

## PROGRAMME DE LA 4<sup>ème</sup> JOURNÉE ANNUELLE FAVA-MULTI 22 juin 2018

Espace Grenelle, 84 rue de Grenelle, Paris 7<sup>ème</sup>

**8h30 – 9h00 : Accueil café**

**9h00 – 9h30 : Ouverture de la journée**

- Pr. Guillaume Jondeau, animateur de la filière FAVA-Multi (05')
- Pr. Sylvie Odent en charge du PNMR 3 (25')

**09h30 - 10h15 : 4<sup>ème</sup> Assemblée Générale de la filière**

Margaux Deplanche, chef de projet de la filière FAVA-Multi

- Bilan depuis juin 2017 (20')
- Point ERN, Marine Hurard, chef de projet du réseau VASCERN (10')
- Présentation des actions à venir (20')

**10h15 - 12h00 : Actualités médicales et scientifiques et échanges**

- 10h15 – 10h45 : présentation des nouveaux centres suite à la relabellisation
  - Site coordinateur de Kremlin-Bicêtre (10')
  - Site constitutif de la Fondation Ophtalmologique Rothschild (10')
  - Site constitutif de Suresnes (10')
- 10h45 - 11h : Présentation de l'étude de cohorte sur les grossesses en cours (CRMR Bichat et CCMR Hospices Civils de Lyon)
- 11h00 – 11h15 : Présentation projet Rendu-Osler (CCMR Hospices Civils de Lyon)
- 11h15 – 11h30 : Présentation projet Marfan adulte/aspects rhumatologiques Marfan (CCMR Rennes, sous réserve)
- 11h30 – 12h00 : Classification des différents types de mutations : pathogène à non pathogène (Département de génétique hôpital Bichat)

**12h00 - 13h00 : Pause déjeuner**

**13h00 – 15h15 : Mutations génétiques**

- **13h00 – 14h15** : Discussion : quel tableau clinique justifie une recherche de mutations ?
  - Maladie de Rendu-Osler (département de génétique de la Pitié Salpêtrière) (5')
  - Syndrome de Marfan et apparentés (Département de génétique hôpital Bichat) (5')
  - Maladies Vasculaires Rares (Département de génétique HEGP) (5')
  - Echanges (1h)
- **14h15 – 15h15** : Table-ronde : la mutation suffit-elle à faire la pathologie : cas cliniques
  - Florent Soubrier, Département de génétique de la Pitié Salpêtrière
  - Catherine Boileau, Département de génétique, hôpital Bichat
  - Pauline Arnaud, Département de génétique, hôpital Bichat
  - Nadine Hanna, Département de génétique, hôpital Bichat
  - Xavier Jeunemaître, CRMR Maladies Vasculaires Rares, HEGP

### 15h15 – 16h45 : La médecine génomique et ses implications pour FAVA-Multi

- **15h15 – 15h45** : Le plan France Médecine Génomique 2025
  - Le plan France Médecine Génomique en pratique (CRMR HEGP)
  - Retour d'expérience dans la prescription du séquençage haut débit pangénomique (CCMR Dijon)
- **15h45 – 16h45** : Table-ronde : Les retombées du plan pour la filière et comment s'organiser en pratique ?
  - Catherine Boileau, Département de génétique, hôpital Bichat
  - Laurence Faivre, CCMR syndrome de Marfan et apparentés, Dijon
  - Xavier Jeunemaître, CRMR Maladies Vasculaires Rares, HEGP
  - Guillaume Jondeau, CRMR syndrome de Marfan et apparentés, Paris

### 16h45 : Conclusion de la journée

Pr Guillaume Jondeau, Animateur de la filière FAVA-Multi

Informations pratiques pour accéder à l'Espace Grenelle, 84 rue de Grenelle, 75007 PARIS

**Métro**

Ligne 12 Rue du Bac

Ligne 10 Sèvres-Babylone

**Bus**

Lignes, 63, 68, 83, 84, 94 Varennes-Raspail

Inscriptions : [margaux.deplanche@aphp.fr](mailto:margaux.deplanche@aphp.fr)  
01 40 25 81 58