

# RENCONTRE REGIONALE MALADIES RARES MONTPELLIER

9 mars 2018

UPM - Faculté de médecine

Journée organisée par la **filière de santé ORKiD**  
et le **Réseau Maladies Rares Méditerranée**

**ORKiD** FILIÈRE ORPHAN  
KIDNEY  
DISEASES

Réseau  
Maladies Rares  
Méditerranée

Inscription  
**gratuite** mais  
**obligatoire**

En collaboration avec les filières  
de santé maladies rares

# PROGRAMME

8h30 **Accueil des participants**

9h00 **Ouverture de la journée**

Béatrice SENEMAUD, Référente Périnatalité/Maladies Rares, Direction de l'Offre de Soins et de l'Autonomie, ARS Occitanie

9h10 **Les spécificités des maladies rares**

Organisation de la prise en charge au niveau national et régional

- Pr Denis MORIN, Néphrologie pédiatrique, CR maladies rénales rares sud-ouest, filière ORKiD
- Pr David GENEVIÈVE, Président du réseau de santé maladies rares, CRMR anomalies du développement, filière ANDDI-rares
- Florence ROY-BACONNET, Coordinatrice et Dr Julie VERNET médecin régulateur du Réseau Maladies Rares Méditerranée
- Isabelle ROBIN, Pilote Equipes Relais Handicap Rares Occitanie Est

10h00 **Table ronde et cas pratiques**

Modalités et outils dans la transmission d'informations entre centres experts et soignants de premier recours

- Dr Pascal AMEDRO, Cardiologie pédiatrique CHU Montpellier, CC malformations cardiaques et congénitales
- Dr Cyril AMOUROUX, Endocrinologie pédiatrique CHU Montpellier, CR du métabolisme, du calcium et du phosphate  
Pr Françoise PARIS, CC maladies endocriniennes de la croissance et du développement, CHU Montpellier  
Pr Nicolas KALFA, Chirurgie viscérale et urologique pédiatrique CHU Montpellier, CC malformations rares de voies urinaires
- Pr David GENEVIÈVE, Génétique médicale CHU Montpellier, CR anomalie du développement et syndromes malformatifs
- Dr Isabelle QUERE, Médecine interne CHU Montpellier, CR maladies vasculaire rares

*Avec la participation de Daniel RENAULT (Président FEDERG) ; Catherine MOURONVALLE (Déléguée Occitanie Alliance Maladies Rares) ; Roseline FAVRESSE (Fondation maladies rares.), Thomas HEUYER (Maladies Rares Info Services)*

12h00 **Pause déjeuner (buffet) et visite de l'exposition**

13h30 **Ateliers**

- MDPH : évolution des outils d'accompagnement
- Inclusion scolaire : quelle articulation avec le médico-social et quelles limites?
- Accès aux droits : accompagnement social des enfants et adultes porteurs de maladies rares : constat et perspectives
- Médecine du travail : accès et maintien dans l'emploi

16h00 **Restitution des ateliers**

16h30 **Conclusion**

# ATELIERS THEMATIQUES

## MDPH : des outils transversaux pour l'évaluation

Un groupe de travail piloté par la CNSA et constitué de MDPH, de filières de santé maladies rares, d'acteurs du dispositif intégré handicaps rares et d'associations de patients a élaboré deux outils pour permettre une évaluation plus transversale de la situation d'un demandeur et ainsi favoriser l'accès aux droits notamment en termes de compensation :

- Une nouvelle notice d'aide au remplissage du certificat médical
- Un document de liaison facultatif pour l'évaluation des retentissements fonctionnels du handicap (décliné à destination des familles/ proches ou des professionnels)

*Violaine GUY - Filière FILSLAN et Gwendoline GIOT - Filière AnDDI-Rares, membres du groupe de travail*

## Inclusion scolaire : quelle articulation avec le médico-social et quelles limites ?

Chaque enfant dispose d'un droit d'accès à l'apprentissage . Comment faciliter cet accès lorsque l'enfant est porteur de pathologie rare?

Les moyens existants sont de plus en plus souples et perméables : scolarisation partagée, articulation avec les établissements médico-sociaux ...

Quelles en sont les déclinaisons mais aussi les limites ?

*Isabelle HADJI, Médecin Conseiller Technique Départemental de la Direction académique des services de l'Education Nationale de l'Hérault.*

*Conseillère pédagogique ASH*

## Accès aux droits : accompagnement social des enfants et adultes porteurs de maladies rares : constat et perspectives

Des outils au service d'un accompagnement individualisé des familles.

*Sixtine JARDE, Chef de projet de l'expérimentation médico-sociale, Institut Imagine Necker*

Constat d'un accompagnement social depuis le réseau maladies rares.

*Nora RAMDANI, Virginie ALLINGRY, Assistantes sociales Réseau Maladies Rares Méditerranée*

## Médecine du travail : accès et maintien dans l'emploi

Comment permettre à des travailleurs de bénéficier d'une reconnaissance de leur handicap ou de leur maladie?

Quels dispositifs permettent de conserver un emploi tout en prenant en compte l'état de santé?

Comment poursuivre une carrière professionnelle sans craindre l'inaptitude?

*Dr Isabelle THOMINET ou Dr Gilles DEVILLE DE PERRIERE, médecin du travail*

*Service d'accompagnement professionnel CHU Montpellier*

# 23 FILIÈRES DE SANTÉ 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 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

## **TETECOUCO** – [www.tetecou.fr](http://www.tetecou.fr)

Maladies rares de la tête, du cou et des dents

# PARTENAIRES ET INTERVENANTS









