



JOURNÉE DES MALADIES RARES 2026

du Saguenay-Lac-Saint-Jean

MERCREDI, LE 25 FÉVRIER 2026

 Le Calypso : 3812, rue d'Auteuil, Jonquière
Inscription obligatoire

AVANT-MIDI

- 8 h Arrivée et installation des participants
- 8 h 30 Mots d'ouverture
- 9 h **Conférence d'ouverture : les maladies rares en trois temps vu de l'intérieur : du dépistage au traitement**
- Geneviève Gagnon, mère d'Elliott "Big Boss" Bouchard, et Josianne Leblanc, conseillère en génétique au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean
 - Jacques Gagnon, patient expert, et Dr Daniel Gaudet, président et directeur scientifique d'ECOGENE-21
 - André Girard et Véronique Asselin, patients-partenaires au GRIMN, et Marjolaine Tremblay, chercheure à ÉCOBES
- 9 h 30 **Diminuer l'errance diagnostique via le portail Navi-Nat**
- Dr Mathieu Desmeules, pédiatre au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean
- 10 h **Approches en biologie moléculaire pour mieux comprendre les maladies rares : le cas de la dystrophie musculaire oculopharyngée**
- Pre Marie-Claude Sincennes, professeure à l'Unité mixte de recherche de l'INRS-UQAC

10 H 30 PAUSE

- 11 h **Les troubles du rythme circadien veille-sommeil dans la dystrophie myotonique de type 1**
- Luc Laberge, chercheur à ÉCOBES
- 11 h 30 **Quand les frontières s'effacent : la puissance des sciences translationnelles pour les maladies rares**
- Pre Elise Duchesne, physiothérapeute et professeure titulaire à l'Université Laval

12 H PÉRIODE DE DÎNER

APRÈS-MIDI

- 13 h **Créer l'innovation pour favoriser l'accès aux soins de précision**
De l'équipe d'ECOGENE-21 :
- Diane Brisson, directrice senior des opérations
 - Marie-Claude Morissette, directrice des partenariats cliniques
 - Miriam Larouche, coordonnatrice de secteur – maladies rares
- 13 h 30 **Le rôle du médecin de famille en maladies rares : de la littérature à la pratique clinique**
- Dre Catherine Savard, médecin de famille au GMF-U du CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean
 - Pre Mélissa Lavoie, infirmière et professeure agrégée à l'UQAC
- 14 h **Maladies rares et biomarqueurs numériques : l'apport de la reconnaissance d'activité humaine et de l'intelligence artificielle**
- Pr Sébastien Gaboury, professeur à l'UQAC
- 14 h 30 **Essais cliniques en dystrophie myotonique de type 1**
- Valérie Harvey, coordonnatrice au démarrage d'étude clinique au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean
 - Dr Jean-Denis Brisson, neurologue au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean
- 14 h 45 **Modèle alternatif et innovant de conseil génétique au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean**
- Jessica Tardif, conseillère en génétique au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean
 - Edwige Zufferey, conseillère en génétique au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean

15 H CONFÉRENCE DE FERMETURE

Dysregulated RNA splicing in myotonic dystrophy and development of potential combination therapeutics
Dr Andrew Berglund, professeur à l'University at Albany et directeur du RNA Institute



15 H 45 PÉRIODE DE RÉSEAUTAGE