinier**, Aix-Marseille Université, Inserm UMR_S910 - Génétique Médicale et Génomique Fonctionnelle

15:00-15:20 **Dr Annachiara de Sandre**, Laboratoire de génétique moléculaire, Département de génétique médicale, AP-HM
Recherche translationnelle dans les maladies rares du vieillissement : Progeria

15:20-15:40 **Dr Françoise Muscatelli**, Institut de neurobiologie de la Méditerranée (Inmed), Marseille Université d'Aix-Marseille, Inserm.
Modèles murins du Syndrome de Prader-Willi : l'ocytocine donne le tempo du comportement alimentaire et social

- 15:40-16:00 **Dr Andreas Schedl**, Institut de Biologie Valrose (iBV), Université Nice Sophia Antipolis, Inserm
Dissecting and reconstructing kidney development: the future of treating congenital renal disease?
- 16:00-16:20 **Pr Eric Vivier**, Centre d'Immunologie de Marseille-Luminy (CIML) Université d'Aix-Marseille, Inserm, CNRS
Cellules NK et ILCs: développement thérapeutique en immunité innée
- 16:20-16:40 **Dr Cédric Gaggioli**, Institut de Recherche sur le Cancer et le Vieillissement de Nice (IRCAN), Université Nice Sophia-Antipolis, Inserm
From insights into skin cancer cell invasion to treatment of Inherited Epidermolysis Bullosa
- 16:40-17:00 **Pause café**

Session 4 : Développement thérapeutique dans les maladies rares

Modérateurs : **Pr Pierre Cau**, Laboratoire de biologie cellulaire, AP-HM & **Dr Laurent Villard**, Aix-Marseille Université, Inserm UMR_S910 - Génétique Médicale et Génomique Fonctionnelle

- 17:00-17:30 **Pr Brigitte Chabrol**, Service de neurologie pédiatrique, AP-HM, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme.
Maladies héréditaires du métabolisme? Approche thérapeutique actuelle et à venir
- 17:30-18:00 **Pr Christian Hamel**, Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique, CHU, Montpellier et Génétique et thérapie des cécités rétinienne et du nerf optique, INSERM U1051, Montpellier
Maladies génétiques de la rétine : approches thérapeutiques nouvelles
- 18:00-18:20 **Pr Olivier Blin**, Pharmacologie Clinique-Pharmacovigilance, AP-HM CNRS UMR 7289
Interactions, recherche collaborative publique-privée et essais thérapeutiques
- 18:20-18:40 **Dr Joëlle Micallef**, Orphandev, CIC, Pharmacologie Clinique, AP-HM
Des preuves de concept à l'inclusion des malades dans les essais