

5^È JOURNÉE NATIONALE MARIH

MALADIES RARES IMMUNO-HÉMATOLOGIQUES

APPORTS ET LIMITES DE LA GÉNÉTIQUE

JEUDI 20 JUIN 2019

9H30 À 17H30

AU PROGRAMME

Plan médecine France génomique 2025,
Gilles Bloch

La technique NGS,
Christine Bellanné-Chantelot

Téloméropathies
Caroline Kannengiesser

Aplasies médullaires d'allure constitutionnelle,
Jean Soulier

NGS dans les SHE,
Jean-Emmanuel Kahn

SHU atypiques,
Véronique Frémeaux-Bacchi

Apport du séquençage haut débit dans le diagnostic
et le traitement des histiocytoses,
Jean-François Emile

PANEL and NEXT : la classification des maladies
au défi de la génétique haut débit,
Jean Donadieu

Maison de l'Amérique Latine, Paris

Ouverte à tous les professionnels de santé :
cliniciens, chercheurs, biologistes...

**Programme et inscriptions
sur le site marih.fr rubrique « Agenda »**

Inscriptions gratuites dans la limite
des places disponibles



- Filière de santé maladies rares MaRIH
- @Filiere_MaRIH
- Filière de santé maladies rares MaRIH
- @Filiere_sante_MaRIH



filière de santé

maladies rares
Reconnue par le
Ministère de la Santé

Avec le soutien institutionnel

ALEXION

AMGEN

GILEAD

Jazz Pharmaceuticals

LFB

MSD

NOVARTIS

Roche

SANOFI GENZYME

Shire

Armih

9H30 - 10H

**ACCUEIL : EMARGEMENT
ET PETIT DÉJEUNER**

10h - 10h30

**Ouverture de la 5^e journée
nationale MaRIH**

Régis Peffault de Latour (MaRIH)
Mission maladies rares (DGOS)
Michel Raguet (associations de patients)
Amélie Marouane (MaRIH)

Modérateur : Régis Peffault de Latour

10h30-11h30

**Projets soutenus par MaRIH :
Lauréats 2018**

Jehane Fadlallah (Saint-Louis, Paris) :
DICV
Laura Polivka (Institut Imagine, Paris) :
Mastocytoses
Anna Raimbault (Saint-Louis, Paris) :
Anémie de Fanconi
Geoffroy Rossi (Institut Necker/
Broussais, Paris) : PTI

11h30-12h

**Plan Médecine France
génomique 2025**

Gilles Bloch (Inserm)

12h-12h45

**«Le NGS pour les nuls» et
application sur les neutropénies**

Christine Bellanné-Chantelot
(Pitié-Salpêtrière, Paris)

12H45 - 14H

PAUSE DÉJEUNER ET STANDS

Modérateur : Thierry Leblanc

14h-14h30

Téломéropathies

Caroline Kannengiesser (Bichat, Paris)

14h30-15h

**Aplasies médullaires
d'allure constitutionnelle**

Jean Soulier (Saint-Louis, Paris)

15h-15h30

**NGS dans les syndromes
hyperéosinophiliques**

Jean-Emmanuel Kahn (Ambroise-Paré,
Boulogne-Billancourt)

15H30 - 16H

PAUSE CAFÉ ET STANDS

Modérateur : Claire Fieschi

16h-16h30

**Le NGS pour les gènes du
complément dans le syndrome
hémolytique et urémique**

Véronique Frémeaux-Bacchi (HEGP, Paris)

16h30-17h

**Apport du séquençage haut débit
dans le diagnostic et traitement des
histiocytoses**

Jean-François Emile (Ambroise-Paré,
Boulogne-Billancourt)

17h-17h30

**Conclusion : «Panel and next» :
la classification des maladies au défi
de la génétique à haut débit**

Jean Donadieu (Trousseau, Paris)