

11<sup>EME</sup>

# JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO



MERCREDI  
4 DÉCEMBRE 2024  
PARIS 14<sup>e</sup>

  
**FIRENDO**  
FILIERE MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES



<https://www.firendo.fr/journee-annuelle-2024>

# JOURNÉE ANNUELLE

11<sup>ème</sup> ÉDITION

Mercredi  
4 décembre  
2024



Pour twitter sur cet événement, un hashtag :  
**#JournéeFIRENDO2024**



Pour accéder aux présentations de la Journée  
Annuelle FIRENDO 2024 ainsi qu'à toutes  
les précédentes éditions, un code à scanner :



<https://www.firendo.fr/journee-annuelle-2024>

## INSCRIPTION GRATUITE ET OBLIGATOIRE SUR

<https://www.firendo.fr/journee-annuelle-2024>

### Participants de Province :

inscrivez-vous au plus tard avant le lundi 18 novembre 2024.

### Participants de Paris/IDF :

inscrivez-vous au plus tard avant le mardi 26 novembre 2024.



**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

8h30 - 9h00

Accueil des membres des groupes thématiques  
Hall du bâtiment Jean Dausset

9h00 - 10h45

Réunion des groupes thématiques  
FIRENDO en présentiel  
(sur invitation uniquement)

10h30 - 11h00

Accueil de tous les participants  
Hall du bâtiment Jean Dausset

11h00 - 13h15

Conférences plénières  
Amphithéâtre Jean Dausset

13h15 - 14h30

Buffet déjeunatoire  
Salle Capitulaire - cloître Port-Royal

14h30 - 17h00

Interventions des acteurs du PNMR3  
et des groupes thématiques FIRENDO  
Amphithéâtre Jean Dausset

## CONFÉRENCES PLÉNIÈRES (11h00 - 13h15)

11h00 - 11h45

**Anne-Sophie Lapointe**

Mission Maladies Rares, Direction générale de l'Offre de Soins (DGOS)  
Ministère de la Santé et de l'accès aux soins

---

- Actualités des plans nationaux maladies rares (PNMR3 et 4)

11h45 - 12h15

**Jérôme Bertherat**

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

---

- Bilan 2024 et perspectives 2025 de FIRENDO

12h15 - 12h45

**Johan de Graaf**

ePAG to the ERN on Rare Endocrine Conditions  
Dutch Pituitary Foundation, Pays-Bas

---

- Overview on ePAG activities in ENDO-ERN (European Reference Network for Rare Endocrine Diseases) and as a former EMA (European Medicines Agency) national expert

12h45 - 13h15

**Gérald Perret**

Généthon, Evry

---

- Du laboratoire aux essais cliniques : les enjeux du développement

## INTERVENTIONS DES ACTEURS DU PNMR3 ET DES GROUPES THÉMATIQUES FIRENDO (14h30 - 17h00)

14h30 - 15h00

**Alban Lermine et Anne-Sophie Jannot**

Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR)

---

- Actualités de la BNDMR en 2024 et les perspectives pour le Plan National Maladies Rares 4
- Présentation du projet VARGEN

15h00 - 15h30

**Laurent Boidron et Cécilia Blanchard**

Société Anthropi, Dijon

**Gianpaolo De Filippo**

Centre de référence Maladies Endocriniennes Rares de Croissances et du Développement (CRESCENDO), hôpital Robert Debré, Paris

---

- Projet Urgences Orphelines : module de formation et d'information pour les situations d'urgence dans les maladies rares endocriniennes

15h30 - 16h00

**Aurélié Negre**

Société SHARP (Supporting Health and Rare Projects)

**Régis Coutant et Béatrice Demaret**

Groupe thématique FIRENDO « Médico-Social : carnet de suivi »

---

- Projet Carnet de suivi du patient atteint d'une maladie endocrinienne rare

16h00 - 16h30

**Solange Grunenwald**

CHU de Toulouse, Centre de compétence :

réseau Maladies Rares Endocriniennes de la thyroïde

---

- Présentation des centres de compétence maladies rares FIRENDO à Toulouse
- Présentation des résultats d'enquête de saisie dans BaMaRa à destination des Centres de compétence FIRENDO

16h30 - 17h00

**Bruno Donadille**

Hôpital Saint Antoine, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris  
Centres de référence Maladies Rares PRISIS et CRESCENDO

---

- Présentation des outils d'aide au diagnostic RDK et AccelRare. Contribution des experts FIREENDO au développement d'AccelRare.

