

# Liste des posters présentés à RARE 2017

- P01 • La sarcoïdose : insidieuse et dangereuse.** Nabil Chiali, Nacer Ouadahi
- P02 • Scléromyxœdème atypique : à propos d'un cas.** Asmaa Allim, Billel Bouacha, Yasmina Abiyad, Amina Serradj
- P03 • Implication du *dyt11* et *dyt15* dans la génétique des dystonies-myocloniques.** Laila Rachad, Nadia El kadmiri
- P04 • La plateforme d'expertise maladies rares Paris-Sud : un nouveau modèle pour améliorer la prise en charge des maladies rares.** Alessia Usardi, Martha Darce, Yahya Debza, Isabelle Fernandez, Charlotte Henry, Philippe Labrune, Agnès Linglart
- P05 • Phénotype clinique et survie des patients atteints de maladie veino-occlusive pulmonaire héritable et sporadique.** Barbara Girerd, David Montani, Xavier Jais, Marilyne Levy, Laurent Savale, Peter Dorfmuller, Andrei Seferian, Mélanie Eyries, Florence Parent, Damien Bonnet, Florent Soubrier, Élie Fadel, Olivier Sitbon, Gérard Simonneau, Marc Humbert
- P06 • Impact en termes de qualité de vie d'une maladie rare.** Charles Taieb
- P07 • Sensibilisation des professionnels de santé aux troubles de l'oralité alimentaire : une expérience en région.** Émeline Leseq-Lambre, Audrey Lecoufle
- P08 • Complexité de l'observance médicamenteuse dans la maladie de Wilson.** Élodie Jacquelet, Aurélia Poujois, France Woimant
- P09 • Pratiques et perceptions du traitement substitutif en immunoglobulines (Ig) des patients atteints d'un déficit immunitaire primitif (DIP). Une enquête nationale auprès de 513 patients.** Virginie Grosjean, Estelle Pointaux, Martine Pergent, Nizar Mahlaoui, Nicolas Schleinitz, Véronique Millet, Marie-Dominique Hermoso, Laure Deville, Isabelle Durand-Zaleski
- P10 • Séquençage génétique : un nécessaire partage des concepts et enjeux, entre associations de malades et chercheurs.** Marion Mathieu, Perrine Malzac, François Faurisson
- P11 • Novel genetic causes of the ICF syndrome reveal new players in DNA methylation.** Giacomo Grillo, Ivana Ivkovic, Nizar Touleimat, Sophie Chantalat, Jean-François Deleuze, Capucine Picard, Guillaume Velasco, Claire Francastel
- P12 • PIMS, le Portail d'Information sur la Maladie de Steinert.** Gérard Rivière
- P13 • Le droit des médicaments orphelins en Europe.** Loïc Rigal
- P14 • Projet « Explique-moi le développement des médicaments dans le champ des maladies rares » : information, formation et échanges avec les acteurs du domaine.** Maya Allouche, Leïla Bachir, Éric Balez, Cécile Colombar, Françoise Watrin, Allan Wilsdorf, Marion Mathieu
- P15 • Connaître les Syndromes Cérébelleux (CSC). Qu'est ce que c'est ?** Pascal Masselot
- P16 • Utilisation de données de soin en recherche dans les maladies rares : quels sont les facteurs de succès ? Application à la base de soin NHEMO pour la filière MHEMO-FMHC.** Valérie Horvais, Marc Trossaert
- P17 • Caractérisation de la mise en place de la dystrophie musculaire de Duchenne dans les premières étapes du développement humain.** Virginie Mournetas, Emmanuelle Massouridès, Christian Pinset
- P18 • Identification des causes moléculaires de déficiences intellectuelles par séquençage de génomes en trio.** Benjamin Cogné, Thomas Besnard, Sébastien Küry, Sébastien Schmitt, Wallid Deb, Anne-Sophie Denommé-Pichon, Marie-Laure Vuillaume, Annick Toutain, Dominique Bonneau, Estelle Colin, Laurent Pasquier, Sylvie Odent, Brigitte Gilbert-Dussardier, Philippe Parent, Sandra Mercier, Bertrand Isidor, Jean-François Deleuze, Richard Redon, Stéphane Béziau
- P19 • Le registre Wilson France aujourd'hui et demain.** Nadège Girardot-Tinant, Aurélia Poujois, France Woimant
