

P001

CAPACITY BUILDING PROGRAMME IN THE EUROPEAN JOINT PROGRAMME ON RARE DISEASES TO ADDRESS UNMET NEEDS IN RARE DISEASE RESEARCH EDUCATION AND TRAINING

V. Bros-Facer¹, B. Tumiene², C. Carta³, R. Favresse⁴, E. Bonnaud⁴, H. Graeßner⁵, K. Chrzanowska⁶, S. Maiella⁷, G. Matthijs⁸, C.M. Wang⁹, A. Papadopoulou¹⁰, D. Julkowska⁷

¹EURORDIS-Rare Diseases Europe - Paris (France), ²Vilnius University, Faculty of Medicine, Institute of Biomedical Sciences - Vilnius (Lituanie), ³Istituto Superiore di Sanità - Rome (Italie), ⁴French Foundation for Rare Diseases - Paris (France), ⁵Eberhard Karls Universität Tübingen, Centre for Rare Diseases - Tübingen (Allemagne), ⁶Institut Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka - Warsaw (Pologne), ⁷Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale - Paris (France), ⁸Katholieke Universiteit Leuven - Leuven (Belgique), ⁹Fondazione Telethon - Milan (Italie), ¹⁰Joint Research Centre, Directorate F - Health, Consumer and Reference Materials - Ispra (Italie)

P002

COMPRENDRE LES AGREGATS DE PABPN1 DANS LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE OCULOPHARYNGEE

F. Roth¹, J. Dhiab¹, E. Negroni¹, A. Marhic¹, J. Lacau St Guily², S. Perié², G. Butler-Browne¹, V. Mouly¹, C. Trollet¹

¹Centre de Recherche en Myologie, U974, Sorbonne Université - INSERM - AIM, GH Pitie Salpetrière - Paris (France), ²Département ORL et Chirurgie cervico-faciale, Faculté de médecine et Sorbonne Université, Hôpital Tenon, APHP - Paris (France)

P003

LA FILIERE DE SANTE MALADIES RARES TETECOUCO : POTENTIALISER LA RECHERCHE SUR LES MALFORMATIONS DE LA TETE, DU COUCO ET DES DENTS

J. Chaloyard¹, K. Antoine¹, M. Daniel¹, M. Fidalgo¹, S. Mendy¹, V. Couloigner¹, M.P. Vazquez¹, N. Leboulanger¹, M. De Chalendar¹

¹Filière de Santé Maladies Rares TETECOUCO - Paris (France)

P004

OUTILS D'AIDE A UNE TRANSITION DES SOINS PEDIATRIQUES AUX SOINS D'ADULTES REUSSIE

M. Herasse¹, M. Romier¹, A. Duquesne¹, V. Hentgen², J.P. Larbre¹, C. Lejeune³, H. Maillard³, S. Georgin-Lavialle⁴, A. Belot¹

¹Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI2R) - Lyon (France), ²Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI2R) - Versailles (France), ³Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI2R) - Lille (France), ⁴Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI2R) - Paris (France)

P005

MOLECULAR, MORPHOLOGICAL AND FUNCTIONAL CHARACTERIZATION OF THE NEUROMUSCULAR JUNCTION IN A MOUSE MODEL OF ACTA1-RELATED NEMALINE MYOPATHY

C. Bogni¹, K. Poulard¹, J. Hyzewicz¹, A. Buj Bello¹

¹Généthon, UMR_S951 Inserm, Université Evry, Université Paris Saclay - Évry (France)

P006

L'ASSOCIATION SYNDROME DE KLEINE-LEVIN, UN PARTENAIRE DE LA RECHERCHE SUR LE SKL

R. Perrin¹

¹Association Syndrome de Kleine-Levin - Strasbourg (France)

P007

PRODUCTION DE RESSOURCES PEDAGOGIQUES EN VIDEOSCRIBING POUR EXPLIQUER LA GENETIQUE, LA RECHERCHE, LES TRAITEMENTS DANS LE CHAMP DE LA DEFICIENCE INTELLECTUELLE.

L. Olivier-Faivre¹, V. Des Portes², J. Toulouse³, M.P. Reymond², L. Demougeot¹, C. Dampffoffer⁴, C. Immesoete², S. Gaillard⁵, M. Romier⁶

¹Filière AnDDI-Rares - Dijon (France), ²Filière DéfiScience - Lyon (France), ³Hospices Civils de Lyon - Lyon (France), ⁴Filière AnDDI-Rares - Lyon (France), ⁵Rips Kids France - Lyon (France), ⁶Filière Fai2R - Lyon (France)

P008

PRODUCTION DE RESSOURCES PEDAGOGIQUES NUMERIQUES DEDIEES A LA DEFICIENCE INTELLECTUELLE ET AUX MALADIES RARES DU NEURO-DEVELOPPEMENT

V. Des Portes¹, M.P. Reymond¹, C. Immesoete¹

¹Filière DéfiScience - Lyon (France)

P009

LA BNDMR DANS LE PNMR3 : DECLINAISON OPERATIONNELLE

C. Angin¹, A. Khatim¹, S. Otmani¹, T. Pichon¹, R. Saïdi¹, R. Vassilieff¹, C. Messiaen¹, A.S. Jannot², A. Sandrin¹

¹BNDMR (AP-HP) - Paris (France), ²BNDMR (AP-HP), AP-HP.5 et Université de Paris - Paris (France)

P010

DE CEMARA A LA BNDMR : 11 ANS DE RECUEIL NATIONAL DE DONNEES EPIDEMIOLOGIQUES SUR LES MALADIES RARES

A. Khatim¹, R. Saïdi¹, A.S. Jannot², A. Sandrin¹, C. Messiaen¹

¹BNDMR (AP-HP) - Paris (France), ²BNDMR (AP-HP), AP-HP.5 et Université de Paris - Paris (France)

P011

BNDMR : COMMENT ACCEDER AUX DONNEES

C. Messiaen¹, A.S. Jannot², C. Angin¹, A. Khatim¹, R. Saïdi¹, A. Sandrin¹

¹BNDMR (AP-HP) - Paris (France), ²BNDMR (AP-HP), AP-HP.5 et Université de Paris - Paris (France)

P012

LA PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES PARIS-SUD : UN MODELE INNOVANT POUR AMELIORER LA RECHERCHE ET LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES

A. Barosi¹, A. Chabrier¹, Y. Debza¹, V. Andriantsoanirina¹, L. Laddada¹, G. Calibre¹, C. Relmy¹, C. Bouvattier¹, P. Labrune²

¹Hôpital Bicêtre, GH Paris-Saclay, AP-HP - Le Kremlin-Bicêtre (France), ²Hôpital Bécélère, GH Paris-Saclay, AP-HP - Clamart (France)

P013

ASSOCIATION A.M.L.A - AGIR POUR LES MALFORMATIONS LYMPHATIQUES EN ALLIANCE

F.S.A. Saint-Aubin ¹

¹Association AMLA - Presles En Brie (France)

P014

ALTERATION DE LA VOIE DE REPONSE AUX STRESS DANS LE SYNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI : LES MUTATIONS DES ACETYL-TRANSFERASES CBP/EP300 IMPACTENT LA STABILITE DU FACTEUR HSF2

A. De Thonel ¹, J. Ahlskog ², R. Abane ¹, V. Mezger ¹

¹CNRS, UMR7216 Epigénétique et destin cellulaire, Université Paris-Diderot - Paris (France), ²Faculty of Science and Engineering, Åbo Akademi University, Turku, Finland - Turku (Finlande)

P015

UTILISATION DE LA QUANTITE DE LITTERATURE DISPONIBLE POUR EVALUER LA PREVALENCE DES MALADIES RARES

J. Shourick ¹, M. Wack ¹, A.S. Jannot ¹

¹Hopital Européen George Pompidou - Paris (France)

P016

EXPERIENCE LILLOISE D'UNE OFFRE D'EDUCATION THERAPEUTIQUE DU PATIENT DANS LES MALADIES AUTO IMMUNES ET SYSTEMIQUES RARES

G. Wojtasik ¹, H. Maillard ¹, M.M. Farhat ¹, E. Hachulla ¹, S. Morell-Dubois ¹

¹Service de medecine interne et immunologie clinique-Centre de reference des maladies auto immunes systemiques rares du Nord et Nord-Ouest-Hopital Huriez-CHU de Lille-59037 LILLE cedex - Lille (France)

