

# Journée Internationale des Maladies Rares

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares  
de l'AP-HM, l'Institut Marseille Maladies  
Rares et l'Alliance Maladies Rares PACA-  
Corse s'associent pour sensibiliser aux  
maladies rares



**Inscription gratuite  
mais obligatoire**

Lien ci-dessous



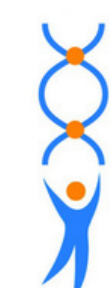
## INFORMATIONS PRATIQUES



**VENDREDI 28 FEVRIER 2025, 9H30-16H**



**Amphithéâtre HA1,  
Hôpital de la Timone,  
264 Rue Saint-Pierre, Marseille 13005**



Plateforme d'expertise  
**Maladies Rares**  
Hôpitaux Universitaires de Marseille

**Hôpitaux  
Universitaires  
de Marseille** | **ap  
hm**

**amU** MarMaRa  
Aix Marseille Université



**Alliance  
maladies rares**  
UNIS POUR VAINCRE





# Journée Internationale des Maladies Rares

## PROGRAMME

**Vendredi 28 Février 2025**  
**Amphithéâtre HA1, Hôpital de la Timone**

<b>9H30</b>	Café d'accueil
<b>10H-10H10</b>	<b>Introduction - Pr Brigitte CHABROL et Mme Emilie GARRIDO-PRADALIE</b> , Responsables de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares de l'AP-HM ; <b>Dr Frédérique MAGDINIER</b> , Directrice de l'Institut MarMaRa et du laboratoire MMG ; <b>Mme Maggy SURACE</b> , Présidente HTaP France
<b>10H15-11H10</b>	<b><u>Première session : Quels traitements pour les maladies rares ?</u></b> <b>La thérapie génique</b> 1- Thérapie génique : Mythe, Rêve, Réalité - Dr Marc BARTOLI 2- Projets cliniques de thérapie génique en neuropédiatrie - Dr Cécile HALBERT, Dr Flavia PIAZZON 3- Interview de patients maladies rares [vidéo]
<b>11H10-11h30</b>	Accès aux nouvelles thérapies à l'AP-HM - Dr Bertrand POURROY, Dr Véronique BOURGAREL
<b>11h30-11H50</b>	Repositionnement des molécules et pléothérapie : une stratégie toujours d'actualité en 2025 - Pr Shahram ATTARIAN
<b>11h50-12H</b>	<b>Espace Rencontre Maladies Rares : ouverture d'une permanence pour les patients</b>
<b>12H-14H</b>	<b><u>Pause déjeuner - Visite des stands d'associations &amp; partenaires</u></b> <i>Alliance Maladies Rares, HTaPFrance, Association AMLA, Association APAISER S et C, Réseau Lucioles, Association Francophone des Glycogénoses, Association Française des Dysplasies Ectodermiques, Association Française de la Maladie de Fanconi, Association Française du Syndrome d'Ondine, afa Crohn RCH France, Lupus France, Association GRANDIR, Association Soliane, RecherchThon, AtmosR, ...</i>
<b>14H-14H10</b>	<b><u>Deuxième session : Les patients au coeur de la Recherche</u></b> La recherche participative dans les maladies rares : pour qui? comment? pourquoi? - Dr Nathalie LALEVÉE
<b>14H10-14H30</b>	Un exemple de collaboration entre le laboratoire MMG et l'association AFSSO pour la recherche de nouveaux traitements dans le syndrome d'Ondine - Dr Jean-Charles VIEMARI (introduction par Xénia PROTON DE LA CHAPELLE)
<b>14H30-14H50</b>	Formation des patients à la recherche - Mme Marion MATHIEU (TOUS CHERCHEURS)
<b>14H50-15h20</b>	<b>Les programmes d'éducation thérapeutique (ETP) à l'AP-HM</b> 1- Etat des lieux des ETPs dans les centres maladies rares - Dr Marie-Claude LAGUANELLE 2- Présentation de programmes ETP dans les centre maladies rares <ul style="list-style-type: none"><li>• Sclérodémie (Adultes) - Pr Brigitte GRANEL</li><li>• Drépanocytose (Adultes) - Mme Imane AGOUTI</li><li>• Troubles sphinctériens (Enfants) - Dr Mirna HADDAD</li><li>• Insuffisance hypophysaire et surrénalienne (Enfants) - Dr Sarah CASTETS</li></ul>
<b>15H20-15h30</b>	<b>Conclusions - Pr Brigitte CHABROL et Mme Emilie GARRIDO-PRADALIE</b> , Responsables de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares de l'AP-HM ; <b>Dr Frédérique MAGDINIER</b> , Directrice de l'Institut MarMaRa et du laboratoire MMG