PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES 2025

RARE DISEASE DAY®

SAMEDI 1ER MARS

HÔTEL DE VILLE DE TOURS

1-3 Rue des Minimes

13H - 19H

GRATUIT ET OUVERT À TOUS

- CONFÉRENCE (PLACES LIMITÉES)
- VILLAGE "MALADIES RARES"
- CONCERT DE MUSIQUE
- COCKTAIL APÉRITIF

300 MILLIONS DE PERSONNES VIVENT AVEC UNE MALADIE RARE DANS LE MONDE

chu-tours.fr/pemr-cvl/

#RareDiseaseDay

CHRU HÔPITAUX DE TOURS · chu Orléans · centre de référence maladies rares · Région Centre-Val de Loire · VILLE DE TOURS · AstraZeneca · Jazz Pharmaceuticals

PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES 2025

RARE DISEASE DAY®

PROGRAMME DU SAMEDI 1ER MARS

13H — **LANCEMENT DE LA JOURNÉE, SALLE DES FÊTES**

MATHILDE SIGAUD FILS, DIRECTRICE DE LA RECHERCHE ET DE L'INNOVATION CHRU TOURS ET FRÉDÉRIC SPINHIRNY, DIRECTEUR DU DÉPARTEMENT DE LA POLITIQUE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE CHRU TOURS

CÉCILE CAILLOU-ROBERT, CONSEILLÈRE RÉGIONALE RÉGION CENTRE-VAL DE LOIRE

RACHEL MOUSSOUNI, ADJOINTE AU MAIRE DE TOURS EN CHARGE DE L'ACTION SOCIALE, LA SANTÉ, L'AUTONOMIE ET LES SOLIDARITÉS INTERGÉNÉRATIONNELLES

13H30 — **CONFÉRENCE, SALLE ANATOLE FRANCE**

"MALADIES RARES : DE QUOI PARLE-T-ON ?" FANNY CLAVIER, ALLIANCE MALADIES RARES

13H45 — **PREMIÈRE PARTIE : "DE L'ERRANCE AU DIAGNOSTIC, QUELS PARCOURS DE SOINS ?"**

"PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025" DR MARIE-LINE JACQUEMONT, SERVICE GÉNÉTIQUE, CHRU TOURS

"COORDINATION DU DÉPISTAGE NÉONATAL" DR DIANE DUFOUR ET DR PAUL BREGEAUT, CNCDN CHRU TOURS

"PARCOURS DE SOINS ENFANT" DR MAXIMILIEN PERIVIER, COORDINATEUR CCMR ÉPILEPSIES RARES CHRU TOURS ; FANNY CHAVET-COSNET, ALLIANCE SYNDROME DE DRAVET

"ACCOMPAGNEMENT DES ENFANTS ATTEINTS DE MALADIE NEUROMUSCULAIRE : DU DIAGNOSTIC AU SUIVI" DR MARINE GUICHARD, PÔLE ENFANT SERVICE DE NEUROPÉDIATRIE ET HANDICAPS CHRU TOURS

"PARCOURS DE SOINS ADULTE" DR NICOLE FERREIRA-MALDENT, CCMR MALADIES AUTO-IMMUNES CHRU TOURS ; MARIANNE RIVIERE ASSOCIATION FRANÇAISE DU LUPUS ET AUTRES MALADIES AUTO-IMMUNES

"TRAITEMENTS INNOVANTS DE LA MUCOVISCIDOSE" DR JULIE MANKIKIAN, COORDINATEUR CRC MUCOVISCIDOSE ADULTES CHRU TOURS

TEMPS D'ÉCHANGE AVEC LA SALLE

15H20 **DEUXIÈME PARTIE : "QUELS DROITS ET STATUTS POUR LES MALADIES RARES ?"**

"DOSSIER MDPH - QUELLES INFORMATIONS POUR UNE JUSTE ÉVALUATION DE MES DROITS ?" VIRGINIE LANNIER, MAISON DÉPARTEMENTALE DES PERSONNES HANDICAPÉES (MDPH) 37

