

JOURNÉE DES MALADIES RARES

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares (AP-HM), l'institut MarMaRa, et l'Alliance Maladies Rares PACA s'associent pour sensibiliser aux maladies rares

INSCRIPTION
GRATUITE MAIS
OBLIGATOIRE



INFORMATIONS PRATIQUES



VENDREDI 16 FEVRIER, 9H30-16H



Espace éthique méditerranéen, Hôpital de la Timone, 264 Rue Saint-Pierre, Marseille 13005

Journée des Maladies Rares

PROGRAMME

9H30	Accueil Café
10H-10H10	Introduction Pr Brigitte CHABROL , Responsable de la Plateforme d'Expertise Maladies rares (PEMR) de l'AP-HM, Pr Thierry BRUE , Directeur de l'Institut MarMaRa, Emilie GARRIDO PRADALIE , Directrice de la direction de la recherche en Santé et des maladies rares (DRS-MR), APHM
10H10-10H30	« Bilan du 3ème plan national maladies rares et attendus du PNMR4 » Pr Brigitte Chabrol , Responsable de la Plateforme d'Expertise Maladies rares de l'AP-HM
10H30-10H50	Intervention d'un représentant de l'Alliance Maladies Rares
10H50-11H20	« Dispositif des protocoles de coopération (nationaux et locaux) et l'organisation en PACA » Jeanne RIZZI , Responsable de la mission qualité, ARS PACA
11H20-11H50	« RDK, un nouvel outil d'aide au diagnostic des maladies rare » Bruno SARFATI , PDG et fondateur de Tekkare et As We Know
Pause déjeuner	
12H-14H	Visite des stands d'associations : Alliance Maladies Rares, HTaPFrance, Association APAISER, AMLA, Huntington, Prader Willi, Vaincre la Mucoviscidose
14H-14H15	« Projet de recherche paramédical CRANIODIET » Delphine Florio , Diététicienne, AP-HM
14H15-14H45	Synergies entre diagnostic clinique, diagnostic moléculaire et bioingénierie tissulaire pour comprendre la maladie rare. Dr Frédérique Magdinier , Directrice du laboratoire Marseille Medical Genetics (MMG)
14H45-15H05	« Un exemple d'intégration entre diagnostic, recherche et associations de malades : l'étude des épilepsies d'origine génétique à Marseille. » Dr Laurent Villard , Directeur de recherche INSERM (Laboratoire MMG) et Laboratoire de Génétique Moléculaire, AP-HM
15H05-15H35	« Mise en place d'un essai clinique dans les maladies rares à l'AP-HM » Sophie TARDOSKI , responsable d'équipe chefs de projets promotion interne, DRS-MR APHM, Pr Mathieu MILH , Responsable du centre de référence des déficiences intellectuelles et polyhandicaps de causes rares
15h35-15H50	“L'information génétique de la parentèle : un défi partagé par les professionnels de santé et les patients. Retour sur la recherche IGPrare » Marion Mathieu , Formatrice scientifique, Tous Chercheurs, UMR ADES, Espace de réflexion éthique PACA-Corse, AP-HM, Dr Perrine Malzac , Espace de réflexion éthique PACA-CORSE
15H50	Conclusions Pr Brigitte CHABROL , Responsable de la Plateforme d'Expertise Maladies rares de l'AP-HM, Pr Thierry BRUE , Directeur de l'Institut MarMaRa, Emilie GARRIDO PRADALIE , Directrice de la direction de la recherche en Santé et des maladies rares (DRS-MR), APHM