



AnDDI-Rares



Journée Annuelle de l'Association Noonan

03/06/2023

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

Programme (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 :**

10.00 – 11.00 **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 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).



10.00 – 11.00 **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, bouton de gastrostomie), compléments alimentaires. *Delphine Detton*, infirmière hospitalière d'Education Thérapeutique du Patient, maman d'un enfant Noonan.



11.00 – 11.15 **Pause-café puis projection de la vidéo sur le syndrome de Noonan réalisée en lien avec la filière AnDDI-Rares.**

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 offert par l'association.**



Programme (après-midi)

14.00 – 14.30 **Travaux de recherche sur l'ARN messager et premiers retours de l'étude Rastat.** *Mme Armelle Yart, PhD Metabolink team, RESTORE research lab, UMR 1301 - Inserm 5070 - CNRS EFS Université. P. Sabatier et en visio le Dr Thomas Edouard endocrino-pédiatre au CHU de Toulouse et coordonnateur du nouveau centre de référence constitutif des maladies endocriniennes de la croissance de Toulouse. Tous deux membres de notre conseil scientifique.*

14.30 - 15.00 **Les signes cliniques et les avancées scientifiques dans les Rasopathies.** *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 PNDS sur les Rasopathies. Président de notre conseil scientifique.*

15.00 - 15.30 **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.*

15.30 - 16.30 **Pause-café et échanges** (*La grande semaine d'Anna, le livret à l'annonce du diagnostic et autres lectures pour petits et grands...*) – Projets en cours et à venir.

16.30 - 17.00 **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 PNDS sur les Rasopathies - Membre de notre conseil scientifique.*

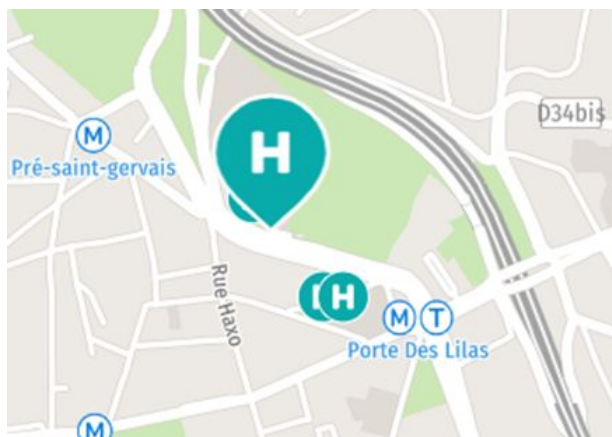
17.00 - 17.15 **Conclusion de la journée.** *Bureau de l'association*

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

Pour vous inscrire :

[Journée annuelle 3/4 juin 2023 \(helloasso.com\)](https://helloasso.com)

Comment venir ?



ACCES PMR RQTH 

La journée aura lieu à l'hôpital Robert Debré, 48 Boulevard Sérurier 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 pauses-café matin et après-midi sont prévus. Le déjeuner se déroulera entre 12h30 et 14h00. 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). Les horaires seraient entre 9h00 et 12h30 puis entre 14h00 et 17h15. Un accord écrit sera nécessaire par les personnes titulaires de l'autorité parentale (à remplir sur place).

Activité dimanche matin : Une activité familiale est organisée dimanche 4 juin matin. Rendez-vous à 10h Porte de la Villette devant la cité des sciences.

Pour tous renseignements :

comiteorganisation2023@gmail.com