

# MALADIES RARES

## QUOI DE NEUF EN ROMANDIE ?

---

Journée internationale des maladies rares

**Lundi 29 février 2016, conférence de 10h à 13h**

HUG, Auditoire Marcel Jenny

Rue Gabrielle-Perret-Gentil 4, Genève

Entrée libre



# Programme

Lundi 29 février 2016

---

*Modératrice: Dre Loredana D'Amato Sizonenko*

## **10h Introduction**

Dre Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice maladies rares, HUG  
et Orphanet Suisse

Pr Pierre-Yves Martin, chef du département des spécialités de médecine, HUG

## **10h15 ProRaris – la voix des patients en Suisse**

Anne-Françoise Auberson, présidente ProRaris

## **10h30 Consultation génomique pour les maladies rares**

Dre Siv Fokstuen, médecin adjointe agrégée, service de médecine génétique, HUG

Dre Eva Hammar Bouveret, biologiste PhD, service de médecine génétique, HUG

## **11h Prise en charge multidisciplinaire de la maladie de Rendu-Osler**

Dre Françoise Boehlen, médecin adjointe agrégée, unité d'hémostase, HUG

Témoignage d'une patiente

## **11h20 Consultation conjointe enfant-adulte des maladies rénales génétiques**

Pre Paloma Parvex, médecin adjointe agrégée, unité romande de néphrologie  
pédiatrique, HUG

Dre Ariane Giacobino, médecin adjointe agrégée, service de médecine génétique, HUG

Témoignage d'une patiente

## **11h40 Prise en charge de l'hypertension pulmonaire: transition pédiatrie-adulte**

Dr Frédéric Lador, médecin adjoint, service de pneumologie, HUG

Témoignage d'une patiente

## **12h Une journée particulière au Centre pour la Sclérose Latérale Amyotrophique (CeSLA)**

Dre Anne-Chantal Héritier, cheffe de clinique, service de neurologie, HUG

Témoignage d'un patient

## **12h20 Portail romand d'information sur les maladies rares**

Alessandra Strom, biologiste PhD, CHUV

Anne Murphy, conseillère en génétique, HUG

Chargées d'écoute et d'information

## **12h40 Discussion**

## **13h Buffet dînatoire**

Entrée libre, merci de bien vouloir  
annoncer votre participation à:  
contact@infomaladiesrares.ch,  
avant le 20 février.



## **INFO**

Stand d'information de 8h30 à  
16h à l'entrée principale.

La conférence sera retransmise  
en direct sur Twitter et Périscope.