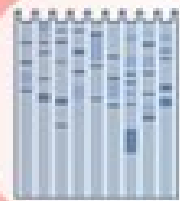
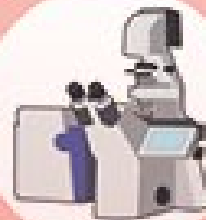
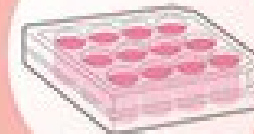
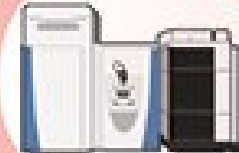


# Journée des technicien(ne)s de laboratoire FIRENDO

AMPHITHÉÂTRE  
JEAN DAUSSET  
HÔPITAL COCHIN  
PARIS 14<sup>E</sup>



GÉNÉTIQUE DIAGNOSTIC HORMONOLOGIE



JEUDI  
20  
NOVEMBRE  
2025

  
**FIRENDO**  
FILÈRE MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES

Accueil • 9h30 - 9h45

Hall du bâtiment Jean Dausset

### Session matin • 9h45 - 13h00

Modérateurs : David Guénet et Ingrid Plotton

9h45

10h00

Introduction

Filière FIRENDO

10h00

10h30

Dépistage néo-natal (Hypothyroïdie / Hyperplasie congénitale des surrénales)

Dr Athanasia Stoupa (endocrino-pédiatre / Paris)

Dr Thao Nguyen-Khoa (biologiste / Paris)

10h30

11h00

Génétique et dépistage

Pr Delphine Prunier (biologiste / Angers)

Pause • 11h00 - 11h15 Photo !

11h15

12h15

Pathologie hypophysaire et grossesse

Pr Guillaume Assié (endocrinologue / Paris)

Dr Safouane Hamdi (biologiste / Toulouse)

12h15

13h00

Rôle des Associations de patients

Mme Vanessa Mangano, Association Surrénales

Buffet déjeunatoire • 13h00 - 14h00

Salle Paul Ricoeur, bâtiment Copernic, 5<sup>ème</sup> étage

Journée  
des technicien(ne)s  
de laboratoire  
FIRENDO

AMPHITHÉÂTRE  
JEAN DAUSSET  
HÔPITAL COCHIN  
PARIS 14<sup>E</sup>



JEUDI 20  
NOVEMBRE 2025



FIRENDO  
FILIERE MALADIES RARES  
ENDOCRINIENNES

### Session après-midi • 14h00 - 16h30

Modérateurs : Julie Brossaud et Stéphanie Baron

14h00

14h30

Biologie thyroïdienne

Dr Pauline Perrin (biologiste / Lyon)

Pr Delphine Prunier (biologiste / Angers)

14h30

15h15

Prise en charge des variations du développement génital

Dr Patricia Bretonnes (endocrino-pédiatre / Lyon)

Angélique Zanetton et Sara Autrel

(infirmières de coordination / Lyon)

15h15

16h00

Bilan biologique des variations du développement génital

Dr Ingrid Plotton (endocrinologue / Lyon)

Delphine Mallet (ingénieur)

16h00

16h15

Cas cliniques


Conclusion • 16h15 - 16h30

FIRENDO  
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



# Une maladie rare, qu'est-ce que c'est ?

**7 000**  
maladies rares  
dénombrées



environ  
**3/4**  
des maladies  
sont à début  
pédiatrique

**3 millions**  
de malades  
en France



Une maladie  
est considérée **rare**  
en Europe si elle atteint  
**1** personne sur **2 000**

