



FILIÈRE MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES

# JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO

8<sup>ème</sup> ÉDITION

MERCREDI  
8 DÉCEMBRE  
2021  
Paris 14<sup>e</sup>



<http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2021/programme/>

# JOURNÉE ANNUELLE

8<sup>ème</sup> ÉDITION

Mercredi  
8 décembre  
2021



Pour twitter sur cet événement, un hashtag :  
**#JournéeFIREND02021**



Pour accéder aux présentations de la Journée  
Annuelle FIREND0 2021 ainsi qu'à toutes  
les précédentes éditions, un code à scanner :



<http://www.firendo.fr/journees-annuelles-firendo/>



**FIREND0 - 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

10h30

Accueil

Hall du bâtiment de la Faculté de Médecine

10h45 - 13h00

Conférences plénières

Amphithéâtre Luton

13h00 - 14h00

Pause déjeuner

14h00 - 17h00

Interventions des acteurs du PNMR3  
et des groupes thématiques

Amphithéâtre Luton

## CONFÉRENCES PLÉNIÈRES (10h45 - 13h00)

10h45 - 11h30

**Anne-Sophie Lapointe**

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 et  
campagne de re-labellisation des centres experts 2022

11h30 - 12h00

**Jérôme Bertherat**

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

---

Bilan 2021 et perspectives 2022 de FIRENDO

12h00 - 12h30

**Kevin Fournier**

Chef du pôle Accès compassionnel  
Agence nationale de sécurité des Médicaments (ANSM)

---

ATU et RTU : réforme 2021 de l'accès dérogatoire

12h30 - 13h00

**Célia Mercier**

**Laura Benkemoun**  
Fondation Maladies Rares

---

Missions de la Fondation Maladies Rares :  
au service de la recherche pour les professionnels  
et les associations de patients

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

14h00 - 14h30

**Arnaud Sandrin**

Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR)

---

Nouveautés 2021 : rapport annuel de FIRENDO, statistiques d'usage des codes ORPHA, opposition du patient, cartouche génomique, interconnexion BaMaRa et les outils d'e-prescription France Médecine Génomique

14h30 - 15h00

**Sabine Ghenim**

Chargée de formation à l'utilisation de BaMaRa et de l'impasse diagnostique, FIRENDO  
CHU de Reims  
Groupe thématique BaMaRa et bases de données

---

Impasse diagnostique : action de FIRENDO et l'enjeu de l'utilisation de BaMaRa dans les CRMR et CCMR membres

15h00 - 15h30

**Olivier Chabre**

Grenoble : centre de compétence FIRENDO

---

Présentation des actions locales au niveau du Centre de compétence FIRENDO

15h30 - 16h00

**Guillaume Assié**

Service d'Endocrinologie, Hôpital Cochin, AP-HP

---

Intelligence artificielle au service des sets de données minimales pour les maladies rares : lauréat à l'appel à projet ANR 2021

16h00 - 16h30

**Sarah Castets**

Centre de Référence Maladies Rares de l'hypophyse (HYPO), hôpital Timone, Marseille

**Corinne Vigouroux**

Centre de Référence des Pathologies Rares de l'insulino-Sécrétion et de l'Insulino-Sensibilité (PRISIS), Hôpital Saint-Antoine, Paris

---

Groupe thématique FIRENDO « Protocoles nationaux de diagnostic et des soins » : bilan de rédaction des PNDS au sein de la filière

16h30 - 17h00

**Véronique Tardy**

LBMMS, Service Biochimie Biologie Moléculaire, Hospices Civils de Lyon

**Régis Coutant**

CHU Angers

---

Groupe thématique FIRENDO « Diagnostic génétique et Dépistage néonatal » : l'hyperplasie congénitale des surrénales et l'hypothyroïdie congénitale, les actualités du dépistage néonatal

17h00

**Jérôme Bertherat**

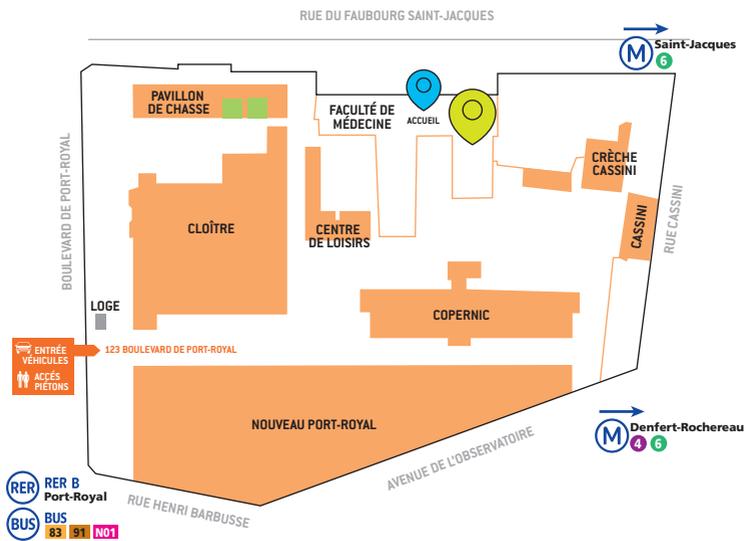
---

Mot de clôture



# PLAN DES LIEUX

Amphithéâtre Luton, Faculté de Médecine, site Cochin, Université de Paris  
24, rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris



## ACCUEIL

 Hall du bâtiment de la Faculté de Médecine

## CONFÉRENCES

 Amphithéâtre Luton