



ORDRE DU JOUR 21 mars 2011
Troisième journée annuelle du centre de référence des maladies respiratoires rares
Hôtel Scipion, 13 rue Scipion 75005 Paris

- 8h30-9h** **Accueil des participants**
- 9h-9h15** **Présentation du nouveau logiciel Resp!Rare et du nouveau site internet**
Delphine Michon
- 9h15-10h** **Insuffisance respiratoire chronique**
Revue des actualités 2010
- Présentation du projet du GRAPP 2010 : « Oxygénothérapie chez l'enfant : indications et modalités »
Dr Guillaume Aubertin et Dr Nicole Beydon, Paris
 - « Actualités dans l'exploration du sommeil de l'enfant »
Dr Jean Luc Rittié, Toulouse
 - « Travaux e-R 2010-2011 »
Pr Brigitte Fauroux, Paris
- 10h-10h45** **Malformations pulmonaires**
- Nouveautés dans la littérature 2010-2011
Pr André Labbé, Clermont-Ferrand
 - Présentation du travail de thèse sur les MAKP : à propos de 62 cas
Dr Jérémie Bled, Paris
 - Point sur les projets dont les financements sont acquis
Pr Christophe Delacourt, Paris
- 10h45-11h15** **Pause café**
- 11h15-12h** **Pathologies interstitielles**
- Revue des actualités 2010 : surfactant et adultes
 - Revue de la littérature récente
 - Compte-rendu de la réunion enfants-adultes de février 2011*Dr Nadia Nathan, Paris*
 - Pathologies interstitielles et Azithromycine
Dr Loïc Guillot, Paris
 - Présentation des outils de diagnostic génétique des déficits en protéines du surfactant
Dr Laurence Jonard, Paris
- 12h-12h45** **Dyskinésies ciliaires**
Revue des actualités 2010
- Amélioration des outils diagnostiques dans la DCP
 - Comparaison de la rentabilité du prélèvement ciliaire bronchique et nasal
 - Recommandations pratiques pour la réalisation de ces prélèvements ciliaires
 - Arbre diagnostique réalisé par le groupe de travail DCP en 2010*Dr Jean-Francois Papon, Créteil*

- Évolution fonctionnelle et radiologique dans la DCP
 - Article de Marthins sur les EFR dans la DCP
 - Article en cours d'écriture sur la comparaison de l'évolution EFR et TDM dans la DCP. Intérêt d'un travail prospectif multicentrique*Dr Nicole Beydon et Dr Aline Tamalet, Paris*
- Génétique des DCP en 2010
 - Nouveaux gènes publiés en 2010 et corrélation génétique-ultrastructure ciliaire
 - Comparaison phénotypique des patients avec absence de BDI
 - Avancé du PHRC « biologie moléculaire des DCP »*Dr Sylvain Blanchon, Paris*

12h45-14h Déjeuner

14h-14h15 Présentation de l'association « Respirer c'est Grandir »
Mme Rania Zidani, Présidente de l'association

14h15-14h30 Présentation du programme national Cohortes Maladies Rares RADICO
Pr Annick Clement, Paris

14h30-15h30 Groupes de travail e-Pi et e-R

15h30-16h30 Groupes de travail e-Dev et e-Cil