



JOURNÉE DE LA PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES

AP-HP. Université Paris-Saclay

VENDREDI 20 MAI 2022

CITÉ INTERNATIONALE UNIVERSITAIRE DE PARIS

FONDATION DES ETATS-UNIS

15, Boulevard Jourdan - 75014 Paris

9h00 - Café d'accueil

LE LIEN VILLE-HÔPITAL DANS LES MALADIES RARES

9h30 - Discours d'ouverture : état des lieux PNMR3

Anne Sophie Lapointe, cheffe de projet - mission maladies rares | Direction Générale de l'Offre de Soins
Vincent Vauchel, chef de projet adjoint - mission maladies rares | Direction Générale de l'Offre de Soins
Delphine Lux, directrice de la recherche, de l'innovation et du mécénat
Groupe hospitalo-universitaire AP-HP. Université Paris-Saclay

LES RÉSEAUX DE SANTÉ

10h00 - RESeau des Rhumatismes Inflammatoires Pédiatriques (RESRIP)

Chrystelle Hascoët, directrice RESRIP

10h30 - Réseau Francilien de Soins des Enfants Drépanocytaires (RoFSED)

Alizée Sterlin, infirmière coordinatrice RoFSED
Michel Anselme, patient expert RoFSED

11h00 - Pause-café

SENSIBILISATION DES PROFESSIONNELS DE SANTÉ AUX MALADIES RARES

11h15 - Les outils à disposition des patients et médecins libéraux

Dr Ana Rath, directrice Orphanet-INSERM

Dr Laurence Houdouin, responsable médicale - chargée d'écoute et d'information | Maladies Rares Info Service

11h40 - Rôle de l'Alliance Maladies Rares et retour sur les journées de sensibilisation des professionnels de santé

Élodie Crépieux, responsable actions régionales | Alliance Maladies Rares

12h00 - Retour d'expérience sur la prise en charge des maladies métaboliques hépatiques entre ville et hôpital

Pr Philippe Labrune, co-coordonateur médicale

Plateforme d'expertise maladies rares AP-HP. Université Paris-Saclay

Dr Clémentine Specht, pédiatre libéral

12H30 - LES SIMULATEURS D'AIDES FINANCIÈRES ET SOCIALES DESTINÉS AUX ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Pascal Mode et Agnès Farrugia, représentants des associations de patients

Plateforme d'expertise maladies rares AP-HP. Université Paris-Saclay

13h00 - Pause déjeuner

MALADIES RARES ET COVID-19

14H30 - RETOURS D'EXPÉRIENCE DES CENTRES MALADIES RARES FACE À LA PANDÉMIE COVID-19

- **Réponse immunitaire post-vaccin COVID chez les patients atteints de maladies systémiques auto-immunes rares sous rituximab**

Pr Xavier Mariette, coordonnateur du centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France | Hôpital Bicêtre AP-HP

Dr Samuel Bitoun, rhumatologue | Hôpital Bicêtre AP-HP

- **Conséquences de l'épidémie sur la prise en charge des patients atteints de maladies neuromusculaires**

Pr Pascal Laforêt, coordonnateur du centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France | Hôpital Raymond-Poincaré AP-HP

- **COVID-19 chez les patients souffrant d'hypertension pulmonaire : une étude de cohorte prospective nationale**

Pr David Montani, coordonnateur du centre de compétence des maladies pulmonaires rares (de l'adulte) Hôpital Bicêtre AP-HP

- **Le syndrome inflammatoire multisystémique pédiatrique (PIMS) au fil des vagues de COVID-19 : données de la JIR cohorte**

Dr Caroline Galeotti, rhumatologue au centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire | Hôpital Bicêtre AP-HP

16h30 - Clôture

INSCRIPTION GRATUITE ET OBLIGATOIRE

