



Maladies Rares & lien ville-hôpital : Comment reconnaître précocement celles que nous pouvons traiter ?

1 & 2 décembre 2023

LE GALET, Hôpital Pasteur 2
CHU de Nice

Comité d'organisation :

- CHU NICE (Pr S. SACCONI, Dr N. MARTIS, A. SLIOUI)
- AP-HM (Pr S. ATTARIAN, Pr B. CHABROL)
- PEMR RESILIENCE (S. ACHIOU)

Avec le soutien de :



VILLE DE NICE

PROGRAMME

MALADIES RARES, LIEN VILLE-HÔPITAL : COMMENT RECONNAÎTRE
PRECOCEMENT CELLES QUE NOUS POUVONS TRAITER ?



Vendredi 1 décembre 2023

📍 **LE GALET, Hôpital Pasteur 2, CHU
de Nice : présentiel et à distance**

13H45-14H00 Accueil des participants

14h00 – 14h15: Introduction: Pr Jacques LEVRAUT (Président de la CME, CHU de Nice), Dr Laurent SACCOMANO, (médecin vasculaire, Président de l'URPS ML PACA) , Pr Jean DELLAMONICA (Doyen de la faculté de médecine, Université Côte d'Azur), M Rodolphe BOURRET (Directeur Général du CHU de Nice); M Christian ESTROSI (Maire de la ville de Nice)

14h15 – 14h25: Présentation de la PEMR RESILIENCE: Pr Véronique PAQUIS, (Responsable PEMR RESILIENCE et Coordinateur de CRMR Mitochondriales de l'enfant à l'adulte, CHU de Nice)

14h25 – 14h35: Ouverture du workshop - Pr Sabrina SACCONI (Responsable du CRMR Neuromusculaires et du CCMR Neurogénétiques, CHU de Nice) ; Dr Nihal MARTIS (Médecin interniste, CHU Nice)

14h35 – 15h00: L'errance diagnostic : le point de vue des malades ; Dr Arnaud CAUPENNE (AFM-Téléthon)

SESSION DIAGNOSTIC

Modération : Pr Sabrina SACCONI / Dr Nihal MARTIS

15h00 – 15h20: Les erreurs innées du métabolisme chez l'enfant : quand et pourquoi y penser ? Dr Christian RICHELME (Pédiatre, Hôpital Lenval , CHU Nice)

15h20 – 15h40: Maladie de Gaucher, Mucopolysaccharidose type I (MPS I) Dr Julien NEVEU (Pédiatre, Hôpital Lenval CHU Nice)

15h40 – 16h00 : Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD), Dr Julien NEVEU (Pédiatre, Hôpital Lenval CHU Nice) & Dr Nihal MARTIS (Médecin interniste, CHU Nice)

16h00 – 16h20 : Maladie de Pompe Dr Caroline PERRIARD (Pédiatre, Hôpital Lenval CHU Nice) & Pr Sabrina SACCONI (Neurologue, CHU Nice)

16h20 – 16h40 : Maladie de Fabry Pr Dominique GERMAIN (Généticien, AP-HP)

16h40 – 17h00 : Pause-Café et visite des stands

17h00 – 17h40 : Table ronde avec les associations des patients

Modérateurs: Dr Christian RICHELME (Pédiatre, Hôpital Lenval CHU Nice); Dr Pierre-Yves JEANDEL (Médecin Interniste, CHU Nice)

Participants: Mme Najya BEDREDDINE (Association Maladie de Fabry); M Denis LE BASTARD (Vaincre les Maladies Lysosomales); M Olivier CAVALLERO (Association Francophone des Glycogénoses)

17h40-18h40 : Symposium SANOFI :

« Des outils pratiques d'aide au diagnostic de maladies rares »

Pr Sabrina SACCONI (Neurologue, CHU Nice)

Cocktail dinatoire

PROGRAMME

MALADIES RARES, LIEN VILLE-HÔPITAL : COMMENT RECONNAÎTRE
PRECOCEMENT CELLES QUE NOUS POUVONS TRAITER ?



Samedi 2 décembre 2023



**LE GALET, Hôpital Pasteur 2, CHU
de Nice : présentiel et à distance**

08H45-9H00 Accueil des participants

SESSION DIAGNOSTIC

Modération : Pr Shahram ATTARIAN / Dr Viviane QUEYREL

09h00 – 09h20 : Amylose familiale Pr Shahram ATTARIAN (Neurologue, AP-HM)

09h20 – 09h40 : Amylose cardiaque Dr Delphine BAUDOUY (Cardiologue, CHU Nice)

09h40 – 10h00 : Amyotrophie spinale Dr Emmanuelle SALORT-CAMPANA (Neurologue, AP-HM)

10h00 – 10h20 : Pause-Café et visite des stands

10h20 – 10h40 : Myotonie non dystrophique Dr Savine VICART (Neurologue, AP-HP)

10h40 – 11h20 : Myasthénie auto-immune Pr Sabrina SACCONI (Neurologue, CHU Nice)

11h20 – 12h20 : Table ronde avec associations de patients :

Modérateurs: Dr Haïel ALCHAAR (Neurologue libéral, Nice) & - M Taycir SKHIRI, Directeur Adjoint, Centre d'Innovation et d'Usages en Santé

Participants: Mme Veronique MARRUCHELLI (AFM-Téléthon); Mme Agnès FARRUGIA (Association Française contre l'Amylose); Mme Marie Christine OUILLADE (Groupe d'intérêt SMA, AFM-Téléthon); Dr Nathalie TIEULIE (Médecin interniste, CHU Nice)

12h20 – 13h40 : Pause-déjeuner

SESSION THERAPEUTIQUE

Modération : Pr Brigitte CHABROL / Pr Claude DESNUELLE

13h40 – 14h00: Maladie de Gaucher Pr Albert TRAN (Gastro-entérologue, Hépatologue, CHU Nice)

14h00 – 14h20 : Mucopolysaccharidose type I (MPS I) & Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD) Pr Brigitte CHABROL (Pédiatre, AP-HM) & Dr Sarah LECHTMAN (Médecin interniste, CHU Nice)

14h20 – 14h40 : Maladie de Pompe Pr Pascal LAFORET (Neurologue, AP-HP)

14h40 – 15h00 : Maladie de Fabry Pr Dominique GERMAIN (Généticien, AP-HP)

15h00 – 15h20 : Pause-Café et visite des stands

15h20 – 15h40 : Myotonies non dystrophiques Pr Yann PEREON (Neurologue, CHU Nantes)

15h40 – 16h00 : Amylose familiale et cardiaque Dr Angela PUMA (Neurologue, CHU Nice) & Dr Delphine BAUDOUY (Cardiologue, CHU Nice)

16h00 – 16h20 : Amyotrophie spinale (SMA) Dr Pascal CINTAS (Neurologue, CHU Toulouse)

16h20 – 16h40 : Myasthénies auto-immunes Dr Anthony BEHIN (Neurologue, AP-HP)

16h40 – 17h10 : Discussion finale

Test interactif et remise de fiches-résumé