

# JOURNÉE ANNUELLE

7<sup>ème</sup> ÉDITION



## FIRENDO

FILIERE 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<sup>ème</sup> 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](mailto:contact@firendo.fr)  
Site Internet : [www.firendo.fr](http://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

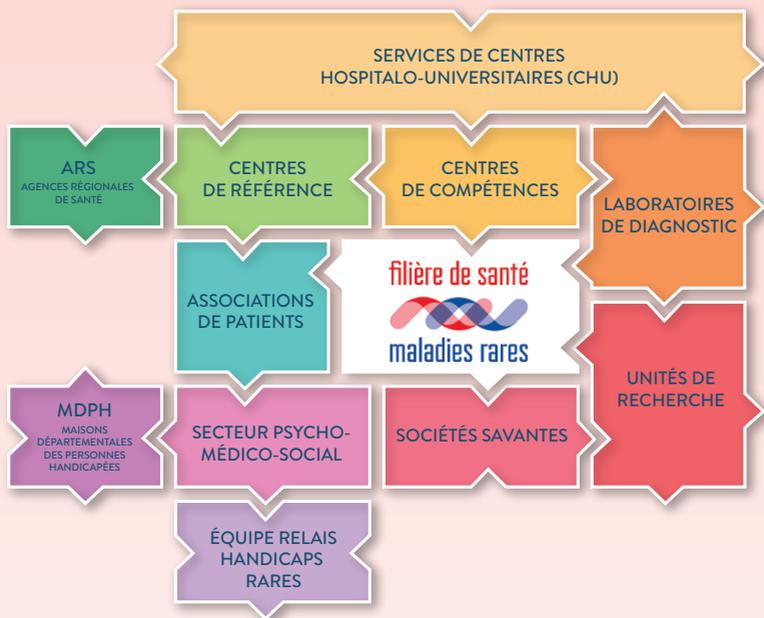
**Jérôme Bertherat**

---

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.

