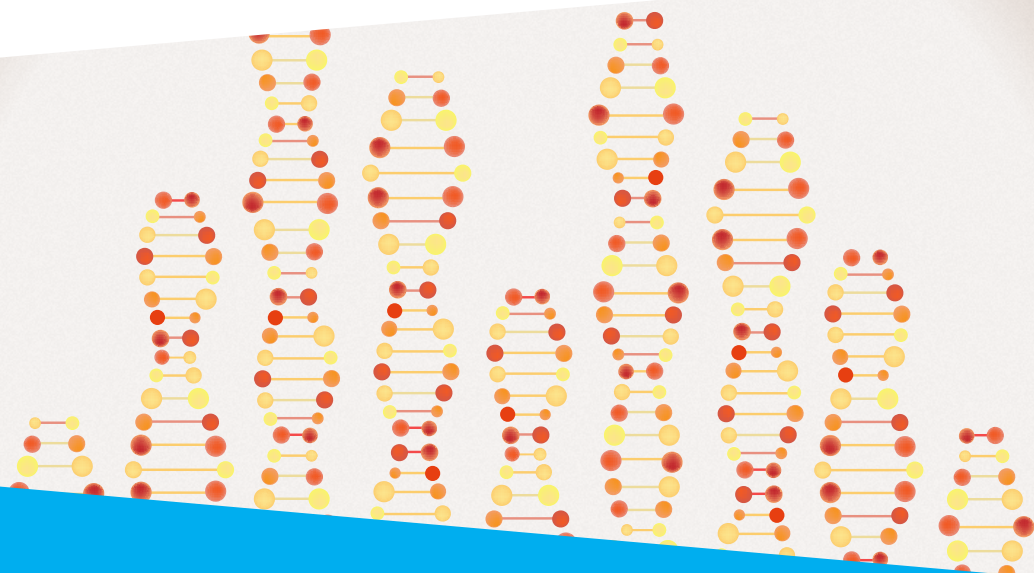


Journée Internationale des maladies rares

Les maladies du métabolisme

Jeudi 27 février 2025 à partir de 14h00

Lieu : Hôtel Mercure Centre-Ville,
5 rue Robert Lateulade, 33000 Bordeaux



Collège
Sciences de la Santé / Université
de BORDEAUX



Cher.e.s ami.e.s et cher.e.s collègues,

*En ouverture de la Journée Internationale des Maladies Rares 2025, nous avons le plaisir de vous inviter à participer à la 2ème édition de notre réunion scientifique annuelle sur le thème général des **Maladies héréditaires du métabolisme**.*

Pour la deuxième année consécutive, nous nous retrouverons autour de collègues cliniciens, biologistes et enseignants-chercheurs passionnés par ces maladies rares qui peu à peu livrent leurs secrets, au sein de la complexité toujours étonnante de la physiopathologie humaine.

L'an dernier, nous avions pour objectif de réunir notre communauté bordelaise autour de présentations cliniques concernant certaines maladies rares. Cette année, nous souhaitons mettre en avant le dynamisme de notre communauté universitaire et hospitalière dans le domaine de la recherche dédiée à ces pathologies, au sein des laboratoires de notre institution.

Lors de la première édition, nous avons reçu le soutien de Mme le Pr. Pascale De LONLAY, directrice de la filière nationale de soin G2M.

Cette année, le Pr. Laurent GOUYA, coordonnateur du Centre de Référence Maladies Rares Porphyrie (AP-HP, Centre Français des Porphyries, Hôpital Louis Mourier, Paris) et co-coordonnateur de l'axe recherche et innovation thérapeutique de la filière G2M, nous fera l'honneur de sa présence. Nous lui en sommes chaleureusement reconnaissants.

Le comité scientifique à l'origine de ce programme, remercie amicalement les intervenants de grande qualité de cette édition 2025 qui s'annonce passionnante.

Comité scientifique

Pr. Didier LACOMBE (unité de Génétique clinique, CHU de Bordeaux)

Pr. Patrick MERCIÉ (service de Médecine interne, CHU de Bordeaux)

Pr. Emmanuel RICHARD (service de Biochimie, CHU de Bordeaux)

Dr. Isabelle REDONNET-VERNHET (service de Biochimie, CHU de Bordeaux)

Programme

13h45 - 14h00

Ouverture de la réunion

Prs. Patrick MERCIÉ, Didier LACOMBE et Jean-François VIALARD

14h00

Les maladies du métabolisme

20 mn de présentation et 10 mn de questions

14h00 Conférence inaugurale : présentation de la filière G2M

Pr. Laurent GOUYA (centre français des Porphyries, Hôpital Louis Mourrier, Colombes, AP-HP)

14h30 Inhibiteurs de l'ALAS2 ; futur traitement des porphyries érythropoïétiques ?

