RENCONTRE RÉGIONALE MALADIES RARES

CENTRE - VAL DE LOIRE

28 juin 2019
8 h 45 - 17 h

Faculté de médecine – Université de Tours
10 boulevard Tonnellé, 37032 Tours

Inscription gratuite et obligatoire
avant le 19 juin 2019 sur www.favamulti.fr

Filière Santé Maladies Rares
FAVA-MULTI

Journée organisée par la filière de santé maladies rares FAVA-Multi

Avec la participation des filières de santé maladies rares :

AnDDI-Rares
BRAIN-TEAM Filière Nationale de Santé Maladies rares du système nerveux central
cardiogen filière nationale de santé maladies cardiaques héréditaires ou rares www.filiere-cardiogen.fr
DéfiScience Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ
fai2r
FILFOIE FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT
Filnemus Filière Neuromusculaire
FILSLAN
fimarad Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques
FIMATHO filière des maladies rares abdomino-thoraciques
FIRENDO FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES
Filière G2M Maladies Héréditaires du Métabolisme
MaRIH Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques
MCGRE
MHEMO
NeuroSphinx FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES
ORKiD ORPHAN KIDNEY DISEASES
RespiFIL Filière Maladies Respiratoires Rares
SENSGENE Maladies Rares Sensorielles FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES TeteCou MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

Programme

Rencontre régionale maladies rares | 28 juin 2019

8 h 45 - 9 h 15

Accueil des participants

9 h 15 - 9 h 20

Ouverture de la journée

9 h 20 - 10 h 10

La spécificité des maladies rares

- **Présentation de l'offre de soins nationale des maladies rares**
  Pr Guillaume Jondeau,
  Animateur de la filière FAVA-Multi
- **Présentation du service national d'information et de soutien : Maladies Rares Info Services**
- **Fondation Maladies Rares**
  Gaëlle Dombu Smeets,
  Responsable Régionale Ouest
- **Alliance Maladies Rares : la voix des malades**
  Marie-Pierre Bichet,
  Vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares

10 h 10 - 10 h 30 Pause

10 h 30 - 13 h

Maladies rares et le parcours de vie à travers une présentation d'un cas pratique (soins, médico-social)

13 h - 14 h

Déjeuner sur place

14 h - 16 h

Ateliers

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

- **Handicap Invisible**
- **Les difficultés de vie professionnelle des parents d'enfants atteints de maladies rares**
- **La transition du service pédiatrique au service adulte**
- **L'annonce d'une maladie génétique au reste de la famille**

16 h - 16 h 10 Pause

16 h 10 - 17 h

Restitution des ateliers en plénière

17 h

Conclusion

Pr Guillaume Jondeau

Ateliers thématiques

Handicap Invisible

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'annonce d'une maladie génétique au reste de la famille

L'annonce diagnostique d'une maladie génétique au patient et à sa famille est lourde de conséquences sur leurs vies mais également pour la suite de la prise en charge. Elle doit permettre la mise en place d'une alliance thérapeutique de bonne qualité. Elle requiert donc du temps et de la disponibilité, ainsi qu'un environnement adapté. Il est important d'expliciter clairement les risques induits par la maladie sans les dramatiser tout en insistant sur les solutions thérapeutiques actuellement existantes et sur les diverses mesures préventives. Nous aborderons lors de cet atelier les étapes nécessaires de l'annonce afin que les messages importants soient délivrés de manière progressive, limpide et compréhensible en tenant compte de la réceptivité du patient ou de l'aidant.

Les difficultés de vie professionnelle des parents d'enfants atteints de maladies rares

Parents soignants mais pas seulement! Comment soutenir les parents dans leur arrêt ou diminution de vie professionnelle à l'annonce de la maladie chronique rare? Quel parcours pour envisager une reprise d'activité? Exemple d'une séance d'éducation thérapeutique mise en place à Necker. Quels supports pour aborder cette problématique? Comment favoriser l'aide mutuelle?

