



**LE JEUDI 27 FÉVRIER 2025  
DE 13H30 À 20H**



# **1ÈRE JOURNÉE SCIENTIFIQUE DE LA FÉDÉRATION MALADIES RARES ANGEVINE**

**Au CHU d'Angers, Bâtiment Larrey 2  
4 rue Larrey 49 100 Angers**



**Inscriptions**

**Programme**

13h30 Accueil, café de bienvenue

14h Ouverture de la journée

Professeur Estelle Colin, Cheffe de Service de Génétique médicale  
Coordinatrice de la Fédération Maladies Rares du CHU d'Angers

14h15 - 17h Carte blanche aux centres experts maladies rares

Présentation des CRMR épilepsies rares et CCMR maladies neuro-inflammatoires  
Professeur Patrick VAN BOGAERT

Présentation du CRMR des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest  
Professeur Estelle COLIN

L'hypothyroïdie congénitale en 2025  
Docteur Lucie LEVAILLANT, CRMR de la Thyroïde et des Récepteurs Hormonaux et CRMR de l'Hypophyse

Nouvelles perspectives en Education Thérapeutique du Patient (ETP) - L'exemple du PXE en dermatologie  
Hélène HUMEAU, infirmière et Cécile AUTHIER, infirmière coordinatrice sur l'unité ETP - Centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)

Présentation du CRMR Sclérose Latérale Amyotrophique et maladies rares du motoneurone  
Professeur Julien CASSEREAU

Les maladies rares en pneumologie, l'organisation des soins, localement et sur le territoire  
Professeur Frédéric GAGNADOUX et Docteur Pascaline PRIOU, Centre de ressources et de compétences sur la mucoviscidose

17h - 17h30 Pause et visite des stands

17h30 - 18h15 La recherche dans les maladies rares

Présentation de la Fondation maladies rares et des appels à projets  
Gaëlle DOMBU SMEETS, responsable régional

Du diagnostic au traitement. Le parcours d'une maladie rare  
Guy LENAERS, directeur de l'unité Mitovasc, Mitolab

FHU Genomeds  
Amandine CHARRENTON, chef de projet

18h15 - 19h30 Table ronde : Le lien ville-hôpital,  
un enjeu crucial pour un parcours de soin de qualité  
Modération : Professeur Estelle Colin

Quelles orientations du Plan National Maladies Rares 4 ?  
Sur quels retours d'expériences et dispositifs s'appuyer ?  
Quels enjeux et perspectives pour demain ?

Professeur Christophe VERNY, président de la Commission Médicale d'Établissement (CME) du CHU d'Angers / Chef du service de neurologie adulte / Médecin coordinateur des CRMR Huntington et neurogénétique et de la Filière Brain Team

Docteur Jacques DENIS-LAROQUE, Agence régionale de Santé des Pays de la Loire

Professeur Mickaël DINOMAS, pilote mission Handisanté 49 / Médecin coordinateur du CCMR DI polyhandicap

Sophie BERNICHTSTEIN, chef de projet de la filière Brain-Team

Manon VIALLE-SOUBRANNEE, ergothérapeute / Pauline DAERON, infirmière - Equipe Neuro-Rare CHU Angers

Mathieu FERTE, responsable PRIOR Maladies rares

Yannick TIJOU, animateur du Réseau Cokillaje, le réseau des professionnels de santé de rééducation de l'enfant en Pays de la Loire

Dr Denis FARGES, médecin généraliste impliqué dans le parcours de soin STB

19h30 - 20h Cocktail dinatoire et visite des stands



Avec le soutien de ...

