

Et si c'était une maladie rare ?

- des signes cliniques inhabituels...
- un ensemble incohérent de symptômes...
- une apparition dès l'enfance ou à l'âge adulte...

Les maladies rares déconcertent autant les médecins qu'elles isolent les malades.

Pourtant, l'environnement des maladies rares évolue. Il est maintenant souvent possible de :

- faire un diagnostic précoce
- réaliser une prise en charge adaptée
- rompre l'isolement des familles.

Copyright Alliance Maladies Rares France

Programme du mardi 17 novembre

- 8h-8h05** **Mots de bienvenue**
Pr Stylianos Antonarakis, médecin-chef du service de médecine génétique, HUG
- 8h05-8h15** **Maladies rares : comprendre une priorité de santé publique**
Dre Loredana D'Amato Sizonenko, médecin adjointe, service de médecine génétique, HUG
- 8h15-8h45** **Accès à l'information**
Orphanet, le portail européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins
Dre Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice Orphanet Suisse
- 8h45-9h Pause café
- 9h-9h20** **Accès au diagnostic**
Apports potentiels du médecin généticien
Dr Armand Bottani, médecin adjoint, service de médecine génétique, HUG
- 9h20-9h40** **Conseil génétique et consultations pluridisciplinaires**
Dre Siv Fokstuen, médecin adjointe, service de médecine génétique, HUG
- 9h40-10h** **Prise en charge des maladies systémiques autoimmunes : exemple d'une étude de cohorte pour la prise en charge des patients lupiques**
Dr Carlo Chizzolini, médecin adjoint agrégé
Dr Camillo Ribì, chef de clinique
Service d'immunologie et d'allergologie, HUG
- 10h-10h20** **Diagnostic moléculaire des maladies rares : aspects pratiques**
Dr Michael Morris, responsable du laboratoire de diagnostic moléculaire, service de médecine génétique, HUG

Programme du mardi 17 novembre

- 10h20-10h40** **Maladies orphelines et registre**
L'exemple de l'hypertension pulmonaire pédiatrique
Pr Maurice Beghetti, médecin adjoint agrégé,
responsable de l'unité de cardiopédiatrie, HUG
- 10h40-11h** **Les patients/familles comme partenaires**
Exemple de la création d'une fondation
Frédéric Morel, président Fondation Sanfilippo
- 11h-11h20** **Alliance maladies rares : l'union fait la force !**
Bhira Meyer, vice-présidente Association
Enfance et Maladies Orphelines (AEMO)
- 11h20-11h50 Pause sandwiches
- 11h50-12h10** **Accès aux traitements**
Médicaments orphelins : réglementations et aspects
pratiques
Dre Mitsuko Kondo-Oestreicher, médecin adjointe,
service de pharmacologie et toxicologie cliniques, HUG
- 12h10-12h30** **Maladies rares et soins infirmiers**
Intégrer l'enseignement thérapeutique dans la prise en
charge d'un patient atteint de maladie rare
Michèle Victorion, Laurence Lataillade,
infirmières spécialistes cliniques, HUG
- 12h30-12h50** **Plaidoyer pour la création de «centres de référence»**
Exemple du centre des maladies trophoblastiques
Dr Patrick Pétignat, médecin adjoint agrégé, service
de gynécologie, HUG
- 12h50-13h15** **Table ronde avec tous les intervenants**
Conclusions
Dre Loredana D'Amato Sizonenko
- 13h15** **Clôture**

Informations pratiques

Lieu

Hôpitaux universitaires de Genève
Rue Gabrielle-Perret-Gentil 4 (ex- rue Micheli-du-Crest 24), 1205 Genève
Auditoire Marcel Jenny

Inscription

Entrée libre, inscription obligatoire jusqu'au **9 novembre 2009**.
Soit par fax au 022 379 52 28 ou par courrier à l'aide du coupon-réponse ci-joint.

