

2ème journée collaborative
dédiée aux représentants de malades et
d'usagers autour de l'extension du
dépistage néonatal

Mardi 24 juin 2025, en ligne



Portez la voix de votre association



Inscription gratuite
mais obligatoire



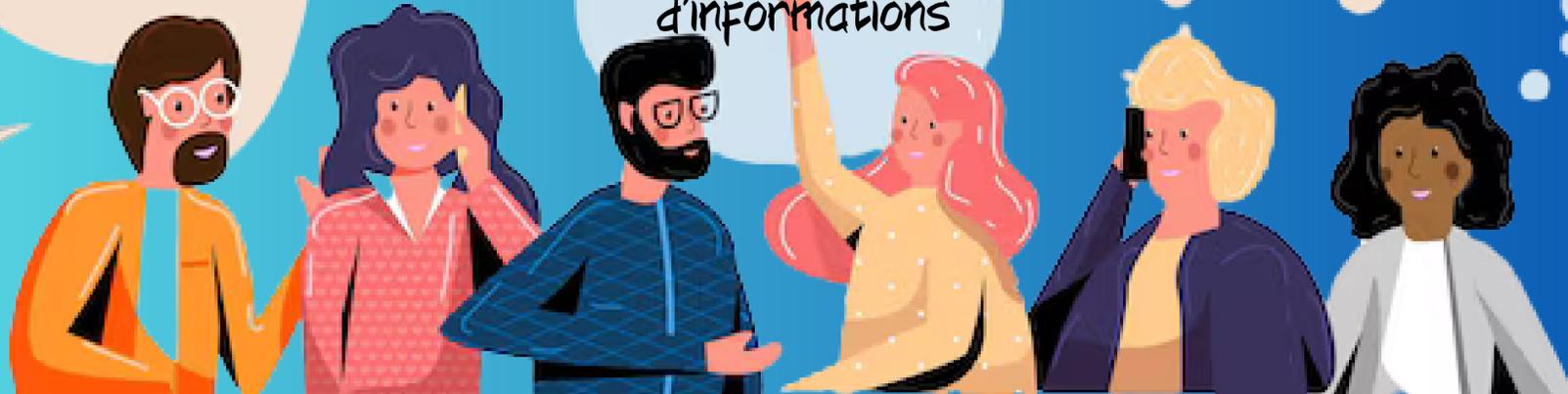
Critères
d'inclusion

Bénéfices et
bénéficiaires

Modalités
d'informations

Acceptabilité

Droit de ne
pas savoir



PERIGENOMED
PERINATAL GENOMIC MEDICINE

CHU
DIJON
BOURGOGNE

TRANSLAD
MÉDECINE TRANSLATIONNELLE
DANS LES ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT

FHU
GenOMedS
FÉDÉRATION HOSPITALO-UNIVERSITAIRE
GÉNÉTIQUE ONCOLOGIQUE MÉDECINE ET SOCIÉTÉ

UNIVERSITÉ
BOURGOGNE
EUROPE

AnDDI-Rares
Filière de Santé Anomalies du Développement
avec ou sans Déficience Intellectuelle de Causes Rares

filière de santé
maladies rares

Nos partenaires: AFMTELETHON
INNOVER POUR GUERIR



Alliance
maladies rares
ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE



EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Avec le soutien financier de :

illumina®

AXA

AFMTELETHON
INNOVER POUR GUERIR



Comprendre, échanger, co-construire

Le dépistage néonatal (DNN) entre dans une nouvelle ère, avec l'émergence des outils génomiques. Cette journée est dédiée aux associations maladies rares et usagers, afin de renforcer les échanges entre familles, professionnels de santé, chercheurs et institutions autour des enjeux actuels et futurs du dépistage génétique à la naissance.

Au programme : des retours d'expérience, des résultats de recherche issus des projets SeDeN, Screen4Care et PERIGENOMED, ainsi que des discussions sur l'information aux familles, l'acceptabilité du dépistage génomique, et les critères d'extension du programme de DNN. L'après-midi sera consacrée à des échanges approfondis sur les impacts d'un résultat génomique et les modalités d'accompagnement à construire collectivement.

Pré-programme

08h30 – 09h15 | Session optionnelle : Introduction au dépistage néonatal génomique

Laurence FAIVRE (généticienne, CHU Dijon), Frédéric HUET (pédiatre, Société Française de Dépistage Néonatal)
Présentation des principes, des bénéfices/limites et des projets en cours (SeDeN, Screen4Care, PERIGENOMED)

09h15 – 09h30 | Accueil et ouverture de la journée

Rappel du déroulement et des objectifs, règles de fonctionnement

09h30 – 10h15 | Thème 1 : L'information sur le dépistage néonatal génomique

Elisabeth CUDRY (représentant d'association, Vaincre les maladies lysosomales), loel DETTON (représentant d'association, Association NOONAN), Margot LEMAITRE (sociologue, CHU Dijon), Camille LENELLE (conseillère en génétique, CHU Dijon), Sophie BERT (pédiatre, CHU Dijon)

Perception de l'information par les familles, Retours d'expériences terrain, Évolutions possibles de l'information

10h15 – 10h30 | Pause

10h30 – 11h15 | Thème 2 : L'acceptabilité du dépistage néonatal génomique

Clément PIMOUGUET et Gilles BRABANT (représentants d'association, Alliance Maladies Rares), Laurence FAIVRE (généticienne, CHU Dijon), Emeline DAVOINE (assistant coordination opérationnelle, CHU Dijon)

Acceptabilité prospective selon les contextes familiaux, Retours terrain et raisons de non-participation

11h15 – 11h30 | Pause

11h30 – 12h15 | Thème 3 : Les critères d'extension du dépistage néonatal

Christian COTTET (représentant d'association, AFM Téléthon), Frédéric HUET (pédiatre, Société Française de Dépistage Néonatal), Camille LEVEL (économiste de la santé, FHU TRANSLAD), représentant des usagers (à confirmer)

Représentations des critères chez les parents et professionnels, Préférences des familles et interprétations divergentes, Données SeDeN sur les convergences et tensions

12h15 – 12h30 | Clôture de la matinée

12h30 – 13h30 | Pause déjeuner

13h30 – 15h00 | Session d'échanges en petits groupes

Thématique de l'atelier : « L'impact d'un résultat génomique et les modalités d'accompagnement »

Discussions interactives, retour d'expérience, co-construction de pistes concrètes

Pour plus d'informations, contacter perigenomed@chu-dijon.fr