



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