

COLLOQUE FRANCO-QUÉBÉCOIS SUR

orphanet

LE PORTAIL DES MALADIES RARES ET DES MÉDICAMENTS ORPHELINS

Vendredi 12 octobre 2012 8h30 à 17h00

Centre hospitalier de l'université de Montréal, Hôpital Notre-Dame
Auditorium Rousselot, pavillon Lachapelle, porte DR-119-1
1560 rue Sherbrooke Est, Montréal, Québec

Colloque franco-québécois

Ce colloque franco-québécois, organisé dans le cadre du projet de coopération France-Québec, a comme objectif de présenter le portail Orphanet et de partager des expériences de transfert d'information et de connaissances qui contribuent à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares.

Ouvert à tous

Ouvert à tous publics concernés et intéressés par les maladies rares (patients, proches aidants, associations de maladies rares, professionnels de la santé, associations de professionnels de la santé, gestionnaires de soins de santé, chercheurs, etc.).

Voir programme à la page suivante.

Entrée gratuite, lunch fourni, places limitées.
Inscription obligatoire au plus tard le 3 octobre.

Pour vous inscrire :



Pour information : info@rqmo.org

Orphanet (www.orpha.net)

Créé en France en 1997, est un serveur d'information en libre accès (portail Internet) sur les maladies rares et les médicaments orphelins, pour tous publics (malades et leur entourage, professionnels de santé, chercheurs, industrie pharmaceutique, gestionnaires et décideurs politiques). Il est constitué d'un répertoire des services spécialisés pour les maladies rares dans plus de 40 pays. Ce répertoire inclut des informations sur les consultations expertes, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche en cours, les essais cliniques, les registres, les biobanques et les associations de malades. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares.

« Orphanet-Québec » (www.orphanetquebec.ca)

Est un projet de coopération entre le Québec et la France, parrainé par la Commission permanente de coopération franco-québécoise (biennale 2011-2013). Son objectif est de répertorier et de saisir dans le portail Orphanet toutes les ressources concernant les maladies rares au Québec. Ces informations seront ainsi disponibles dans un « guichet unique » à tous les publics intéressés du Québec, des autres provinces du Canada et partout à travers le monde.

* Un deuxième colloque portant sur la « Recherche sur les maladies rares », organisé par Orphanet et les Instituts de recherche en santé du Canada, se tiendra le **samedi 13 octobre à Montréal**. Des chercheurs-invités de France et du Québec y présenteront. Pour plus d'information : mayss.naccache@mcgill.ca

Le projet « Orphanet-Québec est un projet de coopération de :



Les partenaires du projet « Orphanet-Québec » sont :

orphanet



Centre universitaire de santé McGill
McGill University Health Centre



La collecte et l'entrée des données du Québec dans Orphanet est possible grâce à la participation du ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec

PROGRAMME DU COLLOQUE

8h30 **Mot d'ouverture – Projet de coopération Orphanet-Québec**
Gail Ouellette, directrice du Regroupement québécois des maladies orphelines

8h40 **Allocution de M. Pierre Lavoie : « Faire avancer la cause des malades rares au Québec »,**
Pierre Lavoie, Association d'acidose lactique du Saguenay-Lac-St-Jean, Fondation GO pour la recherche sur les maladies héréditaires orphelines, Le Grand Défi Pierre Lavoie

THÈME I :

TECHNOLOGIES DE L'INFORMATION ET TRANSFERT DE CONNAISSANCES AU SERVICE DES MALADIES RARES

9h00 **Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins.**
Odile Kremp, directrice d'Orphanet et *Virginie Hivert*, responsable affaires pharmaceutiques et ressources expertes à Orphanet.

9h30 **Orphanet-Québec, avancement des travaux.**
Nancy Anoja, chargée de projet et documentaliste scientifique.

9h45 **Orphanet-Canada, avancement des travaux.**
Mayss Naccache, chargée de projet et documentaliste scientifique.

10h00 **Pause**

10h15 **Outils de transfert de connaissances : NMNWiki-Réadapt (maladies neuromusculaires) et autres outils en développement.**
Cynthia Gagnon, chercheuse, Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires. Jonquière, Québec.

10h45 **Le Réseau de médecine génétique appliquée (RMGA) du Fonds de recherche du Québec – Santé.**
Guy Rouleau, directeur du RMGA et du Centre de recherche du CHUM.

11h15 **CORAMH (Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires au Saguenay-Lac-St-Jean) : un succès régional sur le plan de l'information et de l'éducation.**
Sophie Girard, directrice CORAMH et *Annie Chamberland*, agente d'information.

11h45 **Lunch**

THÈME II :

DIAGNOSTIC ET INTERVENTION

12h50 **Échanger nos expériences pour améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement.**
Serge Melançon, directeur, Département de génétique médicale, Centre universitaire de santé McGill.

13h00 **Le Plan National Maladies Rares et la mise sur pied des centres de référence en France.**
Odile Kremp, directrice d'Orphanet.

13h30 **Centre de référence des maladies métaboliques de l'enfant (Marseille, France).**
Brigitte Chabrol, coordonnatrice médicale.

14h15 **La prise en charge des maladies neuromusculaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean**
Jean Mathieu, directeur médical.

15h00 **Pause**

15h15 **NOMADMUS : consultation spécialisée, cohorte et biobanque françaises de neuro-optico-myélite aiguë de Devic et des syndromes neurologiques apparentés**
Romain Marignier, clinicien et coordonnateur de la cohorte et de la biobanque nationale NOMADMUS (Lyon, France)

16h00 **Organisation du diagnostic moléculaire des maladies génétiques en France et 1ère expérience du séquençage à haut débit.**
Jean-Louis Mandel, Département Neurobiologie et Génétique, Laboratoire de diagnostic génétique, Strasbourg, France.

Le Pr Jean-Louis Mandel a contribué à la découverte des gènes et des mutations responsables de nombreuses maladies héréditaires rares du système nerveux, dont le syndrome de l'X fragile, l'adrénoleucodystrophie et l'ataxie de Friedreich.

16h45 Questions & commentaires généraux

16h55 Mot de clôture

17h00 Clôture