

Mercredi
13 décembre
2017

Hôpital Cochin
Paris 14^e

8h30 : Café d'accueil et remise des badges

(hall du bâtiment Jean Dausset, hôpital Cochin)

9h00-11h00 : Réunions individuelles de 11 groupes de travail FIRENDO

(planning de salles en cours de construction)

11h00-12h45 : 1^{er} Colloque Recherche de la filière FIRENDO

(amphithéâtre Jean Dausset, hôpital Cochin)

11h00-11h15 « Action du Promestriène pré-opératoire sur les résultats de la chirurgie de l'hypospade »
Dr Daniela Gorduza - Centre de référence du Développement génital : du fœtus à l'adulte (DEV-GEN) ; Hospices Civils de Lyon, Hôpital Femme Mère Enfant, Bron

11h15-11h30 « Comment une étude sur la qualité de vie des femmes avec syndrome de MRKH (aplasie utérovaginale) a changé les soins : résultats d'un PHRC »

Pr Michel Polak - Centre de référence pathologies gynécologiques rares (PGR), Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades, Université Paris Descartes, Inserm U1016, Paris

11h30-11h45 « Nouvelles approches diagnostiques génétiques et thérapeutiques des polyadénomatoses mammaires »

Pr Philippe Touraine - Centre de référence pathologies gynécologiques rares (PGR), Institut E3M-ICAN, Hôpitaux Universitaires Pitié Salpêtrière Charles Foix, Paris

11h45-12h00 « Hyperplasie macronodulaire des surrénales : stratégies de recherche de nouveaux gènes de prédisposition »

Pr Guillaume Assié, Centre de référence maladies rares de la surrenale, Service d'Endocrinologie Hôpital Cochin, Institut Cochin, Inserm CNRS Université Paris Descartes

12h00-12h45 : « Les problématiques économiques de la prise en charge des maladies rares »

Pr Pierre Levy, économiste de la santé, Laboratoire d'économie et de gestion des organisations de santé (LEGOS), Université Paris-Dauphine

13h00-14h00 : Buffet déjeunatoire

(Salle Capitulaire, Cloître Port-Royal, hôpital Cochin)

14h00-17h00 : Conférences plénières

(amphithéâtre Jean Dausset, hôpital Cochin)

14h00-14h30 « Actualités du Plan National Maladies Rares (PNMR) »

Mme Anne Chevrier, Direction Générale de l'Offre du Soins, cheffe de projet du PNMR

14h30-15h00 « Actualités de la filière FIRENDO en 2017 »

Pr Jérôme Bertherat, filière maladies rares endocriniennes FIRENDO, animateur

15h00-15h30 « Présentation de la filière FAVA-Multi »

Pr Guillaume Jondeau, filière maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique FAVA-Multi, animateur

15h30-15h50 « Analyse des réponses à l'enquête sur l'annonce diagnostique d'une maladie rare »

Mme Claudine Colin et Pr Thierry Brue, GT#10 « Liens avec les associations des patients »

15h50-16h10 Résumé des travaux du groupe « Actions de formation en commun »

orateur à confirmer, GT#8 « Actions de formation en commun »

16h10-16h30 Résumé des travaux du groupe « Coordination de l'expertise pluridisciplinaire »

orateur à confirmer, GT#2 « Coordination de l'expertise pluridisciplinaire »

16h30-16h50 « Analyse épidémiologique des données CEMARA à des fins administratives »

Pr Juliane Leger et Dr Maria Givony, GT#5 « Bases de données et registres »

16h50-17h00 Mot de clôture