



Journées nationales NeuroSphinx



NeuroSphinx
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

7^e édition




PROGRAMME

JEUDI 2 ET VENDREDI 3 MARS 2023
INSTITUT IMAGINE

**JEUDI 2 MARS : SESSION DE LA FILIÈRE****09h30 : Mot d'accueil et ouverture**

Pr Sabine SARNACKI & Dr Célia CRETOLLE, Animatrice & co-animatrice de la filière

09h50 : Actualité de la filière : équipe projet

- Campagne de relabellisation des CRM, réseaux, enseignements, associations
- Bilan budgétaire (2022) et bilan prévisionnel (2023)
- Recherche & bases de données
- Education thérapeutique du patient
- Transition adolescent-adulte
- Communication / Information

Dr Célia CRETOLLE, co-animatrice de la filière

M. Rafik MANSOURI, chef de projets & chargé de mission recherche

M. Rafik MANSOURI, chef de projets & chargé de mission recherche

Mme Aline CAZENAVE-GIVELET, chargée de mission ETP

Mme Ségolène OKOKO, chargée de mission transition

Mme Tiphaine PIRON, chargée de mission Information -communication



10H30 - 10H40 : PAUSE CAFÉ

10h40 : Actualité de la DGOS

M. Vincent VAUCHEL, Chef de projet adjoint - Mission Maladies Rares (DGOS) - Ministère de la Santé & de la Prévention

11h00 : Actualité de la BNDMR

Mme Céline ANGIN, Responsable du pôle Projets - Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)

11H20: Table ronde "Parcours de soins : le lien ville-hôpital, pierre angulaire de la prise en charge des patients atteints de maladies rares"

Pr Philippe CHAUMET-RIFFAUD, Directeur de la recherche clinique IHU FOReSIGHT, CHNO des Quinze-Vingts, Paris

Dr Sophie RAVILLY, Pédiatre libérale et Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades

Dr Zoé BODOULE SOSSO, Médecin généraliste & SOS Médecins, Beauvais

Dr Christian LEMARCHAND, urgentiste Chef de pôle, Centre hospitalier de centre Bretagne



12H15 - 13H30 : PAUSE DÉJEUNER

JEUDI 2 MARS : SESSION DES CENTRES**13h30 : Ouverture de la session**

Pr Fabrice PARKER, Chef du service de neurochirurgie, coordonnateur du site C-MAVEM, Hôpital Bicêtre, AP-HP

13h40 : Résultats de la chirurgie de la malformation de Chiari : comment développer une échelle d'évaluation quantitative ?

Pr Matthieu VINCHON, Chef du service de neurochirurgie pédiatrique, CHRU de Lille (Visio)

13h55 : Blood patch : mode d'action et possibilité d'application aux kystes sacrés ? (à propos d'un cas)

Pr Dan BENHAMOU, service d'anesthésie réanimation, Hôpital Paul Brousse, AP-HP

14h10 : APAISER S&C : Vivre avec : focus pédiatrique sur les enfants souffrant de Chiari et/ou syringomyélie opérés ou non. Retour d'enquête et de groupes de paroles

Mme Mado GILANTON, Présidente de l'association

14h20 : Chiari 1 et Posturographie

Dr Irène STELLA, service de Neurochirurgie et Chirurgie de la face pédiatrique, CHRU de Nancy

14h35 : Intervention centre C-MAVEM Necker

Dr Cyril JAMES, service de Neurochirurgie pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP

14h50 : ASBH : Fortification en acide folique en France et en Europe : résolution OMS

M. François HAFFNER, Président de l'association

15h00 : Session de questions sur la partie 1

15H20 - 15H40 : PAUSE CAFÉ

15h40 : Généralités et particularités Syndrome Ehlers Danlos

Dr Karelle BENISTAN, Responsable du Centre de Référence des Syndromes d'Ehlers-Danlos, Hôpital Raymond Poincaré AP-HP

16h00 : Actualités dans la prise en charge des douleurs neuropathiques médullaires » (en visio)

Pr Nadine ATTAL, Chef du centre d'évaluation et du traitement de la douleur, Hôpital Ambroise Paré, AP-HP

16h15 : Maladie d'Hirayama : prise en charge diagnostique et thérapeutique

Dr Steven KNAFO, service de neurochirurgie, Hôpital Bicêtre, AP-HP

16h30 : Décision thérapeutique partagée dans la prise en charge des patients atteints de Spina Bifida : à qui le dernier mot ?

