

## LES PARTICIPANTS AUX TABLES RONDES PAR ORDRE D'INTERVENTION :

Pr Yves Dumez, Chef du Pôle Périnatalogie et cardiologie pédiatrique  
Dr Nizar Mahlaoui, PH du Centre de Référence Déficit Immunitaires Héritaires (CEREDIH)  
Pr Paul Landais, Chef du département de Biostatistiques et de l'Information Médicale, Chef de projet Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)  
Pr Michel Vekemans, Chef du Pôle Biologie et produits de santé  
Dr Capucine Picard, coordonnateur du Centre d'Etude des Déficit Immunitaires, PH associée du CMR Syndrome d'Evans  
Pr Jean-Christophe Fournet, Chef du service Laboratoire d'anatomie pathologique  
Dr Pierre Canoui, PH, coordination des soins de support  
M Ayed Benfradj, Cadre paramédical du Pôle Recherche et santé publique  
Dr Virginie Colomb, PH du CMR Maladies rares digestives intestinales (MaRDI)  
Dr Geneviève Baujat, PH du CMR Maladies osseuses constitutionnelles (MOC)  
Pr Véronique Abadie, coordonnateur du CMR Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux  
Dr Delphine Martin, PH, coordinatrice des programmes d'éducation thérapeutique  
Pr Francis Brunelle, Chef du Pôle Imagerie  
Pr Christine Bodemer, Chef du service Dermatologie et coordonnateur du CMR des Maladies génétiques à expression cutanée (MAGEC)  
Pr Jean-Louis Dufier, chef du service Ophtalmologie, coordonnateur du Centre des Maladies Ophtalmologiques Rares (OPHTARA)  
Dr Célia Crétolle, PH du CMR des Malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP)  
Dr Smaïl Hadj-Rabia, PH du CMR MAGEC  
Pr Rémi Salomon, Chef du Service Néphrologie pédiatrique, coordonnateur CMR des Maladies

rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte (MARHEA)  
Mme Anne-Florence Bellais, Assistante du CMR des Mastocytoses (CEREMAST)  
Mme Karyn Ausset-Delon, Assistante du CMR des Maladies génétiques à expression cutanée (MAGEC)  
Mme Hélène Dufresne, Assistante sociale attachée au CMR MAGEC  
Pr Marina Cavazzana-Calvo, Chef de service du département de Biothérapie  
Pr Pierre Quartier, coordonnateur du CMR des Arthrites Juvéniles  
Pr Jean-Marc Treluyer, Chef du Pôle Recherche et santé publique, Responsable du Centre d'investigation clinique et de l'URC Necker  
Dr Mohamed Essaoui, PH du CMR Syndrome transfuseur transfusé (STT)  
Pr Yves Aigrain, chef du Pôle Médico-chirurgical pédiatrique  
Dr Younes Boudjemline, PH, service de Cardiologie pédiatrique  
Pr Michel Zerah, service de Neurochirurgie pédiatrique  
Dr Marie-Caroline Husson, Pharmacien, AGEPS  
Pr Pascale de Lonlay, coordonnateur du CMR des Maladies héréditaires du métabolisme (MaMEA)  
Pr Damien Bonnet, coordonnateur du CMR des Malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)  
Dr Fanny Bajolle, PH du CMR M3C  
Dr Magalie Ladouceur, PH du CMR M3C  
Dr Isabelle An, PH du CMR des Epilepsies rares, Pitié-Salpêtrière  
Dr Rima Nabbout, coordonnateur du CMR des Epilepsies rares et Sclérose Tubéreuse de Bourneville  
Pr Olivier Hermine, Chef du service Hématologie clinique adulte, coordonnateur du CEREMAST ■

© DR Hôpital Necker - Direction de la Communication - Direction des Finances et de la Recherche - mai 2012

CONTACTS : [prenom.nom@nck.aphp.fr](mailto:prenom.nom@nck.aphp.fr)

AVEC LE SOUTIEN DE

Loubna Slamti, Chargée de communication - 01 44 49 40 64  
Carole Benghezal, assistante de la Direction des Finances et de la Recherche, 01 44 49 40 62  
Agnès Dauvergne, Coordonnateur Recherche et Innovation - 01 44 49 56 13  
Laure Boquet, Directeur Finances et Recherche - 01 44 49 40 61

  
fondation Groupama  
pour la santé  
Vaincre les maladies rares



# 1<sup>ères</sup> Rencontres Maladies Rares

Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades  
mercredi 27 juin 2012

HÔPITAL UNIVERSITAIRE NECKER-ENFANTS MALADES  
149 RUE DE SÈVRES 75015 PARIS - AMPHITHÉÂTRE ROBERT DEBRÉ  
Infos pratiques : [www.hopital-necker.aphp.fr/plan-dacces](http://www.hopital-necker.aphp.fr/plan-dacces)

