

COLLOQUE

Dépister les maladies rares : Accélérer, anticiper, généraliser.

PALAIS DU LUXEMBOURG – SALLE CLÉMENCEAU

VENDREDI 25 AVRIL 2025 - 9H À 12H



Sous le haut patronage


**MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE L'ACCÈS
AUX SOINS**

*Liberté
Égalité
Fraternité*

PROGRAMME

3 millions de personnes sont concernées en France par l'une des 7000 maladies rares. La rareté des maladies rend le dépistage et le diagnostic complexes et l'accès aux soins souvent difficile. Le dépistage précoce des maladies rares, dont 70% s'expriment dès l'âge pédiatrique, est essentiel pour sauver des vies, réduire les handicaps, bénéficier de prises en charge adaptées.

À l'heure où la science fait des progrès fulgurants, ce colloque propose d'étudier les pistes pour anticiper, accélérer et généraliser les dépistages pédiatriques de maladies rares, dans le cadre d'une médecine préventive efficiente, source d'économies en santé publique.

9h00 : Accueil

9h20 : Ouverture

Yannick Neuder - Ministre de la Santé et de l'Accès aux soins (*sous réserve*)

9h25 : Introduction

Hélène Berruë-Gaillard - Présidente de l'Alliance maladies rares

Ségolène Aymé - Médecin généticienne et épidémiologiste, directrice de recherche émérite à l'INSERM, créatrice d'Orphanet

9h35 - 10h20 : Dépistage néonatal : évolutions nécessaires et perspectives de recherche

Table ronde introduite et animée par **David Geneviève**, Médecin généticien, université et CHU Montpellier

La France, précurseur dans le programme de dépistage néonatal a pris un retard significatif par rapport aux autres pays européens. Quelles solutions pour accélérer le nombre de maladies rares graves à dépister dès la naissance ? Quelles contraintes à lever pour intégrer rapidement les progrès de la génétique ? Comment assurer l'équité territoriale pour une prise en charge rapide et sécurisée de tous les nouveau-nés ?

Roseline Favresse - Directrice de la politique et des initiatives de recherche d'Eurordis

Michel Polak - Coordonnateur du Centre Régional de Dépistage Néonatal IDF – AP-HP

Hervé Nabarette - Directeur adjoint affaires publiques de l'AFM-Téléthon

Gilles Brabant - Association X Fragile et administrateur de l'Alliance maladies rares

Laurence Faivre - Médecin généticienne, coordinatrice du projet PERIGENOMED

Anne-Sophie Romagny - Sénatrice de la Marne

10h20 - 10h50 : Échanges avec la salle

10h50 - 11h25 : Élargir les dépistages pédiatriques

Table ronde introduite et animée par **Gilles Brabant**, Association X Fragile et administrateur de l'Alliance maladies rares

En dehors du programme de dépistage néonatal, comment accélérer le dépistage de nombreuses maladies graves pour réduire l'errance diagnostique, limiter les handicaps et les traitements inappropriés ? Des tests biochimiques aux nouveaux outils de dépistage utilisant l'intelligence artificielle, des solutions existent. Quelle stratégie de santé publique adopter pour augmenter les dépistages pédiatriques de maladies rares ?

Anne-Sophie Jannot - Directrice médicale de la Banque Nationale de Données Maladies Rares

Sandrine Lefrançois - Présidente de l'association ADAAT ALPHA 1 France

Mathias Ruiz - Hépatogastro-entérologue pédiatre aux HCL, Responsable du Centre de référence de l'atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques

Antoine Ferry - Secrétaire général de l'AMLIS

Aurélia Bertholet-Thomas - Animatrice de la filière des Maladies Rénales Rares – ORKiD

David Cheillan - Représentant la Société Française du Dépistage Néonatal, Coordonnateur de la Commission Biologie

Corinne Bourcier - Sénatrice de Maine-et-Loire

11h25 - 12h00 : Échanges avec la salle et conclusion

Conclusion

Agnès Linglart - Présidente de la Société Française de Pédiatrie

Hélène Berruë-Gaillard - Présidente de l'Alliance maladies rares

INFORMATIONS PRATIQUES

LIEU DU COLLOQUE :

PALAIS DU LUXEMBOURG
SALLE CLÉMENTEAU

Vendredi 25 avril, 9h à 12h

ACCÉDER AU COLLOQUE :

PALAIS DU LUXEMBOURG
15 Ter, RUE DE VAUGIRARD - 75006 PARIS

Moyens d'accès

Métro : Odéon (Ligne 4, ligne 10)
Saint-Sulpice (ligne 4) , Mabillon (ligne 10)

RER : Luxembourg (Ligne B)

Bus : lignes 58, 84 et 89

Pour toute information complémentaire, voir le site de la RATP

Station Vélib' n°6017, 34 rue de Condé

Parcs de stationnement : place Saint-Sulpice, Marché Saint-Germain,
rue de l'Ecole de Médecine, rue Soufflot.

Stationnement des voitures : aucun stationnement n'est possible dans l'enceinte du Palais du Luxembourg

L'inscription préalable, la présentation de l'invitation et une pièce d'identité valide (carte d'identité ou passeport) sont obligatoires pour accéder à l'événement.

CONTACT :

colloque@maladiesrares.org

