



Avec le soutien  
des Donateurs  
de la Course des  
Héros 2021



**12<sup>ÈME</sup> 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](http://www.valentin-apac.org) | [contact@valentin-apac.org](mailto: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>