

8 et 9 octobre 2012

Espace du centenaire - Maison de la RATP  
189, rue de Bercy - Paris 12<sup>e</sup>

## Colloque Maladies rares et organismes modèles

### Jour 1

▶ 8h30-9h30

Accueil

▶ 9h30-9h40

**Introduction :** Laurent Kodjabachian, directeur ITMO Biologie cellulaire, développement et évolution - André Le Bivic, Institut de biologie du développement de Marseille-Luminy, CNRS/Aix-Marseille Université UMR 7288, Marseille - Thierry Grange, directeur ITMO Génétique, génomique et bio-informatique

▶ 9h40-10h00

**Organismes modèles pour la recherche sur les maladies rares : succès et vicissitudes -** Nicolas Levy, Inserm UMR-S 910 Génétique médicale et génomique fonctionnelle, Aix-Marseille Université, Marseille

▶ 10h00-10h50

#### SESSION PATHOLOGIES I

##### Myopathies

De la levure aux mammifères modèles de maladies neuromusculaires. Personne n'est parfait - Serge Braun, Association française contre les myopathies (AFM), Evry

▶ 10h50-11h10

Pause-café

▶ 11h10-12h30

#### SESSION ORGANISMES MODÈLES I

##### Drosophile

- ▶ 11h10-11h30 Modèles drosophile de dystrophies musculaires - Martine Simonelig, Institut de génétique humaine, CNRS UPR 1142, Montpellier
- ▶ 11h30-11h50 De la découverte des gènes chez la drosophile à la régulation de la fonction cardiaque - Nathalie Lalevée, Technologies avancées pour le génome et la clinique, UMR/Inserm 1090, Aix-Marseille Université, Marseille

##### Poisson-zèbre

- ▶ 11h50-12h10 Analyse fonctionnelle de protéines impliquées dans des neuro-dégénérescences au cours du développement du poisson-zèbre - Jamilé Hazan, UMR Inserm 952 - CNRS 7224, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- ▶ 12h10-12h30 Utilisation du poisson-zèbre dans la compréhension du développement du système cardiovasculaire et de ses fonctions - Julien Vermot, Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire, CNRS UMR 7104 - Unité Inserm 964, Université de Strasbourg, Illkirch

▶ 12h30-14h00

Déjeuner



▶ 14h00-15h00

### SESSION RESSOURCES I

- Infrastructure nationale TEFOR (Transgénèse pour les études fonctionnelles sur les organismes modèles)

- Réseau EFOR (Réseau d'études fonctionnelles chez les organismes modèles)

**Jean-Stéphane Joly**, INAF – CNRS, Gif-sur-Yvette & **Krzysztof Jagla**, Laboratoire de génétique, reproduction et développement, CNRS 6293- Unité Inserm 1103 - Université de Clermont-Ferrand, Clermont-Ferrand

▶ 15h00-16h40

### SESSION ORGANISMES MODÈLES II

#### Levure et nématode

▶ 15h-15h40 Approche intégrée pour la recherche de thérapie des maladies mitochondriales, de la levure à l'homme en passant par le vers - **Marc Blondel**, Unité Inserm 1078, Université de Bretagne occidentale, EFS Bretagne, Brest & **Agnès Rotig**, Inserm/Université unité 781, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

▶ 15h40-16h Le nématode *C. elegans* comme modèle d'étude de myopathies - **Kathrin Gieseler**, Centre de génétique et de physiologie moléculaires et cellulaires, CNRS UMR 5534, Université Claude Bernard - Lyon I, Lyon

#### Souris

▶ 16h-16h20 Physiopathologie neuronale des retards mentaux d'origine génétique: apport des stratégies multi-échelles chez la souris - **Yann Humeau**, Institut interdisciplinaire de neurosciences, CNRS UMR 5297, Université Bordeaux 2, Bordeaux

▶ 16h20-16h40 Maladie à gain d'ARN : les dystrophies myotoniques - **Nicolas Charlet-Berguerand**, Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire, CNRS UMR 7104 - Unité Inserm 964, Université de Strasbourg, Illkirch

▶ 16h40-17h10

Pause-café

▶ 17h10-18h00

### SESSION PATHOLOGIES II

Modèles murins et recherche translationnelle dans les laminopathies - **Nicolas Levy**, Inserm UMR-S 910 Génétique médicale et génomique fonctionnelle, Aix-Marseille Université, Marseille

## Jour 2

▶ 9h00-9h50

### SESSION PATHOLOGIES III

Cils et ciliopathies : de l'algue unicellulaire à l'homme - **Hélène Dollfus**, équipe d'accueil 3949/équipe Avenir Inserm Physiopathologie et épidémiologie moléculaire de syndromes génétiques rares, Faculté de médecine, Université de Strasbourg/Hôpitaux universitaires de Strasbourg, Strasbourg & **Sylvie Schneider-Maunoury**, Inserm ERL U 969 - CNRS UMR 7622, Université Pierre et Marie Curie, Paris