"À QUELLES PRESTATIONS DE L'ASSURANCE MALADIE PUIS-JE PRÉTENDRE ?" DR SOFIA TEIXEIRA, MÉDECIN CONSEIL DIRECTION RÉGIONALE DU SERVICE MÉDICAL CENTRE-VAL DE LOIRE

"PRÉSENTATION DE L'ÉQUIPE RELAIS HANDICAP RARE" BÉRANGÈRE DEPIENNE-JUAREZ, EQUIPE RELAIS HANDICAPS RARES (ERHR) CENTRE-VAL DE LOIRE

"LE RÔLE DE L'ASSISTANTE SOCIALE COORDINATRICE" MANON VAYRAC, PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE (PEMR CVL)

TEMPS D'ÉCHANGE AVEC LA SALLE

16H30 **PAUSE-CAFÉ, SALLE DES FÊTES**

17H **TROISIÈME PARTIE : "MIEUX VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE"**

"L'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT" HÉLÈNE DESPRES, SERVICE MÉDECINE INTERNE CHRU TOURS

"LA SOCIO-ESTHÉTIQUE AU SERVICE DES MALADIES RARES" AURIANE ROYER, COURS D'ESTHÉTIQUE À OPTION HUMANITAIRE ET SOCIALE (CODES)

"INCLUSION AU TRAVAIL ET MALADIES RARES" ANNABELLE HULIN ET ELISE BONNEVEUX, CHAIRE INCLUSION AU TRAVAIL ET MANAGMENT DE L'UNIVERSITÉ DE TOURS

"PRÉSENTATION DE 3 DISPOSITIFS SUR L'INDRE ET LOIRE : L'INCLUSION, LE RÉPIT ET LES AIDANTS" SONIA PAREUX, PÔLE RESSOURCES HANDICAP (PRH) 37

FILM MICRO-TROTTOIR "QU'EST-CE QU'UNE MALADIE RARE ?" PAR LA PEMR CVL ET LA SOCIÉTÉ CCMB DISTRIBUTION

TEMPS D'ÉCHANGE AVEC LA SALLE

18H **MOMENT DE CONVIVIALITÉ ET DE PARTAGE, SALLE DES FÊTES**

CONCERT DE MUSIQUE "5.PM", GROUPE DE ROCK

COCKTAIL APÉRITIF PROPOSÉ PAR "VALEURS CULINAIRES"

ÉVÈNEMENT FINANCÉ PAR
AstraZeneca
Jazz Pharmaceuticals
centre de référence maladies rares
CHRU HÔPITAUX DE TOURS

RARE DISEASE DAY®

VILLAGE MALADIES RARES

13H - 19H, SALLE DES FÊTES

Retrouvez nos stands d'information :

Alliance maladies rares – Associations unies pour vaincre
AFM Téléthon – Innover pour guérir
ERHR Centre-Val de Loire
Pôle Ressources Handicap 37
Résc2Pairs
37 – Maison départementale des personnes handicapées
Neuro Centre
France Assos Santé – La voix des usagers
Enfance & Pluriel
FRAPS – Centre-Val de Loire
Intim agir
AGEVIE
Familles rurales – Vivre mieux !
APF France handicap
Communauté 360
0 800 360 360 – Numéro d'appui aux personnes en situation de handicap et aidants
AIRG France – Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques
SED'in France – Syndromes d'Ehlers-Danlos
Association française des hémophiles
Vaincre la mucoviscidose
Prader-Willi France
AFL+
Fragile X France
Alliance Syndrome de Dravet
CODES – Cours d'esthétique à option humanitaire et sociale
Valeurs Culinaires – Quand le bon rencontre le bien
La boîte à livres
5PM

ATELIER DE SOCIO-ESTHÉTIQUE

Démonstration de soins : modelage et soins des mains

VENTE DIRECTE DE LIVRES

Autour des maladies rares, du handicap et de l'inclusivité

CONCERT DE MUSIQUE

Groupe de rock (5.PM)

PAUSE-CAFÉ ET COCKTAIL APÉRITIF

Proposés par Valeurs Culinaires, entreprise locale, inclusive et engagée