P017

UNE ISCHEMIE CRITIQUE DU MEMBRE INFERIEUR CHEZ UNE JEUNE FEMME REVELANT LA MALADIE DU LUPUS

S. Mokhtari ¹

¹Vascular Surgery Resident - Oujda (Maroc)

P018

**RESEAU DE CENTRES EXPERTS TEFOR : LES EXPERTS DES MODELES POISSONS AU SERVICE DE LA
COMMUNAUTE SCIENTIFIQUE**

V. Jourdain¹, J. Djian-Zaouche¹, J.S. Joly¹

¹TEFOR Paris-Saclay, CNRS UMS 2010 / INRA UMS 1451, Université Paris-Saclay - Gif-Sur-Yvette (France)

P019

**LA MALLETTE TRANSVERSALE : UN NOUVEL OUTIL COLLABORATIF ET UNIVERSEL D'EDUCATION
THERAPEUTIQUE DANS LES MALADIES AUTO-IMMUNES ET AUTO-INFLAMMATOIRES RARES DE L'ENFANT ET
DE L'ADULTE**

**G. Wojtasik¹, S. Morell-Dubois², M. Romier³, R. Belkhir⁴, B. Granel⁵, V. Hentgen⁶, B. Hervier⁷, H. Maillard¹,
N. Morel⁷, F. Pellet⁸, H. Reumaux⁹, L. Rossi¹⁰, A. Belot³, E. Hachulla¹**

¹FAI²R - Lille (France), ²CeRAINO - Lille (France), ³FAI²R - Lyon (France), ⁴Rhumatologie - Kremlin-Bicêtre (France),
⁵Médecine Interne - Marseille (France), ⁶Rhumatopédiatrie - Versailles (France), ⁷Médecine Interne - Paris
(France), ⁸Association Française du Gougerot Sjögren et des syndromes secs - Paris (France), ⁹Rhumatopédiatrie
- Lille (France), ¹⁰Rhumatopédiatrie - Kremlin-Bicêtre (France)

P020

RCP FAI²R THEMATIQUES DE RECOURS: RETOUR SUR 18 MOIS D'EXPERIENCE

**A. Willems¹, S. Plassart², H. Maillard¹, S. Georgin-Lavialle³, M. Herasse², C. Lejeune¹, V. Lucas¹, C. Richez⁴,
M. Romier², A. Belot², E. Hachulla¹**

¹FAI²R - Lille (France), ²FAI²R - Lyon (France), ³FAI²R - Paris (France), ⁴FAI²R - Bordeaux (France)

P021

EPIDEMIOLOGIE DES ANOMALIES DU DEVELOPPEMENT EN FRANCE : UNE EXPERIENCE DE 10 ANNEES

L. Ben Slama ¹, C. Messiaen ², C. Racine ³, A. Khatim ², S. Odent ⁴, D. Lacombe ⁵, S. Manouvrier ⁶, P. Edery ⁷, N. Philip ⁸, D. Geneviève ⁹, C. Thauvin-Robinet ¹⁰, T. Attie-Bitach ¹¹, L. Demougeot ¹², A. Sandrin ², A. Verloes ¹³, L. Faivre ¹⁴

¹Filière AnDDI-Rares, CHU Dijon, Fœtopathologie, AP-HP, Hôpital Necker-Enfants Malades - Paris (France), ²Banque Nationale de données Maladies Rares, AP-HP, Hôpital Rotschild - Paris (France), ³Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs - Dijon (France), ⁴Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, Hôpital Sud, CHU de Rennes - Rennes (France), ⁵Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, CHU Bordeaux et INSERM U1211 - Bordeaux (France), ⁶Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, CHRU de Lille, EA 7364 RADEME Maladies Rares du Développement et du Métabolisme, Université Lille - Lille (France), ⁷Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, Hôpital Femme-Mère-Enfant Hospices Civils de Lyon - Lyon (France), ⁸Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, Département de génétique médicale, CHU de Marseille - Hôpital de la Timone - Marseille (France), ⁹Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, CHU Montpellier - Montpellier (France), ¹⁰Filière AnDDI-Rares, CHU Dijon, Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, CHU de Dijon, INSERM UMR1231 et FHU TRANSLAD, Université de Bourgogne - Dijon (France), ¹¹Fœtopathologie, AP-HP, Hôpital Necker-Enfants Malades - Paris (France), ¹²Filière AnDDI-Rares, CHU Dijon - Dijon (France), ¹³Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, AP-HP, Hôpital Robert, INSERM UMR 1141 - Paris (France), ¹⁴Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, CHU Bordeaux, et INSERM U1211 - Bordeaux (France)

P022

EXPERIENCE DE CO-CONSTRUCTION DE PROGRAMMES D'EDUCATION THERAPEUTIQUE

L. Domenighetti ¹, G. Giot ², D. Sanlaville ³, D. Genevieve ⁴, B. De Reviers ⁵, P. Gavelle ⁶, L. Joly ⁷, A. Wyrebski ⁸, P. Vabres ⁹, S. Vacherot ¹⁰, S. Naudion ¹¹, F. Neuhaus ¹², B. Langellier Bellevue ¹³, E. Schaefer ¹⁴, A. Prestel ¹⁵, A. Steinmetz ¹⁶, M. Padre ¹⁷, D. Boumedien ¹⁸, S. Manouvrier ¹⁹, D. Lacombe ²⁰, S. Odent ²¹, A. Verloes ²², P. Edery ²³, L. Faivre ²⁴

¹Filières de Santé AnDDI-Rares - Paris (France), ²Filières de Santé AnDDI-Rares - Angers (France), ³CLAD Sud-Est - Lyon (France), ⁴CLAD Sud-Est Occitanie Réunion - Montpellier (France), ⁵Association ANNA - Paris (France), ⁶Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique - Hôpital Necker-Enfants malades - Paris (France), ⁷Centre de Génétique CHU de Dijon - Dijon (France), ⁸CHRU de Lille - Lille (France), ⁹Etudiante Doctorante en Psychologie - Dijon (France), ¹⁰Association Autour des Williams - Dijon (France), ¹¹CHU de Bordeaux - GH Pellegrin - Bordeaux (France), ¹²Association Génération 22 - Paris (France), ¹³Centre de référence MAFACE - Hôpital Necker-Enfants malades - Paris (France), ¹⁴CHU de Strasbourg - Strasbourg (France), ¹⁵CHU de Rennes - Rennes (France), ¹⁶CHU de Dijon - Dijon (France), ¹⁷Association ASDU - Limoges (France), ¹⁸Edusanté - Paris (France), ¹⁹CLAD Nord-Ouest - Lille (France), ²⁰CLAD Sud-Ouest - Bordeaux (France), ²¹CLAD Ouest - Rennes (France), ²²CLAD Sud-Ouest - Paris (France), ²³CLAD Sud Est - Lyon (France), ²⁴Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Dijon (France)

P023

PREVALENCE DE L'INSUFFISANCE VEINEUSE CHRONIQUE DANS LE SYNDROME DE MARFAN : REGISTRE MONOCENTRIQUE CAENNAIS.

L. Chaussavoine ¹, D. Lanéelle ¹

¹Centre Hospitalier Universitaire - Caen (France)

P024

VIDEO POUR MIEUX ACCUEILLIR LES AVEUGLES ET MALVOYANTS A L'HOPITAL

C. Iberg ¹, M. Oswald ¹

¹Filière de santé maladies rares SENSGENE - Strasbourg (France)

P025

MALFORMATIONS ARTERIOVEINEUSES MEDULLAIRES (MAVM) ET GROSSESSE

M. Ohlsson ¹, A. Consoli ², F. Di Maria ², O. Coskun ², G. Rodesch ²

¹Karolinska Hospital - Stockholm (Suède), ²Hopital Foch - Suresnes (France)

P026

MALADIE RARES ET HANDICAP : MALADIE DE CUSHING : A PROPOS D'UN CAS DANS LES PAYS SOUS DEVELOPPES, CAS DU CAMEROUN

C.L. Kpoumie ¹

¹CUM (France)

P027

L'ASSOCIATION HORUS BIRDSHOT, ASSOCIATION DE PATIENTS ATTEINTS DE RETINOCHOROIDITE DE TYPE BIRDSHOT, DANS LE MONDE

S. Mignon ¹

¹association loi 1901 agréée Horus birdshot - Gueux (France)

P028

BURDEN OF CHYLOMICRONEMIA SYNDROME DEPENDS ON UNDERLYING GENETICS AND HISTORY OF ACUTE PANCREATITIS - THE INFOCUS FRANCE SURVEY.

