

Vendredi 19 juin 2026

JOURNÉE ANNUELLE



PROGRAMME DE LA JOURNÉE

8h45

ACCUEIL ET CAFÉ ☕

9h35

Mot d'accueil - *Guillaume Jondeau*

9h40

Tour de table de l'ensemble des participants

9h55

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA FILIÈRE

Bilan et actions à venir - Julie Chassagne - 20min

Offre de services de la filière

- ARC – *Céline Rousselie ou Khelidja Kasdi ou Lynda Ben Said ou Amal Ayadi* - 2min
- Communication – *Noa Occansey* - 2min
- Traitements – *Laura Tourvieilhe* - 2min
- Tests fonctionnels – *Nathalie Desire* - 2min
- Psychologues – *Shemsi Berdai ou Annaelle Lalou* - 2min
- Assistante sociale – *Delphine Curis* - 2min
- Data Scientist – ? - 2min
- Questions-réponses - 5min

10h30

PAUSE ☕

10h45

PRÉSENTATION DES ACTIONS COMMUNES ET BASES DE DONNÉES DE CHAQUE RÉSEAU

- AVANCE - Laurent Spelle - 5min + 2min de questions
- Anomalies vasculaires superficielles - Annouk Bisdorff - 5min + 2min de questions
- Lymphoedèmes primaires - Isabelle Quere - 5min + 2min de questions
- Maladie de Rendu-Osler - Sophie Dupuis-Girod - 5min + 2min questions
- Maladies Artérielles Rares - Tristan Mirault - 5min + 2min de questions
- Syndrome de Marfan et apparentés - Guillaume Jondeau - 5min + 2min questions

11h30

PROJETS DES ASSOCIATIONS

- Projet 1 - 5min + 2min questions
- Projet 2 - 5min + 2min questions
- Projet 3 - 5min + 2min questions
- Projet 4 - 5min + 2min questions
- Projet 5 - 5min + 2min questions

12h10

APPLICATION FRANCE MALADIES RARES - Victor Annothiaux - 5min + 5min questions

12h20

DEJEUNER

13h40

PRÉSENTATION DES PROJETS DE RECHERCHE FINANCIÉS PAR LA FILIÈRE EN 2024

- Validation d'un score pronostique du risque d'évolution délétère de l'atteinte hépatique dans la maladie de Rendu Osler - Sophie Rivière - 5min + 5min questions
- Biopsies liquides pour la mise en évidence de mutations somatiques dans les MAV cérébrales sporadiques - Julien Burel - 5min + 5min questions
- BRAVO (Biologie des Rares Variants génétiques BMP9 chez des Patients Rendu-Osler) - Agnès Castan - 5min + 5min questions
- Analyse génomique et transcriptionnelle du locus COL3A1 chez 30 patients ayant un phénotype de SED vasculaire, sans étiologie moléculaire retrouvée - Tristan Mirault ou Anaïs Ben Saou - 5min + 5min questions
- Etablir un mécanisme commun de formation d'anévrisme de l'aorte thoracique afin de trouver de nouvelles cibles thérapeutiques - Carine Le Goff - 5min + 5min questions
- CogRare5 - Sophie Dupuis-Girod - 5min + 5min questions
- Projet pilote pour démontrer la performance diagnostique d'un algorithme décisionnel dans la prise en charge d'une malformation vasculaire des tissus mous versus une tumeur - Victoire Roblot ou Annouk Bisdorff-Bresson - 25min + 5min questions

14h40

NOUVEAUTÉS DE LA BNDMR

- Chainage de la BNDMR avec le SNDS et les bases de données européennes - Anne-Sophie Jannot - 15min + 15min questions

15h10

PAUSE

15h25

AUTRES PROJETS DES CENTRES DE LA FILIERE

- Lymphorac51 - Isabelle Quere ou Julie Malloizel - 5min + 5min questions
- CogRare5 - Sophie Dupuis-Girod - 5min + 5min questions
- ComPaRe Marfan - Olivier Milleron - 5min + 5min questions

16h

POINT SUR LA FILIÈRE

Table-ronde - Guillaume Jondeau et Julie Chassagne - 30min

- Aidants et pair-aidants ; SHS ; DOM-TOM ; Sociétés savantes ; Charte de fonctionnement ; Vos idées

FIN DE LA JOURNÉE



@FILIÈRE FAVA-MULTI



FAVA-MULTI.
BSKY.SOCIAL



@FILIÈRE DES MALADIES
VASCULAIRES RARES FAVA-MULTI



@FILIÈRE FAVA-MULTI