

10<sup>ème</sup>

JOURNÉE

ANNUELLE

FIRENDO

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

DYSLIPIDEMIES  
RARES



CROISSANCE



THYROÏDE



SURRÉNALES



ORGANE  
GENITAL  
MASCULIN



HYPHYPHSE



SEIN



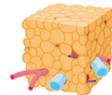
ANOREXIE MENTALE  
À DÉBUT  
PRÉCOCE



PANCRÉAS  
ENDOCRINE



TISSU  
ADIPEUX



ORGANES  
GÉNITAUX  
FÉMININS



Illustration Nathalie Bonnaud

  
FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES



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

# JOURNÉE ANNUELLE

10<sup>ème</sup> ÉDITION

Mercredi  
6 décembre  
2023



Pour twitter sur cet événement, un hashtag :  
**#JournéeFIRENDO2023**



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 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)

### Participants de Province :

inscrivez-vous au plus tard avant le vendredi 1<sup>er</sup> décembre.

**Participants de Paris/IDF :** inscrivez-vous au plus tard  
dimanche 3 décembre 2023.



**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)



Firendo France



@FIRENDOFrance

## 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 - 17h20

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 - 17h20)

15h00 - 15h30

**Arnaud Sandrin**

Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR)

---

Actualités de la BNDMR en 2023 et les perspectives  
pour le Plan National Maladies Rares 4

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 Necker

---

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

16h00 - 16h30

**Edouard Thomas**

Unité d'Endocrinologie, Maladies Osseuses et Génétique, CHU de Toulouse  
Centre de référence Maladies Rares Endocriniennes de Croissance et  
du Développement (CRESCENDO), site constitutif

---

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

16h30 - 16h50

**Nicolas de Roux**

Groupes thématiques FIRENDO Recherche /  
Diagnostic Génétique

---

Présentation de la base des variants FIRENDO-VDB

16h50 - 17h15

**Sophie Béliard**

Service de Nutrition-Endocrinologie-Maladies métaboliques, AP-HM  
Centres d'expertise Dyslipidémies rares (CEDRA), site coordinateur

---

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

17h15 - 17h20

**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



## CAFÉ D'ACCUEIL

 **Hall du bâtiment de la Faculté de Médecine Cochin**

## CONFÉRENCES PLÉNIÈRES

 **Amphithéâtre Luton**

## DÉJEUNER

 **Restaurant Le Cristal**  
96 boulevard Port Royal  
75005 Paris

## RÉUNIONS DES GROUPES THÉMATIQUES

-  **Formation** - Faculté de médecine - 1<sup>er</sup> étage - Salle 1506
-  **Hormonologie** - Faculté de médecine - 1<sup>er</sup> étage - Salle 1502
-  **Médicaments** - Bâtiment Copernic - 5<sup>e</sup> étage - Bureau Jérôme Bertherat
-  **Recherche** - Bâtiment Dausset - Rez-de-jardin - Salle Gilles Pivert
-  **Diagnostic génétique** - Faculté de médecine - 1<sup>er</sup> étage - Salle 1511
-  **Support des associations** - Faculté de médecine - 1<sup>er</sup> étage - Salle 1505
-  **BaMaRa et bases de données** - Faculté de médecine - 1<sup>er</sup> étage - Salle 1509
-  **PNDS** - Faculté de médecine - 3<sup>e</sup> étage - Salle 3026
-  **Médico-social** - Bâtiment Copernic - 5<sup>e</sup> étage - Salle Alfred Jost