

25 juin 2021

FAIR – PROGRAMME

Forum les Associations de patients *Imaginent la Recherche*

Dans le cadre son programme sociétal, l'Institut Hospitalo-Universitaire (IHU) *Imagine* lance sa première édition du FAIR : "Forum les Associations de Patients *Imaginent la Recherche*", le **vendredi 25 juin 2021 de 9h00 à 12h30** en partenariat avec la plateforme d'expertise Maladies Rares du groupe hospitalier AP-HP. Centre Université de Paris, hôpital Necker-Enfants malades.

FAIR a pour but de renforcer les liens entre associations de patients et équipes de l'Institut, en partageant avec elles les avancées de la recherche et de l'innovation dans le domaine des maladies génétiques rares et en les intégrant davantage au fonctionnement de l'IHU et à ses projets.

ACCUEIL ET INTRODUCTION

9H00 - 9H30

INTERVENANTS

Stanislas Lyonnet, directeur de l'Institut *Imagine* -

Laure Boquet, déléguée générale de l'Institut *Imagine* et co-pilote du programme *Sciences Humaines et Sociales et Rôle Sociétal de l'Institut Imagine*

Sandrine Marlin, médecin pédiatre généticienne, coordinatrice du centre de référence pour les surdités génétiques, hôpital Necker-Enfants malades AP-HP. Centre Université de Paris, et co-pilote du programme *Sciences Humaines et Sociales et Rôle Sociétal de l'Institut Imagine*

RETOURS D'EXPERIENCE « REPORTERS D'UN JOUR »

9h30 - 10H15

Diffusion d'une vidéo medley des visites « reporters d'un jour » conduites par les associations de patients au sein des laboratoires d'*Imagine* et débat sur les enseignements de cette expérience.

INTERVENANTES

Laetitia Domenighetti, chargée de mission filières AnDDI-Rares & ex-présidente de l'association Les Feux Follets - association nationale de parents, d'enfants et d'adultes atteints de maladies métaboliques héréditaires

Véronique Richard, coordonnatrice de la plateforme d'expertise maladies rares, AP-HP. Centre Université de Paris

Elodie Dandelot, chargée d'animation des programmes Education et Société de l'Institut *Imagine*

TRIOS DE TABLES RONDES

10H15 - 11H15

MEDECINS - ASSOCIATIONS DE PATIENTS - CHERCHEURS

Témoignages d'interactions en trio « Médecin, Associations de patients, Chercheurs » à travers 3 thèmes phares.

Les choix de la Recherche

Agnès Rötig, directrice du laboratoire Génétique des maladies mitochondriales, Institut *Imagine*

Manuel Schiff, pédiatre, clinicien-chercheur, hôpital Necker-Enfants malades - AP-HP. Centre Université de Paris, centre de référence sur les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CARAMMEL) et centre de référence sur les maladies métaboliques rares,

Françoise Tissot, vice-présidente de l'association AMMi, association contre les maladies mitochondriales

Le temps de la recherche, des essais thérapeutiques et des constitutions de registres

Rima Nabbout, neuropédiatre, hôpital Necker-Enfants malades - AP-HP. Centre Université de Paris, coordinatrice du centre de référence des épilepsies rares (CRÉER), coordonnatrice du projet de recherche autour des épilepsies au sein du laboratoire de recherche translationnelle sur les maladies neurologiques à l'Institut *Imagine*

Edor Kabashi, directeur du laboratoire Recherche translationnelle sur les maladies neurologiques

Melissa Cassard, présidente de l'association KCNB1

Paola Rennes, présidente de l'association JILKCNT1

Le financement de la Recherche

Sandrine Marlin, médecin pédiatre généticienne, coordonnatrice du centre de référence pour les surdités génétiques, hôpital Necker-Enfants malades - AP-HP. Centre Université de Paris,

Pascale Mollière, présidente de l'association S'Entendre

Sylvain Ernest, chargé de recherche au sein du laboratoire Embryologie et génétique des malformations

PAUSE 11H15 - 11H30

UNE COLLABORATION AU SERVICE DE PROJETS QUALITE DE VIE :
TEMOIGNAGE DES PROJETS SHS *IMAGINE* MALADIES RARES

11H30 - 12H00

Le langage intérieur d'enfants atteints de MAREP : douleur, handicap et qualité de vie

Célia Crétole, chirurgien pédiatre, coordonnatrice du centre de référence pour les malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP), hôpital Necker-Enfants malades - AP-HP. Centre Université de Paris, filière NeuroSphinx.

Stéphanie Smadja, maître de conférences HDR à l'UFR Lettres, Arts et Cinéma de l'Université de Paris et coordinatrice du programme de recherche Monologuer du laboratoire CERILAC (Centre d'Études et de Recherches Interdisciplinaires)

Giulia Disnan, psychologue clinicienne au sein du service de chirurgie viscérale pédiatrique de l'hôpital Necker-Enfants malades AP-HP. Centre Université de Paris et auprès du centre de référence pour les malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP)

Célia CARDOSO, présidente de l'association TintaMARre pour les patients atteints de malformation ano-rectale (MAR) et leurs familles

Transmission de l'information génétique lors de la transition enfant-adulte

Sandrine Marlin, médecin pédiatre généticienne, coordonnatrice du centre de référence pour les surdités génétiques, hôpital Necker-Enfants malades - AP-HP. Centre Université de Paris

Léonore Robieux, maître de conférences en psychologie clinique, Université de Paris, Paris 8

Jeanne Cador, psychologue clinicienne, Centre de référence des surdités génétiques, Hôpital Necker-Enfants Malades - AP-HP. Centre Université de Paris

Impact psycho-social sur la famille du suivi multidisciplinaire pré symptomatique du nourrisson atteint d'une maladie génétique rare : exemple de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville

Rima Nabbout, neuropédiatre, hôpital Necker-Enfants malades - AP-HP. Centre Université de Paris, coordinatrice du centre de référence des épilepsies rares (CRÉER), coordonnatrice du projet de recherche autour des épilepsies au sein du laboratoire de recherche translationnelle sur les maladies neurologiques à l'Institut *Imagine*

Dr Delphine Breuillard, Dr en Neuropsychologie, Centre de référence Epilepsies rares (CRÉER)

Projet en collaboration avec l'association ASTB

DEBAT DE SYNTHÈSE ET D'OUVERTURE POUR LA SUITE

12H00 - 12H30

Pour aller plus loin : comment renforcer les liens avec les associations de patients à *Imagine* et élargir leur implication dans les projets de recherche et le fonctionnement d'*Imagine* ? Quelles attentes du Plan National Maladies Rares en la matière ?

INTERVENANTE

Anne-Sophie Lapointe Cheffe de Projet mission maladies rares, Sous-direction Pilotage de la performance des acteurs de l'offre de soins, DGOS-MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