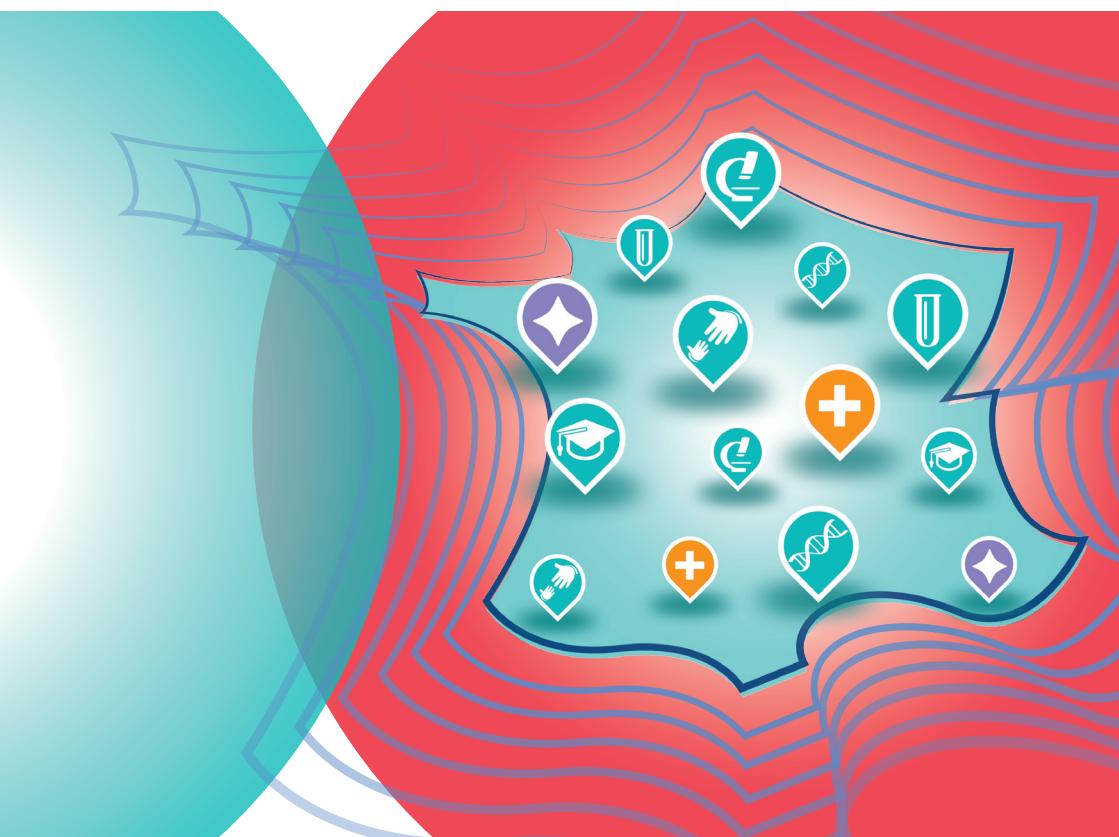


# 12<sup>eme</sup> JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO

MERCREDI  
3 DÉCEMBRE 2025  
PARIS 14<sup>ÈME</sup>



**FIRENDO**  
FILIÈRE MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES



<https://www.firendo.fr/journee-annuelle-2025>

# JOURNÉE ANNUELLE

12<sup>ème</sup> ÉDITION

Mercredi  
3 décembre  
2025



Pour accéder aux présentations de la Journée Annuelle FIRENDO 2025 ainsi qu'à toutes les précédentes éditions, un code à scanner :



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

## INSCRIPTION GRATUITE ET OBLIGATOIRE SUR

<https://www.firendo.fr/journee-annuelle-2025>

### Participants de Province :

inscrivez-vous au plus tard avant le lundi 18 novembre 2025.

### Participants de Paris/IDF :

inscrivez-vous au plus tard avant le mardi 26 novembre 2025.



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

## PROGRAMME

8h30 - 9h00

Accueil des membres des groupes thématiques  
« Dépistage néonatal », « RCP »  
et « Observatoires des traitements »

Hall du bâtiment Jean Dausset

9h00 - 10h45

**Réunion des groupes thématiques  
FIRENDO en présentiel**  
« Dépistage néonatal », « RCP »  
et « Observatoires des traitements »  
(sur invitation uniquement)