- P20 • Syndrome Holt Oram : se construire avec une maladie génétique rare.** Élodie Brugallé, Pascal Antoine, Carole Fantini-Hauwel, Laura Geerts, Laurence Bellengier, Patrick Edery, Laurence Faivre, David Geneviève, Didier Lacombe, Sylvie Odent, Nicole Philip, Alain Verloes, Sylvie Manouvrier-Hanu
- P21 • Orphanet, source d'information de référence sur l'épidémiologie des maladies rares.** Stéphanie Nguengang Wakap, Annie Olry, Valérie Lanneau, Marc Hanauer, Ana Rath
- P22 • Étude d'un modèle murin de myopathie myofibrillaire.** Éva Cabet, Patrick Vicart, Alain Lilienbaum
- P23 • Accessibilité spatiale aux médicaments utilisés dans le traitement d'une pathologie rare : exemple de l'hémophilie.** Vincent Leroy, Julie Freyssenge, Florent Renard, Claude Negrier, Valérie Chamouard
- P24 • APPROACH : Étude de Phase 3 Randomisée, Contrôlée, en Double Aveugle, versus Placebo du Volanesorsen Administré par Voie Sous-cutanée aux Patients atteints de Syndrome de Chylomicronémie Familiale (SCF).** Daniel Gaudet, Éric Bruckert
- P25 • Résultats de l'enquête in-focus de constatations et observations enregistrées sur l'étude du fardeau de la maladie des patients européens avec syndrome de chylomicronémie familiale répondants.** Michel Davidson, Laurent De Narbonne
- P26 • Les données secondaires issues du Séquençage à Haut Débit (SHD) : enjeux éthiques et psychologiques.** Françoise Houdayer
- P27 • Livret d'accueil du syndrome d'Angelman.** Lara Hermann, Faustine Bourgoin
- P28 • Donnons une voix à nos enfants.** Lara Hermann, Faustine Bourgoin
- P29 • Angelman Syndrome Alliance.** Lara Hermann, Faustine Bourgoin
- P30 • Fardeau de l'albinisme de l'adulte : création d'un questionnaire.** Fanny Morice Picard, Charles Taieb, Rebecca Gene, Aurelie Marti, Antoine Gliksohn, Christine Bodemer, Khaled Ezzedine
- P31 • Fardeau de la neurofibromatose de type 1 de l'adulte : création d'un questionnaire.** Marie-Laure Armand, Aline Bourgeois, Pierre Wolkenstein, Mireille Bourlier, Rebecca Gene, Christine Bodemer, Charles Taieb
- P32 • Évaluation de l'impact psycho-social et de la prise en charge pluridisciplinaire du test génétique prédictif dans les maladies cardiaques héréditaires.** Marcela Gargiulo, Céline Bordet, Stéphanie Staraci, Estelle Gandjbakhch, Carole Maupain, Marie-Lise Babonneau, Claire-Cécile Michon, Angélique Curjol, Sophie Tezenas de Montcel, Philippe Charron
- P33 • Réseau de santé Maladies Rares Méditerranée : un réseau régional et occitane de proximité, pour améliorer le parcours de vie des personnes souffrant d'une maladie rare.** Florence Roy, David Geneviève
- P34 • Développement d'une membrane de substitution : application au traitement des hernies diaphragmatiques congénitales (HDC) du nouveau-né.** Elham Mohsenzadeh, Nabyl Khenoussi, Laurence Schacher, Dominique Adolphe, Joseph Hemmerlé, Anne Schneider, Christiane Wagner-Kocher, Nadia Bahlouli
- P35 • Transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine : le point de vue des associations de patients sur leur rôle et les conséquences du cadre juridique actuel.** Diane d'Audiffret Van Haecke, Sandrine de Montgolfier
- P36 • Blépharospasme ; mots pour maux.** Brigitte Girard
- P37 • La filière maladie rare du vasculaire ... à quoi ça sert ?** Guillaume Jondeau, Jessica Pariente



- P38 • Hospice pour enfants à Saint-Pétersbourg - établissement médical fait pour porter secours palliatif aux enfants souffrant des maladies rares du système nerveux.** Mariia Sokolova, Mintchenko Svetlana, Kouchnareva Irina, Oksana Nikishina
- P39 • Aggravation du tableau clinique de la myopathie de Steinert suite à l'hypoxie périnatale du système nerveux central.** Mariia Sokolova, Kouchnareva Irina, Mintchenko Svetlana, Gavritchenko Arthur
