

JOURNÉE THÉMATIQUE

Errance et impasse diagnostiques

14 décembre 2023

- ◆ **13h50** Le mot d'ouverture (*Pr S. Attarian*)
- ◆ **14h00** L'observatoire du diagnostic : outil de lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques (*L. Pisella*)
- ◆ **14h10** Le paysage de l'errance et l'impasse diagnostiques dans les maladies rares neuromusculaires en France : études épidémiologiques, obstacles et perspectives (*R. Dumas, L. Pisella*)
- ◆ **14h30** Comment résoudre les impasses diagnostiques des maladies rares : partage systématique des données paneuropéennes et analyse collaborative : le projet Solve-RD (*Dr G. Bonne*)
- ◆ **14h45** Apport de la post génomique pour réduire les impasses diagnostiques (*Dr J. Rendu*)
- ◆ **15h00** Enquête addition : L'errance diagnostique et les neuropathies axonales chez les sujets de plus de 50 ans (*Pr D. Adams*)
- ◆ **15h15** Diagnostic des myopathies de début tardif : intérêt du recueil complémentaire (*Dr E. Salort Campana*)
- ◆ **15h30** L'errance et impasse diagnostiques en pédiatrie (*Pr I. Desguerre*)
- ◆ **15h45** Mitochondriopathie : mythe ou réalité ? (*Dr C. Rouzier*)
- ◆ **16h00** Projet MITOMICS: Réduire l'errance diagnostique dans les maladies mitochondriales (*Pr V. Procaccio*)
- ◆ **16h15** Le rôle des associations dans la lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques (*C. André*)
- ◆ **16h30** Table ronde : « Et maintenant que vais-je faire ? » Comment améliorer l'errance et l'impasse diagnostique dans les maladies neuromusculaires rares ?
Modérateur : *Pr S. Attarian*
Intervenants : *Dr A-S. Jannot, Dr G. Bonne, Dr J. Rendu, Pr D. Adams, Dr E. Salort-Campana, Pr I. Desguerre, Dr C. Rouzier, Pr V. Procaccio, C Cottet*

10EME JOURNEE ANNUELLE

15 décembre 2023

- ◆ **9h15** Accueil café
- ◆ **9h55** Le mot de bienvenue (*Pr S. Attarian*)
- ◆ **10h00** Point 2023 Mission Maladie Rare (*A-S. Lapointe, V. Vauchel*)
- ◆ **10h20** Session Questions / Réponses avec la DGOS
Modérateur : Pr S. Attarian, Intervenants : A-S. Lapointe, V. Vauchel
- ◆ **10h40** Bilan de la période de labellisation 2023 de Filnemus
(*R. Soussi, E. Nouguerede, Pr S. Attarian*)
 - Paysage du nouveau maillage territorial
 - Bilan et avancées des actions
- ◆ **11h10** Présentation du projet d'accès précoce Skyclarys (*A. Sandrin*)
- ◆ **11h15** Présentation des projets lauréats de l'AAP Filnemus 2023
- ◆ **11h45** Table ronde : PNMR4 et relabellisation : Quelle nouvelle feuille de route envisager pour le futur de la filière ?
Modérateur: Pr S. Attarian
Intervenants: A-S Lapointe, V Vauchel, Pr A. Linglart, Pr V. Paquis, E. Garrido-Pradalie, représentants d'associations, A. Sandrin, Pr I. Desguerre, Dr G. Bonne
- ◆ **12h30** Pause déjeuner
- ◆ **13h30** Diagnostic néonatal : "the French touch"
Modérateur: Pr I. Desguerre , Intervenants: Pr V. Laugel
- ◆ **13h45** PFMG, gènes actionnables et actualisation des listes de gènes pour les myopathies
(*Dr M. Cossée, Pr M. Krahn, Dr S. Gorokhova*)
- ◆ **14h00** Les actions innovantes des centres coordonnateurs
(*Intervenants : les responsables de centre coordonnateur souhaitant présenter une action spécifique de leur CRMR*)
- ◆ **15h20** La boîte à idées des chargées de mission de la filière
(*Intervenants : chargées de mission de la filière*)
- ◆ **15h45** Conclusion de la journée

Lieu de l'évènement: **Fondation Biermans Lapôte**

Adresse 9A Bd Jourdan
75014 Paris

Accès au lieu de l'évènement:

Par train : Arrivée en Thalys à Gare du Nord – Prendre le RER B (direction Robinson ou St Rémy les Chevreuse) – Descendre à Cité Universitaire

En voiture : Arrivée sur Paris – prendre le périphérique intérieur et sortir Porte de Gentilly ou périphérique extérieur sortir à Porte d'Orléans (<http://maps.google.fr/maps?hl=fr&tab=wl>). L'entrée de véhicules, avec autorisation, se fait par le Poste de Sécurité situé au 27 Boulevard Jourdan. Pour toute demande d'accès temporaire, merci de nous contacter.

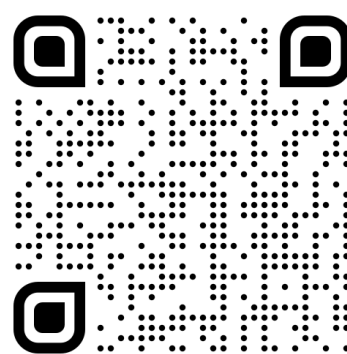
RER B : (direction Robinson ou St Rémy les Chevreuse) – Descendre à Cité Universitaire

Bus : Eurolines en Gare du Nord ou Gare du Midi à Bruxelles – Terminus Porte de Bagnolet : www.eurolines.be

Bus : 67, 21

Tram : T3

Parking Charlety



plan CIUP

