

rare 2025

les rencontres des maladies rares

7 & 8 oct. PARIS

CITÉ INTERNATIONALE
UNIVERSITAIRE DE PARIS

► www.rareparis.com

Mardi 7 octobre 2025

08H00 > 9H00 | ACCUEIL CAFÉ & VISITE STANDS

— 09H00 > 09H30 | AUDITORIUM

SESSION INAUGURALE

— 09H30 > 10H30 | SESSION 1 | AUDITORIUM

LE 4^{EME} PLAN NATIONAL MALADIES RARES (PNMR4)

Modérateur : Daniel SCHERMAN

Genèse du PNMR4 : Aspects santé. Anne-Sophie LAPOINTE

Genèse du PNMR4 : Aspects recherche. Véronique PAQUIS

Mise en oeuvre du PNMR4 : aspects santé. Sylvie ODENT

Mise en oeuvre du PNMR4 : aspects recherche. Alexandre BELOT

— 10H30 > 12H20 | SESSION 2 | AUDITORIUM

ENJEUX EUROPEENS ET INTERNATIONAUX

Programme de Recherche Européen ERDERA. Daria JULKOWSKA

Programme Clinique Européen JARDIN. Anne-Sophie LAPOINTE

Réglementation Européenne. Anne-Sophie CHALANDON

Code ORPHA. Ana RATH

Rare Disease International. Alexandra HEUMBER

International Rare Disease Research Consortium IRDiRC. Daniel SCHERMAN

Discussion.

12H20 > 12H50 | SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS

12H50 > 13H50 | PAUSE DÉJEUNER + VISITE DE STAND

13H50 > 14H20 | VISITE DE STAND + POSTERS COMMENTÉS

— 14H20 > 14H50 | SESSION 3.1 | AUDITORIUM

GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION - DÉPISTAGE NÉONATAL

Modérateurs : Guilaine BOURSIER & Alexandre BELOT

Introduction. Éric HACHULLA

Projet PERIGENOMED et quelles questions pour la médecine prédictive ? Laurence FAIVRE

Discussion.

— 14H50 > 15H35 | SESSION 3.2 | AUDITORIUM

GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION - SESSION SPÉCIALE VUS

Modérateurs : Sophie GEORGIN-LAVIALLE & Éric HACHULLA

MEFV : un gène pour des maladies. Véronique HENTGEN

Le casseur de VUS : exemple de la FMF. Thomas HENRY

Discussion.

15H35 > 15H55 | SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS

15H55 > 16H35 | PAUSE CAFÉ & VISITE STANDS

— 16H35 > 17H20 | SESSION 3.3 | AUDITORIUM

SESSION 3.3 - GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION - SESSION SPECIALE MALADIES AUTO INFLAMMATOIRES

Modérateurs : Véronique HENTGEN & Eric HACHULLA

La mosaïque des maladies auto inflammatoires. Guilaine BOURSIER

Genotyping first & maladie autoinflammatoire somatique : la folle histoire du VEXAS. Sophie GEORGIN-LAVIALLE

Discussion.

— 17H20 > 18H30 | SESSION 3.4 | AUDITORIUM

GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION - SESSION TRAITEMENT DES MALADIES GÉNÉTIQUES

Modérateurs : Guilaine BOURSIER & Thomas HENRY

Dissection génétique du lupus : les formes monogéniques pour expliquer les maladies complexes.

Alexandre BELOT

AFM-Téléthon ; directeur stratégie neuromusculaire de Généthon : histoire des thérapies géniques : avancées et limites (phénomènes inflammatoires et problématiques immunitaires) - Hommage à Michel Fardeau.

BRAUN Serge

Discussion.

Conclusion. Alexandre BELOT

Mercredi 8 octobre 2025

NOTES

08H00 > 9H00 | ACCUEIL CAFÉ & VISITE STANDS



— 9H00 > 11H00 | **SESSION 4** | AUDITORIUM

ACCÈS À L'INNOVATION : DE LA RECHERCHE CLINIQUE A L'ACCES DES INNOVATIONS AUX PATIENTS

Modérateur : Jean-Philippe PLANÇON

La Recherche Clinique en France et les actions mises en place en Europe pour développer la Recherche Clinique - Partie France. Catherine RAYNAUD

La Recherche Clinique en France et les actions mises en place en Europe pour développer la Recherche Clinique - Partie Europe. intervenant à venir

Table ronde : l'innovation pour les patients dans les maladies rares : IA et jumeaux numeriques - ERN - ANSM - HAS - Industriel - Patients

Questions / réponses.

Conclusion.

11H00 > 12H00 | SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS

12H00 > 12H30 | PAUSE DÉJEUNER + VISITE DE STAND



12H30 > 13H30 | POSTERS COMMENTÉS + VISITE DE STAND

— 13H30 > 15H00 | **SESSION 5** | AUDITORIUM

PRISE EN CHARGE ET SUIVI VILLE-HÔPITAL

Du diagnostic au traitement : accès aux soins et innovations.

Transition Hôpital-Ville : rôle des professionnels (HAD, infirmiers, IPA).

Spécificités pédiatriques et médico-sociales.

Table ronde.

— 15H00 > 16H00 | **SESSION 6** | AUDITORIUM

NOUVEAUX OUTILS POUR LE DIAGNOSTIC ET LE SUIVI

Modératrice : Hélène BERRUÉ-GAILLARD

Système d'aide au Diagnostic : RDK. Ana RATH

Système d'aide au Diagnostic : AccelRare. Hubert DE BOYSSON

Système d'aide au Diagnostic : AIDY. Antoine FERRY

Questions / Réponses

BNDMR pour le suivi des patients. Solange ROUMEGOUS

Questions / Réponses

— 16H00 > 16H30 | **CLÔTURE DU CONGRÈS** | AUDITORIUM

