



COLLOQUE SCIENTIFIQUE DES HAUTS-DE-FRANCE DE LA RECHERCHE AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

Jeudi 17 novembre 2022 - Institut Gernez Rieux, Lille



PRE-PROGRAMME

12H30 ACCUEIL

13H INTRODUCTION

Intervenant à confirmer *CHU de Lille*

Intervenant à confirmer *Fondation Maladies Rares*

Mme Sarah Sabé *PLEMaRa*

13H10 DES ACTEURS AU SERVICE DES MALADIES RARES

Animée par Pr Éric Hachulla, *CHU de Lille*

"Les actions de la Plateforme d'expertise maladies rares" Mme Sarah Sabé, *PLEMaRa*

"Accélérer la recherche dans les maladies rares" Intervenant à confirmer, *Fondation Maladies Rares*

"COVID-19 et PIMS : l'identification d'une maladie inflammatoire rare de l'enfant" Pr Alexandre Belot, *CHU de Lyon*

"DIAPID : vers des implants dédiés à l'enfant" Dr Isabelle Talon, *CHU de Strasbourg*

"Coût de la prise en charge médicale de la maladie de Willebrand en France, via les données du SNDS (Système national des données de santé)" Mme Anne Duburcq, *CEMKA*

13H45 GÉNÉTIQUE MÉDICALE, DE LA RECHERCHE AU RENDU DIAGNOSTIC

Animée par Pr Florence Petit, *CHU de Lille*

"Décrypter les causes génétiques de malformations congénitales touchant les membres inférieurs" Dr Simon Boussion, *CHU de Lille*

"Dissection de l'individualité biologique par profilage multi-omique appliqué aux maladies rares" Dr Abdellah Tebani, *CHU de Rouen*

14H15 PRÉSENTATION SPONSORISÉE : ALNYLAM PHARMACEUTICALS

Animée par Pr Daniel Scherman, *Fondation Maladies Rares*

"siARN dans l'amylose cardiaque" Pr Nicolas Lamblin, *CHU de Lille*

14H30 APPROCHES THÉRAPEUTIQUES DANS LES MALADIES RARES

Animée par Pr Frédéric Gottrand, *CHU de Lille*

"Sclérodermie systémique : de l'approche fondamentale et translationnelle aux nouvelles pistes thérapeutiques" Pr David Launay, *CHU de Lille*

"MHC-I-opathies : Inhibition des ERAPs comme nouvelle stratégie thérapeutique dans la maladie de Behçet et la chorioretinopathie Birdshot" Pr Rebecca Deprez-Poulain, *Institut Pasteur de Lille*

"Réanimation à cordon intact chez l'enfant porteur d'une hernie diaphragmatique" Pr Laurent Storme, *CHU de Lille*

15H15 EXPOSITION PHOTOGRAPHIQUE DE LA FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES ANDDI-RARES

16H TABLE RONDE "DE L'INVENTION À L'INNOVATION : OBJECTIF VALORISATION"

Animée par Dr Christine Fétro, *Fondation Maladies Rares*

Pr David Devos CEO InBrain Pharma et InVenis Biotherapies, *CHU de Lille*

Intervenant à confirmer BPI

Brigitte Courtois Directrice de la recherche et de l'innovation, *CHU de Lille*

François-Xavier Denimal Business Unit santé, SATT Nord

16H30 LES SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES AU SERVICE DES MALADIES RARES

Animée par Pr Sophie Susen, *CHU de Lille*

"Accompagnement des parents confrontés au diagnostic de surdité permanente néonatale : analyse des difficultés et des besoins" Dr Barbara Le Driant, *Université de Picardie*

"PHILOMENE Élèves touchés par l'hémophilie et autres maladies hémorragiques familiales : comment rétablir l'égalité des chances à l'école" Pr Caroline Desombre, *Université de Lille*

"Sclérodermie et difficultés professionnelles: identifier pour mieux aider" Dr Sophie Fantoni-Quinton, *CHU de Lille*

