

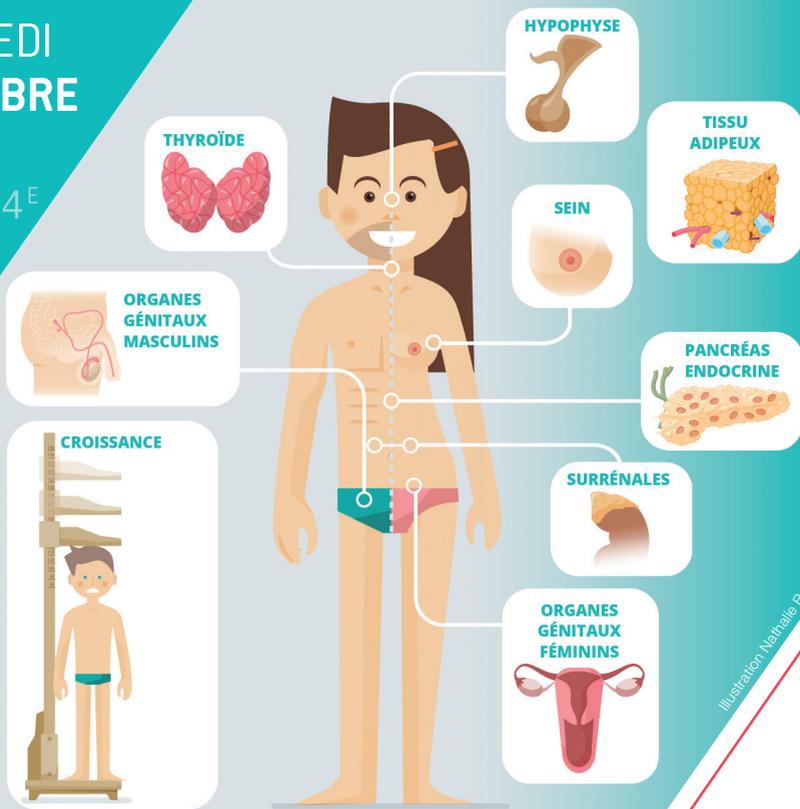
10<sup>ème</sup>

JOURNÉE

ANNUELLE

FIRENDO

MERCREDI  
6 DÉCEMBRE  
2023  
PARIS 14<sup>E</sup>



  
**FIRENDO**

FILIÈRE MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES



<http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2023/programme/>

# JOURNÉE ANNUELLE

10<sup>ème</sup> ÉDITION

Mercredi  
6 décembre  
2023



Pour twitter sur cet événement, un hashtag :  
**#JournéeFIREND02023**



Pour accéder aux présentations de la Journée  
Annuelle FIRENDO 2023 ainsi qu'à toutes  
les précédentes éditions, un code à scanner :



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

Inscription gratuite et obligatoire avant le 2 décembre sur :  
**[https://docs.google.com/forms/d/  
e/1FAIpQLSe1EvBD90ddjJR2Lxm8EfNU3rVQuo-  
zEGjRIXjGWgby-j7pNg/viewform?vc=0&c=0&w=1&flr=0](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSe1EvBD90ddjJR2Lxm8EfNU3rVQuo-zEGjRIXjGWgby-j7pNg/viewform?vc=0&c=0&w=1&flr=0)**



**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

9h00 - 10h30

Réunion des groupes thématiques  
FIRENDO en présentiel

(sur invitation uniquement)

10h30 - 10h45

Accueil

Hall du bâtiment de la Faculté de Médecine Cochin

10h45 - 13h00

Conférences plénières

Amphithéâtre Luton

13h00 - 15h00

Pause déjeuner

Restaurant LE CRISTAL

96 boulevard Port Royal 75005 Paris

15h00 - 17h00

Interventions des acteurs du PNMR3  
et des groupes thématiques FIRENDO

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 des plans nationaux maladies rares  
(PNMR3 et 4)

11h30 - 12h00

**Jérôme Bertherat**

Filière FIRENDO  
Centre de Référence Maladies Rares de la Surrénale, hôpital Cochin, Paris

---

Bilan 2023 et perspectives 2024 de FIRENDO

12h00 - 12h30

**Philippe Tangre**

Département des Pathologies Chroniques,  
Caisse Nationale d'Assurance Maladie (CNAM)

---

L'implication de l'Assurance Maladie dans  
l'accompagnement des patients porteurs d'une maladie  
rare endocrinienne

12h30 - 13h00

**Isabelle Yoldjian**

Agence nationale de sécurité du médicament  
et des produits de santé (ANSM)

---

Rupture d'approvisionnement des médicaments  
des maladies rares endocriniennes en 2023 :  
mécanismes et remèdes

## INTERVENTIONS DES ACTEURS DU PNMR3 ET DES GROUPES THÉMATIQUES FIRENDO (15h00 - 17h00)

15h00 - 15h30

**Arnaud Sandrin**

Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR)

---

**BNDMR : accès et valorisation des données**

15h30 - 16h00

**Guillaume Canaud**

Unité de Médecine Translationnelle et Thérapies Ciblées,  
hôpital Necker-Enfants Malades  
Centre de référence Maladies Rares Endocriniennes de Croissance  
et du Développement (CRESCENDO), site constitutif

---

**Syndrome de CLOVES : un syndrome d'hypercroissance  
comme modèle pour développer une nouvelle stratégie  
thérapeutique dans les maladies rares**

16h00 - 16h20

**Edouard Thomas**

Unité d'Endocrinologie, Maladies Osseuses et Génétique  
CHU de Toulouse

---

**Nouveau centre de référence maladies rares de croissance  
et développement (CRESCENDO) au CHU de Toulouse**

16h20 - 16h40

**Bertrand Cariou**

Représentant du réseau Centres d'expertise Dyslipidémies rares (CEDRA),  
coordinateur du centre de compétence à Nantes

---

**Nouveau réseau national des Centres d'expertise  
Dyslipidémies Rares (CEDRA) au sein de FIRENDO**

16h40 - 17h00

**Nicolas de Roux**

Groupes thématiques FIRENDO Recherche / Diagnostic Génétique

---

**Présentation de la base des variants FIRENDO-VDB**

17h00 - 17h10

**Jérôme Bertherat**

---

Mot de clôture

