

# Rencontres Internationales Maladies Rares Luxembourg 2020 Pédiatrie Diagnostic et après...



«Entrée large et cheminement pointu»  
vers la compréhension des maladies  
rares et leur prise en charge

*Trop grand, trop petit... entre le normal  
et le pathologique, quand faut-il s'in-  
quiéter ? comment exploiter les pro-  
grès de la génétique ? quelles avancées  
pour les médicaments orphelins ?*

*Venez nombreux échanger sur les dé-  
fis universels des maladies rares et les  
possibilités qu'offre la médecine mo-  
derne avec des spécialistes internatio-  
naux et les acteurs clés sur le terrain.*

#### Comité d'organisation:

Mme Patricia Borde (LNS), Mme Gwennaëlle Crohin (ALAN), Dr Carine de Beaufort (CHL), Dr Jos Even (ALAN), Mme Shirley Feider (ALAN), Dr Michel Hoffmann (CHdN), Dr Marguerite Leches (CHL), Dr Fernand Pauly (CHL), Mme Francesca Poloni (Coordinatrice PNMR), Dr Patrick Tabouring (SSLMG, Président du Comité d'organisation), M. Daniel Theisen (ALAN), Dr Anne Vergison (Direction de la santé).

#### Comité scientifique:

Dr Carine de Beaufort (CHL), Dr Jos Even (ALAN, Président du Comité scientifique), Dr Michel Hoffmann (CHdN), Dr Marguerite Leches (CHL), Dr Fernand Pauly (CHL), Dr Patrick Tabouring (SSLMG), Dr Anne Vergison (Direction de la santé).

**Samedi 21 mars 2020 de 8h45 à 16h30**

Laboratoire National de Santé  
1, rue Louis Rech • L-3555 Dudelange

## Programme

**08h15:** Accueil des participants

**08h45:** Mot de bienvenue, Dr Jean-Claude Schmit, Directeur de la Santé (FR/LU)

**09h00:** L'amyotrophie spinale, le paradigme d'une maladie génétique rare en voie de disparition, Professeur Laurent Servais, MD, PhD, Université de Oxford, UK (FR)

**09h35:** Sans Diagnostic: développer les bons réflexes pour détecter une maladie rare, Dr Fernand Pauly, CHU de Strasbourg (FR)

**10h10:** Genetische Diagnostik seltener Erkrankungen – von der Forschung in die klinische Anwendung/Diagnostic génétique des maladies rares - de la recherche à l'application clinique, Dr Barbara Klink, LNS (DE)

**10h45-11h15:** Pause-café

**11h15:** Espoirs, limites et médicaments orphelins, Dr Michel Hoffmann, CHdN (FR)

**11h50:** Maladies Métaboliques Rares: road map with clinical and biochemical approach ?, Dr Emmanuel Scalais, CHL (FR)

**12h30:** Table ronde (orateurs et familles concernées), Modérateur : M. Olivier Catani (FR/LU)

**13h15-14h15:** Déjeuner-buffet

**14h15-15h15:** Ateliers pratiques

A. Kinésithérapie, activités physiques et sportives: indications et limites, Dr Marguerite Leches, CHL (FR)

B. Atelier Pharmacie: Le rôle de la pharmacie et des nouveaux médicaments, Prof Marc Doods, Université Catholique de Louvain, Belgique (FR)

C. 'A hay stack may hide a needle' - Relecture en atelier de dossiers cliniques: quand envisager une maladie rare?, Dr Michel Hoffmann/ Dr Fernand Pauly/ Dr Carine de Beaufort (FR)

D. Atelier génétique: «Interprétation des résultats génétiques dans un contexte clinique/Interpretation genetischer Befunde im klinischen Kontext.» Dr Guillaume Jouret (FR), Dr Barbara Klink (DE)

**15h15:** Synthèse et conclusions, Dr Patrick Tabouring, SSLMG et Dr Jos Even, ALAN (FR)

**15h45-16h30:** Networking

Partenaires Média:

