



WEBINAIRE

LA GRANDE AVENTURE DES MALADIES RARES

PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES

AP-HP.SORBONNE UNIVERSITÉ



MERCREDI

15 MARS 2023

18H À 19H

OUVERT
À TOUS

Visioconférence Zoom :

<https://bit.ly/3XRk0FZ>



PROGRAMME

18h00 Introduction

Christine WELTY, Directrice AP-HP.Sorbonne Université
Pr Bruno RIOU, Doyen de la Faculté de médecine Sorbonne Université
Pr Annick CLEMENT, Coordinatrice de la plateforme d'expertise maladies rares AP-HP.Sorbonne Université

18h10 Interventions des équipes maladies rares Modératrices : Irène NETCHINE, Michelle ROZENZWAJG

Parcours de soins et éducation thérapeutique des patients présentant un syndrome de Turner
Pr Sophie CHRISTIN-MAITRE, CRMR maladies endocriniennes de la croissance et du développement, hôpital Saint-Antoine

Avancées de la génomique dans les cardiomyopathies
Pr Philippe CHARRON, CRMR cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares, hôpital Pitié-Salpêtrière

Contribution de la métabolomique et de l'intelligence artificielle au diagnostic des maladies rares
Dr Antonin LAMAZIERE, Département de métabolomique clinique, hôpital Saint-Antoine

Pathologies respiratoires rares pédiatriques et rôle des familles
Pr Nadia NATHAN, CRMR RespiRare, hôpital Trousseau

Les cellules souches dans les maladies d'empreinte : un modèle au top ?
Dr Eloïse GIABICANI, CRMR maladies endocriniennes de la croissance et du développement, hôpital Trousseau

Errance diagnostic et prise en charge des maladies auto-inflammatoires
Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE, CRMR maladies auto-Inflammatoires et amyloses inflammatoires, hôpital Tenon

Nouvelles approches thérapeutiques dans les maladies neuro-musculaires
Dr Teresinha EVANGELISTA, ERN rare neuromuscular diseases, institut de myologie, hôpital Pitié-Salpêtrière

19h00 Conclusion