17H10 TABLE RONDE "QUELLE ÉTHIQUE DE L'INNOVATION AU SERVICE DES MALADIES RARES"

Animée par Dr Robin Cremer, *Espace éthique régional des Hauts-de-France*

Pr Alain Loute UCL Louvain

Dr Laurent Pasquier *CHU de Rennes*

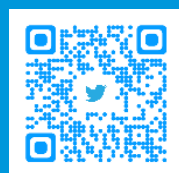
17H50 CONCLUSION

Pr Daniel Scherman, *Fondation Maladies Rares*

Partenaire de cet événement



#colloqueLilleFMR



INFORMATIONS SUR LES INTERVENANTS

DES ACTEURS AU SERVICE DES MALADIES RARES

Mme Sarah Sabé



Pr Alexandre Belot est pédiatre et chercheur en immunologie aux Hospices Civils de Lyon. Il dirige le centre national de référence RAISE-Lyon et s'intéresse aux maladies inflammatoires rares à début pédiatrique. Il coanime la filière de santé maladies rares FAI2R et pilote le comité de pilotage des syndromes inflammatoires multisystémiques pédiatriques qui ont été identifiés chez l'enfant en 2020 et qui correspondent à une maladie inflammatoire post-infectieuse. Son travail de recherche au Centre International de Recherche en Infectiologie est centré sur des explorations génétiques et immunologiques des maladies inflammatoires à début précoce, en particulier le lupus juvénile.



Dr Isabelle Talon est née en 1977 et est originaire de Besançon. Elle est chirurgien pédiatre au CHU de Strasbourg depuis 2007, a rejoint l'équipe de recherche en biomatériaux et bioingénierie en 2017 et créé le projet DIAPID en 2019. Il s'agit donc d'un projet très jeune mais solide et prometteur de par son aspect collaboratif. Pas moins de 5 laboratoires d'excellence travaillent main dans la main autour de l'innovation DIAPID, 4 sur Strasbourg (Inserm UMR1121, CNRS CAMB, ICube, ICPEES) et Metrics sur Lille.



Anne DUBURCQ est responsable du pôle Santé Publique / Epidémiologie de CEMKA. Son activité est principalement orientée sur les évaluations d'actions, de programmes et de politiques de santé, ainsi que sur les évaluations d'expérimentations (innovation en santé avec l'Article 51 notamment), de dispositifs innovants et de parcours de soins. Une partie de son activité concerne également la conception et la mise en œuvre d'études observationnelles pharmaco-épidémiologiques et d'études épidémiologiques ou d'évaluations dans le domaine de la santé au travail. Près de 25 années passées à CEMKA lui ont permis d'acquérir une solide expérience, de mettre en œuvre des méthodologies diversifiées et complémentaires, tant quantitatives que qualitatives ou organisationnelles, et de travailler pour tous types d'acteurs. Elle a aujourd'hui réalisé plus de 200 études dans ces différents domaines. Avant de rejoindre CEMKA (EVAL) en 1994, Anne DUBURCQ a occupé les fonctions de statisticienne et de chargée d'études à l'INSERM (U170), consacrée aux recherches épidémiologiques et statistiques sur l'environnement et la santé. Elle est diplômée de l'ENSAE (Ecole Nationale de la Statistique et de l'Administration Economique) et titulaire d'un DEA de Santé Publique (Université Paris XI, Kremlin-Bicêtre) et du diplôme ECORISQUE dans le domaine des risques environnementaux (formation coordonnée par l'Institut National de Veille Sanitaire, l'Ecole Nationale de Santé Publique et EDF). Elle est par ailleurs membre de l'Association des Epidémiologistes de Langue Française (ADELF), de la Société Française de Santé Publique (SFSP) et de la Société Française d'Evaluation (SFE).

