



# Journée Internationale des Maladies Rares

Mercredi 28 février 2018, Hôpital Femme-Mère-Enfant

## Petit-déjeuner des maladies rares Hall de l'HFME, à partir de 9h30

- ✦ Stands des CRMR, FSMR et associations de patients 9h30-13H30
- ✦ Animation par les clowns de l'association « *Vivre aux Eclats* » 9h30-12H30
- ✦ Spectacle *Cellules et culture cellulaire par le Professeur Lascience et le Docteur Pipette* par le collectif « *Les Cellules Déambulent* » 12h30-13H30

## Conférences Amphithéâtre Rabelais (6<sup>ème</sup> étage HFME, ascenseur rose), entrée libre

### 13H45 Accueil-café

### 14H00 Allocution d'ouverture

- ✦ *Mr Bertrand CAZELLES*, directeur du GHE
- ✦ *Mme Dominique SOUPART*, directrice du département de conseil en stratégie des HCL

### 14H15 Le parcours de soins dans les maladies rares

- ✦ Annonce diagnostique dans le cadre d'une maladie rare *F. Di Rocco*
- ✦ Evolutions du diagnostic génétique *P. Ederly*
- ✦ Carnet de Santé numérique *Compilio C. Immesoete, J.C. Barre*
- ✦ La transition :
  - Travaux autour de la transition au sein de la filière Muco *C. Llerena*
  - Un outil à l'HFME- l'espace transition *A. Belot*
- ✦ RCP nationales dans le cadre d'une FSMR : exemple de FAI<sup>2</sup>R *S. Plassart*
- ✦ ETP :
  - Outils d'ETP au sein de la filière MHEMO *V. Chamouard, S. Ringenbach*
  - Annuaire ETP maladies rares *M. Romier*
- ✦ Parcours du patient au sein du CRMR Wilson *A.S. Brunet*

### 15h30 Formation/communication dans les maladies rares

- ✦ Quelles formations dans les maladies rares ? *D. Sanlaville*
- ✦ Alliance Maladies Rares : la voix des malades *A. Sauvestre-Varela*
- ✦ Devenir acteur de sa maladie : être patient-expert puis patient-formateur *L. Brillaud*

### 16H00 La recherche clinique et translationnelle dans les maladies rares

- ✦ Vidéo « Comment développer un médicament ? » Fondation Maladies Rares *C. Fétro*
- ✦ Fondation Maladies Rares : un soutien à la recherche dans les maladies rares *C. Fétro*
- ✦ Recherche clinique, un exemple de méthodologie adaptée aux maladies rares : Essai Wilstim *S. Gaillard*
- ✦ Recherche translationnelle en immunologie: du diagnostic à la médecine personnalisée *T. Walzer*

### 16H40 Les réseaux maladies rares français, ouverture vers l'Europe

- ✦ Rôle des ERN *A. Arzimanoglou*
- ✦ Filière FAVA-Multi et CRMR Rendu-Osler *S. Dupuis-Girod, A. Ayadi*

### 17H00 Conclusion de la journée

