

Jeudi 4 juin

Journée ouverte à tous les acteurs du réseau

● **10h00 : « Rencontrez-vous ! »**

Accueil café

Carrefour d'échanges avec les acteurs maladies rares

Live Démo participatif autour d'outils innovants : Guide de la recherche / associations de la Fondation Maladies Rares, RDK, France Maladies Rares de la BNDMR

● **10h30 : Atelier Jeunes (18-25 ans)**

● **11h50 - Ouverture du congrès**

Jean-Philippe Plançon, Président de l'Alliance maladies rares

Sylvie Odent, PU-PH de Génétique médicale, Vice-Présidente « Soins » du PNMR 4

● **12h15 - Conférences inspirantes**

« **Quels usages de la génomique dans 10 ans ?** »

David Geneviève, PU-PH, Chef du Département de Génétique Médicale au CHU de Montpellier

La génétique médicale est désormais au cœur de la médecine, de la prévention aux traitements personnalisés. Les progrès rapides du séquençage transforment profondément les pratiques du soin et la santé publique. Face à l'augmentation des besoins, aux pénuries de professionnels et aux inégalités territoriales, comment la médecine génomique va-t-elle évoluer dans 10 ans ?

« **Cellules souches et maladies rares : comprendre pour mieux traiter ?** »

Xavier Nissan, Directeur de recherche à l'institut I-Stem

Les cellules souches sont capables de devenir n'importe quelle cellule de l'organisme : neurone, peau, cellule cardiaque, muscle... Elles sont donc très utiles pour étudier les maladies génétiques, tester et développer des thérapies ou repositionner des molécules. Comment ces approches pourraient-elles transformer, demain, le traitement des maladies rares ?

● **13h15 : Cocktail déjeunatoire**

● **14h45 : Table ronde « Maladies rares, dépister de l'enfance à l'âge adulte »**

Animée par Jean-Philippe Plançon, Président de l'Alliance maladies rares

David Cheillan, PH, biologiste du CRDN de l'Auvergne-Rhône-Alpes (Lyon), Président de la Commission Scientifique de Prospectives du DNN

David Geneviève, PU-PH, Chef du Département de Génétique Médicale au CHU de Montpellier

Gilles Brabant, conseiller national et co-animateur de la commission Diagnostic

Xavier Broutin, conseiller national et co-animateur de la commission Diagnostic

Sandra Lawton, Présidente de l'Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies rénales Génétiques

Najya Bedreddine, Présidente de l'Association des Patients de la Maladie de Fabry

La structuration d'un dépistage des maladies rares à chaque étape de la vie, constitue un enjeu majeur pour améliorer le diagnostic et la prise en charge des maladies rares.

Elle soulève toutefois des questions clés : quels âges et quelles maladies à prioriser, et comment garantir une équité d'accès sur le territoire ?

Comment favoriser l'acceptabilité de nouveaux dépistages et quelle organisation nationale faudrait-il privilégier ? Quels seraient les bénéfices pour la société ?

Jeudi 4 juin

Journée ouverte à tous les acteurs du réseau

● **16h00 : Pause**

● **16h30 : Table ronde « Quels modèles de prise en charge pour demain ? »**

Animée par Jean-Philippe Plançon, Président de l'Alliance maladies rares

Cécile Foujols-Gaussot, Vice-Présidente de l'Alliance maladies rares et animatrice de la commission Parcours de vie

Johanne Menu, Adjointe à la cheffe de la mission Maladies Rares, DGOS

Christophe Duguet, Directeur des affaires publiques, AFM-Téléthon

Célia Crétolle, Dr, Coordinatrice MAREP et NeuroSphinx

Les relabellisations du PNMR 4 visent à clarifier et renforcer les missions des centres, filières et plateformes d'expertises maladies rares. Elles constituent une étape clé pour une organisation plus lisible et efficace. Quelles nouvelles missions concrètes accompagneront la relabellisation des dispositifs maladies rares ? Comment organiser la complémentarité entre centres, filières et plateformes d'expertises pour éviter les redondances ? Quelle place donner aux associations de malades dans la gouvernance et la co-construction des parcours des malades ?

● **17h30 : Pause**

● **17h45 : Atelier d'échanges « Comment impliquer et valoriser les jeunes dans les associations ? »**

Animée par Jean-Philippe Plançon, Président de l'Alliance maladies rares

Comment susciter l'engagement des jeunes dans la vie associative, leur donner une place réelle et les impliquer durablement dans les décisions et les instances de gouvernance ?

Dans ce temps d'échange, nous reviendrons sur les premières réflexions menées par les jeunes eux-mêmes, à partir de leurs attentes, de leurs freins et de leurs aspirations et nous présenterons quelques initiatives inspirantes.

● **18h45 : Apéritif dinatoire et échanges conviviaux**

CONGRÈS 2026

ANIMATION SUR PLACE

Retrouvez les acteurs des maladies rares tout au long de la journée sur l'espace « Stands » :



Alliance maladies rares



Maladies Rares Info Services



Fondation Maladies Rares



Orphanet



Eurordis



Les 23 Filières de Santé Maladies Rares



Les 19 Plateformes d'Expertise Maladies Rares en régions



La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)



L'Association Française des Conseillers en génétique

Avec le soutien déterminant de **AFMTELETHON** INNOVER POUR GUERIR

et avec le soutien de **Fondation Groupama** Valons les maladies rares

et de **Biogen**, **Chiesi**, **IPSEN**, **OWA KIRIN**, **Pfizer**, **sanofi**, **Sobi**, **Takeda**, **UCB**

Vendredi 5 juin

Journée réservée aux associations

- 9h00 : Accueil café et émargement
- 9h30 : Présentation des nouvelles associations
- 10h00 : Assemblée plénière ordinaire
Atelier des bénévoles
- 12h00 : Présentation du nouvel espace membre ALBA
- 12h30 : Déjeuner
- 14h00 : Ateliers participatifs « Comment mieux impliquer mon association dans... »

Thème au choix :

- La collaboration avec les centres de référence maladies rares
- L'écoute
- La recherche

- 15h30 : Clôture du congrès

Avec le soutien déterminant de



et avec le soutien de



et de