Dr Simon Boussion



Dr Abdellah Tebani, Maître de Conférences des Universités - Praticien Hospitalier, dispose d'une expérience professionnelle internationale dans le soin, la recherche et l'enseignement. Il est passionné par toutes les innovations à l'intersection de la médecine, de l'intelligence artificielle et de la santé numérique, une convergence indispensable pour l'émergence de la médecine de précision. Le Dr Tebani a développé et mis en œuvre des stratégies omiques pour le diagnostic des Maladies Héréditaires du Métabolisme en utilisant des technologies analytiques avancées et des techniques d'apprentissage automatique. Son activité actuelle inclut la pratique clinique, la gestion de laboratoire, la supervision de la R&D et de la formation. Il co-dirige une équipe multidisciplinaire chargée de mettre en œuvre la médecine de précision en valorisant les données biomédicales multimodales via la modélisation computationnelle, l'apprentissage automatique et les stratégies innovantes de visualisation intuitive des données. Il est co-fondateur du symposium international Pathways to Precision Medicine portant sur la Médecine de Précision.

PRÉSENTATION SPONSORISÉE : ALNYLAM PHARMACEUTICALS

Alnylam, société de biotechnologie américaine créée à Boston en 2002, est devenue un leader du développement de solutions thérapeutiques de rupture reposant sur la technologie de l'ARN interférent (ARNi), une nouvelle classe de médicaments. La découverte de l'ARNi a été récompensée par un prix Nobel de médecine en 2006.

Alnylam est une des seules sociétés ayant su transformer cette approche scientifique en une réalité thérapeutique pour les patients. L'ambition d'Alnylam demeure celle de trouver des médicaments répondant à des besoins thérapeutiques non couverts et à fort enjeux de santé publique. La compréhension et la maîtrise de la technologie de l'ARNi lui a permis de créer et d'améliorer sa propre plateforme technologique, moteur de sa recherche.

Grâce à un large portefeuille de médicaments approuvés et en cours de développement, Alnylam participe au changement de paradigme dans la prise en charge des maladies rares et prévalentes avec des injections sous-cutanées tous les 3 ou 6 mois.



Pr David Launay est professeur de Médecine au Département de Médecine Interne et Immunologie Clinique du CHU de Lille, au Centre de Référence des Maladies Auto-immunes Systémiques et membre du European Reference Network ReCONNECT. Il est également Directeur adjoint de L'Institute for Translational Research in Inflammation (INFINITE) affilié à L'INSERM et le Directeur du projet Fédératif Hospitalo-Universitaire Santé de précision dans les maladies inflammatoires complexes (PRECISE). Il porte un grand intérêt pour les maladies inflammatoires auto-immunes et plus particulièrement les liens entre le système immunitaire et la fibrose dans ce type de maladie. Son modèle s'appuie sur la sclérose systémique afin d'étudier la fibrose pulmonaire aussi bien pour des recherches médicales que cliniques. David Launay est l'auteur de 291 écrits, dont 226 articles, 32 magazines, 22 lettres et 11 éditoriaux. Il est l'auteur principal de 54 écrits et le secondaire de 16 autres. Trente-trois écrits figurent au top 10% InCites et trois au top 1%. Ses travaux ont été cités 6727 fois avec un indice H de 42.



Pr Rebecca Deprez-Poulain est titulaire d'un BS en chimie (Juniata College, PA, USA 1995), d'un diplôme d'ingénieur et d'un MSc en chimie organique (HEI et Université de Lille, 1996), et docteur en pharmacie (Université de Lille, 2009). Elle a réalisé son doctorat sous la direction du Pr Tartar (1996-1999) en chimie combinatoire appliquée à la découverte de médicaments au sein de la société CEREP.SA. Après un postdoctorat à l'Institut Pasteur de Lille, elle a été nommée Maître de Conférences en chimie générale en 2001 et est, depuis 2010, Professeur de chimie médicinale et de découverte de médicaments à la Faculté de Pharmacie de Lille. Son expertise de recherche porte sur l'inhibition des métalloprotéases pour des usages thérapeutiques. Elle coordonne actuellement le projet européen CAPSTONE-ETN (www.capstone-etn.eu) dédié à la modulation des ERAP en immuno-oncologie et dans les maladies auto-immunes. Elle a publié plus de 70 articles dans des revues internationales à comité de lecture, parmi lesquelles J. Med. Chem, Nat. Comm, Nat. Med. et est l'inventeur de plusieurs brevets. Le Pr Deprez-Poulain a été membre de l'Institut Universitaire de France (2015-2020) et a été récipiendaire de plusieurs prix dont le Prix d'Encouragement à la recherche SCT/Servier (2009) et le Prix Michel Delalande en Pharmacochimie de l'Académie Nationale de Pharmacie (2020). Elle est actuellement la présidente de la Société française de chimie thérapeutique.