17h00

**Jérôme Bertherat**

---

Mot de clôture



# PLAN DES LIEUX

## CAFÉ D'ACCUEIL

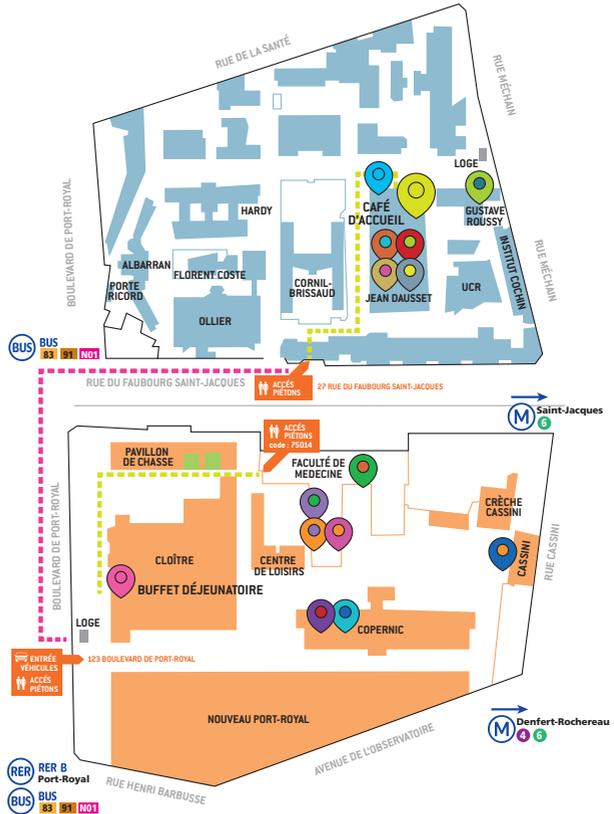
 Hall du bâtiment Jean Dausset

## CONFÉRENCES PLÉNIÈRES

 Amphithéâtre Jean Dausset  
27, rue du Faubourg Saint-Jacques  
75014 Paris

## BUFFET DÉJEUNATOIRE

 Salle Capitulaire Cloître Port-Royal



## RÉUNIONS DES GROUPES THÉMATIQUES

-  **Médico-social** - Bâtiment Copernic - 5<sup>e</sup> étage - Bureau Maria
-  **Support des associations** - Bâtiment Copernic - 5<sup>e</sup> étage - Salle Alfred Jost
-  **Observatoire du diagnostic** - Faculté de médecine - 2<sup>e</sup> étage - Salle Bioinformatique / Chaire Intelligence artificielle
-  **Transition enfant-adulte** - Faculté de médecine - 1<sup>er</sup> étage - Salle 1505
-  **Formation et ETP** - Faculté de médecine - 3<sup>e</sup> étage - Salle 3529
-  **Observatoire des traitements** - Faculté de médecine - 1<sup>er</sup> étage - Salle 1502
-  **Recherche biomédicale** - Bâtiment Cassini - 3<sup>e</sup> étage - Salle Cassini
-  **RCP** - Bâtiment Gustave Roussy - Sous-sol - Petit amphithéâtre Roussy
-  **Diagnostic génétique** - Bâtiment Jean Dausset - Rez-de-jardin - Salle Gilles Pivert
-  **Variants** - Bâtiment Jean Dausset - Rez-de-jardin - Salle Jean Dausset B
-  **Dépistage néonatal** - Bâtiment Jean Dausset - Rez-de-jardin - Amphithéâtre Jean Dausset
-  **Hormonologie** - Bâtiment Jean Dausset - Rez-de-jardin - Amphithéâtre Jean Dausset