Dr. Claire GUIBET (service de Biochimie, hôpital Pellegrin - INSERM U1312 BRIC équipe BioGO)

15h00 Diagnostic et traitement de la maladie de Gaucher

Dr. Fabrice CAMOU (service de médecine interne, hôpital Haut-Lévêque)

15h30 Rôle neuroprotecteur du lactate dans une maladie pédiatrique rare, le syndrome de déficit en GLUT1

Dr Hélène ROUMES (CRMSB, UMR5536 CNRS, université de Bordeaux)

16h00 Pause

16h30 Activation du recyclage mitochondrial pour le traitement de la cardiomyopathie hypertrophique dans les RASopathies et les maladies mitochondriales.

Dr. Rodrigue ROSSIGNOL (laboratoire INSERM U1211; MRGM, université de Bordeaux / Startup ANKIAL)

17h00 Déficit en Alpha 1-Antitrypsine : de la compréhension de la physio-pathologie à l'identification d'outils thérapeutiques

Dr. Marion BOUCHECAREILH (CRCN CNRS, UMR1312 BRIC Equipe 8BioGO, université de Bordeaux)

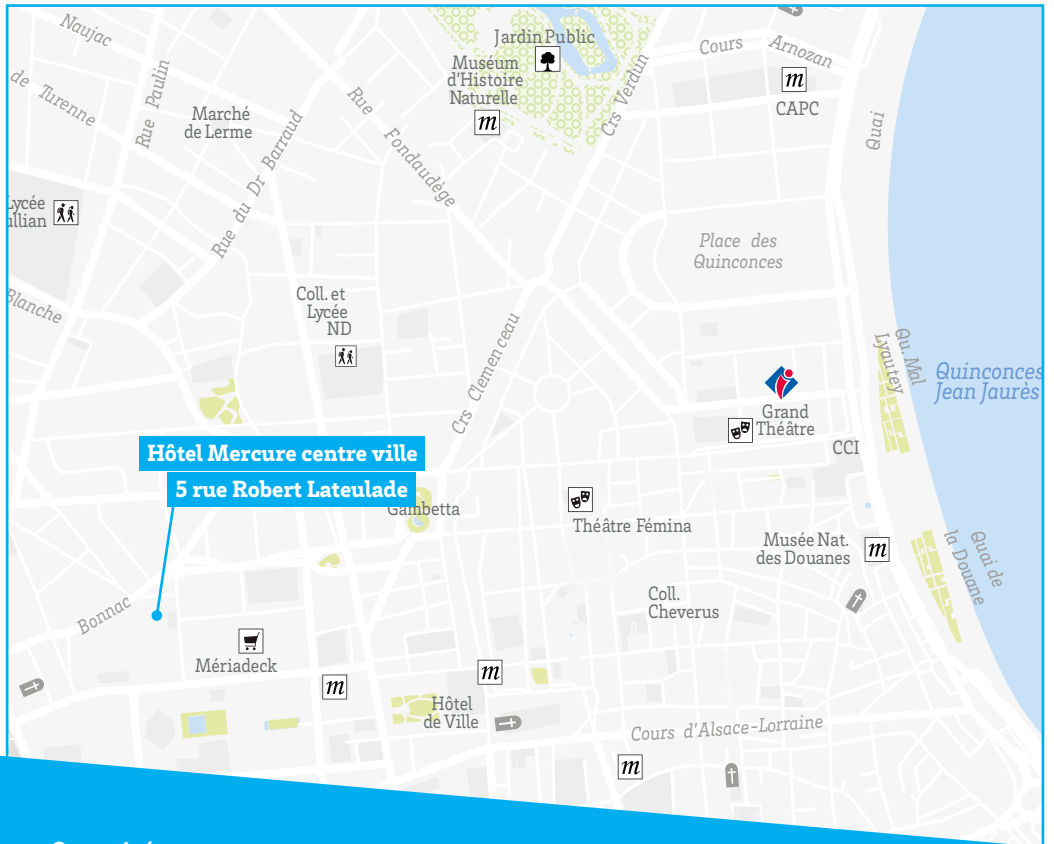
17h30 Déficit en sphingomyélinase acide ou maladie de Niemann-Pick A/B

Pr Didier LACOMBE (Directeur INSERM U1211 (MRGM) université de Bordeaux)

18h00

Clôture de la réunion

Plan d'accès



Organisée par

UMFCS - Collège Sciences de la Santé de Université de Bordeaux

Sous la direction de

Pr Patrick MERCIÉ, *service de médecine interne et immunologie clinique, hôpital St André, CHU de Bordeaux*

Pr Didier LACOMBE, *service de génétique médicale, hôpital Pellegrin, CHU de Bordeaux*

Renseignements :

patrick.mercie@chu-bordeaux.fr - didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

Contact inscriptions : fmc@u-bordeaux.fr

Partenaires industriels



BIOMARIN