Pr Laurent Storme est réanimateur néonatal, Chef du Service de Néonatalogie à l'Hôpital Jeanne de Flandre au CHU de Lille, membre de l'équipe de recherche pluridisciplinaire en Santé Publique ULR 2694 METRICS de l'Université de Lille et Coordinateur du Centre de Référence Maladie Rare de la Hernie de Coupole Diaphragmatique, avec une expertise reconnue dans la réanimation néonatale et le suivi médical à long terme des enfants porteurs de cette maladie rare.

TABLE RONDE "DE L'INVENTION À L'INNOVATION : OBJECTIF VALORISATION"



Pr David Devos est professeur en pharmacologie médicale, Docteur en Neurologie, Docteur en Neuroscience à l'Université de Lille, Inserm, CHU de Lille. Son principal axe de recherche concerne le développement de stratégies thérapeutiques innovantes des maladies neurodégénératives du concept des recherches in vitro et in vivo jusqu'aux phases d'essais cliniques à grande échelle. Il a participé à l'écriture de plus de 345 publications dont 205 journaux. Il a conduit 30 études cliniques parmi lesquelles 15 tests multicentres, 14 en tant que coordinateur, 4 projets financés par la Commission Européenne (H2020) dont 2 en neurosciences (fer, mort cellulaire ferroptotique), 1 large essai clinique européen FAIRPARK-2 et 1 diagnostique Covid-19. (Financement de la recherche compétitive > 13M€) Il est médecin spécialiste et chercheur au centre expert de la maladie de Parkinson et de la sclérose latérale amyotrophique (SLA) de Lille. Il co-coordonne le réseau français de la maladie de Parkinson (NS-Park-F-CRIN), de la SLA (ACT4ALS-MND) et est engagé dans la recherche aux centres nationaux d'experts de référence de Lille pour la SLA et la maladie de Parkinson avec une large cohorte de patients. Il coordonne le centre neurogénétique de Lille (Spinocerebellar ataxia, spastic paraplegia, Neurodégénération avec accumulation de fer au cerveau). Il a obtenu plusieurs prix : le Prix Européen de Pharmacologie, le Prix Français de Médecine Pharmacologique.

Mme Brigitte Courtois

MFrançois-Xavier Denima

LES SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES AU SERVICE DES MALADIES RARES



Dr Barbara Le Driant est octeur en psychologie au sein de Université de Picardie Jules Verne (Amiens). Son activité de recherche s'inscrit en psychologie du développement dans une perspective intégrative. Ses travaux portent plus spécifiquement sur l'étude des interactions précoces parents-enfant et la construction des liens d'attachement tant auprès d'une population neuro-typique que d'enfants en situation de vulnérabilité ou de handicap (enfants nés prématurément, enfants atteints de déficience auditive ou de trouble du spectre de l'autisme). Elle étudie la spécificité des processus développementaux mis en œuvre dans de telles situations afin d'appréhender les trajectoires développementales dans une approche dynamique et non linéaire du développement. Dr Barbara LE DRIANT participe à ce titre au projet SURGENEA, financé par la FMR et au projet Fédératif Hospitalo-Universitaire 2020 – 2025 "1000 jours pour la santé : prendre soin avant de soigner."



Pr Caroline Desombre est professeure de psychologie sociale (laboratoire PSITEC, Université de Lille). Elle est également directrice Adjointe en charge de la recherche et du développement de l'Institut National Supérieur du Professorat et de l'Education. Ses travaux portent sur les obstacles à l'inclusion scolaire des élèves à besoins éducatifs particuliers et l'effet des stéréotypes sur le comportement des individus.



