



AnDDI-Rares



Journée Annuelle de l'Association Noonan

03/06/2023

Hôpital Robert Debré, Amphithéâtre ETIENNE VILMER.
Galerie principale – Niveau 0 Point Bleu

Programme préliminaire (matin)

09.00 - 09.45 **Accueil des participants – Garderie – stand d'informations**

09.45 - 10.00 **Ouverture de la journée** *Ioël Detton*, président de l'Association Noonan France.

10.00 - 12.00 **Tables rondes autour de l'évolution du jeune enfant :**



Table ronde 1 : Les retards psychomoteurs et les troubles de la motricité fine dans le syndrome de Noonan, répercussions sur la vie quotidienne de l'enfant et adaptations possibles. *Mme Cécilia Galbiati* ergothérapeute, auteur, formatrice à l'Association Nationale des Ergothérapeutes Françaises et *Mme Virginie Vagny* ergothérapeute, responsable de la première année des études d'ergothérapie de l'institut de formation de Créteil, université Paris Est-Créteil, ancienne responsable de CAMSP (Centre d'action Médico-social Précoce).



Table ronde 2 : Les troubles de l'oralité et de l'alimentation dans le syndrome de Noonan chez le nourrisson / bébé – signes, complications, prise en charge, alimentation entérale (sondes, boutons de gastrostomie), compléments alimentaires. *Delphine Detton*, infirmière hospitalière d'Education Thérapeutique du Patient, maman d'un enfant Noonan et une orthophoniste libérale.

11.00 - 11.15 **Pause-café puis projection de la vidéo sur l'hormone de croissance réalisée par l'association Noonan.**

11.15 - 12.15 **Inversion des groupes sur les deux tables rondes.**

12.15 - 12.30 **Synthèse de la matinée.** *Bureau de l'association*

12.30 - 14.00 **Déjeuner organisé par l'association (sur site)**



Programme préliminaire (après-midi)

14.00 - 14.30 **Travaux de recherche sur l'ARN messager et premiers retours de l'étude Rastat.** *Pr Thomas Edouard, Unité d'Endocrinologie, Maladies Osseuses et Génétique. Hôpital des Enfants, CHU de Toulouse et Mme Armelle Yart, PhD Metabolink team, RESTORE research lab, UMR 1301 - Inserm 5070 - CNRS EFS Université. P. Sabatier.*

14.30 - 15.00 **Les signes cliniques et les avancées scientifiques dans les Rassopathies.** *Pr Alain Verloes, Généticien, Département de Génétique Hôpital Robert Debré et CRMR Anomalies de développement-Ile de France, Paris - Coordonnateur de l'ERN ITHACA - Coordinateur de réseau de centres experts - Responsable de registre - Coordinateur de réseau de recherche - Editeur expert pour Orphanet. Co-rédacteur du PND*
sur les Rasopathies.

15.00 - 15.30 **Le suivi de la petite enfance à l'âge adulte dans le syndrome de Noonan.** *Dr Yline CAPRI, Pédiatre généticienne, Département de Génétique Hôpital Robert Debré et CRMR Anomalies de développement - Ile de France, Paris – Co-rédactrice du PND*
sur les Rasopathies

15.30 - 15.45 **Pause-café** (*La grande semaine d'Anna, le livret à l'annonce du diagnostic et autres lectures pour petits et grands...*) – *Vidéos avec la filière AnDDi-Rares.*

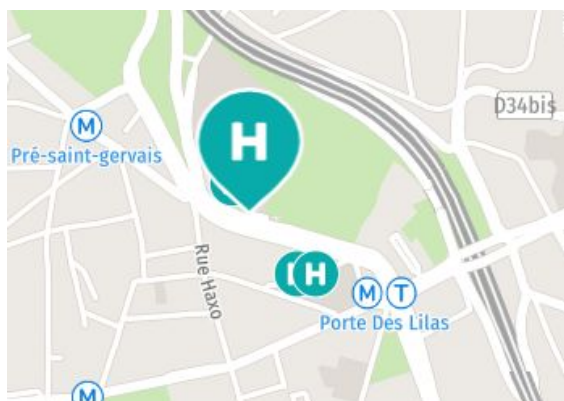
16.15 - 16.45 **Les atteintes dermatologiques dans les Rasopathies.** *Pr Didier Bessis, dermatologue, CHU Montpellier, membre du Centre de Compétences des Maladies Rares Dermatologiques et Génétiques – Auteur de plusieurs publications. (En visio).*

16.45 - 17.00 **Conclusion de la journée.** *Bureau de l'association*

Cette journée sera une occasion unique de mieux nous connaître, poser vos questions, et rencontrer des familles/patients atteints du syndrome.

Pour vous inscrire :
<http://assonoonan.fr>

Comment venir ?



ACCES PMR RQTH 

La journée aura lieu à l'hôpital Robert Debré, 49 Boulevard Serrurier 75019 Paris.

Pour venir, plusieurs options :



Parking payant Hôpital Robert Debré 11€20 pour 3 heures et 20€ pour 24h. Autres parkings payants aux alentours. Hôpital proche du périphérique parisien.



9 minutes à pied depuis le métro Porte des Lilas.



Lignes 11 arrêt Porte des Lilas
Ligne 7 bis arrêt Pré Saint-Gervais.



Bus 20, 48, 61, 64 et 96 arrêt Porte des Lilas. Tram T3B arrêt Hôpital Robert Debré.

Détails pratiques

Hébergement : L'association peut simplement, et sur demande, proposer des pistes d'hébergement selon la composition familiale, la gamme de prix et la durée de l'hébergement souhaité (au sein d'une famille de l'association, hôtel, auberge,...).

Restauration : Les repas et pause-café matin et après-midi sont prévus. Le déjeuner (entre 12.30 et 14.00) se déroulera au sein de l'hôpital Robert Debré. Une participation de 15€ par adulte pour les membres de l'association et 20 € pour les non-membres sera demandée à l'inscription.

Accueil des enfants : La mise en place d'une offre de garderie pour les enfants entre 6 et 12 ans est envisagée, prise en charge par l'Association, et assurée par un / des animateurs confirmés sur le lieu de conférence. Nous vous remercions de bien vouloir nous préciser à l'adresse mail ci-dessous si vous souhaitez inscrire vos enfants et ce avant mi-mai 2023 (noms, prénoms, âges).

Activité Dimanche : Une activité familiale sera organisée dimanche 4 juin matin (plus d'informations dans notre questionnaire). Elle sera financée via une contribution supplémentaire à définir, autour de 5€ / personne.

Pour tous renseignements :

comiteorganisation2023@gmail.com