

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 Tourvieilh* - 2min
- Tests fonctionnels - *Nathalie Desire* - 2min
- Psychologues - *Shemsy 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 FINANCÉS 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

## NOUVEAUTES 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 FILIÈRE

- **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