P. Moulin ¹, B. Bouquillon ², R. Valero ³, M. Krempf ⁴, V. Rigalleau ⁵, O. Ziegler ⁶, B. Vergès ⁷, J.M. Lecerf ⁸, J. Ferrieres ⁹, E. Verdier ², S. Charrière ¹, V. Rebours ¹⁰, E. Bruckert ¹¹

¹University Hospital Louis Pradel - Bron (France), ²Carely - Lille (France), ³University Hospital La Conception - Marseille (France), ⁴University Hospital Hôtel Dieu - Nantes (France), ⁵University Hospital Haut-Levêque - Pessac (France), ⁶University Hospital de Brabois - Vandoeuvre-Les-Nancy (France), ⁷University Hospital François Mitterrand - Dijon (France), ⁸Institut Pasteur de Lille - Lille (France), ⁹University Hospital Rangueil - Toulouse (France), ¹⁰University Hospital Beaujon - Clichy (France), ¹¹University Hospital La Pitié Salpêtrière - Paris (France)

P029

GENE REPLACEMENT THERAPY IN ONE RARE DISEASE AFFECTING THE MUSCLE

E. Gicquel ¹, I. Richard ¹

¹Généthon,INSERM, U951, INTEGRARE research unit, Evry, F-91002, France - Evry (France)

P030

UNE METHODOLOGIE ADAPTEE AUX MALADIES RARES POUR VALIDER UN PROTOCOLE PILOTE DE TCC CIBLANT LES PROCESSUS EN JEU DANS L'ANXIETE DES PATIENTS PORTEURS DU SYNDROME DE WILLIAMS

N. Lehman ¹, R. Trouillet ², D. Genevieve ³

¹Laboratoire Epsilon, équipe Dynasce, université Paul Valéry; Service de génétique médicale-CHU Montpellier - Montpellier (France), ²Laboratoire Epsilon, équipe Dynasce, université Paul Valéry - Montpellier (France), ³Service de génétique médicale, CHU Montpellier - Montpellier (France)

P031

UTILISATION DE VECTEURS ADENO-ASSOCIES (AAV) POUR LE TRAITEMENT DE LA GLYCOGENOSE DE TYPE III

P. Vidal¹, L. Jauze¹, J. Rouillon¹, P.R. Le Brun¹, P. Collela¹, S. Charles¹, F. Collaud¹, N. Daniele¹, L. Van Wittenberghe¹, B. Gjata¹, P. Laforet², E. Malfatti³, F. Mingozzi¹, G. Ronzitti⁴

¹Genethon - Evry (France), ²Raymond Poincaré Teaching Hospital - Garches (France), ³Institut de myologie - Paris (France), ⁴Genethon - Évry (France)

P032

CORRECTION OF SPINAL MUSCULAR ATROPHY IN MICE WITH SINGLE STRANDED RAAV-HSMN1 VECTORS

M. Marinello¹, J. Denard¹, V. Latournerie¹, J. Cosette², S. Martin², A. Buj Bello¹

¹Genethon, UMR_S951 Inserm, Univ Evry, Université Paris Saclay, EPHE - Evry (France), ²Genethon - Evry (France)

P033

INDIVIDUALIZED DRUG REPOSITIONING, A SUSTAINABLE APPROACH FOR ULTRA-RARE DISORDERS

C. Moreau¹, L. Belloy¹, T. Beghyn¹, D. Dobbelaere^{2,3}, M. Barth⁴

¹Apteeus - Lille (France), ²CHRU Lille - CR MHM - Lille (France), ³RADEME EA 7364 - Lille (France), ⁴CHU Angers - Angers (France)

P034

LE TACROLIMUS (FK506) DANS LA MALADIE DE RENDU-OSLER: UN EXEMPLE DE REPOSITIONNEMENT DE MEDICAMENT DANS UNE MALADIE RARE.

A.E. Fargeton¹, V. Grobost², S. Rivière³, E. Decullier¹, F. Robert⁴, A. Desroches-Castan⁴, M. Beaudoin¹, V. Bréant¹, B. Colombet¹, P. Philouze⁵, F. Faure⁵, R. Hermann⁵, S. Bailly⁴, J.J. Feige⁴, S. Dupuis-Girod¹

¹Hospices Civils de Lyon - Bron (France), ²Hopital de Clermont-Ferrand - Clermont Ferrand (France), ³Hopital de Montpellier - Montpellier (France), ⁴Inserm - Grenoble (France), ⁵Hospices Civils de Lyon - Lyon (France)

P035

**UTILISATION DES CELLULES SOUCHES PLURIPOTENTES POUR LE CRIBLAGE A HAUT DEBIT DE MOLECULES
THERAPEUTIQUES DANS LA MALADIE DE LESCH-NYHAN**

V. Ruillier¹, J. Tournois², C. Boissart², M. Lasbareilles², G. Mahé², L. Chatrousse², M. Cailleret¹, J.F. Benoist³, M. Peschanski², A. Benchoua²

¹UEVE UMR 861, I-Stem, AFM - Corbeil-Essonnes (France), ²CECS, I-Stem, AFM - Corbeil-Essonnes (France), ³AP-HP, Hôpital Robert Debré, Service de biochimie - Paris (France)

P036

CFTR ET MUCOVISCIDOSE: 30 ANS DE RECHERCHE EN PHARMACOLOGIE

F. Becq¹

¹Université de Poitiers, Laboratoire STIM - Poitiers (France)

P040

ERRANCE ET IMPASSE DIAGNOSTIQUES

S. Otmani¹, C. Angin¹, A. Khatim¹, C. Messiaen¹, A. Molon², E. Campana-Salort^{2,3}, E. Delmont⁴, T. Stojkovic⁵, G. Bassez⁵, A. Behin⁵, S. Léonard-Louis⁵, M. Masingue⁵, S. Segovia-Kueny⁶, C. Cottet⁶, B. Eymard⁵, G. Solé⁷, J. Pouget^{2,3}, S. Attarian^{2,3}, A. Sandrin¹

¹BNDMR (AP-HP) - Paris (France), ²Filière de santé maladies rares FILNEMUS - Marseille (France), ³CRMR maladies neuromusculaires, La Timone, AP-HM - Marseille (France), ⁴CRMR maladies neuromusculaires, La Timone, AP-HM - Paris (France), ⁵CRMR maladies neuromusculaires, Pitié-Salpêtrière, AP-HP - Paris (France), ⁶AFM-Téléthon - Evry (France), ⁷CRMR maladies neuromusculaires, CHU de Bordeaux - Bordeaux (France)

P041

MALADIE DE WILSON : LA COHORTE PEDIATRIQUE FRANÇAISE

E. Couchonnal¹, L. Lion-François¹, D. Habes², D. Debray³, T. Lamireau⁴, P. Broué⁵, A. Fabre⁶, C. Vanlemmens⁷, R. Sobesky⁸, F. Gottrand⁹, L. Bridoux-Henno¹⁰, A. Belmalih¹¹, A. Pujois¹², E. Jacquemin², O. Guillaud¹, A.S. Brunet¹, M. Bost¹, A. Lachaux¹

¹Hospices Civils de Lyon, French national centre for Wilson's disease - Lyon (France), ²Pediatric Hepatology and Pediatric Liver Transplantation Unit, APHP-Université Paris Sud - Le Kremlin-Bicêtre (France), ³Pediatric Hepatology Unit, APHP-Hôpital Necker - Paris (France), ⁴Paediatric Gastroenterology Unit, Children's Hospital - Bordeaux (France), ⁵Metabolic Disease Department, Children University Hospital - Toulouse (France), ⁶Service de Pédiatrie Multidisciplinaire, Hôpital de la Timone Enfant, Assistance Publique des Hôpitaux de Marseille - Marseille (France), ⁷University Hospital of Besançon, Paediatric Gastroenterology Unit - Besançon (France), ⁸Hepatobiliary Centre, DHU Hepatov, AP-HP, Paul Brousse Hospital - Villejuif (France), ⁹Department of Pediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition - Lille (France), ¹⁰CHU Rennes, Department of Pediatric Gastroenterology - Rennes (France), ¹¹Hospices Civils de Lyon, French national centre for Wilson's

diseasepartment of Pediatric Gastroenterology - Lyon (France), ¹²French National Reference Centre for Wilson Disease, Neurology Department, Lariboisière Hospital - Paris (France)

P042

PARAGANGLIOME: UN MODE DE REVELATION INHABITUEL

L. Bengherbia ¹, N. Chiali ¹, A. Elguecier ¹, A. Chibane ¹

¹service de médecine interne, centre hospitalo-universitaire Djillali Bounaama - Douera (Algérie)

P043

UN PSEUDO-ANEVRISME DE L'ARTERE RADIALE AU NIVEAU DE LA TABATIERE ANATOMIQUE

S. Mokhtari ¹

¹Vascular Surgery Resident - Oujda (Maroc)

P044

ET SI C'ETAIT UNE XANTHOMATOSE CEREBROTENDINEUSE ?

