

JOURNÉE

ANNUELLE



FAVA-MULTI

17.06.2022 - Espaces Diderot, Paris 12

CONNEXION WIFI

ID : SALLE AMPHITHEÂTRE / SALLE TISANERIE  
CODE WIFI : MUSIQUE2022

<https://favamulti.fr/>

# PROGRAMME PROVISOIRE DE LA JOURNÉE

## 9H00 - ACCUEIL CAFÉ

## 9H30 - OUVERTURE DE LA JOURNÉE - 5 MIN

Guillaume JONDEAU, animateur de la filière FAVA-Multi

## 9H35 - ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE LA FILIÈRE - 35 MIN

- Bilan et actions à venir FAVA-Multi - Julie CHASSAGNE - 20 min
- Point VASCERN - Julie HALLAC - 5 min
- Point relabellisation - Julie CHASSAGNE / Guillaume JONDEAU - 10 min

## 10H10 - PRÉSENTATION DES ACTIONS DE CHAQUE RÉSEAU - 1H

- Syndrome de Marfan et maladies Apparentées - Guillaume JONDEAU
- Maladie de Rendu-Osler - Sophie DUPUIS-GIROD
- Maladies Vasculaires Rares - Tristan MIRALTO
- Anomalies vasculaires neurologiques et crâniocfaciales - Laurent SPELLE

10min présentation + 5min questions par réseau

## 11H10 - PRÉSENTATION DES PROJETS DE RECHERCHE FINANCÉS PAR LA FILIÈRE - 1H30

### 2019

- CoGRare5 - Sophie DUPUIS-GIROD
- Identification d'un nouveau gène impliqué dans le TAAD - Carine LEGOFF
- Nouveau modèle expérimental de dissection aortique et thérapeutique préclinique par l'acide tranexamique - Quentin PELLENC
- Marf'home - Steeve JOUINI

### 2020

- Profils transcriptomiques de patients présentant un syndrome de MARFAN pour étude de la variabilité - Pauline ARNAUD
- Exploration génétique somatique des malformations vasculaires - Franck EL-SISSY
- CAERO - Sabine BAILLY
- Application d'enregistrement numérique d'épistaxis sur terminal mobile (ROSE) - Didier ERASME
- COMPARE - Olivier MILLERON

7min présentation + 2min questions par projet

## 12H40 - PAUSE DÉJEUNER

## 13H45 - PRÉSENTATION DES PROJETS DE RECHERCHE FINANCÉS PAR LA FILIÈRE - 35 MIN

- Analyse cellulaire fonctionnelle de variants - Carine LEGOFF et Catherine BOILEAU
- Analyse fonctionnelle des variants Col3A1, gène responsable de SED VASCULAIRE - Xavier JEUNEMAITRE
- Étude des conséquences de variants génétiques de signification inconnue dans des gènes responsables de la maladie de Rendu-Osler - Sophie GIRAUD

7min présentation + 2min questions par projet

## 14H15 - INTERVENTION SUR LA MDPH, NIVEAU D'INVALIDITÉ ET CONSÉQUENCES - 15 MIN

Delphine CURIS, Assistante sociale et médecin du travail

## 14H30 - TABLES RONDES - 2H

- Point sur la filière - 40 min
- Patients Partenaires - 40 min
- Handicap invisible - 40 min

PAUSE de 30 minutes

## 17H - FIN DE LA JOURNÉE



@FILIÈRE FAVA-MULTI



@FAVAMULTI



@FILIÈRE DES MALADIES  
VASCULAIRES RARES FAVA-MULTI



@FILIÈRE FAVA-MULTI