



# **RENCONTRE REGIONALE MALADIES RARES**

**Filière nationale de santé maladies  
vasculaires rares FAVA-Multi**

**Réseau R4P rééducation et réadaptation  
pédiatrique en Rhône-Alpes**

**Conseil régional Auvergne-Rhône Alpes, Lyon – 30 septembre 2016**

# ELÉMENTS GÉNÉRIQUES SUR LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES

- Touche moins d'une personne sur 2 000 (définition européenne)
- Entre 6 000 et 7 000 maladies rares
- En France, 1/20 soit 3 millions de personnes (estimation)
- Politique de santé publique pour les maladies rares: 2 plans nationaux
  - PNMR 1 2005-2008: maillage des Centres de référence et de compétences
  - PNMR 2 2011-2016: création et labellisation des filières santé maladies rares
  - PNMR 3 2017-2021: en cours



# ELÉMENTS GÉNÉRIQUES SUR LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES

## Sur les Centres de référence

- 131 centres de référence coordinateurs
- 238 sites constitutifs
- ± 800 centres de compétences
- En Auvergne-Rhône Alpes:
  - 14 centres de référence coordinateurs
  - 15 sites constitutifs

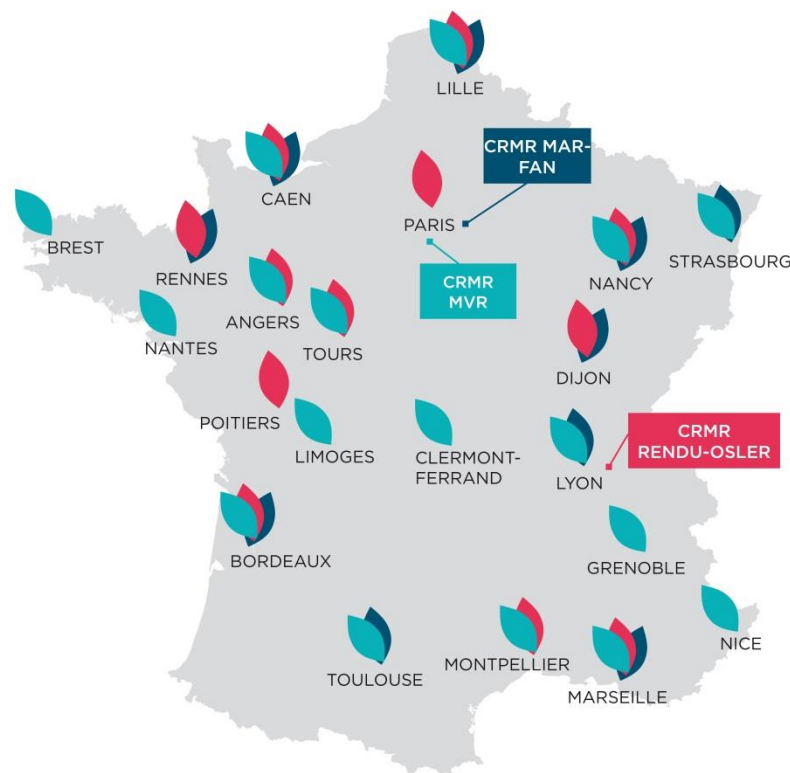
## Centres de référence dans la région



Carte: [www.favamulti.fr](http://www.favamulti.fr), rubrique « Nos actions », Rencontre régionale Auvergne-Rhône-Alpes

# ÉLÉMENTS GÉNÉRIQUES SUR LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES

- 23 filières santé maladies rares labellisées par le Ministère de la santé
- La filière FAVA-Multi fédère les acteurs de la prise en charge des maladies vasculaires rares à atteinte multi-systémique
- Syndrome de Marfan et apparentés, maladie de Rendu-Osler, syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire, maladie de Buerger, maladie de Takayashu, lymphoedème primaire
- 3 CRMR, 1 site constitutif, 40 CCMR, 3 associations de patients, 5 laboratoires de diagnostic, 4 équipes de recherche



# MISSIONS DES FILIERES SANTE MALADIES RARES

Amélioration de la prise en charge globale des patients

Développement de la recherche

Développement de l'enseignement, de la formation et de l'information

Favoriser la mise en place de réseaux européens de référence



# POURQUOI CETTE RENCONTRE ?

- Pour que les professionnels qui interviennent dans la prise en charge médicale et non-médicale s'identifient:
  - > Savoir ce que l'autre fait
  - > Connaître les ressources du territoire
  - > Coordonnées des partenaires
  
- Informer sur les spécificités des maladies rares:
  - > Réseau d'experts médicaux
  - > Données médicales peu connues des non-spécialistes
  - > Souvent génératrices de handicap et d'une prise en charge médico-sociale
  - > Handicaps parfois invisibles avec un repérage difficile des difficultés et une mauvaise acceptation de l'environnement



**9h30 : Introduction à la matinée**

Pr Guillaume Jondeau, Animateur de la filière FAVA-Multi  
Jessica Pariente, Chef de projet de la filière FAVA-Multi

**9h35-10h40: Améliorer la communication entre acteurs**

Dr Estelle Charpy, Médecin coordinateur MDPH 69 (Rhône) (15')  
Marie-Hélène Boucand, Référente handicap et déléguée du Défenseur des droits Lyon, Association française des Syndromes d'Ehlers-Danlos (15')  
Dr Sophie Dupuis-Girod, Coordinatrice du Centre de référence pour la maladie de Rendu-Osler (Hospices civils de Lyon) : présentation d'un cas pratique sur la maladie de Rendu-Osler (5')  
Discussion (30')

**10h40-11h45: Faire connaître les dispositifs d'adaptation scolaire**

Dr Sylvie Larnaudie et Dr Monique Saba, Médecins conseillers techniques du rectorat de Clermont-Ferrand et de la DSDEN 63 (Puy-de-Dôme) (15')  
Agnès Blache, Directrice de l'Ecole spécialisée des enfants malades de Lyon, Education Nationale (15')  
Pr Guillaume Jondeau, Coordinateur du Centre de référence Marfan et apparentés (CH Bichat-Paris) : présentation d'un cas pratique sur le Syndrome de Marfan (5')  
Discussion (30')

**11h45-13h30: Sensibiliser aux dispositifs d'accès et de maintien dans l'emploi**

Sylvie Deyzieux, Responsable régionale adjointe du service social, CARSAT Rhône-Alpes (15')  
Pierre-Alain Darles, Délégué régional adjoint AGEFIPH (15')  
Christophe Chaise, Responsable Sameth 38 (Isère) (15')  
Elisabeth Lopez, Responsable Accueil Projet Formation – CapEmploi 69 (Rhône) (15')  
Dr Christophe Seinturier, Centre de compétences maladies vasculaires rares (CH Grenoble) : présentation d'un cas pratique sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (5')  
Discussion (40')

**13h30 : Buffet**