S. Fayet ¹, P. Bret ¹

¹92044 - Paris La Defense (France)

P045

LA BNDMR ET LES PRINCIPES F.A.I.R.

C. Angin ¹, C. Messiaen ¹, T. Pichon ¹, R. Vassilieff ¹, A. Sandrin ¹, A.S. Jannot ²

¹BNDMR (AP-HP) - Paris (France), ²BNDMR (AP-HP), AP-HP.5 et Université de Paris - Paris (France)

P046

INTERET DE LA TELEMEDECINE DANS LA MALADIE DU RENDU-OSLER

E. Dubois ¹, L. Valentino ²

¹Association Ewen Life Rare Diseases - 33000 (France), ²Fondation Maladies Rares - 75014 (France)

P047

TELE-PID : UNE PLATEFORME PILOTE DE TELE-EXPERTISE RADIOLOGIQUE ET CLINIQUE EN CAS DE SUSPICION DE FPI

V. Cottin ¹, G. Ferretti ², K. Michaux ³, F. Piegay ⁴, V. Zarza ⁵, E. Flicoteaux ⁶, E. Verdier ⁷, B. Bouquillon ⁷

¹CHU Louis Pradel - Lyon (France), ²CHU Grenoble Alpes - Grenoble (France), ³CH Les Chanaux - Mâcon (France), ⁴Cabinet libéral - Lyon (France), ⁵Hôpital privé Drôme-Ardèche - Valence (France), ⁶Maincare-IDO-in - Besançon (France), ⁷Carely - Lille (France)

P048

LES ATELIERS DE CO-DESIGN E-SANTE ET MALADIES RARES. DE L'IDEE A LA CONCRETISATION D'UN PROJET INNOVANT : FAIRE VIVRE LA DEMARCHE DE CO-CONSTRUCTION INTERDISCIPLINAIRE

A.S. Yribarren ¹

¹FONDATION MALADIES RARES - Paris (France)

P049

TUMEURS OVARIENNES PRESUMÉES BENIGNES (TOBP) CHEZ L'ENFANT: VERS UNE CHIRURGIE CONSERVATRICE, QUELLE QUE SOIT LA TAILLE DE LA TUMEUR?

A. Subayi Nkembi ¹, D. Sharma ¹, P.G. Legal ², C. Champion ¹, M. Bonnevalle ¹, E. Aubry ¹

¹Chirurgie et Orthopédie de l'enfant, Pôle Enfant, CHU Lille - Lille (France), ²Chirurgie Pédiatrique, CH Lens - Lens (France)

P050

DIFFICULTES RENCONTREES LORS DE LA PRISE EN CHARGE D'UN HEMATOCOLPOS CHEZ L'ADOLESCENTE

A. Subayi Nkambi ^{1,2}, D. Sharma ¹, C. Lefevre ^{3,2}, R. Besson ^{1,2}, E. Aubry ^{1,2}

¹Chirurgie et Orthopédie de l'Enfant, Pôle Enfant, CHU Lille - Lille (France), ²Centre de Référence «DEV-GEN» Maladies Rares du DEVeloppement GENital: du fœtus à l'âge adulte, CHU Lille - Lille (France), ³Endocrinologie et Gynécologie Pédiatrique, Pôle Enfant, CHU Lille (France)

P051

STRATEGIE DE SELECTION DES PATIENTS DANS UN ESSAI CLINIQUE POUR MALADIES RARES : INTERET D'UNE BASE DE DONNEES (BDD) SUR LA SCLERODERMIE SYSTEMIQUE

A. Boughaba ¹, S. Dehimat ¹, I. Bruneau ¹, Q. Ducrocq ¹, M. Goulon ¹, E. Hachulla ¹

¹Centre hospitalier Universitaire - Lille (France)

P052

EFFICACITE ET TOLERANCE DES INHIBITEURS DE JAK DANS LA DERMATOMYOSITE JUVENILE

T. Le Voyer ¹, C. Gitiaux ², V. Bondet ³, D. Duffy ⁴, Y. Crow ⁵, J. Authier ⁶, C. Bodemer ⁷, M. Rodéro ⁸, B. Bader-Meunier ⁹

¹Department of Pediatric Hematology-Immunology and Rheumatology Department, Referee center for Rheumatic, Autoimmune and Systemic diseases in children (RAISE), Paris, France, Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France, ²Department of Pediatric Neurophysiology, Necker-Enfants Malades Hospital, Paris University, AP-HP, Reference Centre for Neuromuscular Diseases, Necker-Enfants Malades Hospital, AP-HP, Paris, France., ³Immunobiology of Dendritic Cells, Institut Pasteur, 75015, Paris, France., ⁴Immunobiology of Dendritic Cells, Institut Pasteur, 75015, Paris, France; INSERM U1223, Paris, France - Paris (France), ⁵Laboratory of Neurogenetics and Neuroinflammation, Imagine Institute, Paris, France; Centre for Genomic and Experimental Medicine, MRC Institute of Genetics and Molecular Medicine, University of Edinburgh, Edinburgh, United Kingdom., ⁶Department of Pathology, Neuromuscular Pathology Expert Centre, Henri Mondor University hospital, APHP, Créteil, France, ⁷Department of Dermatology and Pediatric dermatology, National Reference Centre for Genodermatosis and Rare Diseases of the Skin (MAGEC), Necker-Enfants Malades Hospital, APHP, Paris, France; Imagine Institute, Inserm U 1163, Paris University, Paris, France - Paris (France), ⁸CNRS UMR-8601, CICB, 45 rue des Saints-Pères, 75006 Paris, France; Team Chemistry & Biology, Modeling & Immunology for Therapy, CBMIT, Paris, France; Université Paris Descartes, Sorbonne Paris Cité, Paris, France, ⁹Department of Pediatric Hematology-Immunology and Rheumatology Department, Referee center for Rheumatic, Autoimmune and Systemic diseases in children (RAISE), Paris, France, Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France; Imagine Institute, Inserm U 1163, Paris University, Paris, France

P053

TEMOZOLOMIDE FOR PATIENTS WITH HIGH-RISK REFRACTORY OR RELAPSED NEUROBLATOMA: EXCELLENT TOLERANCE AND SUSTAINED DISEASE RESPONSES

L. Metayer¹, D. Valteau-Couanet¹, H. Bienaymé², J. Bastid², M. Annereau³, R. Abbas⁴, M. Hinterlang³, G. Schleiermacher⁵, A.S. Defachelles⁶, C. Pasqualini¹, P. Berlanga¹, G. Vassal⁷

¹Gustave Roussy, Department of childhood and adolescent oncology - Villejuif (France), ²ORPHELIA Pharma - Paris (France), ³Gustave Roussy, Department of pharmacy - Villejuif (France), ⁴Gustave Roussy, Department of biostatistics and epidemiology - Villejuif (France), ⁵Institut Curie, Department of paediatric oncology - Paris (France), ⁶Centre Oscar Lambret, Department of paediatric oncology - Lille (France), ⁷Gustave Roussy, Department of clinical research - Villejuif (France)