**Soin**



**Recherche**

**Politique de  
santé publique**

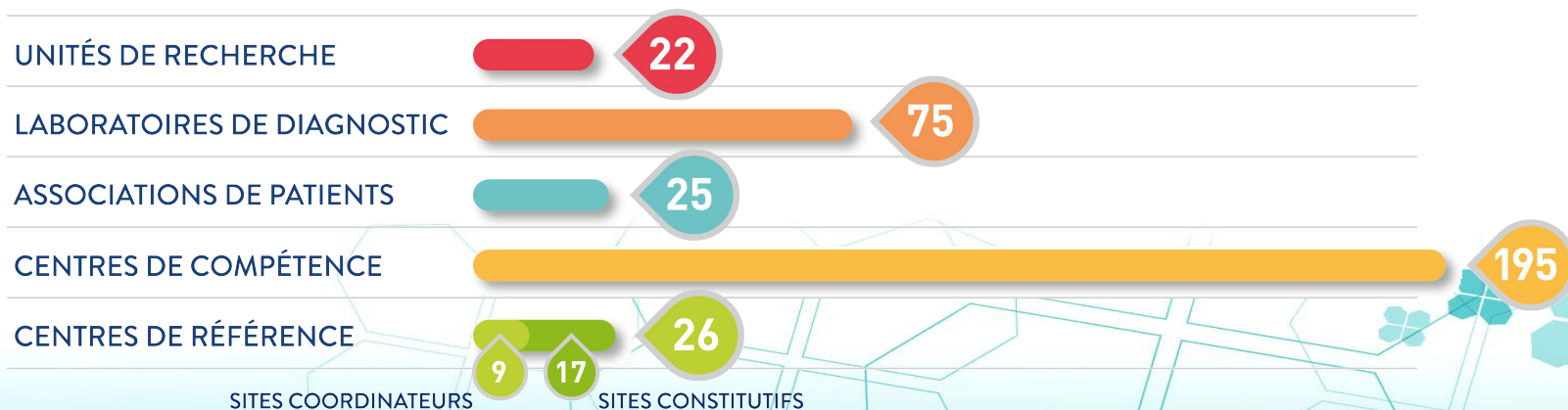
# Qu'est-ce que c'est une filière maladies rares endocriniennes ?



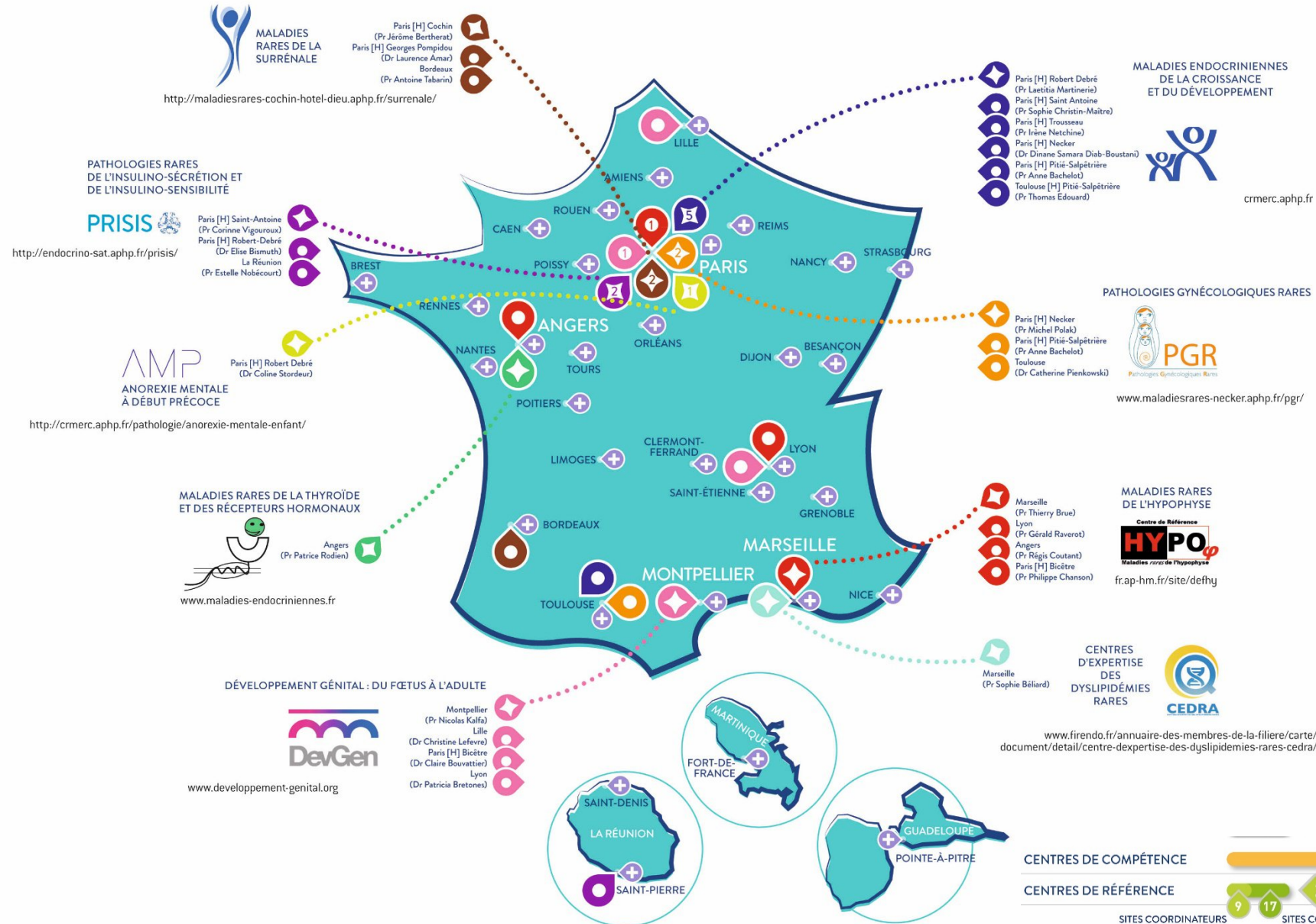
Coordination  
TRANSVERSALITÉ  
décloisonnement  
Lisibilité

