

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES 2016

29 FÉVRIER

ENSEMBLE FAISONS
ENTENDRE LA VOIX
DES MALADES



CONFÉRENCE MALADIES RARES

2 Rue Léon Patoux – 51100 REIMS (délégation GROUPEMA Nord-Est)

PROGRAMME

13h 30 : Accueil des participants

14h 00 : Ouverture de la conférence, [Isabelle VARNET](#), déléguée régionale Grand-Est de l'Alliance Maladies Rares

14h 15 : Présentation de l'Alliance Maladies Rares

14h 30 : Documentaire : Une Personne Rare « Charly, 6ans, vit avec l'ostéogénèse imparfaite »

14h 45 : Échanges avec la salle

15h 00 : L'arrivée du séquençage de nouvelle génération dans le diagnostic des maladies du développement, [Docteur Céline POIRSIER-VIOLLE](#), Généticienne, service de génétique, CHU de Reims

15h 15 : « Diagnostic des maladies rares : apport du séquençage de Nouvelle Génération » vidéo réalisée par la filière de santé AnDDI-Rares

15h 30 : Échanges avec la salle

15h 45 : Rôle du conseiller en génétique, [Audrey LANNOY](#), Conseillère en Génétique, service de génétique, CHU de Reims

16h 00 : Impact psychologique des maladies rares, [Aurélien PRIVOTEAU](#), Psychologue, service de génétique, CHU de Reims

16h 15 : Échanges avec la salle

16h 30 : La recherche sur les maladies rares en sciences médicales et sciences humaines, [Laura BENKEMOUN](#), responsable régionale EST de la Fondation Maladies Rares

16h 45 : Échanges avec la salle

17h 00 : Clôture de la conférence, [Isabelle VARNET](#), déléguée régionale Grand-Est de l'Alliance Maladies Rares



Isabelle VARNET
Déléguée Grand-Est

Alliance Maladies Rares

122 Bis, rue du Barbâtre - 51100 Reims
alliance.ca@maladiesrares.org
Tél. : 03.26.87.44.38