



JOURNÉE MALADIES RARES

29 février 2024
9h-17h
Grands Salons
de l'Hôtel de Ville de Nancy

PROGRAMME

8h30 **Ouverture** des portes au public café d'accueil
et visite libre des stands

9h30 - 9h45 **Introduction**

Mathieu KLEIN, *maire de Nancy*
Arnaud VANNESTE, *directeur général du CHRU de Nancy*
Pr Marc DEBOUVERIE, *président de la Commission médicale
de l'établissement (CME) du CHRU de Nancy*
Virginie CAYRÉ, *directrice de l'Agence régionale de santé (ARS) Grand Est*

9h45 - 10h15 **Conférence 1 « Il était une fois les maladies rares »**

Quelle politique nationale et régionale des maladies rares ?
Valérie STEVANCE, *chargée de mission politique régionale de santé, ARS Grand Est*

Quelle prise en charge des maladies rares sur le territoire Lorrain ?
Présentation des centres d'expertise et de la plateforme Lorraine
affections rares (LARA) du CHRU de Nancy.
Dr Laëtitia LAMBERT, *réfèrent médical de LARA, chef de service de génétique
clinique, CHRU de Nancy*

10h15 - 10h45 **Pause-café et visite libre des stands**

10h45 - 12h **Conférence 2
De l'errance au diagnostic : quel parcours de soins ?**

L'importance du dépistage néonatal ?
Dr Émeline RENARD, *pédiatre au CHRU de Nancy, coordonnateur de 4 centres
de compétences maladies rares*

Parcours de soins (Enfant)

Témoignage de Césarine SCHRAPPFER (*maman d'un petit garçon
atteint du syndrome de Williams*) et Dr Laëtitia LAMBERT,
*coordonnateur du Centre de référence constitutif anomalies
du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion
(CLAD Est), CHRU de Nancy*

Parcours de soins (Adulte)

Témoignage de Marie MARCHAL, *patiente partenaire du CHRU de Nancy
et membre de l'association AFSED (Association française des syndromes
d'Ehlers-Danlos)* et Pr Stéphane ZUILY, *médecin du Centre de compétences
maladies artérielles rares de Lorraine, CHRU de Nancy*

12h - 12h30 **Conférence 3
Du diagnostic à l'innovation thérapeutique**

Témoignage patient sur le traitement multimodal de l'hypertension pulmonaire
thromboembolique chronique (HTP-TEC), et Pr Ari CHAOUAT, *coordonnateur du
Centre de référence constitutif de l'hypertension pulmonaire (Pulmotension),
CHRU de Nancy*

12h30 - 13h30 **Visite libre des stands et déjeuner libre**

13h30 - 14h Animation lecture
par Adel BOUNIF, *parent d'une jeune fille porteuse du syndrome de Dravet*

14h - 15h **Conférence 4
Quels droits et statut pour les maladies rares ?**

- Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)
intervenant à venir
- Caisse Primaire d'Assurance Maladies (CPAM) - intervenant à venir
- Alliance Maladies Rares - Sandrine GENNARI

15h - 15h30 **Pause-café et visite libre des stands**

15h30 - 16h30 **Table ronde - Mieux vivre avec une maladie rare**

- Céline CHENUÉL, *infirmière coordinatrice du programme d'Éducation thérapeutique
des patients (ETP) au Centre de ressources et de compétences des maladies
hémorragiques constitutionnelles*
- Dr Laure GENET, *M.A.S. Maison d'Accueil Spécialisée Épilepsies Grand'Est*
- Pascale GERARD, *aidant et membre de l'association ARSLA*
- Émilien MICAUD, *patient et bénévole à l'AFM Téléthon (Association Française pour la Myopathie)*
- Dr Maud MICHAUD, *coordonnateur du Centre de référence constitutif maladies rares
pour les maladies neuromusculaires, CHRU de Nancy*
- Laurent OBRINGER, *Directeur de la M.A.S. (Maison d'Accueil Spécialisée) Huntington,
Association Fondation Bompard*
- Caroline RICHARD, *pilote de l'Équiperelais handicap rare (ERHR) Nord Est*

16h30 - 17h **Conférence 5 Quel accompagnement psychologique
pour les maladies rares ?**

Emmanuelle BUSCH, *psychologue*

17h **Clôture de la journée**
Animation musicale par l'Association Street Harmony de Nancy

#rarediseaseday #jmr

Tout public
Sans inscription
Entrée gratuite

Pour tout accès PMR, merci de nous contacter :
maladiesrares@chru-nancy.fr