

Vendredi 7 novembre 2025

RENCONTRE SCIENTIFIQUE



LIEU : À DÉFINIR



@FILIÈRE FAVA-MULTI



@FAVAMULTI



@FILIÈRE DES MALADIES
VASCULAIRES RARES FAVA-MULTI



@FILIÈRE FAVA-MULTI

9h30

«TRANSITION ET MALADIES VASCULAIRES RARES »**L'existant dans la filière**

- L'ETP Marfan ado - Yves Dulac - 10min + 5min de questions
- Séjour thérapeutique - Mon lymphœdème en vacances - Stéphane Vignes - 10min + 5min de questions
- Livre « La maladie de Rendu-Osler tu connais ? » - Sylvie Fourdrinoy - 10min + 5min de questions
- Consultation ado CRMR AVS - Annouk Bisdorff - 10min + 5min de questions

10h30

PAUSE

10h45

Le point de vue des autres filières

- La transition dans une filière majoritairement pédiatrique : Neurosphinx - Célia Crétolle (CRMR MAREP et NeuroSphinx) - 10min + 10min de questions
- La transition dans les cardiopathies congénitales - Laurence Iserin (CRMR M3C) - 10min + 10min de questions

11h25

Le point de vue des associations de patients - 10min

11h35

Echanges sur les actions à mettre en place - 25min

12h

DEJEUNER

13h15

« GENETIQUE »**L'âge du dépistage pré-symptomatique chez l'enfant (lors d'un screening familial)**

- Cadre légal : Quand ? Les différentes recommandations (HAS, agence biomédecine, SFG, comité éthique ?) - Laurence Faivre - 10min
- Le point de vue psychologique - Sylvie Fourdrinoy et Khadija Lalhoul-Laforêt - 10min
- Les pratiques dans chaque réseau de la filière - 15min
- Le point de vue des associations de patients - 10min
- Discussion - 30min

14h30

Les Variants de Signification Inconnue

- Critères de définition VSI et outils de prédiction et de classification des variants - Nadine Hanna - 10min
- Quel VSI faut-il rendre ? - Table ronde, 1 généticien par CRMR - 20min
- Discussion - 30min

15h35

PAUSE

15h50

Les données incidentes

- Les recommandations
 - On fait faire un génome et on trouve un truc pour une autre pathologie : que faire ? - Sylvie Odent - 10min
 - On vous adresse un patient pour un variant pathogène trouvé lors d'une indication autre - Tristan Mirault - 10min
 -

17h

FIN DE LA JOURNÉE