

PROGRAMME



NeuroSphinx
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

Journées nationales NeuroSphinx, 5ème édition.

En partenariat avec les centres :
C-MAVEM, MARVU et MAREP

Judi 25 & vendredi 26 mars 2021

10h - 16h | Événement 100% digital

Judi 25 mars 2021

10h00 MOT D'ACCUEIL

- P^r Sabine SARNACKI & D^r Célia CRÉTOLLE, animatrice & co-animatrice de la filière - 15min



10h15 ACTUALITÉS NATIONALES DANS LES MALADIES RARES

- M^{me} Julie LAIGRE - DGOS (Ministère des Solidarités et de la Santé) - 30min



10h45 BILAN 2020 -2021 ET ACTUALITÉS DE LA FILIÈRE

- Equipe projet NeuroSphinx - 45min



11h30 PAROLE AUX ASSOCIATIONS DE PATIENTS DE LA FILIÈRE

- Communication «collégiale» des associations du réseau: M^{me} Mado GILANTON - Représentante des associations de patients de la filière - 30min
 - Présentation des résultats de l'enquête « Crise du Covid-19: quelles difficultés pour les patients de la filière NeuroSphinx? », réalisée durant le 1^{er} confinement
 - Fonctionnement ou difficultés rencontrées par les associations depuis la crise sanitaire
 - Restitution des actions des associations absentes lors des journées filières & centres
 - Présentation de la nouvelle association de patients du réseau: TINTAMARRE
- Association ASBH : « Bilan d'une campagne nationale de 6 mois sur la prévention par l'acide folique des AFTN ». M. François HAFFNER - 30min



Pause déjeuner 12h30 à 14h



14h00 CENTRES C-MAVEM

- Echecs et reprises dans les malformations de Chiari : analyse et propositions. P^r Fabrice PARKER & D^r Steven KNAFO - Centre C-MAVEM Bicêtre - 20min
- Malformations congénitales extra dures du cône terminal : analyse clinique, radiologique et neurophysiologique de leur imputabilité dans le déterminisme de troubles moteurs, sensitifs et pelvi-périnéaux. P^r Gérard AMARENCO - Centre C-MAVEM Tenon- 20min
- Association APAISER S&C « Modèle de collaboration constructive APAISER S&C/C-MAVEM sur les projets ». M^{me} Mado GILANTON - 20min
- Single-cell spinal cord atlas [SC2atlas]. D^r Steven KNAFO - Centre C-MAVEM Bicêtre & D^r Timothée de SAINT-DENIS - Centre C-MAVEM Necker - 15min
- Evaluation de l'intérêt du Monitoring du Reflexe Bulbo Caverneux (RBC) associé aux PES corticaux dans la chirurgie du dysraphisme du jeune enfant (- de 1 an). D^r Didier SCAVARDA - Centre C-MAVEM Marseille (AP-HM) - 15min
- SPINLESS - (Evaluation neurovessie SPINa bifida multimodale et non invasive au cours d'un Suivi prospectif). D^r Juliette HASCOET - Centre C-MAVEM Rennes - 15min
- Évaluation du bénéfice d'un patch de cellules souches mésenchymateuses dans le traitement anténatal des myéloméningocèles. D^r Lucie GUILBAUD - Centre MAVEM Armand Trousseau (AP-HP) - 15min



Vendredi 26 mars 2021

10h00 ACTUALITÉS BNDMR

- M^{me} Céline ANGIN: Banque Nationale de Données Maladies Rares (BaMaRa) - 30min



10h30 CENTRES MARVU

- Introduction et Actualités. P^r Alaa El GHONEIMI – Centre MARVU Robert-Debré (AP-HP) - 15min
- Association APEX : «Retour sur 2020 et projets 2021-2022». M^{me} Marie-Claire KIEN - 15min
- Transition des patients suivis d'une exstrophie : Etude Nationale. D^r Priscille REDIGER - 15min
- Etude et revue à long terme de la cohorte lyonnaise des patients porteurs d'exstrophie vésicale-épispade. D^r Delphine DEMEDE – Centre MARVU Lyon - 15min
- La prise en charge administrative et sociale des patients suivis par le centre MARVU M^{me} Bérandère DESPREZ – Centre MARVU Robert-Debré (AP-HP) - 15min
- Projet cohorte nationale de lithiase cystinique chez l'enfant. D^r Annabel PAYE-JAOUEN – Centre MARVU Robert-Debré (AP-HP) - 15min
- AAP Filière Neurosphinx 2020: Etude pangénomique des patients porteurs d'un syndrome de Prune Belly. D^r Mathieu PEYCELON – Centre MARVU Robert-Debré (AP-HP) - 15min
- Actualités PHRC : Valves de l'urètre postérieur. D^r Luke HARPER – Centre MARVU Bordeaux - 15min
- Discussion (Les besoins des centres de compétence) - 10min



Pause déjeuner 12h45 à 14h



14h00 CENTRES MAREP

- Bilan annuel, points forts, impasse diagnostique, & projet SHS Monologuer. D^r Célia CRÉTOLLE – Centre MAREP Necker (AP-HP) - 30min
- Modélisation 3D de l'anatomie pelvienne de l'enfant pour la chirurgie des tumeurs et malformations (3DTEDkids). P^r Sabine SARNACKI – Centre MAREP Necker (AP-HP) - 15min
- Éducation thérapeutique: déploiement de l'e-ETP. M^{me} Aline CAZENAVE – Centre MAREP Necker (AP-HP) - 20min
- Améliorer la prise en charge et le quotidien des enfants hospitalisés: la « classe verte ». P^r Laurent FOURCADE – Centre MAREP Limoges - 15min
- Actualités PHRC: Etude multicentrique nationale de la qualité de vie des patients atteints de malformation ano-rectale. P^r Guillaume PODEVIN – Centre MAREP Angers - 15min
- Association AFMAH: «Bilan 2020, retour sur l'impact Covid sur les patients & projets en cours». M^{me} Carole NOVAT - 8min
- Association APASC: «Présentation du livret illustré Dubourdon & Cie dédié au syndrome de Currarino». M^{me} Sophie LECOMMANDOUX - 8min
- Association Tintamarre: «Nouvelle et première association nationale dédiée aux patients atteints de malformations ano-rectales, qui a vu le jour durant la crise sanitaire». M^{me} Célia CARDOSO - 8min



16h00 CLÔTURE

- P^r Sabine SARNACKI / D^r Célia CRÉTOLLE - animatrice & co-animatrice de la filière - 10min

