



Assemblée Générale

vendredi 7 février 2020

Auditorium Institut Imagine,
24 Boulevard du Montparnasse
75015 Paris

Bonne journée.



09:30 • 09:45

ACCUEIL DES PARTICIPANTS

09:45 • 11:45

GROUPE 1 DIAGNOSTIC & PRISE EN CHARGE

09:45 • 09:55 ACTION 01 STRUCTURES DE PRISE EN CHARGE Sandy COURRAPIED, Azza KHEMIRI, Laurent FRANÇOIS	09:55 • 10:05 ACTION 02 URGENCES MÉTABOLIQUES Aline CANO, Pascale de LONLAY, Laurent GOUYA
10:05 • 10:15 ACTION 03 CONSULTATIONS AVEC L'OUTRE-MER Brigitte CHABROL, Manuel SCHIFF	10:15 • 10:45 ACTION 04 RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE (RCP) Cécile AQUAVIVA, Édouard BARDOUX-JACQUET, Jean-François BENOÏST, Brigitte CHABROL
10:45 • 10:55 ACTION 05 BIOCHIMIE & GÉNÉTIQUE, IMPASSES DIAGNOSTIQUES Cécile AQUAVIVA, Jean-François BENOÏST	10:25 • 10:45 PRÉSENTATION DE LA PLATEFORME DE TÉLÉMEDECINE ROFIM Mr David BENSOUSSAN, président de Rofim
11:05 • 11:15 ACTION 07 BASES DE DONNÉES Édouard BARDOUX-JACQUET, Pierre BROUÉ	10:55 • 11:05 ACTION 06 DIAGNOSTIC NÉONATAL (DNN) Jean-Baptiste ARNOUX, David CHEILLAN, François FEILLET
11:25 • 11:35 ACTION 09 SECTEUR MÉDICO-SOCIAL Claire DOUILLARD, Bénédicte HÉRON, Karine MENTION	11:15 • 11:25 ACTION 08 LIENS CNAM, ANSM, AGEPS Nadia BELMATOUG, François FEILLET, Alain FOUILHOUX
	11:35 • 11:45 ACTION 10 TRANSITION ENFANT - ADULTE Yann NADJAR, Marine TARDIEU

11:45 • 12:35

GROUPE 2 RECHERCHE

11:45 • 11:55 ACTION 01 RECHERCHE TRANSLATIONNELLE Jérôme AUSSEIL, Laurent GOUYA, Thierry LEVADE	11:55 • 12:05 ACTION 02 INNOVATION THÉRAPEUTIQUE : DÉVELOPPEMENT D'ENTRÉPÔTS DE DONNÉES Nadia BELMATOUG, Dries DOBBELAERE
12:05 • 12:15 ACTION 03 INNOVATION THÉRAPEUTIQUE : OBJECTIFS DE RECHERCHE Jérôme AUSSEIL, Thierry LEVADE, Manuel SCHIFF	12:15 • 12:25 ACTION 04 FAVORISER LA RECHERCHE Jérôme AUSSEIL, Soumeya BEKRI, Thierry LEVADE, Chris OTTOLENGHI
12:25 • 12:35 ACTION 05 COLLECTIONS BIOLOGIQUES, SCREENING DE MOLÉCULES Marc BERGER	



Assemblée
Générale

12:35 • 12:55

GROUPE 3

EUROPE & INTERNATIONAL

12:35 • 12:45

ACTION 01

LES RÉSEAUX EUROPÉENS (ERN)

Nadia BELMATOUG, Dries DOBBELAERE

12:45 • 12:55

ACTION 02

PROJETS COLLABORATIFS INTER-ERN

Laurent GOUYA, Fanny MOCHEL, Manuel SCHIFF

13:00 • 14:00

— PAUSE DEJEUNER —

14:00 • 14:20

EUROPEAN JOINT PROGRAM ON RARE DISEASE (EJP RD)

Intervention de Mme Daria JULKOWSKA,
coordinatrice de l'EJP RD

14:20 • 15:10

GROUPE 4

FORMATION & INFORMATION

14:20 • 14:30

ACTION 01

L'INFORMATION MALADIES RARES

sandy COURAPIED, Pascale de LONLAY, AZZA KHEMIRI

14:30 • 14:40

ACTION 02

LES PROTOCOLES NATIONAUX DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (FNDS)

Philippe LABRUNE, Karine MENTION

14:40 • 14:50

ACTION 03

ENSEIGNEMENTS

François LABARTHE, Thierry LEVADE

14:50 • 15:00

ACTION 04

L'EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT (ETP)

Anaïs BRASSIER, Aline CANO, Laurent FRANÇOIS, Anne-Sophie GUEMANN

15:00 • 15:10

ACTION 05

PROTOCOLE DE COLLABORATION INTERPROFESSIONNELLE

Pascale de LONLAY, Laurent FRANÇOIS

15:10 • 15:20

GROUPE 5

RÉFLEXION ÉTHIQUE

Brigitte CHABROL

15:20 • 15:45

GROUPE 6

MODALITÉS D'ÉVALUATION DE LA FILIÈRE

15:20 • 15:30

ACTION 01

ÉVALUATION DE LA FILIÈRE

Nadia BELMATOUG, Jean-Michel HEARD

15:30 • 15:40

ACTION 02

LES JOURNÉES FILIÈRE

Sandy COURAPIED, Pascale de LONLAY, Laurent FRANÇOIS, AZZA KHEMIRI

15:40 • 16:10

**LES GROUPES DE TRAVAIL INTERFILIÈRES ET
LES PROCHAINS APPELS À PROJETS**

Intervention de Mme Anne-sophie LAPOINTE,
cheffe de projet adjointe « Maladies rares », Ministère de la santé - DGOS

16:10 • 16:15

CONCLUSION

Pascale de LONLAY



Une volonté d'agir, la volonté de guérir.