



# JOURNÉE MALADIES RARES

29 février 2024

9h-17h

Grands Salons  
de l'Hôtel de Ville de Nancy

## PROGRAMME

**8h30** Ouverture des portes au public café d'accueil  
et visite libre des stands

**9h30 - 9h45** Introduction

Mathieu KLEIN, *maire de Nancy*  
Arnaud VANNESTE, *directeur général du CHRU de Nancy*  
Pr Marc DEBOUVERIE, *président de la Commission médicale  
de l'établissement (CME) du CHRU de Nancy*  
Virginie CAYRÉ, *directrice de l'Agence régionale de santé (ARS) Grand Est*

**9h45 - 10h15** Conférence 1 « Il était une fois les maladies rares »

Quelle politique nationale et régionale des maladies rares ?  
Valérie STEVANCE, *chargée de mission politique régionale de santé, ARS Grand Est*

Quelle prise en charge des maladies rares sur le territoire Lorrain ?  
Présentation des centres d'expertise et de la plateforme Lorraine  
affections rares (LARA) du CHRU de Nancy.  
Dr Laëtitia LAMBERT, *réfèrent médical de LARA, chef de service de génétique  
clinique, CHRU de Nancy*

**10h15 - 10h45** Pause-café et visite libre des stands

**10h45 - 12h** Conférence 2  
De l'errance au diagnostic : quel parcours de soins ?

L'importance du dépistage néonatal ?  
Dr Émilie RENARD, *pédiatre au CHRU de Nancy, coordonnateur de 4 centres  
de compétences maladies rares*

### Parcours de soins (Enfant)

Témoignage de Césarine SCHRAPFER (*maman d'un petit garçon  
atteint du syndrome de Williams*) et Dr Laëtitia LAMBERT,  
*coordonnateur du Centre de référence constitutif anomalies  
du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion  
(CLAD Est), CHRU de Nancy*

### Parcours de soins (Adulte)

Témoignage de Marie MARCHAL, *patiente partenaire du CHRU de Nancy  
et membre de l'association AFSED (Association française des syndromes  
d'Ehlers-Danlos)* et Pr Stéphane ZUILY, *médecin du Centre de compétences  
maladies artérielles rares de Lorraine, CHRU de Nancy*

**12h - 12h30** Conférence 3  
Du diagnostic à l'innovation thérapeutique

Témoignage patient sur le traitement multimodal de l'hypertension pulmonaire  
thromboembolique chronique (HTP-TEC), et Pr Ari CHAOUAT, *coordonnateur du  
Centre de référence constitutif de l'hypertension pulmonaire (Pulmotension),  
CHRU de Nancy*

**12h30 - 13h30** Visite libre des stands et déjeuner libre

**13h30 - 14h** Animation lecture  
par Adel BOUNIF, *parent d'une jeune fille porteuse du syndrome de Dravet*

**14h - 15h** Conférence 4  
Quels droits et statut pour les maladies rares ?

- Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)  
intervenant à venir
- Caisse Primaire d'Assurance Maladies (CPAM) - intervenant à venir
- Alliance Maladies Rares - Sandrine GENNARI

**15h - 15h30** Pause-café et visite libre des stands

**15h30 - 16h30** Table ronde - Mieux vivre avec une maladie rare

- Céline CHENUÉL, *infirmière coordinatrice du programme d'Éducation thérapeutique  
des patients (ETP) au Centre de ressources et de compétences des maladies  
hémorragiques constitutionnelles*
- Dr Laure GENET, *M.A.S. Maison d'Accueil Spécialisée Épilepsies Grand'Est*
- Pascale GERARD, *aidant et membre de l'association ARSLA*
- Émilien MICAUD, *patient et bénévole à l'AFM Téléthon (Association Française pour la Myopathie)*
- Dr Maud MICHAUD, *coordonnateur du Centre de référence constitutif maladies rares  
pour les maladies neuromusculaires, CHRU de Nancy*
- Laurent OBRINGER, *Directeur de la M.A.S. (Maison d'Accueil Spécialisée) Huntington,  
Association Fondation Bompard*
- Caroline RICHARD, *pilote de l'Équiperelais handicap rare (ERHR) Nord Est*

**16h30 - 17h** Conférence 5 Quel accompagnement psychologique  
pour les maladies rares ?

Emmanuelle BUSCH, *psychologue*

**17h** Clôture de la journée  
Animation musicale par l'Association Street Harmony de Nancy

#rarediseaseday #jmr

Tout public  
Sans inscription  
Entrée gratuite

Pour tout accès PMR, merci de nous contacter :  
[maladiesrares@chru-nancy.fr](mailto:maladiesrares@chru-nancy.fr)



Nancy,

