



Avec le soutien
des Donateurs
de la Course des
Héros 2021



12^{ÈME} JOURNÉE D'INFORMATION SUR
LES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES RARES
SAMEDI 25 JUIN 2022
DE 9H00 À 17H30
EN VISIOCONFÉRENCE

RENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTIONS*
01 30 37 90 97

Clôture des inscriptions : fixée au 22 juin 2022
Après cette date, nous consulter pour s'inscrire

Attention : un seuil de connexion > 100
impose d'avoir une option supplémentaire
D'où l'inscription avant le 22 juin est nécessaire

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques
52, la Butte Eglantine 95610 Éragny
Tél. : 01 30 37 90 97
www.valentin-apac.org | contact@valentin-apac.org

Association à but non lucratif n° W953000999
SIRET 449 252 774 000 12 - APE 8899 B
Membre de l'Alliance Maladies Rares, d'EURORDIS,
Des filières de santé AnDDi-Rares et DéfiScience,
Groupe associatif Firendo

PRÉ PROGRAMME

(sous réserve de modifications ultérieures)**

MATINÉE

8h45-12h30

Connexion

8h45-9h00

Génétique des anomalies chromosomiques

9h00-10h15

1 Pr Alain VERLOES, généticien

Centre de Référence Maladies Rares Anomalies du Développement CHU Robert Debré (Paris),
ERN Ithaca, Filière de Santé Maladies Rares AnDDI-Rares
(maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)

Recherches et maladies rares / anomalies chromosomiques

2 Pr Laurence FAIVRE, généticienne

10h15-11h15

L'observatoire du traitement. L'observatoire du diagnostic.

Plan France Médecine Génomique 2025

Coordinatrice de la Filière de Santé Maladies Rares AnDDI-Rares
Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs,
FHU TRANSLAD, INSERM UMR1231, CHU de Dijon

3 Pauline Burger, responsable de projet

11h15-12h00

GenIDA et exemples d'anomalies chromosomiques

(base de données déficience intellectuelle & spectre autistique)

Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire (IGBMC)

PAUSE REPAS 12h00-14h00

APRÈS-MIDI

14h00-17h00

Aide à la prise en charge et à la coordination

4 Plateforme d'Expertise Maladies Rares

14h-15h

PLeMaRa, plateforme Lilloise pour la région Nord

14h-14h30

Audrey BARBET, chef de projet

Plateforme des hôpitaux universitaires de Marseille

14h30-15h

Florence GIZARD, chargée de mission scientifique

5 Réseaux d'aide

15h-16h

PRIOR, plateforme régionale d'information et d'orientation sur les maladies rares
pays de la Loire

15h-15h30

Mathieu FERTE, responsable du dispositif PRIOR

Maladies Rares Occitanie, dispositif régional de ressources et d'appui aux
professionnels en Occitanie

15h30-16h00

Hélène de CHÂTEAU-THIERRY, directrice

Droits

16h-17h

6 Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX, présidente Valentin APAC et
Estelle COSTE, assistante sociale

La MDPH - Faire son dossier selon les recommandations du guide CNSA
« les anomalies chromosomiques »

CARTE RÉPONSE

À JOINDRE AVEC VOTRE RÉGLEMENT PAR CHÈQUE OU MANDAT
À L'ORDRE DE VALENTIN APAC
(cf. verso pour le calcul du montant)
52, LA BUTTE EGLANTINE 95610 ERAGNY

NOM : _____

PRÉNOMS DES PARTICIPANTS : _____

ADRESSE : _____

TÉLÉPHONE : _____

E-mail : _____ @ _____

INTÉRESSÉ(E)(S) PAR LE(S) ANOMALIE(S) CHROMOSOMIQUE(S) OU SYNDROME

TARIF

EN CAS D'ANNULATION, AUCUN REMBOURSEMENT NE POURRA ÊTRE FAIT APRÈS LE 22 JUIN 2022

J'adhère pour 2022 (37 € seul/52 € en couple) et je bénéficie ainsi du tarif adhérent

Je suis adhérent 2022
(famille compris)

5 € (adulte) = €

(+/- adhésion 2022) =

Total €

Non adhérents

10 € (adulte) = €

Total €

Règlement en ligne par carte bancaire sur le site Helloasso :

<https://www.helloasso.com/associations/valentin-apac/evenements/12e-journee-d-information-sur-les-anomalies-chromosomiques-rares>

Ou

<https://bit.ly/3kRXGeg>