

# Programme



## Journée Maladies rares et proximité

**7**  
mars  
2019

  
9h30  
17h15



Institut des Métiers de la Santé  
Hôpital Xavier Arnoz  
Avenue du Haut Lévêque  
33600 PESSAC

### Animateurs de la journée :

Pr Sylvie ODENT, généticienne, CHU de Rennes, co-pilote du Plan National Maladies Rares (PNMR) 3  
Patrick CHARPENTIER, vice-président France Asso Santé Nouvelle-Aquitaine

**9h00 Accueil café**

**9h30 Ouverture de la journée**

Michel LAFORCADE, directeur général de l'Agence régionale de santé Nouvelle-Aquitaine

**9h45 « La vraie vie » : témoignages de patients et/ou de leur famille sur les difficultés rencontrées du fait de l'éloignement, et table ronde**

*Modérateur : Pr Lacombe, généticien, CHU de Bordeaux*

#### **Intervenants :**

Dr Catherine DALM - médecin du travail, DIRECCTE Bordeaux

Laurence DOMINGE - sous-directrice santé, CPAM 87

Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER - généticienne, CHU de Poitiers

Dr Corine HERON-ROUGIER - médecin, conseillère technique du recteur de l'Académie de Bordeaux

Dr Eric SELLAM - pédiatre libéral, Limoges

Représentant MDPH – en cours de désignation

Intervenant champ médico-social – en cours de désignation

Représentant AFM – en cours de désignation

**11h45 Comment le PNMR3 prend-il en compte les difficultés liées à l'éloignement ?**

Anne-Sophie LAPOINTE, DGOS/Bureau des Maladies Rares

## 12h15 Pause-déjeuner sur place

## 13h15 Quelles ressources disponibles en proximité ?

### Présentation des Centres de Référence (CRMR), des Centres de Compétence (CCMR), des Filières de Santé Maladies Rares

Pr Guillaume JONDEAU, animateur de la filière FAVA-Multi

### Maladies Rares Info service

Thomas HEUYER, directeur général de Maladies Rares Info Service

### Orphanet et SFMU : application Urgences

Dr Janine-Sophie GIRAUDET-LEQUINTREC, responsable du projet Orphanet Urgences

### Présentation du dispositif régional de coordination d'appui de Nouvelle-Aquitaine

Marie-Noëlle BILLEBOT, directrice projet, ARS Nouvelle-Aquitaine

## 14h45 Pause

## 15h Maladies rares et proximité en Nouvelle-Aquitaine : initiatives, expérimentations, projets

### Les Compagnons maladies rares, ou le pouvoir d'agir des malades et des aidants

Clément PIMOUGUET, chargé de projet, Alliance Maladies Rares

### Maison Aquitaine Ressources pour Adolescents et Jeunes Adultes : la transition enfant-adulte facilitée

Dr VERITE - médecin coordonnateur de la structure MARADJA

### EMELCARA, une Expérience d'un dispositif de Médiation auprès d'Etudiants et de Lycéens atteints d'un Cancer ou d'une maladie Rare

Lucas SIVILOTTI, doctorant/LACES, Université de Bordeaux

Karyn DUGAS, médiatrice, accompagnatrice en santé, CHU de Bordeaux, MARADJA

Eric DUGAS, professeur des universités, chargé de mission handicap, Université de Bordeaux

### L'éducation thérapeutique en néphrologie pédiatrique en Nouvelle-Aquitaine, un nouveau challenge

Dr Astrid GODRON-DUBRASQUET – néphrologue pédiatre au CHU de Bordeaux, Centre de référence maladies rénales rares du Sud-Ouest (SORARE), filière ORKID

### Identification d'équipes ressources territoriales pour la maladie de Huntington, l'exemple de la Creuse

Pr Cyril GOIZET, CHU Bordeaux

## 17h Clôture de la journée