

# RENCONTRE RÉGIONALE MALADIES RARES

HAUTS-DE-FRANCE

**25 mai 2018**  
**8 h 45 - 17 h 10**

Hôtel Ascotel, 7 av. Paul Langevin  
59650 Villeneuve-d'Ascq

Inscription gratuite et obligatoire  
avant le 16 mai  
sur [www.favamulti.fr](http://www.favamulti.fr)



**FAVA-MULTI**

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

**Avec la participation des filières de santé maladies rares :**



**8 h 45 - 9 h 15**

### Accueil des participants

**9 h 15 - 9 h 20**

### Ouverture de la journée

**9 h 20 - 10 h 05**

### La spécificité des maladies rares

#### • Comment et où sont prises en charge les maladies rares ?

Pr Guillaume Jondeau, Animateur filière FAVA-Multi  
10 mn

#### • Les spécificités sociales des maladies rares

Mme Sixtine Jarde, Coordinatrice de l'expérimentation médico-sociale Hôpital Necker-Enfants malades  
10 mn

#### • Présentation du service national d'information et de soutien : Maladies Rares Info Services

M. Thomas Heuyer, Délégué général  
10 mn

**10 h 05 - 12 h 05**

### Regards croisés sur la prise en charge des maladies rares

Table ronde co-animée par le Pr Éric Hachulla, Animateur de la Filière FAI2R et Mme Laëtitia Domenighetti, FAVA-Multi

#### • Mme Anne Baillet, Coordinatrice Médicale des Équipes Pluridisciplinaires MDPH 59 Nord 10 mn

#### • M. Jérémy Catusseau, Responsable Activité Maintien dans l'emploi SAMETH 59 et M. Arnaud Bloch, Responsable Service d'accompagnement des demandeurs d'emploi CAP EMPLOI 59 15 mn

#### • Mme Soizic Maingant Le Gall, Pilote Équipe relais Handicaps rares Nord-Ouest 10 mn

#### • M. Tanguy Ngafaounain, Écouteur référent SANTÉ INFO DROITS 10 mn

#### • Dr Blandine Delomez, adjointe à la Conseillère technique service médical en faveur des élèves et Dr Véronique Juste, Médecin, Éducation Nationale 10 mn

**12 h 05 - 12 h 15** Pause

**12 h 15 - 13 h**

### Présentation d'expérimentations locales pour la prise en charge des maladies rares

(appel à communications)

- Présentation de l'étude "PHILOMENE" sur l'égalité des chances à l'école pour les enfants atteints d'hémophilie et autres maladies hémorragiques graves, Mme Caroline Desombre
- Fondation maladies rares : accélérer la recherche biomédicale et améliorer le quotidien des malades et de leurs familles, Mme Anne-sophie Yribarren, Responsable régionale

**13 h - 14 h** Déjeuner (stands)

**14 h - 16 h**

### Ateliers

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

- Handicap invisible
- Comment préparer la transition médico-sociale du service pédiatrique au service adulte
- Maladies rares et les aidants familiaux
- L'accompagnement des personnes sans diagnostic

**16 h - 16 h 10** Pause

**16 h 10 - 17 h 10** Restitution des ateliers

**17 h 10** Conclusion

# 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.

## Maladies rares et les aidants familiaux

Les aidants familiaux (AF), véritables "travailleurs de l'ombre", ont un rôle clé dans l'accompagnement de personnes souffrant de maladies rares. Souvent oubliés, méconnus, ils sont exposés à des risques physiques, psychologiques, socio-professionnels et des comportements à risque mettant en jeu leur propre santé. Un panorama des besoins (temps, répit, soutien...) et des difficultés auxquelles ils sont confrontés (fatigue, troubles du sommeil, isolement...), les aides et prestations existantes seront présentées. L'enjeu de la reconnaissance et prise en compte des AF par les professionnels de santé, permettant d'offrir des réponses adaptées, sera discuté.

## L'accompagnement des personnes sans diagnostic

Une personne peut souffrir de symptômes, présenter un tableau clinique et être confrontée à un ou plusieurs handicaps sans que la maladie rare dont elle est atteinte ne soit encore connue.

Selon l'étude ERRADIAG (AMR,2016), 22% des personnes interrogées attendent plus de 5 ans pour avoir un diagnostic. Cette situation peut engendrer de nombreuses difficultés pour la personne malade ou son entourage : de l'isolement, de l'anxiété, des difficultés pour se projeter, un accompagnement retardé, une reconnaissance sociale et administrative du handicap plus compliquée... Lors de cet atelier, des témoignages croisés permettront de mieux saisir les enjeux liés à l'accompagnement des personnes sans diagnostic. Des ressources pour les personnes malades et les professionnels seront également présentées.

## Comment préparer la transition médico-sociale 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](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 ou rares

## **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 et autres maladies rares du neurone moteur

## **FIMARAD** - [www.fimarad.org](http://www.fimarad.org)

Maladies rares en dermatologie

## **FIMATHO** - [www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr)

Maladies rares 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** - [www.mhemo.fr](http://www.mhemo.fr)

Maladies hémorragiques constitutionnelles

## **Muco/CFTR**

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

## **NeuroSphinx** - [www.neurosphinx.fr](http://www.neurosphinx.fr)

Malformations pelviennes et médullaires rares

## **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



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)*

## Partenaires et intervenants



**mdph59**

maison départementale  
des personnes handicapées du Nord

cap  
emploi  
sameth



Necker  
ENFANTS MALADES

FONDATION  
maladies  
rares

Maladies  
Rares  
→ Info  
Services

Des experts  
vous écoutent  
et vous informent  
01 56 53 81 36  
Appel sur service, heures d'astreinte

## 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](http://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

### FIPFPF

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

### FSMR

Filières de Santé Maladies Rares

### 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









