

JOURNÉE ANNUELLE

7^{ème} ÉDITION



FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



● MERCREDI
9 DÉCEMBRE
2020

FIREN

Inscrivez-vous gratuitement avant le **6 décembre**
afin de vous garantir l'accès à la retransmission en direct :
[http:// www.firendo.fr/journee-annuelle-2020/inscription/](http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2020/inscription/)



JOURNÉE ANNUELLE

7^{ème} ÉDITION

MERCREDI
9 DÉCEMBRE
2020



Pour assister en direct aux conférences de la Journée Annuelle FIRENDO 2020 vous recevrez par mail les identifiants à entrer sur le site de la retransmission en direct :



<https://www.opinews.com/firendo-journeeannuelle/>



Pour twitter sur cet événement, un hashtag :
#JournéeFIRENDO2020



Pour accéder aux présentations de la Journée Annuelle FIRENDO 2020, un code à scanner :



<http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2020/programme/>



Aidez-nous à améliorer l'édition 2021 !
Dites-nous ce que vous pensez de la Journée 2020 en répondant au questionnaire de satisfaction :



<http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2020/questionnaire-satisfaction/>



FIRENDO - HÔPITAL COCHIN
27, rue du Faubourg Saint-Jacques
75014 Paris

Email : contact@firendo.fr
Site Internet : www.firendo.fr

PROGRAMME



11h00 - 13h00

Conférences plénières

13h00 - 14h00

Pause déjeuner

14h00 - 17h00

Interventions des acteurs
du Plan National Maladies Rares 3
et des groupes thématiques FIRENDO

17h00

Mot de clôture

CONFÉRENCES PLÉNIÈRES (11h00 - 13h00)

11h00 - 11h30

Julie Laigre

Mission Maladies Rares, Direction générale de l'Offre de Soins (DGOS),
Ministère des Solidarités et de la Santé

Actualités du Plan national maladies rares 3

11h30 - 12h00

Jérôme Bertherat

Filière FIRENDO
CR Maladies Rares de la Surrénale, hôpital Cochin, Paris

Bilan 2020 et perspectives 2021 de FIRENDO

12h00 - 12h30

Alberto Pereira

Leiden University Medical Center, Pays-Bas
Coordinateur du Réseau Européen de Référence ENDO-ERN

Update on the Endo-ERN activities

12h30 - 13h00

Zakaria Manai - Virginie Charvaz

ONCO AURA, Lyon

Déploiement des RCP maladies rares au sein
des centres experts : point de vue des gestionnaires
de l'outil ONCO AURA - SARA

INTERVENTIONS DES ACTEURS DU PNMR3 ET DES GROUPES THÉMATIQUES FIRENDO (14h00 - 17h00)

14h00 - 14h30

Claudine Colin

Groupe thématique « Support aux associations » ;
Représentante des associations de patients au collège FIRENDO ;
Association Surrénales

Année 2020 en actualités pour les associations de patients membres de FIRENDO et le groupe thématique

14h30 - 15h00

Marie Legendre

UF Génétique moléculaire, hôpital Armand Trousseau

Évaluation de besoins en formation universitaire et post-universitaire en Génétique médicale : enquête auprès de praticiens spécialistes

15h00 - 15h30

Anne Barlier - Véronique Tardy-Guidollet

Groupe thématique « Diagnostic génétique et dépistage néonatal »

Actualités du Plan France Médecine Génomique et les retombées pour la filière FIRENDO en 2020

15h30 - 16h00

Arnaud Sandrin

Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR)

Nouveautés 2020 : mode connecté BaMaRa, demande de l'exploitation des données BNDMR, mise en œuvre de l'action « impasse diagnostique » du PNMR3

16h00 - 16h30

Sabine Ghenim

Groupe thématique BaMaRa et bases de données

Projet de l'extraction BaMaRa et CEMARA : rapport annuel FIRENDO

16h30 - 17h00

Laura Bousset

Groupe thématique Recherche

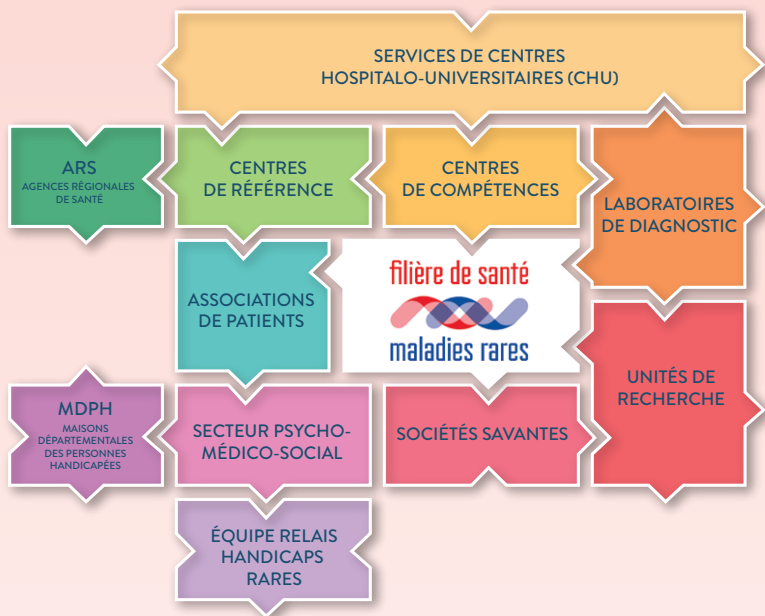
Actualités du groupe thématique et l'avancement
du projet sur le dimorphisme sexuel dans les maladies
rares endocriniennes

17h00

Jérôme Bertherat

Mot de clôture

Les filières de santé maladies rares sont des réseaux qui permettent les échanges entre les centres cliniques et les acteurs du secteur du diagnostic, de la recherche, de l'enseignement et du monde associatif au sein d'une réflexion collaborative.



La **filière FIRENDO** regroupe plus de **300** acteurs qui sont au service de plus de **30 000** personnes atteintes par des **maladies rares endocriniennes** en France. L'expertise de FIRENDO porte sur les maladies rares touchant aux glandes endocrines, aux dérèglements de leurs sécrétions hormonales et aux systèmes reproductifs féminin et masculin.