Dr Sophie Fantoni-Quinton est docteur en médecine, docteur en droit, PUPH en médecine et santé au travail (CHU de Lille) spécialisée dans l'insertion professionnelle et le maintien en emploi face aux maladies chroniques et aux handicaps et Conseillère ministérielle en 2021 chargée des questions de santé au travail au Ministère du travail.

TABLE RONDE "QUELLE ÉTHIQUE DE L'INNOVATION AU SERVICE DES MALADIES RARES"



Pr Alain Loute est philosophe de formation, aujourd'hui professeur d'éthique clinique à la faculté de médecine et médecine dentaire de l'Université Catholique de Louvain (Belgique). Il est affilié à l'Institut de Recherche Santé Société de cette même université. Il est membre de la Société Française de Santé Digitale. Ses recherches portent sur l'éthique du numérique en santé.

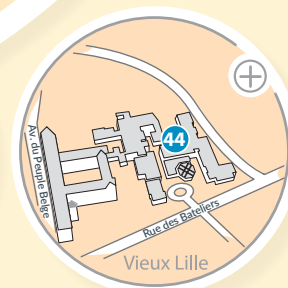
Dr Laurent Pasquier

PLAN de situation du CHU de Lille



Légende :

- : Etablissements de soins
- : Facultés et écoles d'enseignement médical et paramédical
- : Services techniques et logistiques, administrations, autres
- P : Parking personnel sous contrôle d'accès
- P : Parking visiteurs payant
- P : Parking mixte



1 ● Centre Abel Caumartin - Faculté de Chirurgie Dentaire - 2 ● Stérinord - 3 ● Maison Familiale Hospitalière - 4 ● Poste Central de Sécurité - 5 ● Institut Gernez Rieux - 6 ● Centre Oscar Lambret - 7 ● Institut pour la Recherche sur le Cancer - 8 ● Centrale de cogénération - 9 ● Crèche «La Farandole» - 10 ● Hôpital Fontan 2 - 11 ● European Genomic Institute for Diabetes (EGID) - 12 ● Faculté de Médecine «Pôle Recherche» - 13 ● Inserm Laboratoire - 14 ● Unité de Décontamination - 15 ● CESU (Centre d'Enseignement des Soins d'Urgence) - IFA (Institut de Formation des Ambulanciers) - 16 ● Hôpital Fontan - 17 ● Hôpital Claude Huriez - 18 ● SAMU - Centre antipoison - 19 ● Institut Médico-Légal - Chambre Mortuaire Centrale - 20 ● Hôpital Swynghedauw - 21 ● Hôpital André Fourier - 22 ● Pharmacie Centrale - 23 ● Direction Générale - Direction des Ressources Humaines - Trésor Public - 24 ● Unité Hospitalière Sécurisée Interrégionale (UHSI) - 25 ● Crèche «Les Petits Pas» et «Jardin d'enfants» - 26 ● Centre de Biologie Pierre-Marie Degand - 27 ● Etablissement Français du Sang (EFS) - 28 ● Institut Cœur Poumon - 29 ● Direction des Ressources Physiques - 30 ● Direction de la Communication - Espace Ethique - 31 ● Direction des Ressources Numériques (DRN) - 32 ● Maison Régionale de la Recherche Clinique et de l'Innovation - 33 ● Hôpital Roger Salengro - 34 ● Urgences Salengro - 35 ● Maison d'hôtes - 36 ● Centre Paul Boulanger - 37 ● Centre de Consultations et Imagerie de l'Appareil Locomoteur (CCIAL) - 38 ● Hôpital Jeanne de Flandre - 39 ● Hôpital Albert Calmette - 40 ● Maison des Parents - 41 ● Faculté de Pharmacie - 42 ● Faculté Ingénierie et Management de la Santé (ILIS) - 43 ● Faculté de Médecine Henri Warembourg «Pôle Formation» - 44 ● Hôpital Gériatrique «Les Bateliers» (hors site)

