



# Pré-programme

|       |                                                                                                                                                                                                   |
|-------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 08:30 | <b>Accueil des participants</b>                                                                                                                                                                   |
| 09:00 | <b>Allocution d'ouverture</b>                                                                                                                                                                     |
| 09:30 | <b>Quelles particularités des automutilations dans les maladies rares ?</b><br>Pr Pauline CHASTE                                                                                                  |
| 09:50 | <b>Lithium et mutation SHANK3 : une médecine personnalisée ?</b><br>Dr Maud ROTHARMEL                                                                                                             |
| 10:10 | <b>Neuromodulation et maladies rares</b><br>Pr Anne SAUVAGET                                                                                                                                      |
| 10:30 | <b>Pause</b>                                                                                                                                                                                      |
| 10:50 | <b>Syndrome de Smith-Magenis : que sait-on du profil neurodéveloppemental et cognitivo-comportemental ?</b><br>Marie-Noëlle BABINET et Dr Pauline BOIROUX                                         |
| 11:10 | <b>Modèle polygénique et maladies rares : est-ce compatible ?</b><br>Pr Thomas BOURGERON                                                                                                          |
| 12:00 | <b>Pause-déjeuner avec visite des stands associatifs</b><br>(paniers repas sur commande)                                                                                                          |
| 13:30 | <b>Accompagner les maladies rares : le rôle essentiel des Équipes Relais Handicaps Rares (ERHR)</b><br>Équipes Relais Handicaps Rares et Associations                                             |
| 14:15 | <b>Travailler avec une maladie rare, c'est possible !</b><br>Dr Isabelle AMADO                                                                                                                    |
| 14:35 | <b>Troubles du neurodéveloppement dans les maladies rares : entre fonctionnement cognitif et affectif, à chacun son parcours</b><br>Dr Roxana-Mihaela HONCIUC                                     |
| 14:55 | <b>Pause</b>                                                                                                                                                                                      |
| 15:15 | <b>Troubles du développement intellectuel et comportements défis : un dispositif innovant</b><br>Dr Tom MOTILLON                                                                                  |
| 15:35 | <b>Intérêt de l'Activité Physique Adaptée dans l'évaluation et l'accompagnement des personnes concernées par les maladies rares avec troubles psychiatriques</b><br>Théo GAUMET et Jenny CORNATON |
| 15:55 | <b>La recherche participative dans les maladies rares</b><br>Table ronde                                                                                                                          |
| 16:30 | <b>Conclusion et clôture de la journée</b><br>Pr Caroline DEMILY et Laura TESTONI                                                                                                                 |