

# COLLOQUE SCIENTIFIQUE 2024

## « DE LA RECHERCHE AU SOIN DES MALADIES RARES »

Lundi 29 avril 2024, 12h30 – 17h

Amphithéâtre Centre des Sciences du Goût et de l'Alimentation  
(CSGA), 9 bd Jeanne d'Arc, Dijon

12h30 — ● **DÉJEUNER BUFFET D'ACCUEIL**

13h40 — ● **OUVERTURE DU COLLOQUE**

- **Pr L. Faivre**  
Coordinatrice médicale de la PEMR BFC  
Cheffe du service de Génétique Clinique, CHU Dijon-Bourgogne
- **Pr D. Scherman**  
Directeur de la Fondation Maladies Rares

13h50 — ● **COMPRENDRE LES MALADIES RARES**

- **Pr M. Samson - « Actualités sur le rôle des cellules musculaires lisses au cours de la physiopathologie de l'artérite à cellules géantes »**  
CRM des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte
- **Mme N. Maaziz - « Étude fonctionnelle de variations du gène SH2B3 identifiées chez des patients atteints d'érythrocytose héréditaire »**  
CRM Syndrome Drépanocytaire Majeur, Thalassémie, Autres Pathologies Rares du Globule Rouge

14h30 — ● **ACCOMPAGNER LES PATIENTS : LES SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES AU SERVICE DES MALADIES RARES**

- **Dr G. Beltramo & Dr S. Vanwalleghem Maury - « Relations et interactions sociales du patients atteint de fibrose pulmonaire idiopathique »**  
CRM des maladies pulmonaires rares de l'adulte

- **Pr H. Devilliers & M. L. Tchegnina - « Etude Qualitative de la conséquence des maladies auto-immune sur la qualité de vie des patients »**  
CCMR des maladies autoimmunes et autoinflammatoires systémiques rares
- **Mme M. Borel - « Les résultats du volet qualitatif de l'étude DEFIDIAG - DEFicience Intellectuelle DIAGnostic - le projet pilote Maladies rares du Plan France Médecine Génomique 2025 »**  
ORS Bourgogne Franche-Comté

## 15h30 — ● **PAUSE-CAFÉ**

## 15h50 — ● **DE LA RECHERCHE AUX PATIENTS**

- **Pr F. Huet- « Extension du dépistage néonatal: d'une étude d'acceptabilité à un préfigurateur à l'échelle régionale »**  
CCMR maladies héréditaires du métabolisme, CHU Dijon
- **Dr A. Vitobello - « Résoudre les impasses diagnostiques dans les maladies rares : intérêt des explorations Omics »**  
CRMR neurogénétique et des maladies génétiques rares du système nerveux, CRMR des déficiences intellectuelles de causes rares
- **Dr P. Kuentz - « Doubles hits génétiques et épigénétiques dans les mosaïques cutanées »**  
Équipe GAD, Inserm UMR1231, université de Bourgogne, Dijon  
Oncobiologie génétique bioinformatique – cytogénétique et génétique moléculaire, CHU de Besançon, Besançon, France
- **Dr M. Luu - « De la cible moléculaire à l'essai thérapeutique »**  
CRMR des anomalies du développement et syndromes malformatifs  
Centre d'Investigation Clinique Plurithématique, CHU Dijon

## 17h10 — ● **CONCLUSION**

- **Pr L. Faivre / Pr D. Scherman**

