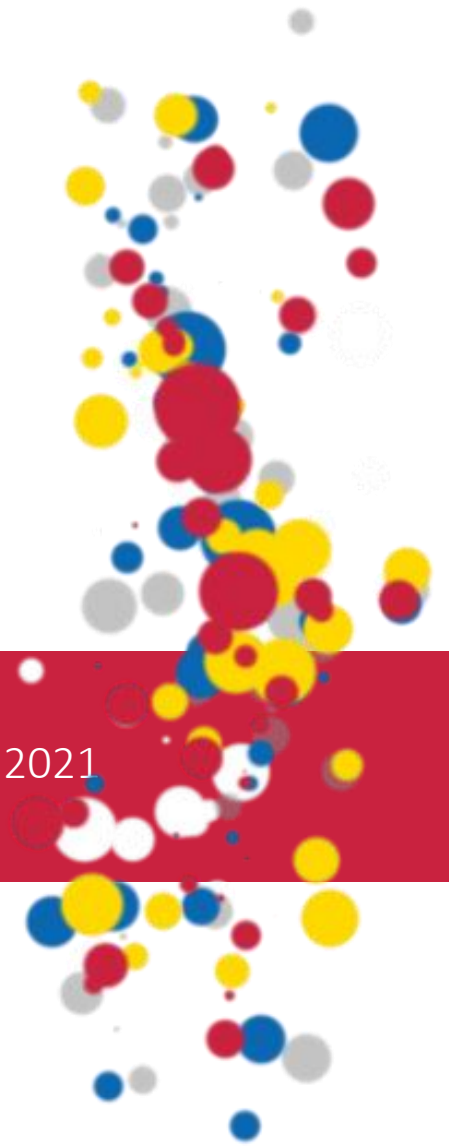




**M**aladies rares  
**H**éréditaires du  
**M**étabolisme

Filière nationale de santé

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2021



09H00 **INTRODUCTION** Pr Pascale De LONLAY, Paris

09H15 **Modération** Pr Pascale De LONLAY, Paris et le Dr Nadia BELMATOUG, Paris

**AXE 1: DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE**

09H15 **Communication de la filière: outils et modalités**, Sandy COURAPIED, Lille et Laurent FRANCOIS, Paris

09H25 **Harmonisation des urgences sur le territoire : certificats d'urgence et Orphanet**, Pascale DE LONLAY, Paris et Juliette BOUCHEREAU, Paris

09H35 **Relations avec les DOM-TOM : actions et projet de labellisation CCMR**, Manuel SCHIFF, Paris

09H45 **Réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) : RCP dédiées et aspects pratiques (Rofim)**, CHABROL Brigitte, Marseille et Sandy COURAPIED, Lille

09H55 **RCP Génome : actions récentes et bilan - Projet des procédures diagnostiques** ACQUAVIVA Cécile, Lyon et BENOIST Jean-François, Paris

10H05 **Dépistage: lancement du dépistage MCAD et dépistages à venir** ARNOUX Jean-Baptiste, Paris et CHEILLAN David, Lyon

10H20 **Bases de données : Présentation des ARCs, Organisation du remplissage de la BNDMR et registre national MHM**  
BROUE Pierre, Toulouse; BARDOU-JACQUET Edouard, Rennes et KHEMIRI Azza, Paris

10H35 **DISCUSSION - 20min**

10H55 **CNAM et Observatoire des traitements**, SCHRAMM Stéphanie , TANGRE Philippe, Cnam – Paris, ALILI Jean-Meidi, Paris

11H10 **La transition Enfants-Adultes (Passeport transition) et Médico-social (Annonce diagnostique) et Guide pour le patient Orphanet**  
NADJAR Yann, Paris et TARDIEU Marine, Tours – BENSIMON Céline, Paris

11H25 **Modération** Pr Soumeya BEKRI, Rouen et Pr Jérôme AUSSEIL, Toulouse

**AXE 2: RECHERCHE**

11H25 **Retour sur la journée recherche académique**, LEVADE Thierry, Toulouse

11H30 **Retour sur la journée valorisation de la recherche**, BEKRI Soumeya, Rouen et AUSSEIL Jérôme, Toulouse

11H35 **Guichet unique et valorisation des Piramig**, Manuel SCHIFF, Paris et ALILI Jean-Meidi, Paris

11H45 **DISCUSSION - 20min**

**AXE 3: EUROPE**12H05 **MetabERN : actions 2020**, SCARPA Maurizio, Italie12H20 **DISCUSSION - 20min**12H40 **Film Filière**13H00 **PAUSE DEJEUNER - 1h (Diffusion des vidéos et tutoriels filière)**14H00 **Modération Pr François LABARTHE, Tours****AXE 4: INFORMATION & FORMATION**14H00 **COVID-19 et gestion de la crise et de l'information**, LABARTHE François, Tours14H10 **Améliorer l'information sur les maladies rares**, KHEMIRI Azza, Paris14H20 **Favoriser la production des PNDS : définition et état des lieux**, LABRUNE Philippe, Clamart14H30 **Enseignement : DIU, SFEIM et SFEIMA**, LABARTHE François et MAILLOT François, Tours et RIGAL Odile, Paris14H40 **DISCUSSION - 20min**15H00 **LES 5 NOUVEAUX PROGRAMMES MIS EN PLACE PAR LA FILIERE, EN REPONSE A L'APPEL A PROJET ETP DE LA DGOS**

15H00 Pour les patients sous enzymothérapies de substitution, Anne-Sophie GUEMANN, Lille

15H05 Pour les patients atteints de maladies neuro-métaboliques traitées par régime cétogène, Célia HOEBEKE, Marseille

15H10 Pour les patients atteints de phénylcétonurie, Guy TOUATI, Toulouse

15H15 Pour les patients atteints de leucinose, Juliette BOUCHEREAU, Paris

15H20 **Activités ETP filière : journées, base de données aliments hypo-protidiques et G2M Cook**, FRANCOIS Laurent, Paris15H 30 **AXE 5: ETHIQUE projets et perspectives**, CHABROL Brigitte, Marseille15H40 **AXE 6: Préparation des nouvelles labellisations**, De LONLAY Pascale, Paris15H50 **DISCUSSION - 10min**16H00 **CONCLUSION & FIN DE JOURNEE**