  
**FIRENDO**  
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

<http://www.firendo.fr/filiere-firendo/qui-sommes-nous/>



# Centres experts membres de FIRENDO 2025



# Laboratoires de diagnostic membres de FIRENDO

Liste des laboratoires de biologie médicale de référence :

[https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article\\_jo/JORFARTI000043814647](https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article_jo/JORFARTI000043814647)

## Laboratoires de diagnostic génétique

- 80% de maladies rares sont d'origine génétique
- Le gène reste inconnu dans **un cas sur deux**, faute d'accès aux ressources technologiques et financières
- Dépendants de l'Agence de Biomédecine
- Sous-réseau informel des laboratoires en génétique endocrine
- Pas de réseau officiel, pas de système unique de gestion des échantillons / analyses / résultats
- Séquençage par la méthode de panel des gènes
- Si panel négatif : séquençage du génome entier à visée diagnostique (plan France Médecine Génomique - phase pilote)

## Laboratoires d'analyses en hormonologie

- Financés par l'hôpital, lui-même financé par le Ministère de la Santé (RIHN et hors RIHN)
- Sur firendo.fr : [annuaire des dosages hormonaux rares](#)



Sélectionner des Laboratoires d'analyses Hormonologie

Laboratoires d'analyse hormonologie

Prestations effectuées dans les laboratoires d'analyses hormonologie

Aucun filtre

Choisir une *hormone* à doser ou une interférence à évaluer

À effectuer en urgence ?

À effectuer pour :

Choisir une ou plusieurs techniques de dosage

**LBM, Service de Biochimie**

Type de structure	Laboratoires d'analyse hormonologie
Intitulé de la structure	LBM, Service de Biochimie
Plus d'informations	Secrétariat : Mme Catherine PIOT, catherine.piot@ap-hm.fr
Etablissement d'hébergement ou Etablissement Coordinateur	AP-HM - Hopital de la Conception
Adresse	147 Boulevard Baile 13005 Marseille CEDEX 5 France
Téléphone	04 91 38 39 18
Site internet	<a href="http://fr.ap-hm.fr/service/laboratoire-de-biochimie-hopital-conception">http://fr.ap-hm.fr/service/laboratoire-de-biochimie-hopital-conception</a>

**Dosages**

Dosage	Origine des valeurs de référence	Technique de dosage utilisée	Type de patients	Urgence de l'analyse
<u>Thyroïdite</u> - Anticorps anti-récepteur de TSH	notice fournisseur	Immunoanalyse		Pas d'urgence
Métabolisme, diabète, nutrition - Leptine	notice fournisseur	ELISA		Pas d'urgence
Métabolisme, diabète, nutrition - Adiponectine	notice fournisseur	ELISA		Pas d'urgence
Métabolisme, diabète, nutrition - Ghreline	notice fournisseur	ELISA		Pas d'urgence

FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

# GUIDE DES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

**HYPHYPSE**



**ANOREXIE MENTALE  
À DÉBUT  
PRÉCOCE**

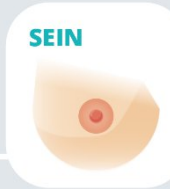


Acromégalie  
Adénomes hypophysaires  
Craniopharyngiome  
Insuffisances hypophysaires