10h15 - 10h45

Accueil de tous les participants  
Hall du bâtiment Jean Dausset

10h45 - 12h55

**Restitution des groupes thématiques  
FIRENDO**

Amphithéâtre Jean Dausset

13h00 - 14h00

Buffet déjeunatoire  
Salle Capitulaire - cloître Port-Royal

14h00 - 17h00

**Restitution des groupes thématiques  
FIRENDO**

Amphithéâtre Jean Dausset

# RESTITUTION DES GROUPES THÉMATIQUES

## FIRENDO (10h45 - 12h55)

10h45 - 11h30

**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 de la Mission Maladies Rares et du PNMR 4

11h30 - 12h00

**Jérôme Bertherat**

Filière FIRENDO

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

- Bilan 2025 et perspectives 2026 de FIRENDO

12h00 - 12h30

**Célia Cretolle, Ségolène Okoko**

Filière NEUROSPHINX, CRMR MAREP, hôpital Necker Enfants Malades  
AP-HP Centre

- GT inter-filière Transition

**Solange Grunenwald, Elise Bismuth**

Coordinatrices du GT Transition

- GT FIRENDO Transition : travaux 2026

12h30 - 12h55

**Nicolas de Roux**, Coordinateur du GT Variants Rares

**Vincent Semeraro**, Chargé de mission

- GT Variants Rares : restitution des travaux du groupe

## RESTITUTION DES GROUPES THÉMATIQUES FIRENDO (14h00 - 17h00)

14h00 - 14h20

**Véronique Tardy, Sylvie Jaillard**  
Coordinatrices du GT Diagnostic génétique

- GT Diagnostic génétique : restitution des travaux du groupe

14h20 - 14h40

**David Guénet, Patricia Bretonès**  
Coordinateurs du GT Dépistage néonatal

- GT Dépistage néonatal : restitution des travaux du groupe

14h40 - 15h00

**Haïfa Rahabi**, Chargée de mission  
**Maria Givony**, Cheffe de projet

- GT Formation et ETP : restitution des travaux du groupe

15h00 - 15h15

**Claudine Colin**  
Coordinatrice du GT Support aux associations

- GT Support aux associations : restitution des travaux du groupe

15h15 - 15h30

**Régis Coutant, Béatrice Demaret**  
Coordinateurs du GT Médico-social

- GT Médico-social : restitution des travaux du groupe

15h30 - 15h50

**Sabine Ghenim**, Chargée de mission  
**Bruno Donadille**, Coordinateur du GT Observatoire du diagnostic

- GT Observatoire du diagnostic : restitution des travaux du groupe

15h50 - 16h05

**Ingrid Plotton, Stéphanie Baron**  
Coordinatrices du GT Hormonologie

- GT Hormonologie : restitution des travaux du groupe

16h05 - 16h25

**Laura Atger, Dinane Samara-Boustani**  
Coordinatrices du GT RCP

- GT RCP : restitution des travaux du groupe

16h25 - 16h45

**Laurence Guignat, Jean-Claude Carel**  
Coordinateurs du GT Observatoire du traitement

- GT Observatoire du traitement : restitution des travaux du groupe

16h45 - 17h00

**Annabel Berthon, Camille Vatier**  
Coordinatrices du GT Recherche

- GT Recherche biomédicale : restitution des travaux du groupe

17h00 - 17h05

**Jérôme Bertherat**

Mot de clôture

## NOTES

# PLAN DES LIEUX

## CAFÉ D'ACCUEIL

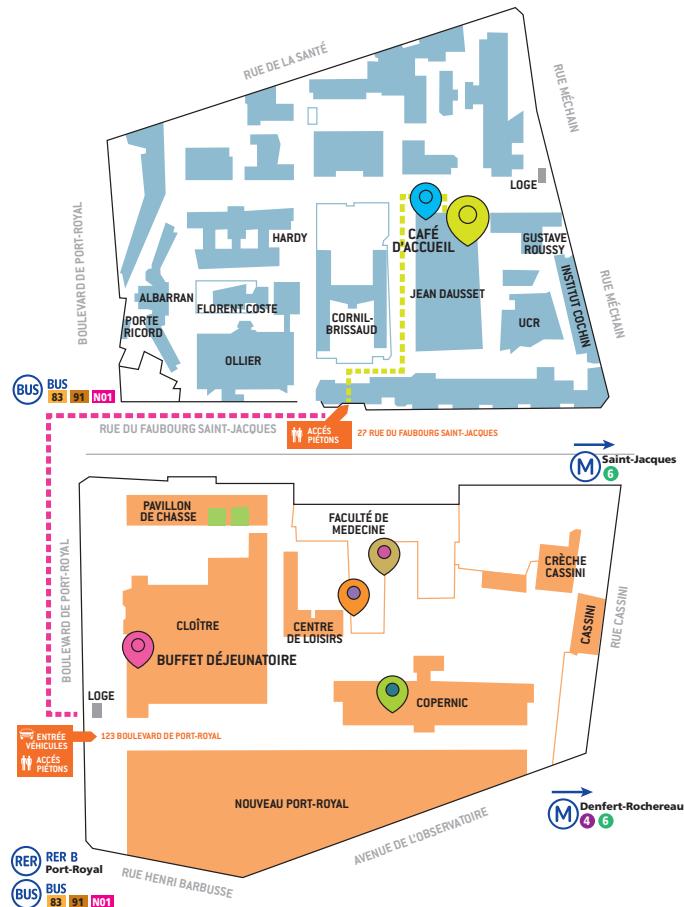
 Hall du bâtiment Jean Dausset

## CONFÉRENCES PLÉNIÈRES

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

## BUFFET DÉJEUNATOIRE

 Salle Capitulaire  
Cloître Port-Royal



## RÉUNIONS DES GROUPES THÉMATIQUES

### Observatoire des traitements

Faculté de médecine - 3<sup>e</sup> étage - Salle 3026

### Réunion de Concertation Pluridisciplinaire

Bâtiment Copernic - 5<sup>e</sup> étage - Salle Alfred Jost

### Dépistage néonatal

Faculté de médecine - 1<sup>er</sup> étage - Salle 1503