SE RENDRE À L'INSTITUT GERNEZ RIEUX

**Vous devez vous rendre
à...**

**l'Institut Gernez Rieux
(IGR)
CHRU Lille**

2 Rue du Dr Schweitzer, 59000 Lille



LE CHRU DE LILLE
S'ENGAGE



P59 : 400 places
Rue du Dr Schweitzer : 64 places

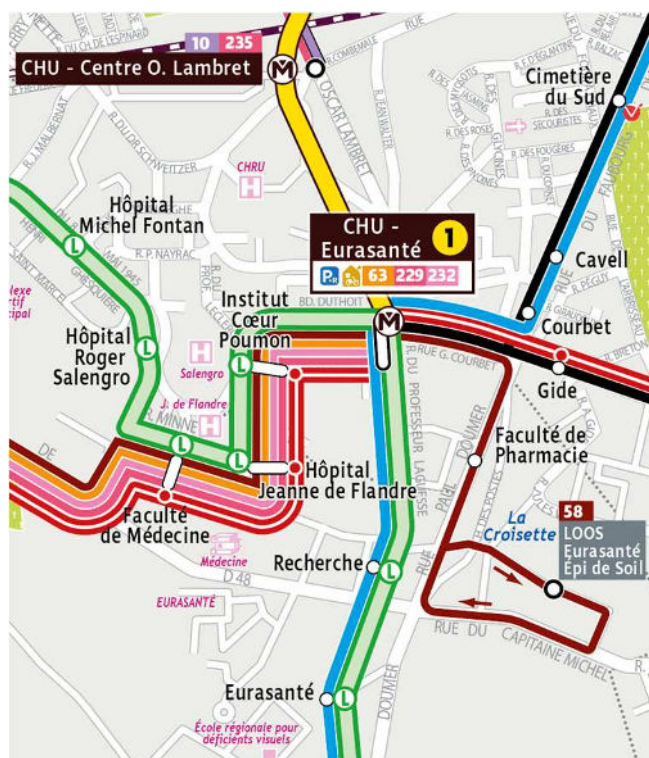
Vue d'ensemble



Pensez au covoiturage !
avec BlaBlaCar, ID Vroom, etc.

Accès modes doux et transports en commun

Ticket unité (bus /
météo) : 1,60 €



Plus d'informations sur www.transpole.fr



Bus



Train



Météo



Marche



Vélo

- Arrêt **Hôpital Michel Fontan** (300 m) : **Liane 2**
- Arrêt **CHU - Centre O. Lambret** (700 m, voir accès à pied ci-dessous) : lignes **10** et **235**
- Arrêt **CHU - Eurasanté** (1,1 km) : lignes **52, 55, 58, 63, 232, 229, Corolle** puis prendre le métro jusqu'à l'arrêt « CHU - Centre O. Lambret »

Gare de Lille CHR (1 km, 12 min à pied, à 200 m du métro CHU - Centre O. Lambret) :
Ligne 15 (Boulogne, Béthune, St Pol)
Ligne 23 (Lens, Don Sainghin)

1 Arrêt **CHU - Centre O. Lambret** (700 m)

Depuis l'arrêt de métro / bus CHU - Centre O. Lambret (700 m, 9 min) :
Prendre l'entrée « CHRU de Lille » et aller en face sur le Bd du Professeur Jules Leclercq. Tourner à droite au niveau du parking sur le chemin piétonnier vers la rue du Dr Schweitzer à droite et continuer jusqu'à l'IGR.

Depuis la place des chasseurs de Driant – à l'angle de l'avenue Beethoven et l'avenue Oscar Lambret (1,6 km, 6 min) :
Prendre l'avenue Oscar Lambret. Sur la place Verdun, sortir à la rue Polonovski. Tourner toute de suite à droite sur le Boulevard du Pr Jules Leclercq. Tourner à droite sur rue A. Verhaeghe. Tourner à nouveau droite sur la rue P Swynghedauw et continuer sur la rue du docteur Schweitzer.
Pour un itinéraire depuis chez vous : www.geovelo.fr



Le développement durable
en action