P054

LE BEVACIZUMAB : UNE THERAPIE CIBLEE DANS LA MALADIE DE RENDU-OSLER. DE LA THEORIE A LA PRATIQUE

S. Dupuis-Girod¹, A.E. Fargeton¹, E. Decullier¹, A. Roux¹, M. Beaudoin¹, L. Delagrance¹, L. Alric², M.F. Carette³, T. Chinet³, A. Contis⁴, R. Corre⁵, P. Duffau⁴, S. El Chehadeh⁶, F. Faure⁷, D. Gamondes¹, B. Gilbert-Dussardier⁸, V. Grobost⁹, A. Guilhem¹⁰, J.R. Harlé¹¹, C. Lavigne¹², V. Leguy-Seguin¹⁰, P. Magro¹³, H. Maillard¹⁴, S. Mohamed¹⁵, A. Parrot³, M.A. Pistorius¹⁶, S. Rivière¹⁷, R. Hermann⁷

¹Hospices Civils de Lyon - Bron (France), ²Hôpital Rangueil - Toulouse (France), ³Assistance Publique-Hôpitaux de Paris - Paris (France), ⁴CHU Bordeaux - Bordeaux (France), ⁵Hôpital Pontchaillou - Rennes (France), ⁶Hôpital de Hautepierre - Strasbourg (France), ⁷Hospices Civils de Lyon - Lyon (France), ⁸CHU Poitiers - Poitiers (France), ⁹CHU Estaing - Clermont-Ferrand (France), ¹⁰CHU Dijon - Dijon (France), ¹¹Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille - Marseille (France), ¹²CHU Angers - Angers (France), ¹³Hôpital Bretonneau - Tours (France), ¹⁴CHRU de Lille - Lille (France), ¹⁵CHU de Brabois - Vandœuvre-Lès-Nancy (France), ¹⁶CHU de Nantes - Nantes (France), ¹⁷CHU Montpellier - Montpellier (France)

P055

RAINBOWFISH: A STUDY OF RISDIPLAM (RG7916) IN NEWBORNS WITH PRE-SYMPTOMATIC SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA)

E. Bertini¹, J.W. Day², M. Al Muhaizea³, H. Xiong⁴, L. Servais⁵, A. Pruffer⁶, T. Mia⁷, Y.Y. Wai⁸, K. Gorni⁷

¹Department of Neurosciences and Neurorehabilitation, Bambino Gesù Children's Research Hospital IRCCS - Roma (Italie), ²Department of Neurology, Stanford University - Palo Alto (États-Unis), ³Department of Neurosciences, King Faisal Specialist Hospital & Research Center - Riyadh (Arabie Saoudite), ⁴Department of Pediatrics, Peking University First Hospital - Beijing (Chine), ⁵Reference Center for Neuromuscular Disease, Centre Hospitalier Régional de La Citadelle - Liège (Belgique), ⁶Federal University of Rio de Janeiro - Rio De Janeiro (Brésil), ⁷Roche Pharmaceutical Research and Early Development, Roche Innovation Center Basel - Basel (Suisse), ⁸Roche Products Ltd - Welwyn Garden City (Royaume-Uni)

P056

JEWELFISH: SAFETY AND PHARMACODYNAMIC DATA IN PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA) RECEIVING TREATMENT WITH RISDIPLAM (RG7916) THAT HAVE PREVIOUSLY BEEN TREATED WITH NUSINERSEN

C.A. Chiriboga¹, E. Mercuri², D. Fischer³, J.W. Day⁴, I. Desguerre⁵, D. Kraus⁶, Y.Y. Wai⁷, H. Kletzl⁶, M. Gerber⁶, Y. Cleary⁶, K. Gorni⁶

¹Department of Neurology, Columbia University Medical Center - New York (États-Unis), ²Paediatric Neurology and Nemo Center, Catholic University and Policlinico Gemelli - Rome (Italie), ³Division of Neuropediatrics, University Children's Hospital Basel, University of Basel - Basel (Suisse), ⁴Department of Neurology, Stanford University - Palo Alto (États-Unis), ⁵Department of pediatric neurology, Hôpital Necker Enfants Malades - paris (France), ⁶Roche Pharmaceutical Research and Early Development, Roche Innovation Center Basel - Basel (Suisse), ⁷Roche Products Ltd - Welwyn Garden City (Royaume-Uni)

P057

SUNFISH PART 1: 18-MONTH SAFETY AND EXPLORATORY OUTCOMES OF RISDIPLAM (RG7916) TREATMENT IN PATIENTS WITH TYPE 2 OR 3 SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA)

E. Mercuri¹, G. Baranello², J. Kirschner³, L. Servais⁴, N. Goemans⁵, M. Carmela Pera,¹ I. Desguerre⁶, M. Tichy⁷, Y.Y. Wai⁸, H. Kletzl⁷, M. Gerber⁷, C. Czech⁷, M. Annoussamy⁹, Y. Cleary⁷, K. Gorni¹⁰

¹Paediatric Neurology and Nemo Center, Catholic University and Policlinico Gemelli - Rome (Italie), ²The Dubowitz Neuromuscular Centre, UCL Great Ormond Street Institute of Child Health - London (Royaume-Uni), ³Department of Neuropediatrics and Muscle Disorders, Medical Center-University of Freiburg - Freiburg (Allemagne), ⁴Reference Center for Neuromuscular Disease, Centre Hospitalier Régional de La Citadelle - Liège (Belgique), ⁵Neuromuscular Reference Centre, Department of Paediatrics and Child Neurology, University Hospitals Leuven - Louvain (Belgique), ⁶Department of pediatric neurology, Hôpital Necker Enfants Malades - Paris (France), ⁷Roche Pharmaceutical Research and Early Development, Roche Innovation Center Basel - Basel (Suisse), ⁸Roche Products Ltd - Welwyn Garden City (Royaume-Uni), ⁹Institute of Myology - Paris (France), ¹⁰Roche Pharmaceutical Research and Early Development, Roche Innovation Center Basel - Basel (Suisse) - Basel (Suisse)

P058

FIREFISH PART 1: 16-MONTH SURVIVAL, VENTILATION AND SWALLOWING ABILITY IN INFANTS WITH TYPE 1 SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA) RECEIVING RISDIPLAM (RG7916) TREATMENT

G. Baranello¹, L. Servais², J.W. Day³, N. Deconinck⁴, E. Mercuri⁵, A. Klein⁶, B. Darras⁷, R. Masson⁸, H. Kletzl⁹, Y. Cleary⁹, M. El-Khairi¹⁰, T. Seabrook⁹, C. Czech⁹, M. Gerber⁹, C. Nguyen⁹, K. Gelblin⁹, K. Gorni⁹

¹The Dubowitz Neuromuscular Centre, UCL Great Ormond Street Institute of Child Health - London (Royaume-Uni), ²Reference Center for Neuromuscular Disease, Centre Hospitalier Régional de La Citadelle - Liège (Belgique), ³Department of Neurology, Stanford University - Palo Alto (États-Unis), ⁴Queen Fabiola Children's University Hospital, Université Libre de Bruxelles - Bruxelles (Belgique), ⁵Paediatric Neurology and Nemo Center, Catholic University and Policlinico Gemelli - Rome (Italie), ⁶University Children's Hospital Basel - Basel (Suisse), ⁷Boston Children's Hospital, Harvard Medical School - Boston (États-Unis), ⁸Carlo Besta Neurological Research Institute Foundation, Developmental Neurology Unit - Milan (Italie), ⁹Roche Pharmaceutical Research and Early Development, Roche Innovation Center Basel - Basel (Suisse), ¹⁰Roche Products Ltd - Welwyn Garden City (Royaume-Uni)

P059

FIREFISH PART 1: 16-MONTH SAFETY AND EXPLORATORY OUTCOMES OF RISDIPLAM (RG7916) TREATMENT IN INFANTS WITH TYPE 1 SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA)

G. Baranello¹, L. Servais², J.W. Day³, N. Deconinck⁴, E. Mercuri⁵, A. Klein⁶, B. Darras⁷, R. Masson⁸, H. Kletzl⁹, Y. Cleary⁹, M. El-Khairi¹⁰, T. Seabrook⁹, C. Czech⁹, M. Gerber⁹, C. Nguyen⁹, K. Gelblin⁹, K. Gorni⁹

