



WEBINAIRE

LA GRANDE AVENTURE DES MALADIES RARES

PLATEFORME D'EXPERTISES MALADIES RARES

AP-HP.SORBONNE UNIVERSITÉ



MERCREDI

15 MARS 2023

18H À 19H

OUVERT  
À TOUS

Visioconférence Zoom :

[qr.codes/DBYhx0](https://qr.codes/DBYhx0)



## PROGRAMME

### 18h00 Introduction

Christine WELTY, directrice d'AP-HP.Sorbonne Université

Bruno RIOU, doyen de la faculté de médecine Sorbonne Université

Annick CLEMENT, coordinatrice de la plateforme d'expertise maladies rares AP-HP.Sorbonne Université

### 18h10 Interventions des équipes maladies rares

Modératrices : Irène NETCHINE, Michelle ROZENZWAJG

#### Parcours de soins et éducation thérapeutique des patients présentant un syndrome de Turner

Sophie CHRISTIN-MAITRE, CRMR maladies endocriniennes de la croissance et du développement, hôpital Saint-Antoine

#### Avancées de la génomique dans les cardiomyopathies

Philippe CHARRON, CRMR cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares, hôpital Pitié-Salpêtrière

#### Contribution de la métabolomique et de l'intelligence artificielle au diagnostic des maladies rares

Antonin LAMAZIERE, Département de métabolomique clinique, hôpital Saint-Antoine

#### Pathologies respiratoires rares pédiatriques et rôle des familles

Nadia NATHAN, CRMR RespiRare, hôpital Trousseau

#### Les cellules souches dans les maladies d'empreinte : un modèle au top ?

Eloïse GIABICANI, CRMR maladies endocriniennes de la croissance et du développement, hôpital Trousseau

#### Errance diagnostic et prise en charge des maladies auto-inflammatoires

Sophie GEORGIN-LAVIALLE, CRMR maladies auto-Inflammatoires et amyloses inflammatoires, hôpital Tenon

#### Nouvelles approches thérapeutiques dans les maladies neuro-musculaires

Teresinha EVANGELISTA, ERN rare neuromuscular diseases, institut de myologie, hôpital Pitié-Salpêtrière

### 19h00 Conclusion