Dr Nicolas TURMEL, service de neuro-urologie, Hôpital Tenon, AP-HP

16h45 : Individualisation des facteurs de risque urologiques au cours des dysraphismes

Dr Maelys TENG, service de neuro-urologie, Hôpital Tenon, AP-HP

17h00 : Station Debout : centre de recherche sur des dispositifs innovants de rééducation. Focus le projet SYRINXEXO

Dr Silvia MORAR, service de neurochirurgie, Hôpital Bicêtre, AP-HP et Sophie Blancho, Déléguée générale de l'IRME (Institut pour la Recherche sur la Moelle épinière et l'Encéphale)

17h15 : Association AIMKTarlov : Difficultés d'une approche nosographique dans les kystes de Tarlov

Mme Josette KUPPERSCHMITT, Présidente de l'association

17h25 : Session de questions sur la partie 2**17h45 : Clôture de la session**

Pr Fabrice PARKER, Chef du service de neurochirurgie, coordonnateur du site C-MAVEM, Hôpital Bicêtre, AP-HP



**VENDREDI 3 MARS : SESSION DES CENTRES****09h30 : Introduction et informations générales sur MARVU et l'ERN eUROGEN**

Pr Alaa El GHONEIMI, Chef du service de chirurgie viscérale et urologie pédiatriques, coordonnateur du site MARVU, Hôpital Robert Debré, AP-HP

09h45 : Registre pour les maladies rares de MARVU : Comment faire et pourquoi (l'exemple de VUP)

Dr Amane-Allah LACHKAR, Chirurgie viscérale et urologie pédiatriques, Hôpital Robert Debré, AP-HP

10h00 : Intérêt de l'IRM de diffusion avec calcul du coefficient de diffusion apparent (ADC) pour prédire la fonction rénale postnatale des fœtus atteint de valves de l'urètre postérieur.

Dr Alice FAURE, Jessica PINOI, Nicoleta PANAIT, Mirna HADDAD, Thierry MERROT, Kathia CHAUMOITRE, service de chirurgie pédiatrique, Hôpital Timone Enfant, AP-HM



10H20 - 10H30 : PAUSE CAFÉ

10h30 : Résultats de l'étude française multicentrique SFUPAS 5 (Safety and Feasibility of Ureteroscopy in PAediatric for Stones for child under 5 years) pour la prise en charge des calculs chez l'enfant de moins de 5 ans

Dr Alice FAURE, Delphine DEMEDE, Mélodie JURICIC, Alexis ARNAUD, Imene AMEUR, Camille GARCIA, Olivier ABBO, Annabel PAYE-JAOUEN, Nathalie BOTTO, Thomas BLANC, Marc-David LECLAIR, Thomas LOUBERSAC

10h50 : Les phalloplasties chez les patients opérés d'exstrophie-épispiadias : évolution à long terme. Expérience Lyonnaise.

Dr Nicolas Morel JOURNEL, Dr Delphine DEMEDE, services de chirurgie uro-viscérale, Hôpital Lyon sud et HFME, Hospices Civils de Lyon

11h10 : Journée pluridisciplinaire de suivi et d'éducation thérapeutique pour les patients opérés d'exstrophie Vésicale, et leurs familles : Bénéfices, contraintes et retour d'expérience.

Mme Lize NATIO, Mme Capucine SAUQUES, Mr Rémi CHARAVIN, IDE éducation thérapeutique SPHINCTEAM, MARVU, Hôpital Robert Debré, AP-HP

11h30 : La parole à l'association de patients : APEX

Mme Marie-Claire KIEN, trésorière de l'APEX

12h00 : 12h00 clôture et conclusions

Pr Alaa El GHONEIMI, Chef du service de chirurgie viscérale et urologie pédiatriques, coordonnateur du site MARVU, Hôpital Robert Debré, AP-HP



12H00 - 13H30 : PAUSE DÉJEUNER

VENDREDI 3 MARS : SESSION DES CENTRES**13h30 : Ouverture de la session**

Dr Célia CRETOLLE, service de chirurgie viscérale pédiatrique, coordinatrice du site MAREP, Hôpital Necker-Enfant Malades, AP-HP

13h50 : Consultation de santé sexuelle dans le cadre d'une malformation anorectale et/ou pelvienne rare

Dr Alaa CHEIKHELARD, service de chirurgie viscérale pédiatrique, Hôpital Necker-Enfant Malades, AP-HP

14h10 : Consultation de transition, sexualité et pré conception

Dr Alix DEFLINE, Gynécologie-obstétricien, Institut Mutualiste Montsouris, Paris

14h30 : Troubles mictionnels associés à la maladie de Hirschsprung

Dr Matthieu PEYCELON, service d'urologie pédiatrique, Hôpital Robert Debré, AP-HP (Visio)

14h50 : Traitement d'attente dans la forme distale de la maladie de Hirschsprung : indication, nursing, stomie

Dr Anne DARIEL, service de chirurgie pédiatrique, Hôpital Timone Enfant et Hôpital Nord, AP-HM



15H10 - 15H30 : PAUSE CAFÉ

15h30 : Projet HAEC-0: Décryptage des interactions microbiote altéré -épithélium intestinal dans les entérocolites de la maladie de Hirschsprung grâce aux organoïdes

Dr Alexis ARNAUD et Dr Camille DUCHESNE, service de chirurgie pédiatrique, CHU de Rennes

15h50 : Evolution d'un programme d'Education thérapeutique : expérience angevine

Jennifer BOULISSIERE, infirmière référente, coordinatrice de programme d'éducation thérapeutique

16h10 : Intervention d'une association de patients du réseau MAREP**16h25 : Intervention d'une association de patients du réseau MAREP****16h40 : Clôture de la session**

Dr Célia CRETOLLE, service de chirurgie viscérale pédiatrique et coordinatrice du site MAREP, Hôpital Necker-Enfant Malades, AP-HP