

# RENCONTRE REGIONALE MALADIES RARES

24 février 2017

9h - 17h

Inscription gratuite et obligatoire avant le 15 février

Hôtel de Région Occitanie –  
Pyrénées-Méditerranée  
22 bd du Maréchal Juin  
31406 Toulouse

Journée organisée par la filière maladies rares



Dans le cadre de la Journée internationale maladies rares  
Avec la participation des filières maladies rares



AnDDI-Rares



9h-9h35

Accueil des participants et introduction à la journée

**Pr Guillaume JONDEAU**, Animateur de la filière FAVA-Multi

**Pascal DERO**, Délégué Alliance Maladies Rares en Occitanie: parcours de vie des personnes vivant avec une maladie rare – Film sur les enjeux de l'école à l'entreprise (10')

9h35-10h40

Améliorer la communication entre acteurs

**Dr Nadia KAHLI**, Responsable de l'évaluation du secteur Adultes de la MDPH 31 (15')

**Olivier CHABOT**, Pilote de l'Equipe relais handicaps rares Midi-Pyrénées (15')

**Dr Flavio BANDIN**, Néphro-pédiatre, Hôpital des enfants CHU de Toulouse: proposition d'expérimentation : exemple du réseau néphro-pédiatrique, filière ORKID (5')

**Sixtine JARDE**, Cheffe de projet de l'expérimentation médico-sociale pour l'amélioration du parcours de vie des enfants atteints de MR (Hôpital Necker, en partenariat avec la Fondation Groupama pour la santé) : présentation d'un cas pratique sur le syndrome de Coffin-Siris (5')

10h40 – 10h50

Pause-café

10h50 – 12h

Faire connaître les dispositifs d'adaptation scolaire

**Dr Thérèse CONSONNI**, Médecin conseiller technique (DSDEN 31) et **Dr Martine FAUROUX**, Médecin conseiller adjointe et médecin de secteur à Colomiers (30')

**Dr Thomas EDOUARD**, Pédiatre, Hôpital des enfants CHU de Toulouse, filières OSCAR et FAVA-Multi : présentation d'un cas pratique sur le Syndrome de Marfan et apparentés (5')

12h-13h10

Sensibiliser aux dispositifs d'accès-maintien dans l'emploi

**Christine GALLI**, Déléguée régionale adjointe AGEFIPH Occitanie, **Jean-Luc ABITTEBOUL**, Directeur Cap emploi 31 et **Claire GELIOT**, Conseillère Sameth 31 (30')

**Dr Thomas DESCAZAUX**, Médecin du travail, Service de Santé au Travail, CHU de Toulouse : proposition d'expérimentation d'une plateforme d'évaluation des retentissements du handicap et de la maladie chronique (5')

**Zelda PROST**, Neuropsychologue, Centre Ressource de réhabilitation psycho-sociale et de remédiation cognitive : présentation d'un accompagnement vers l'emploi d'une personne porteuse d'une délétion 22q11.2 (syndrome de DiGeorge), filière DéfiScience (5')

13h10 – 14h20

Buffet

14h30 – 16h

Ateliers (1 à choisir au moment de l'inscription)

1. Comment améliorer le partage des informations entre médecin scolaire et médecin hospitalier?
2. Handicap invisible
3. L'accueil des adultes âgés de moins de 60 ans en situation de handicap dans les établissements médico-sociaux
4. Comment préparer la transition médico-sociale du service pédiatrique au service adulte?

16h – 16h45

Restitution des ateliers

16h45 – 17h

Conclusion de la journée

# ATELIERS THEMATIQUES

14h30 – 16h

## Comment améliorer le partage des informations entre médecin scolaire et médecin hospitalier? *(salle Albigeois)*

Depuis la loi du 11-02-2005, l'inscription dans un établissement scolaire de référence le plus proche du domicile est un droit pour chaque enfant. Quel type de scolarisation proposer? Comment répondre au mieux aux besoins particuliers de chaque enfant ? Quels dispositifs activer ? Comment organiser les échanges et la communication entre la famille, le jeune, le médecin hospitalier et le médecin scolaire pour une inclusion la plus adaptée possible ?