- P40 • P42 : Un peptide thérapeutique contre la maladie de Huntington.** Florence Maschat, Simon Couly, Nathalie Bonneaud, Christophe Jourdan
- P41 • La Maladie de Von Willebrand Type 2b, 15 ans pour assoir le diagnostic.** Yamina Ouarhlent, Hiba Hamza, Feriel Brakta, Mohamed Ridha Makhloufi
- P42 • Les compagnons maladies rares, un projet innovant au service de l'autonomie des malades et de leurs familles.** Clément Pimouguet, Paul Gimenes, Claire Dubos, Marie Pierre Bichet
- P43 • Accélérer le développement de candidats-médicaments dans les maladies rares : une mission clé pour la Fondation maladies rares.** Christine Fetro, Célia Mercier, Nicolas Jan, Audrey Tranchand, Ludovic Dupont
- P44 • La Fédération Hospitalo-Universitaire (FHU) MaRCHÉ (Maladies Rares et Chroniques de l'Enfant et l'adolescent).** Nicolas Lévy, Pascal Auquier
- P45 • La thérapie génique médiée par un virus associé à l'adénovirus (AAV9) restaure l'activité enzymatique dans un modèle murin pour une maladie de surcharge lysosomale, l'aspartylglucosaminurie.** Chen Xin, Sarah Snanoudj-Verber, Laura Pollard, Sara Cathey, Steven Gray
- P46 • CELPHEDIA, une infrastructure de recherche Nationale, centre de référence pour la recherche animale sur les maladies rares.** Philippe Schmitt, Ignacio Anegon, Thomas Brochier, Jean-Paul Concordet, Cécile Fremont, Carine Giovannangeli, Sylvie Guerder, Christophe Heligon, Teresa Jagla, Jean-Stéphane Joly, Romain Lacoste, Jacqueline Marvel, Bernard Malissen, Guillaume Masson, Olivier Neyrolles, Sophie Reibel, Frédéric Sohm, Fanélie Wanert, Yann Herault
- P47 • Étude qualitative de l'impact de la naissance d'un enfant atteint d'une malformation abdomino-thoracique rare sur l'ajustement parental de la première année : protocole.** Nathalie Coulon, Maria-Hélène Ribeiro, Manel Hanafi, Alain Guerrien, Laurent Michaud
- P48 • Communautés de patients et médecins partenaires de santé et d'apprentissage dans une e-plate-forme thérapeutique pour les maladies rares : le modèle DOT, l'exemple de l'EM/SFC.** Isabelle Fornasieri, François Mauviard, Emmanuelle Jouet, Jean-Dominique de Korwin
- P49 • Dr Warehouse, un entrepôt de données orienté maladies rares.** Nicolas Garcelon, Antoine Neuraz, Rémi Salomon, Vincent Benoit, Anita Burgun
- P50 • Maladies rares et financement des médicaments : quelles alternatives au plafonnement forfaitaire du chiffre d'affaires industriel ?** Daniel Szeftel
- P51 • Un défi pour la prise en charge infirmière des patients.** Pierre-Alexis Messarovitch, Jérôme Jeannette, Stanislas Lyonnet, Valérie Cormier Dair, Kim Anh Le Quan Sang, Amélie Cougny, Na An, Geneviève Baujat
- P52 • L'avenir de la recherche sur les maladies rares 2017-2027 : la perspective d'IRDiRC.** Marlène Jagut, Anneliène Jonker, Lilian Lau, Ana Rath
- P53 • Sessions d'information et de sensibilisation aux troubles de l'oralité alimentaire.** Audrey Barbet, Véronique Leblanc, Audrey Lecoufle, Aurélie Coussaert, Frédéric Gottrand
- P54 • Soffoet : organisme de dpc : bilan et reconnaissance de l'expertise au sein de la filière anddi-rares.** Tania Attie-Bitach, Fabien Guimiot, Lilia Ben Slama
- P55 • Devenir adulte avec une anomalie du développement : exclusion et participation sociale.** Anne Marcellini, Sylvain Ferez, Nathalie Le Roux, Rémi Richard, Yann Beldame, Laura Silvestri, David Geneviève, Marie-Josée Pérez, Christine Coubes, Claire Cianni, Natacha Lehman, Florence Roy-Baconnet, Pierre Sarda
- P56 • Enjeux de l'accompagnement des personnes sans diagnostic et solutions apportées pour rompre leur isolement.** Anne-Sophie Lapointe, Gwendoline Giot, Magali Padre, Christine Vicard, Virginie Bros-Facer, Laurent Demougeot, Laurence Favier
