



# JOURNÉE ETP, SOCIAL & ASSOCIATIONS

**VENDREDI 12 MAI 2023**

**EN VISIOCONFÉRENCE**

09h00 INTRODUCTION

5' Pascale De Lonlay, coordinatrice Filière G2m

09h05 L'OFFRE EN ETP DE LA FILIERE : PROGRAMME POUR LES PERSONNES AVEC ...

10' ... une adrénoleucodystrophie liée au chromosome X (X-ALD) et leurs accompagnants (AAP 2020)  
Fanny Mochel, généticienne, AP-HP Salpêtrière

5' ... une phénylcétonurie (AAP 2019)  
Magali Gorce, pédiatre métabolicienne, CHU de Toulouse

5' ... une maladie lysosomale (AAP 2019)  
Anne-Sophie Guemann, pédiatre métabolicienne, CHU de Lille

5' ... une maladie neuro-métabolique à régime cétogène (AAP 2019)  
(présentation par les modérateurs)

5' ... une leucinose (AAP 2019)  
Juliette Bouchereau, pédiatre métabolicienne, AP-HP Necker

10' ... la maladie de Gaucher  
Nadia Belmatoug, médecin-expert filière G2m, AP-HP Beaujon

10' ... la maladie de Wilson  
Audrey DESGARDINS, infirmière puéricultrice, Hospices civils de Lyon - HFME  
Mathilde BONNEAU, psychologue clinicienne, Hospices civils de Lyon - HFME

10' ... la maladie de Fabry  
Najya Bedreddine, Présidente de l'Association des Patients de la Maladie de Fabry (APMF)  
Roselyne Garnotel, Biochimiste, CHU de Reims

15' Questions/Réponses

10h20 Les kits d'ETP à thématiques transversales

10' Aude Pion, chargée de mission ETP, Filière G2m

10h30 Adaptation en distanciel du programme ETP Leuquilibre

15' Laurent François, chargé de mission ETP, Filière G2m

10h45 « Je gère le retour à la maison après la transplantation hépatique » programme d'ETP

15' Oanez Ackermann, pédiatre, AP-HP Bicêtre

11h00 Vidéo témoignage d'Anatole et de ses parents : un outil d'ETP pour personnes avec un

15' déficit en OTC (trouble du cycle de l'urée)

Anna-Catherine Le Baudy, parent-expert, CHU Rennes

11h15 Vidéo sur les aspects psychologiques d'une MHM à traitement diététique restreint en protéines

15' Valérie Barbier, psychologue, AP-HP Necker

11h30 Questions/réponses

15'

11h45 Présentation d'un guide pour les parents sur la pose d'une sonde naso-gastrique

10' Aude Pion, infirmière, chargée de mission ETP G2m

11h55 « Croque La Vie » : livre de recettes thérapeutiques pour le traitement de déficits de

15' l'oxydation des acides gras

Claire Belloche / Sandrine Dubois, diététiciennes, AP-HP Necker (intervention en vidéo)

12h10 D2m, plateforme de calculs et de prise en charge diététique spécialisée MHM : où en

10' est-on ?

Laurent François, diététicien, chargé de mission G2m

12h20 Questions/réponses

10'

**13h30 LES MISSIONS ET ACTIONS DE L'ALLIANCE MALADIES RARES ; SES ATTENTES POUR L'ETP**

Hélène Thiollet, responsable des affaires médicales  
Marie-Pierre Bichet, membre du bureau de l'Alliance maladies rares

**13h45 LA TRANSITION VERS LES SOINS ADULTES**

10' Etat des lieux de l'action filière  
Nadia Belmatoug, Rhumatologue, médecin expert de la filière G2m

15' Retour expérientiel de la transition pour les patients avec une MHM  
François Maillot, interniste, CHU Tours

14h10 Questions/Réponses  
15'

**14h25 PRÉSENTATION DU CAHIER ORPHANET : « VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE EN FRANCE »**

10' Ambra Pühler, Orphanet Editorial Assistant

**14h35 DISPOSITIFS ET PRESTATIONS POUR LES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES**

Stéphanie Morel-Leder, assistante sociale du CRMR Wilson, Paris  
Virginie Leboeuf, assistante sociale, APHP Necker

15' Aides financières et prises en charge (100%, AJPP, AEEH, AAH, PCH – Congés aidants)

10' MHM et vie scolaire

10' Maladie de Wilson et vie professionnelle

15h10 Questions/Réponses  
15'

15h25 Conclusion  
Pascale De Lonlay, coordinatrice Filière G2m



 **Maladies rares  
Héréditaires du  
Métabolisme**  
Filière nationale de santé