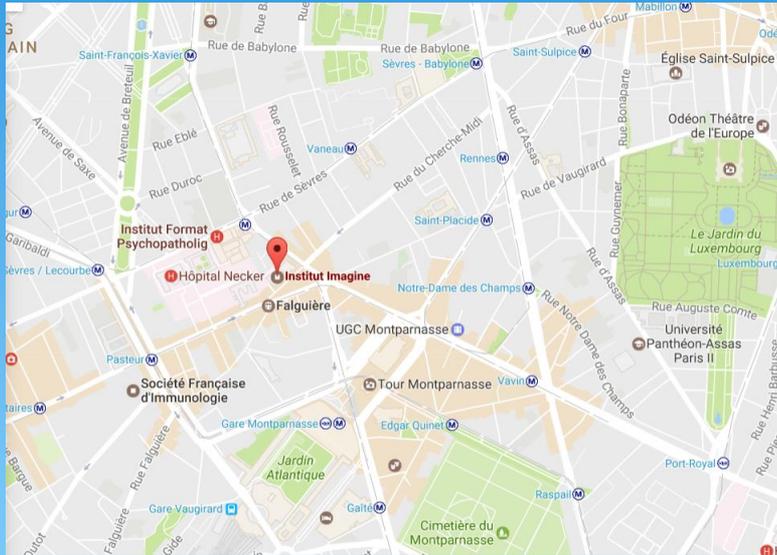


# Plan d'accès

## INSTITUT IMAGINE

24 Boulevard du  
Montparnasse  
75015 Paris



**POUR VOUS INSCRIRE**  
Mail: [azza.khemiri@aphp.fr](mailto:azza.khemiri@aphp.fr)

# PROGRAMME

## Réunion de Travail Centres de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme Ile de France - Associations de patients

**VENDREDI 22 SEPTEMBRE 2017**



*Avec l'aimable participation des laboratoires:*



## 8h45 – Accueil des participants

### 9h15 – CRMR et ERN – Renouvellement de labellisation

Pr. B. CHABROL, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme (CRMHM)  
Hôpital La Timone-Marseille

*Modération: Mr. SIREAU -Association ALCAP, Dr. JB ARNOUX*

### 9h35 Nouveautés recherche et traitement :

Dr. M. SCHIFF, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme – Hôpital Robert Debré

### 9h50 Présentations des activités recherche des associations de patients

### 10h10 Point sur la recherche CRMHM Ile de France

Représentants des centres de références IDF

### 10h30 Relations CRMHM avec l'EUROPE en particulier réseau européen MetabERN

Association Francophone des Glycogénoses Mme A. HUGON  
Dr. N. BELMATOUG, Centre de référence des maladies lysosomales (CRML) – Hôpital Beaujon

*Pause Café*



*Modération: Mme F. TISSOT -Association contre les maladies mitochondriales, Dr. M. SCHIFF*

### 11h20 Observance aux traitements : complexité, repérage et prise en charge

Mme. E. JACQUELET, Dr. F. WOIMANT, Centre de référence de la maladie de Wilson - (CRMW) – Hôpital Lariboisière

### 11h40 Gestion des médicaments autorisés et non autorisés: législation et nouveaux traitements

Pr. L. GOUYA, Centre de référence des porphyries et anémies rares du métabolisme du fer – Hôpital Louis Mourier

### 11h55 ETP CRMR Maladies Métaboliques Héréditaires du métabolisme Formation ETP

Dr. C. GODOT- Unité Transversale d'Education Thérapeutique  
**Hôpital de jour de suivi pluridisciplinaire neuro-métabolique**  
L. FRANCOIS et M. SCHIFF  
**Education thérapeutique , Régime et atelier cuisine , « Q/R resto »**  
Dr. J.B. ARNOUX, et équipe Necker

### 12h20 Vacances: Check-list

Mr. F. MARRE - Association les enfants du jardin- et Dr C. WICKER

### 12h40 Témoignage de parents

Mme A. FEUILLEBOIS

## 13h00 – Pause déjeuner



*Modération: Mr LEFEBVRE - Association Ensemble contre la Tyrosinémie , Pr. Pascale DE LONLAY*

### 14h00 Certificats d'urgence et outils: Harmonisation nationale et outils?

Pr. P. DE LONLAY, CRMHM - Hôpital Necker – Mme V. RICHARD,  
Coordinatrice de parcours de santé-Hôpital Necker

### 14h15 MDPH: les principaux points concernant les MDPH ainsi que les travaux menés avec les filières maladies rares,

Dr F. TALLIER, Expert médical secteur personnes handicapées, Direction de la Compensation Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie

### 14h50 ALD Maladies héréditaires du Métabolisme: quelles adaptations proposer?

Dr JL. TOURET, Caisse Nationale d'assurance Maladie

### 15h25 Les situations de handicap rare : le reflet du besoin d'innovation dans l'organisation sociale et médico-sociale

Pr. P. DE LONLAY, Mme S. CARABEUX, Pilote Equipe Relais Handicaps Rares Ile-de-France

*Pause café*



*Modération: Mme A. HUGON- Association Francophone des Glycogénoses Dr. N. BELMATOUG*

### 16h05 Contrat de traitements: Enzymothérapies - maladies lysosomales

Dr. B. HERON, CRML – Hôpital Trousseau

### 16h25 Effets secondaires ERT en vue d'une ERT à domicile

Dr. S. PICHARD, CRMHM – Hôpital Robert Debré

### 16h50 Conclusion de la journée