

Journée Internationale **MALADIES RARES**



29 FÉVRIER 2024
Amphithéâtre CHL, 9h-12h

09:00	Mot de bienvenue	Dr Guy BERCHEM - Direction CHL
	Introduction	Dr Fernand PAULY - Hub National ERN
09:15	Complication obstétrique de la maladie rare hépatique LPAC (Low Phospholipid associated Cholelithiasis) et importance de l'expertise pour arriver au diagnostic	Dr Veronica PRADO - Hépatogastro-entérologie CHL
09:30	Intelligence artificielle et maladies rares : irréconciliables ?	Dr Olivier NIEL - Néphrologue pédiatre, avec une thématique de recherche centrée sur l'algorithmique en intelligence artificielle et en machine learning
09:45	L'endocrinologue et les os courbés de l'enfant : hypophosphatémie et achondroplasie	Dr Carine DEBEAUFORT - Professeur en Endocrinologie Pédiatrique
10:00	Marcher sur la pointe des pieds : est-ce une maladie rare ?	Dr Fernand PAULY - Pathologies neuro-musculaires de l'enfant et de l'adolescent - CHL, CHU Strasbourg
10:15	ALAN-Maladies Rares Luxembourg - We care 4 Rare	Gwenn CROHIN - Directrice adjointe ALAN-Maladies rares Luxembourg
10:30	Prise en charge pluridisciplinaire des pathologies interstitielles pulmonaires fibrosantes	Dr Gil WIRTZ - Pneumologie CHL
10:45	Update Filière SLA	Dr Philippe KERSCHEN - Neurologie CHL
11:00	Anomalies hématologiques et/ou rénales comme fil conducteur d'un déficit du métabolisme intracellulaire de la cobalamine : nouvelle approche thérapeutique	Dr Emmanuel SCALAIS - Neuropédiatrie CHL
11:15	Le rôle de l'infirmière coordinatrice de la filière SLA pour un projet de vie coordonné et accompagné	Marie-Paule SIDON - Soignant Directeur du Pôle Médecine Interne des Organes
11:30	Exemple de maladie rare hématologique : la drépanocytose à la Kannerklinik	Dr Isabelle KIEFFER - pédiatre, ancien chef de clinique de l'oncohématologie pédiatrique de Strasbourg Laura THIELEN - Psychologue SOHP
11:45	Rôle de l'infirmière coordinatrice auprès des patients souffrant d'HTAP	Sonia PINTO - Coordination infirmière du Hub national ERN
12:00	Mot de clôture	Dr Alessia POCHESCI - Responsable Centre de Recherche Clinique