La transition du service pédiatrique au service adulte

Comment préparer la transition de l'adolescence à l'âge adulte ?
Comment aider les adolescents, leurs parents et les professionnels à anticiper et préparer cette période ?
Exemples d'outils et de dispositifs mis en place en direction :
- Des jeunes
- Des familles
- Des soignants

Les 23 filières de santé maladies rares

AnDDI-Rares – www.anddi-rares.org
Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

BRAIN-TEAM – www.brain-team.fr
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

CARDIOGEN – www.filiere-cardiogen.fr
Maladies cardiaques héréditaires ou rares

DéfiScience – www.defiscience.fr
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

FAI2R – www.fai2r.org
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

FAVA-Multi – www.favamulti.fr
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

FILFOIE – www.filfoie.com
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

FILNEMUS – www.filnemus.fr
Maladies neuromusculaires

FILSLAN – www.portail-sla.fr
Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

FIMARAD – www.fimarad.org
Maladies rares en dermatologie

FIMATHO – www.fimatho.fr
Maladies rares abdomino-thoraciques

FIRENDO – www.firendo.fr
Maladies rares endocriniennes

G2M – www.filiere-g2m.fr
Maladies héréditaires du métabolisme

MaRIH – www.marih.fr
Maladies rares immuno-hématologiques

MCGRE – www.filiere-mcgre.fr
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

Mhémo – www.mhemo.fr
Maladies hémorragiques constitutionnelles

Muco/CFTR
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

NeuroSphinx – www.neurosphinx.fr
Malformations pelviennes et médullaires rares

ORKiD – www.filiereorkid.com
Maladies rénales rares

OSCAR – www.filiere-oscar.fr
Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

RespiFIL – www.respifil.fr
Maladies respiratoires rares

SENSGENE – www.sensgene.com
Maladies rares sensorielles

TETE COU – www.tete-cou.fr
Maladies rares de la tête, du cou et des dents

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

DIRECTION GÉNÉRALE DE L'OFFRE DE SOINS

filière de santé maladies rares

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

www.social-sante.gouv.fr/maladies-rares

Partenaires et intervenants

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Alliance maladies rares

HÔPITAUX UNIVERSITAIRES PARIS NORD VAL DE SEINE Bichat - Claude-Bernard

MALADIES RARES INFO SERVICES

CHRU HÔPITAUX DE TOURS

filières de santé maladies rares

université de TOURS

FONDATION maladies rares

académie Orléans-Tours
direction des services départementaux de l'éducation nationale Indre-et-Loire

capemploi sameth ressources handicaps

LOIR-ET-CHER M.D.P.H.

Santé Info Droits 01 53 62 40 30 La ligne de France Assos Santé

ERHR Équipe Relais Handicaps Rares Centre-Val de Loire

Lexique

AGEFIPH

Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées

CAP Emploi

Un réseau national d'Organismes de Placement Spécialisés au service des personnes handicapées et des employeurs pour l'adéquation emploi, compétences et handicap

CDAPH

Commission Des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées
(hébergée au sein de la MDPH)

CNSA

Caisse nationale de Solidarité pour l'autonomie
La CNSA est à la fois une "caisse" chargée de répartir les moyens financiers et une "agence" d'appui technique.
Quelques-unes de ses missions :
Assurer un rôle d'expertise et de recherche sur toutes les questions liées à l'accès à l'autonomie, quels que soient l'âge et l'origine du handicap, participer au financement de l'aide à l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées.
Plus d'infos sur www.cnsa.fr

CRMR

Centre de Référence Maladies Rares

CCMR

Centre de Compétences Maladies Rares

DSDEN

Direction des Services Départementaux de l'Éducation Nationale

ESAT

Établissement et Service d'Aide par le Travail

FIPFFP

Le fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique

FSMR

Filières de Santé Maladies Rares

MAS

Maison d'accueil spécialisée

MDPH

Maison Départementale des Personnes Handicapées

MRIS

Maladies Rares Info Services

RQTH

Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé

SAMETH

Services d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés

SESSAD

Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile

SSIAD

Services de Soins Infirmiers à Domicile

SAVS

Service d'Accompagnement à la Vie Sociale

NOTES

NOTES

NOTES

NOTES