ASSISTANCE  
PUBLIQUE  HÔPITAUX  
DE PARIS  
NECKER-ENFANTS MALADES

# Programme des 1<sup>ères</sup> Rencontres Maladies Rares - mercredi 27 juin 2012

8h30 - 9h00

Accueil des participants - Amphithéâtre Robert Debré

9h00 - 10h00

INTRODUCTION

Mireille Faugère, *Directrice générale de l'AP-HP*

1. Les Centres de Référence Maladies Rares (CRM) au cœur du projet stratégique de Necker

Serge Morel, *Directeur de l'Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades* et Pr Pierre Carli, *Président de la commission médicale d'établissement*

2. Présentation du projet de plate-forme des maladies rares et maladies chroniques de Necker

Pr Sabine Sarnacki, *coordonnateur du centre de référence MAREP, chargée de mission Plateforme Maladies Rares, Hôpital Necker*

3. Imagine : comment intégrer la recherche aux soins innovants des maladies génétiques rares ?

Pr Alain Fischer, *chef du pôle Hématologie, Immunologie et Infectiologie, Hôpital Necker, directeur de l'Institut Hospitalo-Universitaire des maladies génétiques Imagine et coordonnateur du centre de référence CEREDIH*

10h00 - 10h15

————— Lancement des tables rondes médico-scientifiques —————

10h15 - 11h00

1<sup>ÈRE</sup> TABLE RONDE ■

Les plateformes biologiques et numériques au service des maladies rares : un accélérateur du diagnostic, animée par le Pr Yves Dumez

– Errance diagnostique et thérapeutique : impact des bases de données  
Dr Nizar Mahlaoui et Pr Paul Landais

– Les plates-formes biologiques aujourd'hui et demain, du fœtus à l'adulte  
Pr Michel Vekemans, Dr Capucine Picard et Pr Jean-Christophe Fournet

11h00 - 11h15

————— Pause —————

11h15 - 12h00

2<sup>ÈME</sup> TABLE RONDE ■

Les CRM, une dynamique pour les activités transversales, animée par le Dr Pierre Canoui

– Les soins de support Ayed Benfradj, Dr Virginie Colomb, Dr Geneviève Baujat  
– L'éducation thérapeutique Pr Véronique Abadie et Dr Delphine Martin  
– L'imagerie Pr Francis Brunelle

12h00 - 12h15

L'engagement d'un mécène en faveur des maladies rares : La Fondation Groupama pour la Santé Gabriel de Montfort, *Délégué Général*

————— Déjeuner au Carré Necker —————

12h15 - 14h00

Visite guidée des posters et stands des CRM par le Pr Sabine Sarnacki  
Buffet autour des posters et stands - Point presse

———— Poursuite des tables rondes à l'Amphithéâtre Robert Debré ————

14h00 - 15h00

3<sup>ÈME</sup> TABLE RONDE ■

Les CRM, centres d'expertise ouverts vers l'extérieur, animée par le Pr Christine Bodemer

– Les CRM, centres de formation

Pr Jean-Louis Dufier, Dr Célia Crétolle, Dr Smaïl Hadj-Rabia

– Nouvelles compétences, nouveaux métiers au sein des CRM

Pr Rémi Salomon, Anne-Florence Bellais, Karyn Ausset-Delon et Hélène Dufresne

15h00 - 15h45

4<sup>ÈME</sup> TABLE RONDE ■

Les CRM, réacteurs pour les thérapeutiques et techniques innovantes, animée par le Pr Marina Cavazzana-Calvo

– CRM-CIC: un couple porteur pour les thérapies innovantes

Pr Pierre Quartier, Pr Jean-Marc Treluyer

– Les compétences des CRM au service d'autres maladies Dr Mohamed Essaoui, Pr Yves Aigrain, Dr Younes Boudjemline, Pr Michel Zerah

– Médicaments innovants et prise en charge des maladies rares, l'apport de l'Agence générale des Équipements et Produits de Santé (AGEPS) Dr Marie-Caroline Husson et Pr Pascale de Lonlay

15h45 - 16h00

————— Pause —————

16h00 - 16h45

5<sup>ÈME</sup> TABLE RONDE ■

Transition et transfert : une problématique singulière des centres de référence pédiatriques,

animée par le Pr Damien Bonnet avec Dr Fanny Bajolle, Dr Magalie Ladouceur, Dr Isabelle An, Dr Rima Nabbout et Pr Olivier Hermine

16h45 - 17h30

CONCLUSION :

Le point de vue des associations

Christelle Nourissier, *Présidente de Eurordis* et Viviane Viollet, *Présidente de Alliance Maladies rares*

Le point de vue de la Direction Générale de l'Organisation des Soins (DGOS) Alain Garcia, *Secrétaire Général du Plan national Maladies rares 2* et Emmanuel Luigi, *Adjoint au Sous-directeur du pilotage de la performance des acteurs de l'Offre de Soins*

Bilan de la journée et perspectives

Pr Arnold Münnich, *chef du service de Génétique Médicale, Hôpital Necker, co-directeur de l'Institut Hospitalo-Universitaire des maladies génétiques Imagine et coordonnateur du centre de référence CARAMEL ■*