

# JOURNÉE NORMANDE DES MALADIES RARES



VOTRE AVIS SUR CET ÉVÉNEMENT EST IMPORTANT  
POUR NOUS LE PARTAGER  
SCANNEZ CE QR CODE  
OU  
RENDEZ-VOUS SUR [WWW.PEMR-NORMANDIE.FR](http://WWW.PEMR-NORMANDIE.FR)

Associations  
partenaires  
de cet événement



Cet événement  
bénéficie  
du soutien de



**22 MARS 2024** Tous ensemble pour une meilleure prise en charge des patients :  
**13H-18H** Développons les liens ville/hôpital

- CAEN** Amphi Max Robba - Pôle de Formation en Recherche et Santé  
**ROUEN** Amphi Gambetta 2 - CHU
- 2 formats** sur place et en visioconférence  
**A destination** des patients, aidants, associations, professionnels médicaux et paramédicaux  
**Inscription gratuite mais obligatoire**



## PROGRAMME

MALADIES RARES EN NORMANDIE

LIENS ENTRE MÉDECINE DE VILLE ET HÔPITAL, PRISE EN CHARGE GLOBALE DES PATIENTS

**13h00** : Ouverture de la journée par un café d'accueil et une visite du village des associations

**13h20** : Introduction de la journée et présentation des travaux maladies rares du Ministère

*Anne-Sophie LAPOINTE, cheffe de projet mission maladies rares à la DGOS*

**13h30** : Nouvelles labellisations des centres normands

*Dr Mireille CASTANET, coordonnatrice médicale de la PEMR Normandie*

*Dr Nicolas GRUCHY, co-coordonnateur de la PEMR Normandie*

**13h45** : Présentation du rôle du médecin généraliste dans les maladies rares

*Dr Estelle DOLBET, médecin généraliste*

*Suivi d'échanges avec les deux amphis*

**14h15** : Modèle de prise en charge dans les maladies rares, coordination des soins, exemple de la micro délétion 22q11.2, présentation du rôle du médecin généticien

*Dr Aline VINCENT, CHU de Caen*

*Suivi d'échanges avec les deux amphis*

**14h45** : Rôle de la Maison Départementale pour les Personnes atteintes de Handicap auprès du patient et de sa famille

*Delphine LAVANDIER, directrice déléguée, responsable pôle évaluation, élaboration des réponses à la MDPH du Calvados*

*Suivi d'échanges avec les deux amphis*

**15h15** : Pause et visite des stands

**15h45** : Rôles des rééducateurs : exemple des kinésithérapeutes dans les maladies rares

*Léa RETOUX, kinésithérapeute au CMPR d'Hérouville Saint-Clair et en libéral*

*Suivi d'échanges avec les deux amphis*

**16h15** : Place de l'Éducation Thérapeutique du Patient dans le domaine des maladies rares en Normandie

*Dr Marie-Françoise MERLIN-BERNARD, médecin référent maladies rares de l'ARS de Normandie*

*Dr Claire LOUDIYI-MEHDAOUI, médecin en charge des politiques de santé publiques à l'ARS Normandie*

*Suivi d'échanges avec les deux amphis*

**16h45** : Modèle d'une association nationale au service des maladies rares : missions, actions et témoignage d'un patient

*Association Génération 22*

*Suivi d'échanges avec les deux amphis*

**17h15** : Nouvelle visite des stands et fin de la journée

## VILLAGE DES ASSOCIATIONS

STANDS D'ASSOCIATIONS MALADIES RARES

### CAEN

**ADAAT Alpha 1-France** : déficit en alpha-1 antitrypsine

**Alliance Maladies Rares** : porte-parole des 3 millions de français concernés par les maladies rares en France, collectif rassemblant plus de 240 associations de maladies rares

**ARC EN SED** : syndromes d'Ehlers Danlos

**ASBH** : spina bifida et handicaps associés

**Autisme Basse-Normandie** : Trouble du Spectre de l'Autisme

**ECLAS** : amyotrophie spinale

**En chœur pour Huntington** : maladie d'Huntington

**Fondation Maladies Rares** : favoriser la conduite de projets de recherche et d'excellence scientifique ainsi que le partage et la diffusion des connaissances dans le domaine des maladies rares.

**Génération 22** : délétion 22q11

**Kourir** : Arthrite Juvénile Idiopathique

**Les enfants du jardin** : maladies héréditaires du métabolisme

**MARFANS** : syndromes de Marfan et Apparentés

**Normandie pédiatrie** : améliorer la prise en charge d'enfants et adolescents présentant des troubles du neurodéveloppement, des pathologies chroniques somatiques, un surpoids ou une obésité.

### ROUEN

**AFM Téléthon** : maladies génétiques, rares, évolutives et lourdement invalidantes, maladies neuromusculaires

**AFSA** : syndrome d'Angelman

**AMVF** : maladies des vaisseaux du foie

**AOI** : ostéogenèse imparfaite

**Club KIWANIS Barentin** : organisation internationale de bénévoles œuvrant pour aider des enfants malades, handicapés ou en difficultés

**Équipe Relais Handicaps Rares** : venir en aide à toute personne présentant un handicap rare

**KBG France** : syndrome KBG

**PCPE polyhandicap** : informer, orienter et accompagner les personnes en situation de polyhandicap ainsi que leur entourage, en co-construisant des solutions adaptées

**Prader-Willi France** : syndrome Prader-Willi

**Sensi'Drep** : drépanocytose

**Yvann et Josian** : maladie de la délétion du chromosome 15 et centre d'éducation conductive