1ère Journée Annuelle
de la Filière

11 décembre 2014, 10h15-16h40

amphithéâtre Luton, Faculté Cochin, Paris

FIRENDO

Filière Maladies Endocriniennes Rares

Animateur: Jérôme BERTHERAT
Chef de projet: Maria GIVONY

Contact: fir.endo@cch.aphp.fr

Diminuer l'errance diagnostique

Promouvoir la recherche clinique

Mieux suivre la file active

Informer sur les maladies rares

114 acteurs

4200 maladies rares selon Orphanet

251000 personnes malades récensées en France

FIRENDO couvre **97** pathologies rares assemblées en **6** grands groupes

Maladies rares de la Surrénale

Maladies rares du Dévéloppement et de la Différentiation Sexuelle (DSD)

DEFHY
Maladies rares d'origine hypophysaire

Maladies rares de la Croissance

Pathologies rares de la réceptivité hormonale

Pathologies Gynéco Rares
PGR

totalisant plus de **20 000** patients en France

Programme de la 1ère Journée Annuelle de FIRENDO le 11 décembre 2014

Accueil 10h15

Jérôme BERTHERAT 10h25 Présentation de la filière FIRENDO
Animateur de la Filière Maladies Rares Endocriniennes FIRENDO

Patrice RODIEN 10h55 Universités d'été co-organisées par 3 centres de référence
Centre de référence Pathologies Rares de la Réceptivité hormonale, CHU Angers

Dominique BONNEAU
Magali COLINOT 11h20 Présentation de l'initiative PRIOR
PRIOR (Plate-forme régionale d'information et d'orientation des maladies rares) CHU Angers

Brigitte DELEMER
Véronique KERLAN
Hélène BONY-TRIFUNOVIC 11h45 Rôle d'animateur pour les centres de compétence dans les initiatives de la région
Centres de compétence, CHU Reims | CHU Brest | CHU Amiens

Séverine TRABADO 12h00 Intérêt de la chromatographie en phase gazeuse couplée à la spectrométrie de masse dans le dosage des hormones stéroïdes.
Laboratoire d'hormonologie, INSERM U693, CHU Bicêtre

Maria GIVONY 12h25 Site firendo.fr et les e-outils de collaboration
Chef de projet de la Filière Maladies Rares Endocriniennes FIRENDO

12h50 Déjeuner | Cloître Port-Royal

Juliane LEGER 14h00 Introduction à la base des données CeMaRa
Centre de référence Maladies rares de la Croissance, Hôpital Robert Debré, Paris

Claire-Lise GAY
Lise DURANTEAU 14h25 Implication active du CR DSD dans la réflexion internationale de la prise en charge des DSD
CR Maladies rares du Dévéloppement et de la Différentiation Sexuelle (DSD)

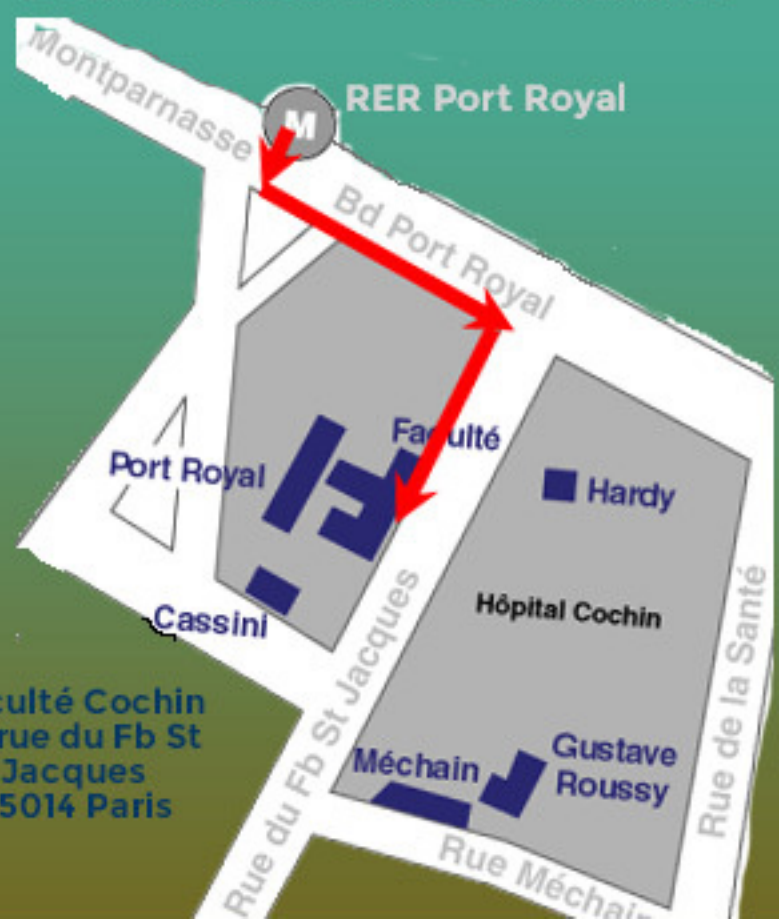
Michel POLAK 14h50 Initiatives mises en place dans le CR PGR
Centre de référence Pathologies gynécologiques rares (PGR), Hôpital Necker, Paris

Laurence GUIGNAT
Frédérique ALBAREL 15h15 Education thérapeutique dans les maladies endocriniennes
Centre de référence Maladies Rares de la Surrénale, Hôpital Cochin, Paris
Centre de référence Maladies Rares d'Origine Hypophysaire, Hôpital Timone, Marseille

Claudine COLIN 15h40
Association Surrénales
Présentation des activités de l'association Surrénales

Catherine DODE 16h05
Biochimie et Génétique Moléculaire, Hôpital Cochin
Place du NGS dans la diagnostic des maladies rares endocriniennes

Mot de clôture 16h30-16h40



Faculté Cochin
24 rue du Fb St Jacques
75014 Paris

Animateur: Jérôme BERTHERAT
Chef de projet: Maria GIVONY

Contact: fir.endo@cch.aphp.fr