



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

9h **Animation musicale**
Anaïs GILSON, étudiante violoniste

9h30 - 9h45 **Introduction**
Marc TENENBAUM, adjoint délégué à la santé
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, référent 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 de Marceline KAPURAL (patiente) 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)
Dr HILY Véronique, médecin MDPH 54
- Assurance Maladie
Drs Doris THIRIOT et Anne SIMON, Echelon local du service médical 54 (ELSM)
BAUER Christelle, Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM)
- Alliance Maladies Rares
Laura BENDAVID, responsable des actions régionales
Sandrine GENNARI, bénévole

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

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

- Céline CHENUVEL, 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 MICARD, 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'Équipe relais 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



Nancy,