▶ 9h50-10h20

Pause-café

▶ 10h20-11h50

### SESSION RESSOURCES II

▶ 10h20-10h50 PHENOMIN et les initiatives de phénotypages chez la souris: vers une annotation fonctionnelle du génome des mammifères - **Yann Héroult**, Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire, CNRS UMR 7104 - Unité Inserm 964, Université de Strasbourg, Illkirch. Institut clinique de la souris



- 10h50-11h20 **Projet CRB-Anim (Infrastructure nationale en biologie et santé) : intérêt des collections de modèles spontanés de maladies génétiques humaines - Catherine André**, Institut de génétique et développement de Rennes, UMR6290-CNRS, Université de Rennes 1, Rennes
- 11h20-11h50 **RaDiCo (Rare Disease Cohort) - Serge Amselem**, Inserm UMR-S933, Hôpital Armand-Trousseau, Université Pierre et Marie Curie, Paris

▸ 11h50-12h30

### SESSION ORGANISMES MODÈLES III

#### Xénope

- 11h50-12h10 **Mieux comprendre la biologie des épithéliums mucociliaires grâce au têtard de xénope - Laurent Kodjabachian**, Institut de biologie du développement de Marseille-Luminy, CNRS/Aix-Marseille Université UMR 7288, Marseille
- 12h10-12h30 **L'ovocyte de xénope, un outil pour une meilleure compréhension des pathologies génétiques rénales : l'exemple des fuites rénales de phosphate - Gabrielle Planelles**, Inserm/ Université U 845, Paris

▸ 12h30-13h50

Déjeuner

▸ 13h50-14h30

### SESSION ORGANISMES MODÈLES IV

#### Modèles spontanés

- 13h50-14h10 **Intérêt du modèle canin pour identifier de nouveaux gènes d'ichtyoses chez l'Homme - Catherine André**, Institut de génétique et développement de Rennes, UMR6290-CNRS, Université de Rennes 1, Rennes
- 14h10-14h30 **Thérapie génique de modèles canins spontanés de maladies rares - Philippe Moullier**, Inserm UMR 1089 IRT1, Université de Nantes, Nantes

▸ 14h30-15h30

### TABLE RONDE

Intérêt et limites des organismes modèles, animée par **Élisabeth Tournier-Lasserre**, Inserm-UMR-S 740, Université Paris Diderot-Paris 7, Paris

▸ 15h30-16h00

Pause-café

▸ 16h00-16h50

### SESSION PATHOLOGIES IV

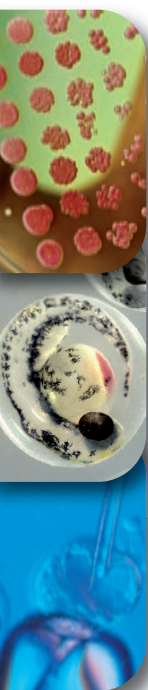
La mucoviscidose : modèles animaux, avantages et limites - **Isabelle Sermet-Gaudelus**, Unité Inserm 806, Université René Descartes, Paris & **Aleksander Edelman**, Inserm/ Université U 845, Paris

▸ 16h50

### CONCLUSION

▸ 17h00

### FIN DU COLLOQUE



Inscription sur : <http://colloqueAviesan-FondationMR.MROM.dakini.fr>

1 Poisson-zèbre. © Jamil HAZAN, UMR Inserm 952 - CNRS 7224, Université Pierre et Marie Curie, Paris

2 Têtard siamois de xénope. © Laurent KODJABACHIAN, Institut de biologie du développement de Marseille-Luminy, CNRS / Aix-Marseille Université UMR 7288, Marseille

3 Chromosomes polytènes de larve de drosophile. © Frédérique PERONNET, UMR7622 - CNRS - Université Pierre et Marie Curie, Paris

4 Mouche drosophile sauvage. Audrey ALBERGA © Inserm

5 Souris chimère. Patrice LATRON © Inserm

6 *Caenorhabditis elegans* adulte exprimant une protéine fluorescente verte (la GFP) dans l'épiderme. Nathalie PUJOL © Inserm

7 Levure bourgeonnante *Saccharomyces cerevisiae*. Patrice LATRON © Inserm

8 Embryon de poisson-zèbre. © Jamil HAZAN, UMR Inserm 952 - CNRS 7224, Université Pierre et Marie Curie, Paris

9 Microinjection de cellules souches embryonnaires ES dans des blastocytes de souris. Patrice LATRON © Inserm