¹The Dubowitz Neuromuscular Centre, UCL Great Ormond Street Institute of Child Health - London (Royaume-Uni), ²Reference Center for Neuromuscular Disease, Centre Hospitalier Régional de La Citadelle - Liège (Belgique), ³Department of Neurology, Stanford University - Palo Alto (États-Unis), ⁴Queen Fabiola Children's University Hospital, Université Libre de Bruxelles - Bruxelles (Belgique), ⁵Paediatric Neurology and Nemo Center, Catholic University and Policlinico Gemelli - Rome (Italie), ⁶University Children's Hospital Basel - Basel (Suisse), ⁷Boston Children's Hospital, Harvard Medical School - Boston (États-Unis), ⁸Carlo Besta Neurological Research Institute Foundation, Developmental Neurology Unit - Milan (Italie), ⁹Roche Pharmaceutical Research and Early Development, Roche Innovation Center Basel - Basel (Suisse), ¹⁰Roche Products Ltd - Welwyn Garden City (Royaume-Uni)

P060

ACTIONS ET OUTILS POUR LA RECHERCHE EN GENOMIQUE AU SEIN DE LA FILIERE ANDDI-RARES

C. Daampfhoer¹, L. Demougeot², I. Bertrand³, A. Vitobello⁴, D. Lacombe⁵, E. Patrick⁶, A. Piton⁷, C. Beneteau³, M.C. Antal⁸, C. Le Caignec⁹, B. Doray¹⁰, M. Rossi¹¹, J. Amiel¹², J. Thevenon¹³, L. Faivre¹⁴, C. Thauvin¹⁴

¹Filière AnDDI-Rares - Bron-Lyon, ²Filière AnDDI-Rares - Dijon, ³Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ouest, Filière AnDDI-Rares - Nantes, ⁴Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ouest, Filière AnDDI-Rares - Dijon, ⁵Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Sud-Ouest Occitanie Réunion, Filière AnDDI-Rares - Bordeaux, ⁶Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Sud-Est, Filière AnDDI-Rares - Bron-Lyon, ⁷Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Est, Filière AnDDI-Rares - Strasbourg, ⁸Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ouest, Filière AnDDI-Rares - Strasbourg, ⁹Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ouest, Filière AnDDI-Rares - Nantes - Nantes, ¹⁰Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Sud-Ouest-Occitanie-Réunion, Filière AnDDI-Rares - Nantes - St Denis, ¹¹Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Sud-Est-Occitanie-Réunion, Filière AnDDI-Rares - Nantes - Bron-Lyon, ¹²Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ile de France, Filière AnDDI-Rares - Nantes - Paris, ¹³Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Sud-Est, Filière AnDDI-Rares - Nantes - Grenoble, ¹⁴Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Est, Filière AnDDI-Rares - Nantes - Dijon

P061

**ÉLABORATION ET VALIDATION D'UNE ECHELLE DE MESURE DE LA QUALITE DE VIE SPECIFIQUE A UNE
PATHOLOGIE GENETIQUE RARE : MÉTHODOLOGIE DANS LA MALADIE DE RENDU-OSLER**

S. Fourdrinoy¹, A.E. Fargeton¹, G. Martinent², S. Dupuis-Girod¹

¹Hospices Civils de Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant - Service de Génétique - Bron (France), ²Université Claude Bernard Lyon 1 - Laboratoire sur les Vulnérabilités et l'Innovation dans le Sport (L-VIS) (EA 7428) - Lyon (France)

P062

**SCLEROSE LATERALE AMYOTROPHIQUE : LES TAUX DE NFL SERIQUES DES LA PREMIERE CONSULTATION
DIAGNOSTIQUE SONT UN FACTEUR PREDICTIF INDEPENDANT DE LA SURVIE**

C. Camu¹, S. Lehmann², C. Demattei³, W.C.A.M. Maceski-Maleska², C. Hirtz², R. Juntas-Morales¹, N. Pageot¹, F. Esselin¹, S. Alphantery¹, T. Vincent⁴, E. Thouvenot⁵

¹Centre de référence SLA, CHU et Univ Montpellier - Montpellier (France), ²Laboratoire de Biochimie et Plateforme de Protéomique Clinique, CHU Montpellier, Univ Montpellier, INSERM - Montpellier (France), ³Département d'Information Médicale, CHU Nîmes, Univ Montpellier - Nîmes (France), ⁴Laboratoire d'Immunologie, CHU Montpellier, Univ Montpellier, INSERM - Montpellier (France), ⁵IGF, Service de Neurologie, CHU Nîmes, Univ Montpellier, CNRS, INSERM - Montpellier (France)

P063

**PRONOSTIC VISUEL APRES TRAITEMENT ENDOVASCULAIRE DES MALFORMATIONS ARTERIOVEINEUSES
OCCIPITALES**

S. Smajda¹, G. Ciccio¹, R. Fahed¹, T. Robert², D. Botta¹, H. Redjem¹, J.P. Desilles¹, M. Mazighi¹, S. Escalard¹, H. Baharvahdat¹, R. Blanc¹, D. Chauvet³, M. Philibert⁴, S. Chokron⁵, M. Piotin¹

¹Service de Neuroradiologie Interventionnelle, Fondation Ophtalmologique A. de Rothschild - Paris (France), ²Service de Neurochirurgie, Ospedale Civico - Lugano (Suisse), ³Service de Neurochirurgie, Fondation Ophtalmologique A. de Rothschild - Paris (France), ⁴Service de Neuro-ophtalmologie, Fondation Ophtalmologique A. de Rothschild - Paris (France), ⁵Unité Fonctionnelle Vision et Cognition, Fondation Ophtalmologique A. de Rothschild - Paris (France)

P064

ANALYSES DES DEREGULATIONS MOLECULAIRES DANS LE SYNDROME DE MEIER-GORLIN

M. De Dieuleveult¹, A. Letessier¹, M. Alagoz², J. Penny², B. Miotto¹

¹Institut Cochin; CNRS UMR8104, INSERM U1016, Université Paris - Paris (France), ²Genome Damage and Stability Centre University of Sussex Falmer - Brighton (Royaume-Uni)

P065

INTERET DU CHIEN COMME MODELE SPONTANE DE MALADIES GENETIQUES RARES HUMAINES.

P. Quignon¹, C. André¹

¹Univ Rennes, CNRS, IGDR (Institut de génétique et développement de Rennes) – UMR6290 - Rennes (France)

P066

OUTILS DE FORMATIONS DEPLOYEES PAR LA FILIERE ANDDI-RARES AUTOUR DU SEQUENÇAGE HAUT DEBIT ET DES ESSAIS CLINIQUES

C. Dampffhoffer¹, L. Demougeot², L. Ben Slama³, A. Toutain⁴, A.S. Denomme⁵, T. Attie-Bitach⁶, B. Gerard⁷, E. Gouy⁸, A. Piton⁷, P. Saugier Veber⁹, D. Heron¹⁰, M.P. Raymond¹¹, V. Desportes¹², J. Thevenon¹³, D. Sanlaville¹⁴, D. Genevieve¹⁵, L. Faivre¹⁶, S. Mercier¹⁷, S. Odent¹⁸

¹Filière AnDDI-Rares - Bron-Lyon (France), ²Filière AnDDI-Rares - Dijon (France), ³Filière AnDDI-Rares - Paris (France), ⁴Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ouest, - Filière AnDDI-Rares - Tours (France), ⁵Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ouest, - Filière AnDDI-Rares - Dijon (France), ⁶Société Française de Fœtopathologie (SoFFoet), Filière AnDDI-Rares - Paris (France), ⁷Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Est, Filière AnDDI-Rares - Strasbourg (France), ⁸Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Est, Filière AnDDI-Rares - Reims (France), ⁹Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Nord-Ouest, Filière AnDDI-Rares - Rouen (France), ¹⁰Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares, Filière DéfiScience - Paris (France), ¹¹Filière DéfiScience - Bron-Lyon (France), ¹²Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares - Site constitutif, Filière DéfiScience - Bron-Lyon (France), ¹³Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Sud-Est, Filière AnDDI-Rares, Filière AnDDI-Rares - Grenoble (France), ¹⁴Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Sud-Est, Filière AnDDI-Rares, Filière AnDDI-Rares - Bron-Lyon (France), ¹⁵Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Sud-Ouest-Occitanie-réunion, Filière AnDDI-Rares, Filière AnDDI-Rares - Montpellier (France), ¹⁶Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Est, Filière AnDDI-Rares - Dijon (France), ¹⁷Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ouest, Filière AnDDI-Rares - Nantes (France), ¹⁸Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs Région Ouest, Filière AnDDI-Rares - Rennes (France)

P067

FRENCH-STYLE GENETICS V. 2.0: THE "E-COHORTE" PROJECT.

