



SAVE THE DATE

Conférence en français avec traduction simultanée en allemand

Rencontres Maladies Rares Luxembourg 2022

« Enjeux dans le diagnostic en pédiatrie et à l'âge d'adulte : Entrée large et cheminement pointu »

22 octobre 2022, de 8h15 à 16h30

Laboratoire national de santé
1, rue Louis Rech • L-3555 Dudelange

Évènement en présentiel*

*La participation à l'évènement est gratuite, mais l'inscription est obligatoire. L'invitation avec le formulaire d'inscription vous parviendra en septembre.

Programme matinée

08h15 – 08h45 : Accueil-café

08h45 – 11h10 : PARTIE I

Modération : Dr Jos Even, ALAN, Francesca Poloni, Direction de la Santé

Mot de bienvenue, Dr Jean-Claude Schmit, Directeur de la Santé, Direction de la Santé

Introduction, Dr Jos Even, ALAN, Président du Comité National Maladies Rares

« L'amyotrophie spinale, le paradigme d'une maladie génétique rare en voie de disparition », Pr Laurent Servais, Université de Oxford

« Maladies Métaboliques Rares : Road map vers le diagnostic », Dr Emmanuel Scalais, CHL

« Sans Diagnostic : Les réflexes pour détecter une maladie rare », Dr Fernand Pauly, CHL & CHU de Strasbourg

« Red Flags dans le diagnostic, de la pédiatrie à la médecine générale », Dr Fernand Pauly, CHL & CHU de Strasbourg, Dr Patrick Tabouring, CMG

11h10 – 11h30 : Pause-café

11h30 – 12h30 : PARTIE II

Modération : Dr Michel Hoffmann, CHdN, Anja Di Bartolomeo, ALAN

« Aspects de recherche et l'application clinique du diagnostic génétique des maladies rares », Dr Guillaume Jouret, LNS, Dr Arthur Sorlin, LNS

« Enjeux du diagnostic dans le cadre des dépistages néonataux », Dr Patricia Borde, LNS

« Eurordis Rare Barometer : L'odyssée diagnostique des patients maladies rares au Luxembourg », Daniel Theisen, ALAN

12h30 – 13h30 : Déjeuner - buffet

Programme après-midi

13h30 – 15h45 : PARTIE III – Ateliers

Modération : Anja Di Bartolomeo, ALAN

Organisation simultanée des ateliers en deux tours avec une durée de 45 minutes chacun.
Possibilité de participer à deux des trois ateliers (sur inscription au préalable).

Atelier A (45 min) : « L'annonce du diagnostic sous tous ses angles », Dr Didier Van Wymersch, CHL, Dr Jean-Paul Hermand, CHL, Hugo Leite, ALAN

Atelier B (45 min) : « Les bonnes pratiques dans l'interprétation des résultats génétiques dans leurs contextes cliniques », Dr Guillaume Jouret, LNS, Dr Arthur Sorlin, LNS

Atelier C (45 min) : « Difficultés autour du diagnostic pour les médecins 'A hay stack may hide a needle', ou du besoin de relecture en atelier de dossiers cliniques », Dr Michel Hoffmann, CHdN, Dr Carine de Beaufort, CHL

Présentation des conclusions par Atelier, Dr Didier Van Wymersch, Dr Guillaume Jouret, Dr Michel Hoffmann

Synthèse et conclusions, Dr Jos Even, ALAN, Dr Patrick Tabouring, CMG

15h45 – 16h30 : Networking – café