



# JOURNÉE MALADIES RARES

29 février 2024  
9h-17h  
Grands Salons  
de l'Hôtel de Ville de Nancy

## PROGRAMME

**8h30** **Ouverture** des portes au public café d'accueil  
et visite libre des stands

**9h** **Animation musicale**

Anaïs GILSON, étudiante violoniste

**9h30 - 9h45** **Introduction**

Marc TENENBAUM, adjoint délégué à la santé  
Arnaud VANNESTE, directeur général du CHRU de Nancy  
Pr Marc DEBOUVERIE, président de la Commission médicale  
de l'établissement (CME) du CHRU de Nancy  
Virginie CAYRÉ, directrice de l'Agence régionale de santé (ARS) Grand Est

**9h45 - 10h15** **Conférence 1 « Il était une fois les maladies rares »**

Quelle politique nationale et régionale des maladies rares ?  
Valérie STEVANCE, chargée de mission politique régionale de santé, ARS Grand Est

Quelle prise en charge des maladies rares sur le territoire Lorrain ?  
Présentation des centres d'expertise et de la plateforme Lorraine  
affections rares (LARA) du CHRU de Nancy.  
Dr Laëtitia LAMBERT, référent médical de LARA, chef de service de génétique  
clinique, CHRU de Nancy

**10h15 - 10h45** **Pause-café et visite libre des stands**

**10h45 - 12h** **Conférence 2  
De l'errance au diagnostic : quel parcours de soins ?**

L'importance du dépistage néonatal ?  
Dr Émeline RENARD, pédiatre au CHRU de Nancy, coordonnateur de 4 centres  
de compétences maladies rares

### Parcours de soins (Enfant)

Témoignage de Césarine SCHRAPPFER (maman d'un petit garçon  
atteint du syndrome de Williams) et Dr Laëtitia LAMBERT,  
coordonnateur du Centre de référence constitutif anomalies  
du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion  
(CLAD Est), CHRU de Nancy

### Parcours de soins (Adulte)

Témoignage de Marie MARCHAL, patiente partenaire du CHRU de Nancy  
et membre de l'association AFSED (Association française des syndromes  
d'Ehlers-Danlos) et Pr Stéphane ZUILY, médecin du Centre de compétences  
maladies artérielles rares de Lorraine, CHRU de Nancy

**12h - 12h30** **Conférence 3  
Du diagnostic à l'innovation thérapeutique**  
Témoignage de Marceline KAPURAL (patiente) sur le traitement multimodal  
de l'hypertension pulmonaire thromboembolique chronique (HTP-TEC),  
et Pr Ari CHAOUAT, coordonnateur du Centre de référence constitutif  
de l'hypertension pulmonaire (Pulmotension), CHRU de Nancy

**12h30 - 13h30** **Visite libre des stands et déjeuner libre**

**13h30 - 14h** Animation lecture  
par Adel BOUNIF, parent d'une jeune fille porteuse du syndrome de Dravet

**14h - 15h** **Conférence 4  
Quels droits et statut pour les maladies rares ?**

- Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)  
Dr HILY Véronique, médecin MDPH 54
- Assurance Maladie  
Drs Doris THIRIOT et Anne SIMON, Echelon local du service médical 54 (ELSM)  
BAUER Christelle, Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM)
- Alliance Maladies Rares  
Laura BENDAVID, responsable des actions régionales  
Sandrine GENNARI, bénévole

**15h - 15h30** **Pause-café et visite libre des stands**

**15h30 - 16h30** **Table ronde - Mieux vivre avec une maladie rare**

- Céline CHENUVEL, infirmière coordinatrice du programme d'Éducation thérapeutique  
des patients (ETP) au Centre de ressources et de compétences des maladies  
hémorragiques constitutionnelles
- Dr Laure GENET, M.A.S. Maison d'accueil spécialisée Épilepsies Grand Est
- Pascale GERARD, aidant et membre de l'association ARSLA
- Émilien MICARD, patient et bénévole à l'AFM Téléthon (Association française pour la myopathie)
- Dr Maud MICHAUD, coordonnateur du Centre de référence constitutif maladies rares  
pour les maladies neuromusculaires, CHRU de Nancy
- Laurent OBRINGER, directeur de la M.A.S. (Maison d'accueil spécialisée) Huntington,  
Association Fondation Bompard
- Caroline RICHARD, pilote de l'Équipe relais handicap rare (ERHR) Nord Est

**16h30 - 17h** **Conférence 5  
Quel accompagnement psychologique pour les maladies rares ?**  
Emmanuelle BUSCH, psychologue

**17h** **Clôture de la journée**  
Animation musicale par l'Association Street Harmony de Nancy

#rarediseaseday #jmr

Tout public  
Sans inscription  
Entrée gratuite

Pour tout accès PMR, merci de nous contacter :  
maladiesrares@chru-nancy.fr



Nancy,