Soit en s'inscrivant en ligne sur :

http://www.hug-ge.ch/hug_cite/formulaire_journee_maladiesrares.htm

Renseignements

Secrétariat du service de médecine génétique
Tél. 022 379 56 96
hug.maladiesrares@hcuge.ch

Crédit formation

4 crédits de formation sont accordés par l'AMG pour toutes les spécialités médicales

Comité d'organisation

Dre Loredana D'Amato Sizonenko

Coordinatrice Orphanet Suisse

Médecin adjointe, département de médecine génétique et de laboratoire, HUG

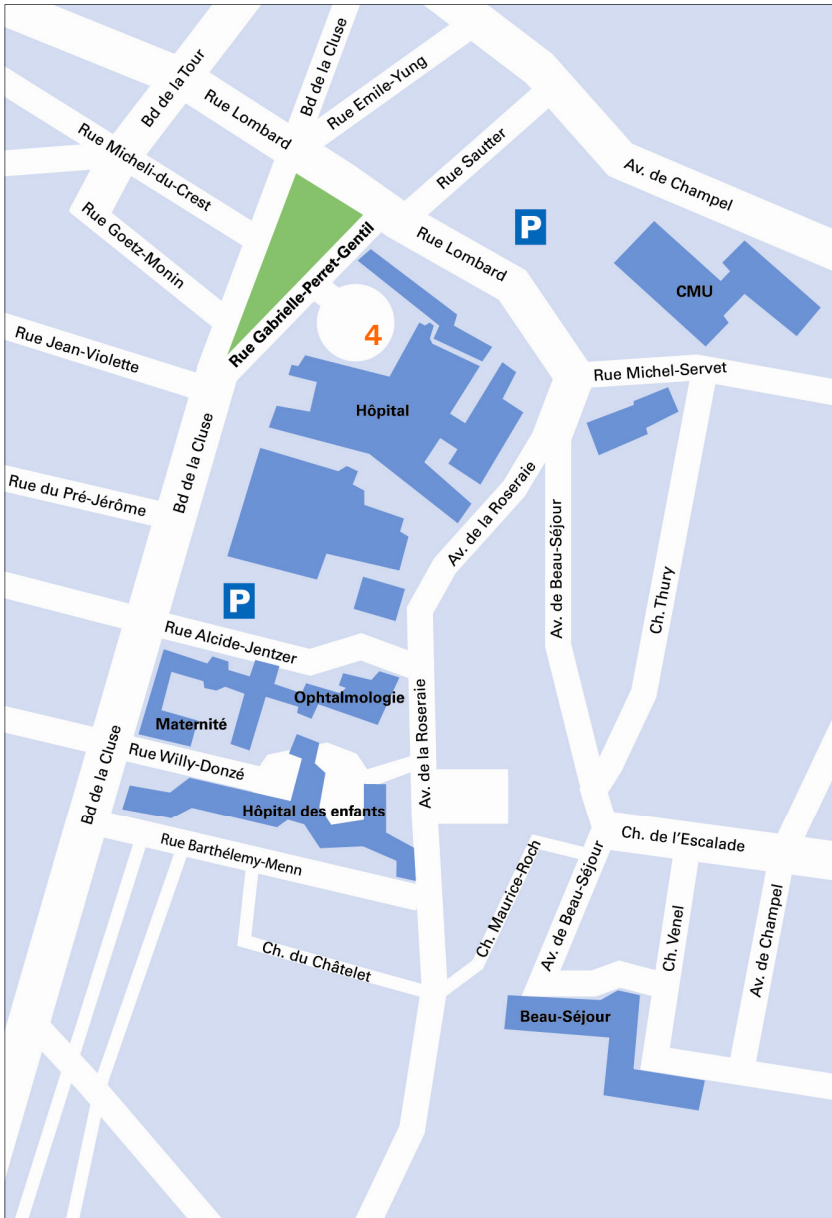
Dre Karine Moynier

Médecin adjointe, service de soins palliatifs, établissements hospitaliers de la Côte (Vaud)

Christophe Dempuré

Infirmier responsable d'unité de soins, secteur privé, HUG

Plan d'accès





Bulletin d'inscription

1^{ère} journée d'information sur les maladies rares - 17 novembre 2009

> à retourner avant le 9 novembre 2009 <
par fax au 022 379 52 28 ou par courrier

Nom * Prénom *

Profession/fonction *

Spécialité médicale *

Institution *

Adresse *

Code postal * Lieu *

Tél * Courriel *

** Champs obligatoires*

Signature et timbre

A

afranchir

CMU

Service de médecine génétique

Orphanet Suisse

Rue Michel Servet 1

CH-1211 Genève 4