## Handicap invisible

*(salle Jardin d'Oc)*

Ce n'est pas parce qu'on ne le voit pas, qu'il n'existe pas. L'absence de visibilité du handicap peut entraîner une sous-estimation de son impact dans la vie scolaire, professionnelle ou sociale. Des clés de compréhension, des témoignages et des outils permettront de saisir les enjeux des handicaps invisibles et les moyens à mettre en œuvre pour mieux informer les professionnels et l'entourage social car très souvent, des mesures simples permettent d'y remédier.

## L'accueil des adultes âgés de moins de 60 ans en situation de handicap dans les établissements médico-sociaux *(salle Lomagne)*

Aujourd'hui, l'institutionnalisation des adultes porteurs d'une maladie rare reste confrontée à des freins souvent liés au manque d'information sur la prise en charge de ces pathologies souvent lourdes, surtout lorsqu'elles sont associées à du handicap. Il est indispensable de déployer l'information au niveau sanitaire, social et médico-social, de favoriser la formation des personnels, afin de soutenir l'accueil en établissement.

## Comment préparer la transition médico-sociale du service pédiatrique à l'adulte?

*(salle Comte de Foix)*

Comment aider les adolescents jeunes adultes à devenir autonomes dans leurs démarches médico-sociales ?

Exemple des dispositifs mis en place à La SUITE (Necker): Atelier ETP : « Je vais devenir assuré social, ce que je dois savoir »; Tutoriels : commander un transport, les différences entre la pédiatrie et la médecine adulte, comment prendre un rendez-vous ?; L'application NOA; Les check-list qui préparent au transfert

# PARTENAIRES ET INTERVENANTS



# LES 23 FILIERES MALADIES RARES

**AnDDI-Rares** – [www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)  
**Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares**  
**BRAIN-TEAM** – [www.brain-team.fr](http://www.brain-team.fr)  
**Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central**  
**CARDIOGEN** – [www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)  
**Maladies cardiaques héréditaires**  
**DéfiScience** – [www.defiscience.fr](http://www.defiscience.fr)  
**Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle**  
**FAI2R** – [www.fai2r.org](http://www.fai2r.org)  
**Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares**  
**FAVA-Multi** – [www.favamulti.fr](http://www.favamulti.fr)  
**Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique**  
**FILFOIE** – [www.filfoie.com](http://www.filfoie.com)  
**Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte**  
**FILNEMUS** – [www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr)  
**Maladies neuromusculaires**  
**FILSLAN** – [www.portail-sla.fr](http://www.portail-sla.fr)  
**Sclérose latérale amyotrophique**  
**FIMARAD** – [www.fimarad.org](http://www.fimarad.org)  
**Maladies rares en dermatologie**  
**FIMATHO** – [www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr)  
**Malformations abdomino-thoraciques**

**FIRENDO** – [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr)  
**Maladies rares endocriniennes**  
**G2M** – [www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)  
**Maladies héréditaires du métabolisme**  
**MaRIH** – [www.marih.fr](http://www.marih.fr)  
**Maladies rares immuno-hématologiques**  
**MCGRE** – [www.filiere-mcgre.fr](http://www.filiere-mcgre.fr)  
**Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse**  
**MhémO**  
**Maladies hémorragiques constitutionnelles**  
**Muco/CFTR**  
**Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR**  
**NeuroSphinx** – [www.neurosphinx.fr](http://www.neurosphinx.fr)  
**Troubles sphinctériens d'origine neurologique et/ou malformative rare**  
**ORKID** – [www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com)  
**Maladies rénales rares**  
**OSCAR** – [www.filiere-oscar.fr](http://www.filiere-oscar.fr)  
**Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage**  
**RespiFIL** – [www.respifil.fr](http://www.respifil.fr)  
**Maladies respiratoires rares**  
**SENSGENE** – [www.sensgene.com](http://www.sensgene.com)  
**Maladies rares sensorielles**  
**TETE COU** – [www.tetecou.fr](http://www.tetecou.fr)  
**Maladies rares de la tête, du cou et des dents**

Les filières sont pilotées par la DGOS  
(Ministère de la santé)



DIRECTION  
GÉNÉRALE  
DE L'OFFRE  
DE SOINS

filière de santé  
maladies rares











