



Assemblée Générale

Vendredi 31 mars 2023
par visioconférence

SESSION DU MATIN

MODÉRATION :

Laurent GOUYA, médecin coordinateur du centre national des Porphyries – Hôpital Louis MOURIER, Colombes

Claire DOUILLARD, médecin, centre de référence MHM, Lille

Loïc LALIN, président de l'association « Les Feux Follets »

9h30 - 10h15 **Bilan 2022 et perspectives 2023**

Pascale de LONLAY - Coordinatrice de la filière G2m

10h15 - 10h30 Discussion

10h30 - 11h15 **Intervention DGOS : campagne de labellisation CRMR et CCMR, financement des centres, PNMR4, campagne de labellisation filières**

Anne-Sophie LAPOINTE, Cheffe de projet mission maladies rares à la DGOS

11h15 - 11h30 Discussion

11h30 - 11h50 **Intervention de l'Alliance Maladies Rares : La place de l'alliance dans le paysage des maladies rares**

Paul GIMENES, Directeur général de l'Alliance maladies rares

11h50 - 12h05 Discussion

12h05 - 12h35 **Intervention de la BNDMR : Accès aux données, valorisation et lien avec la Cnam (histoire naturelle ALD17)**

Anne-Sophie JANNOT, directrice médicale de la cellule opérationnelle de la BNDMR

12h35 - 12h50 Discussion

12h50

PAUSE DEJEUNER

SESSION DE L'APRES-MIDI

MODERATION

Jérôme AUSSEIL, biologiste/chercheur CHU Toulouse, groupe de travail Recherche Filière G2m
Fanny MOCHEL, médecin responsable du centre de référence MHM – Hôpital La Pitié Salpêtrière, Paris
Coralie DUTANG, membre de l'Association Francophone des Glycogénoses (AFG)

14h00 - 14h30 **Rôle d'OrphanDev dans le domaine de la recherche clinique et du médicament**

Florence COCQUEEL-TIRAN, Cheffe de projet d'OrphanDev AP-HM

14h30 - 14h45 Discussion

14h45 - 15h15 **Intervention de l'ANSM : Bilan à 18 mois de l'entrée en vigueur de la réforme des accès dérogatoires aux médicaments**

Kévin FOURNIER, Chef du pôle accès précoce et accès compassionnel, ANSM

15h15 - 15h30 Discussion

15h30 – 15h40 Pause

15h40 - 15h45 **Traitements innovants dans la phénylcétonurie**

François LABARTHE, responsable CRMR MHM polyvalentes, Tours

15h45 - 15h50 **Traitements innovants dans les maladies lysosomales**

Bénédicte HERON, coordinatrice CRMR MHM lysosomales, Paris

15h50 - 15h55 **Utilisation de givosiran dans les porphyries hépatiques aiguës**

Antoine POLI, CRMR Porphyries, Colombes

15h55 - 16h00 **Etude de phase I/II dans la maladie de Menkès**

François FEILLET, responsable CRMR MHM polyvalentes, Nancy

16h00 - 16h05 **Traitement par dapagliflozine dans les GSD Ib et les G6PC3**

Jean DONADIEU, coordinateur CR des neutropénies chroniques CHU Trousseau Paris et Filière MaRIH

16h05 - 16h20 Discussion

16h20 - 16h25 **Traitement par manganèse dans certains CDG**

François FOULQUIER, CNRS et Unité de glycobiochimie structurale et fonctionnelle Université Lille

16h25 - 16h30 **Traitement par pegzilarginase dans les déficits en arginase I**

Anaïs BRASSIER, CRMR MHM polyvalentes CHU Necker, Paris

16h30 - 16h35 **Traitements innovants dans les GSD III et la maladie de Crigler-Najjar**

Philippe LABRUNE, coordinateur CRMR MHM hépatiques, Clamart

16h35 - 16h40 **Nouvelle thérapeutique dans la maladie de Wilson**

Eduardo COUCHONNAL, responsable CRMR maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre, Lyon

16h40 - 16h55 Discussion

16h55 CLOTURE DE LA JOURNEE