- P57 • Co-construction d'un programme de recherche en sciences humaines et sociales dans le cadre du Séquençage Haut Débit (SHD) : une approche dynamique et inclusive avec les associations de patients.** Anne-Sophie Lapointe, Paulette Morin, Viviane Viollet, Françoise Houdayer, Élodie Gautier, Aline Chassagne, Aurore Pelissier, Lorraine Joly, Christine Peyron, Laurence Favier
- P58 • Cohorte française de 49 patients atteints de déficits du cycle de l'urée à l'âge adulte : circonstances du diagnostic et signes antérieurs pouvant faire évoquer ces pathologies.** Ségolène Toquet, François Maillot, Jean-Baptiste Arnoux, Aude Servais, Isabelle Redonnet-Vernhet, Claire Douillard, Fanny Mochel, Sybil Charriere, Esther Noel, Christian Lavigne, Elsa Kaphan, Agathe Roubertie, Gérard Besson, Amélie Servettaz, Roselyne Garnotel
- P59 • Une monosomie distal 10p rare : à propos d'un cas.** Hassiba Bencheikh
- P60 • Vers la simplification de textes spécialisés.** Natalia Grabar
- P61 • Implication du cervelet dans la cognition sociale : étude chez des enfants présentant une anomalie rare de développement du cervelet.** Charlotte Barbeau, Alice Mary, Audrey Riquet, Louis Vallee, Delphine Dellacherie
- P62 • Rôle potentiel de HSF2 dans le syndrome de Rubinstein Taybi.** Aurélie de Thonel
- P63 • Le syndrome d'Ehlers-Danlos de type parodontal (pEDS) : un lien inattendu avec des mutations des protéases Clr et Cls.** Christine Gaboriaud, Ines Kapferer-Seebacher, Heribert Stoiber, Johannes Zschocke, Nicole Thielens
- P64 • Établissement d'un nouveau panel unique de modèles de xénogreffes orthotopiques de lymphomes primitifs du système nerveux central adaptés aux tests précliniques et à la recherche cognitive.** Carole Soussain, Frederic Pouzoulet, Franck Assayag, Agusti Alentorn, Khe Hoang Xuan
- P65 • Recherche d'une thérapie de la maladie de Lesch-Nyhan : identification de molécules « HPRT-like » issue de criblages virtuel et à haut débit.** Irène Ceballos-Picot, Céline petitgas, Lionel Mockel, Franck Augé, Anne Olivier-Bandini, Marie-Claude Burgevin, Françoise Chesney, Jean-François Gibert, Bertrand Daignan-Fornier, Benoît Pinson, Caroline Barette
- P66 • La consultation en génétique des surdités : attentes et ressentis des patients et de leurs proches.** Sibylle De Bergh, Sandrine Marlin, Mélodie Perez, Souad Gherbi-Halem, Inès Ben-Aissa, Fabienne Saint-Jalmes, Pascale Gavelle, Nathalie Loundon, Alban Ziegler
- P67 • Un kit de gènes explicatif des anomalies orales et dentaires : la saga GenoDENT !** Agnès Bloch-Zupan, Tristan Rey, Julien Tarabeux, Megana Prasad, Corinne Stoetzel, Bénédicte Gerard
- P68 • L'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière au service des maladies rares en neurologie.** Ségolène Aymé, Alexis Brice
- P69 • Étiologie de la maladie de Kawasaki : hypothèses climatiques et environnementales.** Joseph Boyard-Micheau, Joseph Boyard-Micheau, Xavier Rodo, Silvia Borràs, Joan Ballester, Roger Curcoll
- P70 • RD-Connect: data sharing and analysis for rare disease research within the integrated platform and through GA4GH Beacon and Matchmaker Exchange.** Beltran S., Piscia D., Laurie S., Protasio J., Cañada A., Fernández J.M., Kaliyaperumal R., Lair S., Sernadela P., Girdea M., Thompson R., Lochmüller H., Badowska D., Straub V., Roos M., Hoen P.A.C. t, Valencia A., Salgado D., Bérout C., Gut I. and the RD-Connect Consortium
- P71 • Are patient-reported outcome measures (PROM) used in the evaluation of orphan drugs?** Catherine Acquadro, Sally Lanar, Isabelle Savre, Benoit Arnould