G. Vogt¹, H.C. Stoeklé²

¹Inserm / CEA / CNRGH - Evry (France), ²CEA / CNRGH - Evry (France)

P068

PSMB10, UN NOUVEAU GENE RESPONSABLE DE PRAAS

G. Sarrabay¹, D. Mechin¹, A. Salhi², G. Boursier³, C. Rittore³, Y. Crow⁴, G.I. Rice⁵, T.A. Tran⁶, R. Cezar⁷, C. Broca⁷, B.P. Kant⁸, M.E. Van Gijn⁸, S. Grandemange¹, F. Apparailly⁹, I. Touitou¹

¹CHU Montpellier, Univ Montpellier, IRMB, INSERM, Department of Medical Genetics, Rare diseases and Personalized medicine, Rare and Autoinflammatory diseases unit - Montpellier (France), ²Alger medicine University, Dermatology Department - Alger (Algérie), ³CHU Montpellier, Univ Montpellier, Department of Medical Genetics, Rare diseases and Personalized medicine, Rare and Autoinflammatory diseases unit - Montpellier (France), ⁴Laboratory of Neurogenetics and Neuroinflammation, Paris Descartes University, Institut Imagine - Paris (France), ⁵Division of Evolution and Genomic Sciences, School of Biological Sciences, Faculty of Biology, Medicine and Health, University of Manchester, Manchester Academic Health Science Centre - Manchester (Royaume-Uni), ⁶IRMB, Univ Montpellier, INSERM, CHU Montpellier, Paediatrics department, University Hospital Nîmes - Montpellier (France), ⁷IRMB, Univ Montpellier, INSERM, CHU Montpellier - Montpellier (France), ⁸Department of Genetics, University Medical Center Utrecht - Utrecht (Pays-Bas), ⁹IRMB, Univ Montpellier, INSERM, CHU Montpellier, Clinical department for Osteoarticular diseases and Biotherapy, University Hospital Lapeyronie - Montpellier (France)

P070

IMPACT DE LA REPRESENTATION DE SA MALADIE SUR L'OBSERVANCE THERAPEUTIQUE CHEZ LES PATIENTS ATTEINTS DE DREPANOCYTOSE

D. Oudin Doglioni^{1,2}, F. Galactéros², M.C. Gay¹

¹Université Paris Nanterre - EA4430 - Nanterre (France), ²APHP - Henri Mondor - UMGGR - Créteil (France)

P071

AUTO-QUESTIONNAIRES DE QUALITE DE VIE POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIE ENDOCRINIENNE RARE : MIEUX RECONNAITRE LE HANDICAP CACHE

L. Chartrain¹, R. Coutant², C. De Bucy¹, B. Demaret³, S. Ghenim⁴, F. Paris⁵, P. Pierre⁶, C. Rogez¹, R. Samuel⁷, C. Colin⁸

¹APHP - Paris (France), ²CHU Angers - Angers (France), ³Association Grandir - Asnières Sur Seine (France), ⁴FIRENDO - Reims (France), ⁵CHU Montpellier - Montpellier (France), ⁶CHU Tours - Tours (France), ⁷Association AFIF - Annecy (France), ⁸Association Surrénales - Notre Dame De Gravenchon (France)

P072

LE STATUT DE MEDICAMENT ORPHELIN EST UN SIGNAL POSITIF POUR LES INVESTISSEURS LORS DE L'INTRODUCTION EN BOURSE DES SOCIETES DE BIOTECHNOLOGIE

P. Gorry ¹, D. Useche ²

¹GREThA - UMR CNRS 5113, Université de Bordeaux - Pessac (France), ²CREM-CNRS, Faculté des Sciences Economiques, Université de Rennes 1 - Rennes (France)

P073

VIVRE AVEC LE SDRC

N. Sieckelinck ¹, N. Grabar ²

¹Association SDRC Algodystrophie - Lille (France), ²UMR8163 STL CNRS, Université de Lille - Lille (France)

P074

MEDICAMENTS ORPHELINS ET MALADIES RARES SUR TWITTER

P. Gorry ¹

¹Université de Bordeaux - Pessac (France)

P075

FAIRE FACE A UNE MALFORMATION ABDOMINO-THORACIQUE RARE DE SON ENFANT : ETUDE QUALITATIVE DES EXPERIENCES PARENTALES PRECOCES.

N. Coulon ¹, M.H. Ribeiro ¹, M. Hanafi ², S. Blanc ³, A. Lapillonne ⁴, S. Mur ⁵, T. Gelas ³, E. Kermorvant ⁴, A. Guerrien ¹, F. Gottrand ²

¹Univ. Lille, EA 4072 – PSITEC, F-59000 - Lille (France), ²CHU Lille, Centre de Référence des Affections Chroniques et Malformatives de l'Oesophage, F-59000 - Lille (France), ³HFME Bron-Lyon, Centre de Compétence des Affections Chroniques et Malformatives de l'Oesophage, Service de Néonatalogie, F- 69677 - Bron (France), ⁴Hôpital Necker-Enfants malades, Centre de Compétence des Affections Chroniques et Malformatives de l'Oesophage - Néonatalogie – F-75749 - Paris (France), ⁵CHU Lille, F-59000 - Lille (France)

P076

IMPACT DE LA LEGISLATION EUROPEENNE DES MEDICAMENTS ORPHELINS SUR LE MARCHE GLOBAL DU MEDICAMENT.

P. Gorry¹, D. Kourouklis²

¹Université de Bordeaux - Pessac (France), ²Mines - ParisTech - Paris (France)

P077

DEVELOPPEMENT NEUROCOGNITIF DES ENFANTS ATTEINTS DE LA MALADIE DE FANCONI ET APPRENTISSAGES

A.E. Ernault¹, T.L. Leblanc¹, S.P. Passemard¹, A.F.M.F. Afmf²

¹Robert Debré - Paris (France), ²Associative - Paris (France)

P078

COMPAGNONS MALADIES RARES

S. Bru Turgeman¹, C. Pimouguet¹

¹alliance maladies rares - Paris (France)

P079

APPORT DU BILAN NEUROPSYCHOLOGIQUE DANS LES ANOMALIES DU DEVELOPPEMENT : L'EXEMPLE DU SYNDROME DE SILVER-RUSSELL.

M. Burgevin¹, A. Lacroix¹, S. Odent²

¹Univ Rennes, LP3C (Laboratoire de Psychologie: Cognition, Comportement, Communication), EA 1285, F-35000 - Rennes (France), ²Univ Rennes, CNRS, IGDR (Institut de génétique et développement de Rennes) - UMR 6290, F-35000 Rennes, France ; Service de Génétique Clinique, Centre de Référence Maladies Rares CLAD-Ouest, CHU de Rennes, - Rennes (France)

P080

ENTRER DANS LES APPRENTISSAGES AVEC UN SYNDROME DE PRADER-WILLI : CAS DE LA LECTURE.

V. Morison ¹, N. Marec-Breton ¹

¹Univ Rennes, LP3C (Laboratoire de Psychologie: Cognition, Comportement, Communication), EA 1285, F-35000 Rennes, France. - Rennes (France)

P081

PARTICIPATION ET AUTONOMISATION DES ADOLESCENTS VIVANT AVEC LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

A. Perrot ¹

¹Droit et changement social - Nantes

P082

DYNAMIQUE ENTRE QUESTIONS IDENTITAIRES, RESSOURCES POUR AGIR ET RAPPORTS A LA THERAPIE GENIE : LE CAS DES PERSONNES AYANT UN SYNDROME DE USHER

S. Dalle-Nazebi ¹, M. Arcous ², G. Anne-Lise ¹, K. Sylvain ¹, P. Rémy ², P. Olivier ³, M. Sandrine ⁴

¹FMSH - Paris (France), ²Paris 7 - Paris (France), ³Strasbourg - Paris (France), ⁴Necker - Paris (France)

P083

PARTICIPATION ECLAIREE A LA RECHERCHE CLINIQUE, UN ENJEU INDIVIDUEL ET COLLECTIF : ROLE DU COLLEGE DES RELECTEURS DE L'INSERM

F. Mathieu ¹, M. Mathieu ^{2,3}

¹Mission Associations de l'Inserm - Paris (France), ²Tous Chercheurs - Marseille (France), ³ADès UMR7268 - Marseille (France)

P084

PARTICIPATION ECLAIREE A LA RECHERCHE CLINIQUE (RC), UN ENJEU INDIVIDUEL ET COLLECTIF : PLACE DE LA FORMATION DES ASSOCIATIONS DE MALADES (AM).

