

# 9ÈME JOURNÉE NATIONALE



## Programme



**10h00 : Café d'accueil**

**11H À 11H30**

**Ouverture de la journée**

Anne-Sophie LAPOINTE  
mission maladies rares DGOS

**11H30 À 12H15**

**Bilan des actions BRAIN-TEAM**

Equipe projet de la filière

**12H15 À 13H00**

**Ça peut vous arriver :  
Comment faire en cas d'autorisation  
d'Accès Précoce ? Exemple du Skyclarys**

**Gestion des Accès Précoces**

Dr Camille THOMASSIN, Haute Autorité de  
Santé (HAS)

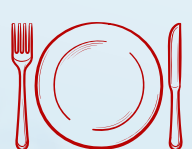
**Accompagnement des CRMR**

Matthieu BENOITON, BNDMR

**Retour d'expérience : autorisation**

**Skyclarys**

Dr Claire EWENCZYK, CRMR  
Neurogénétique



**13h00 : Pause déjeuner**

**14H30 À 15H15**

**Treatabolome**

**Une base de données reliant les  
gènes et leur variants aux  
traitements des maladies rares**

Gisèle BONNE, Centre de  
Recherche en Myologie

**15H15 À 17H00**

**La parole dans tous ses états**

**Prévalence et caractéristiques  
des anomalies de mouvement des  
cordes vocales chez les patients  
atteints d'AMS vs maladie de  
Parkinson**

Dr Stephan GRIMALDI, AP-HM

**La voix, un outil pour le suivi  
personnalisé**

Dr Lucie CHENAIN, CRMR Huntington  
& autres chorées

**Conférence de clôture**

**Aphasies et maladies rares  
neurologiques**

Dr Marc TEICHMANN, CRMR  
Démences Rares ou Précoces

**17H00**

**Discussions conclusives  
de la journée**