

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

8h15 à 16h30

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

Programme

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, MD, PhD, 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** »

Professeur Laurent Servais, MD, PhD, Université de Oxford, Royaume-Uni

« **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 et CHU de Strasbourg, France

« **Red Flags dans le diagnostic, de la pédiatrie à la médecine générale** »

Dr Fernand Pauly, CHL et CHU de Strasbourg, Dr Patrick Tabouring, CMG

11h10 – 11h30 : Pause-café

11h30 – 12h30 : PARTIE II

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

« **L'application clinique du diagnostic génétique des maladies rares et son lien avec la recherche translationnelle** ».

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

13h30 – 15h45 : PARTIE III – Ateliers

Organisation simultanée des ateliers en deux tours avec une durée de 45 minutes chacun. Possibilité de participer à 2 des 3 ateliers (sur inscription au préalable).

Modération : Anja Di Bartolomeo, ALAN

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

[Cliquez ici pour vous inscrire](#)

ou envoyez-nous un e-mail à
l'adresse suivante

plansnationaux@ms.etat.lu

« Évènement en présentiel. La participation
à l'évènement est gratuite et l'inscription
obligatoire. »