M. Mathieu^{1,2}, F. Faurisson³

¹Tous Chercheurs - Marseille (France), ²ADÈS UMR7268 - Marseille, ³Inserm - Paris (France)

P085

PARCOURS MEDICO-SOCIAL DES PATIENTS ATTEINTS D'UNE MALADIE RARE DU DEVELOPPEMENT : SINGULARITE DES PATIENTS SANS DIAGNOSTIC ?

A. Pelissier¹, L. Wallut¹, C. Peyron¹, M. Padre², S. Odent³, M. Doco⁴, C. Beneteau⁵, T. Attie-Bitach⁶, F. Petit⁷, G. Giot⁸, L. Domenighetti⁹, L. Faivre¹⁰

¹Laboratoire d'Economie de Dijon, Université de Bourgogne Franche-Comté - Dijon (France), ²Association Sans Diagnostic et Unique - Limoges (France), ³Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Rennes (France), ⁴Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Reims (France), ⁵Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Nantes (France), ⁶SOFFOET, Filière AnDDI-Rares - Paris (France), ⁷Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Lille (France), ⁸Filière AnDDI-Rares - Angers (France), ⁹Filière AnDDI-Rares - Paris (France), ¹⁰Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Dijon (France)

P086

ÉTUDE PSY-LUP - CONSEQUENCES PSYCHO-SOCIALES DU LUPUS ÉRYTHEMATEUX SYSTEMIQUE : UNE ETUDE AUPRES DES MALADES ET DE LEURS CONJOINTS

M.A. Aim¹, L. Dany¹, J. Faraut², N. Jourde-Chiche²

¹Aix Marseille Univ, LPS, Aix-en-Provence, France - Aix-en-Provence (France), ²APHM, Centre de Néphrologie et Transplantation Rénale, CHU Conception Marseille, France - Marseille (France)

P087

MALADIES NEURODEGENERATIVES RARES : VERS UN MODELE INCLUSIF D'ACCOMPAGNEMENT MEDICO-SOCIAL

I. Maumy¹, S. Bernichtein¹, B. Belloir¹, C. Verny¹

¹Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM - CHU Angers - Angers (France)

P088

ETHNOGRAPHIE DES PRATIQUES ALIMENTAIRES DES ENFANTS AVEC LE SYNDROME DE PRADER-WILLI

A. Rochedy^{1,2}, M. Valette^{3,4,5}, M. Tauber^{3,4,6}, J.P. Poulain^{1,2,7}

¹CERTOP Centre d'Étude Recherche Travail, Organisation, Pouvoir, UMR CNRS 5044 Université Toulouse – Jean Jaurès - Toulouse (France), ²ISTHIA Institut Supérieur du Tourisme, de l'Hôtellerie et de l'Alimentation, Université Toulouse – Jean - Toulouse (France), ³Centre de Référence du syndrome de Prader-Willi, Hôpital des Enfants - Toulouse (France), ⁴Axe Pédiatrique du CIC 9302/INSERM, Hôpital des Enfants - Toulouse (France), ⁵INSERM, UMR 1027- Université Toulouse III Hôpital Paule de Viguié - Toulouse (France), ⁶INSERM U1043, Centre de Physiopathologie de Toulouse Purpan, Université Paul Sabatier - Toulouse (France), ⁷Laboratoire International Associé CNRS : "Alimentation, Culture et Santé", Taylor's Toulouse University Center - Kuala Lumpur (Malaisie)

P089

PROJET COM-ATAXIE

L. Valentino¹, B. Dieusaert², T. Danigo³, G. Hessel³

¹Fondation Maladies Rares - Paris (France), ²Association Française Ataxie de Friedreich - Hirson (France), ³APF France Handicap Lab - le Hub - Roubaix (France)

P090

**« L'HUMILIGENCE », PRINCIPE ETHIQUE D'UN PARTENARIAT DE SOINS CONFIRMANT
L'AUTODETERMINATION DU PATIENT**

I. Demaret¹

¹Rare Disorders Belgium - Namur (Belgique)

P091

**IN-FOCUS FRANCE : ETUDE COMPARATIVE DE LA QUALITE DE VIE DES PATIENTS ATTEINTS
D'HYPERCHYLOMICRONEMIE FAMILIALE ET MULTIFACTORIELLE**

P. Moulin ¹, B. Bouquillon ², R. Valéro ³, M. Krempf ⁴, V. Rigalleau ⁵, O. Ziegler ⁶, B. Verges ⁷, J.M. Lecerf ⁸, E. Verdier ², V. Rebours ⁹, S. Charrière ¹⁰, E. Bruckert ¹¹

¹CHU Hôpital Louis Pradel - Bron (France), ²Carely - Lille (France), ³CHU Hôpital La Conception - Marseille (France), ⁴CHU Hôpital La Conception - Nantes (France), ⁵CHU Hôpital Haut-Lévêque - Bordeaux (France), ⁶CHU Hôpital de Brabois - Nancy (France), ⁷CHU Hôpital François Mitterrand - Dijon (France), ⁸Institut Pasteur de Lille - Lille (France), ⁹CHU Hôpital Beaujon - Clichy (France), ¹⁰CHU Hôpital Louis Pradel - Lyon (France), ¹¹CHU Hôpital La Pitié Salpêtrière - Paris (France)

P092

LA TRANSITION DANS LES MALADIES RARES : LE POINT DE VUE DES PARENTS

C. Gabarro ¹, I. Cailbault ², E. Le Roux ², N. Mahlaoui ³, A. Limbourg ⁴, H. Mellerio ⁴, P. Jacquin ⁴, A. Dumas ⁵

¹Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) UMR1123 - Paris (France), ²INSERM UMR1123 - Paris (France), ³Hôpital Necker, Plateforme de Transition "La Suite" - Paris (France), ⁴Hôpital Robert Debré, Plateforme de Transition Ad'venir - Paris (France), ⁵INSERM UMR 1123 - Paris (France)

P093

LE HANDICAP INVISIBLE DANS LES MALADIES RARES

M.D. Deplanche ¹

¹Filière FAVA-Multi - Paris (France)

P094

**PARCOURS DE VIE AVEC UNE BETA-THALASSEMIE MAJEURE : ENQUETE QUALITATIVE AUPRES DE PATIENTS
FRANÇAIS ET DE LEURS PROCHES**

Y. Adjibi ¹, F. Galactéros ², D. Steschenko ³, M. De Montalembert ⁴, A. Phulpin ³, C. Pochon ⁵, B. Boutonnat-Faucher ⁴, S. Pavan ², M. Podevin ⁶, E. Cassagneau ⁶

¹Fédération de malades SOS Globi - Créteil (France), ²Filière de santé MCGRE, CHU Henri Mondor - Créteil (France), ³Consultation d'Hématologie pédiatrique, Service de pédiatrie, CHU de Nancy, Hôpitaux de Brabois - Vandœuvre-Lès-Nancy (France), ⁴Service de pédiatrie générale et pluridisciplinaire, Hôpital Necker-Enfants Malades - Paris (France), ⁵Service de pédiatrie, CHU de Nancy, Hôpitaux de Brabois - Vandœuvre-Lès-Nancy (France), ⁶ARGO SANTE - Saint-Denis En Val (France)

P095

UN MEDICAMENT VISANT LA PHASE 2 POUR LA MALADIE DE CHARCOT.

A. Henriques ¹, J.P. Loeffler ¹, M. Spedding ²

¹INSERM, U1118 - Strasbourg (France), ²Spedding Research Solutions SAS - Le Vésinet (France)

P096

EHLERS-DANLOS : DIAGNOSTICS

V. Gisclard ¹

¹UNSED - Fourques (France)