



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

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

- Qu'est ce qu'une structure de répit (Kathy Wislez) (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 (45 min + 15min de Q/R)

- Les programmes ETP de la filière (Aude Pion)
- L'offre ETP de la filière : accès, modalités de dispensation des programmes, kits ETP transversale (Laurent François)
- La plateforme d'e-santé Stimul (Etienne Dormeuil)
- Formation "Patients experts" (Filière Fimatho et société EmPatient)

11h30 Les aides apportées aux patients

Maladies rares info service & Magali Sorret (20 min + 10min de Q/R)

- Cas d'une structure d'information : Maladies rares info service (10 min)
- Cas d'une association de patients (Magali Sorret - ASDGLUT1) (10 min)

12h00 Recherche « du fondamental à la clinique »

Jérôme Ausseil, Jean-Meidi Alili & Delphine Genevaz (30 min + 10 min 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 "Vaincre les maladies lysosomales" (VML) (10min)
- Accompagner les associations dans le développement de leur politique de recherche. (Laura Benkemoun - Fondation maladies rares) (10 min)

12h40- 13h30 Pause déjeuner

après-midi

modération
Karine Mention et Pascale De Lonlay

13h30 Errance diagnostic

projet filière sur l'observatoire du diagnostic pour lutter contre l'errance (Pierre Broué) (10 min + 5 min de Q/R)

13h45 Outils et communication de la filière

Kit association, Webinars, tutoriels, G2M tour (Sandy Courapied) (10 min + 5 min de Q/R)

14h00 Dépistage

Actualités concernant le dépistage néonatal (Jean-Baptiste Arnoux) (20 min + 10min de Q/R)

14h30 Clôture de la journée

Pascale de Lonlay, Karine Mention & Bénédicte Héron



Bonne journée à tous !