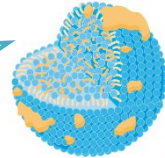
**THYROÏDE**



**SEIN**



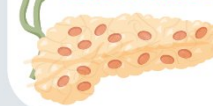
**DYSLIPIDÉMIES  
RARES**



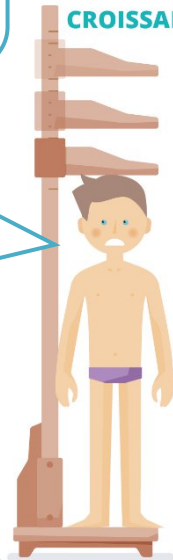
**SURRÉNALES**



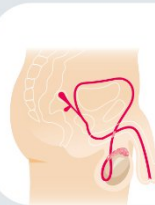
**PANCRÉAS  
ENDOCRINE**



**CROISSANCE**



**ORGANE  
GENITAL  
MASCULIN**



**ORGANES  
GÉNITAUX  
FÉMININS**



**TISSU  
ADIPEUX**



Lipodystrophies génétique et acquise  
Syndrome de Dunningan  
Syndrome de vieillissement accéléré

Diabète néonatal  
Diabète monogénique

Insuffisance ovarienne primitive  
Syndrome de Turner  
Malformations utéro-vaginales  
Gynécologie des maladies  
chroniques rares

Insensibilités aux androgènes  
Dysgénésies gonadiques  
Infertilités masculines rares

Pathologies thyroïdiennes par anomalie  
de la réceptivité à la TSH  
Syndrome de Mac Cune Albright  
Résistance aux hormones thyroïdiennes  
Hypothyroïdie congénitale

Hypercholestérolémie familiale homozygote  
Syndrome de chylomicronémie familiale

Syndrome de Cushing  
Insuffisances surrénales  
Hyperplasie congénitale des surrénales  
Hyperaldostéronisme primaire

Syndrome Silver-Russell  
Syndrome de Beckwith-Wiedmann  
Pubertés précoces rares

# Maladies rares endocriniennes et les personnel technique des laboratoires ?



Bourses de voyage aux congrès FIREENDO

<https://www.firendo.fr/bourse-congres-paramedicaux>

Dates limite : début mars et début mai 2026

Série des vidéos courtes pédagogiques  
**Maladies Rares Endocriniennes  
expliquées par FIREENDO**



# Groupes thématiques FIRENDO 2025



© Nathalie Bonnaud

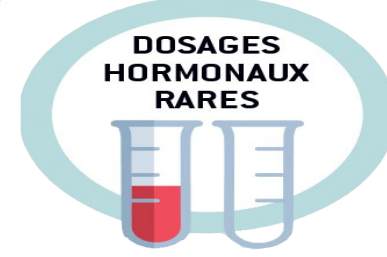
**GT Dépistage  
néonatal**



**GT Diagnostic  
génétique**



**GT Formation et  
ETP**



**GT Hormonologie**



**GT Médico-social :  
carnet de suivi**



**OBSERVATOIRE  
DES TRAITEMENTS**

**GT Observatoire  
traitements**



**GT Observatoire  
du diagnostic**



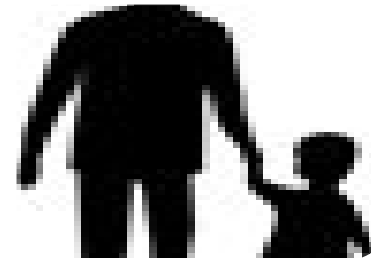
**GT Recherche  
biomédicale**



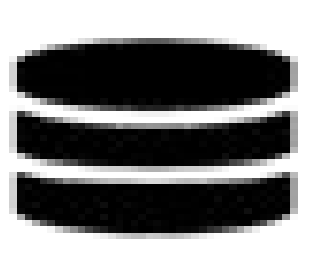
**GT Réunions de  
concertation  
pluridisciplinaires  
(RCP) : analyse  
des solutions au  
marché**



**GT Support aux  
associations de  
patients**



**GT Transition  
enfant-adulte**



**GT Variants  
géniques rares :  
base FIRENDO  
VDB**