

# Journée Internationale des MALADIES RARES



**DATE:** 28 FÉVRIER 2023, DE 10H00 À 16H30

**LIEU:** AMPHITHÉÂTRE / SALLES R2 - CHL CENTRE

## PARCOURS DE SOINS

AMPHITHÉÂTRE

› **MODÉRATEURS :** Francesca POLONI, Chef du service Coordination des Plans Nationaux, Direction de la Santé  
Daniela COLLAS, Directrice des Soins, CHL

TOUT PUBLIC	10H00	Mot de bienvenue - Direction du CHL Vidéomessage de soutien Introduction - ministère de la Santé	Dr M. Goergen, Directrice Médicale Mme P. Lenert, Ministre de la santé Mme F. Poloni
	10H15	Présentation filière Mucoviscidose	Mme C. Eisele (CHL)
	10H35	Présentation filière Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA)	Dr G. Wirtz / Dr Ph. Kerschen & Dr M. Leches (CHL)
	10H55	Présentation filière uro-digestive pédiatrique	Dr C. Gomes / Dr O. Niel / Dr E. Pizon (CHL)
	11H15	Présentation Cellule Coordination Nationale	Mme G. Crohin (ALAN)
	11H35	Présentation Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) en Génétique	Dr A. Sorlin (LNS) / Mme A. Bernassola (CHL)
	11H55	Témoignages et messages de patients	Mme Sh. Feider-Rohen (ALAN) / J. Glesener
	12H15	Questions et discussion	
12H30 COLLATION ET VISITE LIBRE / MEET THE EXPERT			

## UP-TO-DATE

AMPHITHÉÂTRE

› **MODÉRATEURS :** Dr Jos EVEN, Président de la CNMR  
Dr Alessia POCHESCI, Chef de la Cellule Enseignement et Recherche, CHL

PROFESSIONS DE SANTÉ	13H30	Présentation du Hub ERN (European Reference Networks)	Mme A. Bernassola (CHL)
	13H40	L'ERN ENDO en Endocrinologie Pédiatrique	Dr U. Schierloh / Dr M. Becker (CHL)
	14H00	Le Xeroderma Pigmentosum	Dr F. Bourlond (CHL)
	14H20	L'Hypertension Artérielle Pulmonaire (HTAP) chez l'adulte	Dr G. Wirtz (CHL)
	14H40	L'Amyotrophie Spinale Infantile	Dr F. Pauly (CHL)
	15H00	La Dialyse péritonéale chez l'enfant	Dr O. Niel (CHL)
	15H20	Nouvelles approches en génétique	Dr A. Sorlin / Dr G. Jouret (LNS)
	15H40	Maladies Rares Hépatiques	Dr V. Prado (CHL)
	16H00	Prise en charge des patients (enfants et adultes)	Dr A.-M. Charatsi - Dr M. Sieren (CHL)
	16H20	Mot de clôture	Dr F. Pauly (CHL)

## ATELIERS INTERACTIFS : questions autour de ...

SALLES R2

13:30 - 16:00 : un atelier toutes les 40 minutes

TOUT PUBLIC	R2A	Gastrostomie, Peristeen®, néovessie, dialyse péritonéale de l'enfant	Dr C. Gomes / Dr O. Niel (CHL)
	R2B	Les patients et la Ventilation	Mme F. Nzuangue / kiné (CHL)
	R2C	Les enjeux de la consultation de médecine génétique	Généticien LNS
	R2C	Créons ensemble les bonnes pratiques autour de l'annonce diagnostique	Psychologue ALAN

