

14^e JOURNÉE

MALADIES RARES ET MÉTABOLIQUES

SUR LE THÈME DES

**INNOVATIONS ET MALADIES RARES PÉDIATRIQUES,
DU DÉPISTAGE À LA PRISE EN CHARGE**

VENDREDI 28 JUIN 2024 – 8H30 – 16H30
CENTRE DIOCÉSAIN – BESANÇON

COMITÉ D'ORGANISATION

C. ALTUZARRA – D. AMSALLEM – J. PIARD – K. MORETTO – J. MIRETTE – G. THIRIEZ

LOGISTIQUE

M^{me} LORET

INSCRIPTION PAR COURRIEL

maladiesrares-pediatrie@chu-besancon.fr

PROGRAMME

MATINÉE

8h30 Accueil

9h00 Dépistage néonatal des maladies métaboliques

D^r Jean-Baptiste Arnoux

*Centre de référence associé des maladies métaboliques
Hôpital Necker – Paris*

9h45 1 cas clinique

9h55 Projet PERIGENOMED Bourgogne-Franche-Comté :
extension du dépistage néonatal

> L'extension du dépistage néonatal du point de vue de la SFDN

P^r Frédéric Huet – Président SFDN

> Présentation du projet PERIGENOMED

*P^r Olivier Faivre – FHU TRANSLAD et INSERM UMR 1231 Dijon
Centre de référence anomalies du développement
et syndromes malformatifs*

10h55 Discussion

11h10 Pause café – Visite des stands

11h20 Avancées thérapeutiques récentes
pour les maladies lysosomales

P^{re} Bénédicte Heron

*Centre de référence des maladies métaboliques
Hôpital Trousseau – Paris*

12h05 2 cas cliniques

12h25 Discussion

12h35 Pause déjeuner

APRÈS-MIDI

13h30 Nouvelles thérapeutiques médicamenteuses utilisées dans les épilepsies rares

D^{re} Nicole Chemaly

Centre de référence d'épilepsie rares

Hôpital Necker - Paris

14h15 2 cas cliniques

14h35 Discussion

14h50 Pause café - Visite des stands

15h00 Thérapie génique pour les maladies musculaires et/ou nouveaux traitements

Pr Quijano Roy

Centre de référence associé des maladies neuromusculaires

Hôpital de Garches - Paris

15h40 2 cas cliniques

16h00 Discussion

16h30 Fin de la journée

INSCRIPTION

☐ Madame ☐ Monsieur

Nom : Prénom :

Établissement :

☐ participera à la 14^e journée des maladies rares et métaboliques

☐ Journée complète ☐ Matinée ☐ Après-midi

☐ sera présent au buffet

Merci de confirmer si votre présence est de 8h30 à 16h30h,
uniquement la matinée ou uniquement l'après-midi ;
cela permettra à tous nos confrères de profiter au maximum
des différentes conférences proposées.

Pour des raisons de logistique,
nous vous remercions de votre réponse par mail :
maladiesrares-pediatrie@chu-besancon.fr

Renseignements : **03 81 21 81 58**

**Inscription gratuite à la journée et au buffet
dans la limite des 80 places disponibles.**

Parking de la mairie à proximité.

PARTENAIRES

