



**10**  
décembre 2021

## Pré-programme

### matin

modération  
Karine mention, Bénédicte Héron

#### **9h00 Accueil des participants**

#### **9h30 Introduction**

Bénédicte Héron et Karine Mention (5min)  
Présentation de la filière Pascale De Lonlay (10min)

#### **9h45 Social**

Sandrine Carabeux, Diogobe Ndao et Bénédicte Héron (30 min + 15min de Q/R)

- Qu'est ce qu'une structure de répit (Sandrine Carabeux) (10 min) et vidéo filière (5min)
- La place des structures de répit dans le paysage des maladies héréditaires du métabolisme (Bénédicte Héron) (10 min)
- Rendu du questionnaire concernant les
- Structures de répit (Diogobe Ndao) (5min)

#### **10h30 Éducation thérapeutique du patient**

Laurent François & Aude Pion (55 min + 15min de Q/R)

- Les programmes ETP de la filière (présentation des programmes par les équipes)
- Dispensation de programme par des associations
- La plateforme d'e-santé Stimulab (Etienne Dormeuil)
- Les kits filière d'ETP transversale
- Formation "Patients experts" (Filière Fimatho et société EmPatient)

modération  
Karine Mention

#### **11h40 Outils et communication de la filière**

Laurent FRANÇOIS (15 min + 15 min de Q/R)  
Kit association, Webinars, tutoriels

#### **12h10 Recherche « du fondamental à la clinique »**

Jérôme Ausseil et Jean-Meidi Alili (30 min + 15min de Q/R)

- Introduction globale et perspectives de traitements (10 min)
- Exemples pratiques : les essais cliniques et présentation du guichet pharmaceutique (10min)
- Place des associations dans la recherche (Association "Vaivre les maladies lysosomales" (VML) et Association Francophone des Glycogénoses (AFG) (10min)

#### **12h55 - 13h55 Pause déjeuner**

### après-midi

#### **13h55 Dépistage**

Intervenant à définir (20 min)

#### **14h15 Partage d'expérience d'un patient en errance diagnostic**

Intervention d'un patient à définir (20 min)

#### **14h35 Projet observatoire du diagnostic filière pour lutter contre l'errance**

Azza KHEMIRI (5 min)

#### **14h40 Session de questions / réponses (15 min)**

#### **15h00 Clôture de la journée**

Pascale de Lonlay, Karine Mention et Bénédicte Héron



Bonne journée à tous !