

# 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**

## 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 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), AP-HM

**10H10-10H40**

« Mise en place d'un essai clinique dans les maladies rares à l'AP-HM »

**Sophie TARDOSKI-LEBLANC**, 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

**10H40-11h**

Intervention vidéo d'**Hélène BERRUE-GAILLARD**, Présidente de l'Alliance Maladies Rares

**11h-11H30**

« Dispositif des protocoles de coopération (nationaux et locaux) et l'organisation en PACA »

**Jeanne RIZZI**, Responsable de la mission qualité, ARS PACA

**11H30-12h**

« RDK, un nouvel outil d'aide au diagnostic des maladies rares »

**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, A.M.L.A, Huntington, Prader Willi, Vaincre la Mucoviscidose

**14H-14H15**

« Projet de recherche paramédical CRANIODIET »

**Delphine FLORIO**, Diététicienne, AP-HM

**14H15-14H35**

« Synergies entre diagnostic clinique, diagnostic moléculaire et bioingénierie tissulaire pour comprendre la maladie rare. »

**Dr Frédérique MAGDINIER**, Directrice du laboratoire Marseille Medical Genetics (MMG)

**14H35-14H55**

« 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), Responsable du diagnostic moléculaire des épilepsies génétiques, AP-HM

**14H55-15H20**

« 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 association Tous Chercheurs et Chargée de mission, Espace de réflexion éthique PACA-Corse, **Dr Perrine MALZAC**, Practicien hospitalier, Dépt. Génétique Médicale, AP-HM et Directrice adjointe de l'Espace de réflexion éthique PACA-Corse

**15h20-15H40**

« Bilan du 3ème plan national maladies rares et attendus du PNMR4 »

**Pr Brigitte CHABROL**, Responsable de la Plateforme d'Expertises Maladies Rares et intervention vidéo d'**Anne-Sophie LAPOINTE**, Cheffe de projet mission maladies rares, Ministère de la santé et de la prévention

**15H40**

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), AP-HM