

**8ième FORUM MALADIES RARES
de Midi-Pyrénées**

**« 2013 :
QUELLE PLACE POUR LES MALADIES
RARES EN MIDI-PYRENEES ? »**



Mercredi 23 janvier 2013

**U.R.P.S. Midi-Pyrénées
33, Route de Bayonne
31300 TOULOUSE**



INTRODUCTION

On compte aujourd'hui environ 7 000 maladies rares, 3 millions de Français concernés et 30 millions d'Européens. Les quelques médicaments qui existent aujourd'hui sont encore trop peu nombreux et les besoins de nouvelles thérapeutiques sont importants.

Pour développer de nouveaux médicaments, il faut comprendre les pathologies. Pour les comprendre, il faut chercher et découvrir les mécanismes biologiques qui sont à l'origine.

Le défi que posent les maladies rares est double : accélérer les programmes de recherche pour permettre aux patients d'accéder dans de bonnes conditions à des thérapeutiques nouvelles.

Le deuxième défi des maladies rares est la prise en charge immédiate des patients au delà du plan médical en les aidant à s'intégrer dans la vie de tous les jours, la vie scolaire, la vie professionnelle, le parcours de soin, etc.

Le nombre et la diversité des situations humaines amènent obligatoirement les différents acteurs à rompre l'isolement, à s'organiser, à se coordonner, à se fédérer pour construire une parade efficace.

Certaines dernières années, de nombreuses initiatives ont été lancés dans ce sens ; citons entre autre :

l'essor des monde associatifs et son regroupement au sein de l'Alliance Maladies Rares

AFM-Téléthon qui a très largement contribué à placer le thème « maladies rares » dans le débat public et a accéléré les recherches

Deux plans nationaux de santé publique dédiés aux maladies rares qui ont abouti notamment à la création des Centres de Références maladies rares (regroupement et la construction d'un réseau d'expertise sur tout le territoire)

La création de la Fondation maladies rares, alliance unique d'acteurs de la recherche, qui vise à coordonner, fédérer les acteurs pour accélérer les programmes de recherche

La création du réseau d'investigation clinique F-CRIN qui ambitionne de conforter la recherche clinique française au plus haut niveau, et notamment dans le domaine des maladies rares

PRESENTATION DE LA JOURNEE

Public : associations, professionnels de santé et médicaux sociaux, laboratoires et recherche dans le domaine des maladies rares

Date : Mercredi 23 JANVIER 2013

Horaire : De 9h30 à 17h00 (Accueil à partir de 09h00).

Lieu : UNION REGIONALE DES PROFESSIONNELS DE SANTE
DE MIDI-PYRENEES
33, Route de Bayonne
31300 TOULOUSE

Principe : Cette journée a pour objectif d'illustrer la pertinence, la nécessité et l'efficacité de ces regroupement et de ces alliances entre tous les acteurs : patients, chercheurs, médecins, secteur médico-social, institutions. **Travailler en réseau, se coordonner, se fédérer n'est plus une option mais la voie à suivre pour développer la recherche et aider les patients actuels et futurs.**

Rédaction des actes : **BioSuccess**

PROGRAMME

9H00 - ACCUEIL

9H30 - Ouverture par le Pr Patrick CALVAS, Professeur des Universités—Praticien Hospitalier, Service de Génétique Médicale, Hôpital PURPAN, CHU TOULOUSE

10H00 / 12h00

La recherche dans les maladies rares : plus fort, plus vite grâce à la coopération scientifique

- A. Les Centres de Références maladies rares et les centres de compétences Thème : pourquoi des centres de référence maladies rares ? pourquoi une Fédération ? quels bénéfices pour le patient ? quels bénéfices pour tous ? Pourquoi est-ce une réponse pertinente ? (**Pr Maité TAUBER**, (résidente de la Fédération des Centres de Référence du CHU de Toulouse)
- B. Le réseau F-CRIN Thème : regrouper les acteurs privés et institutionnels pour accélérer les programmes de développements cliniques dans les maladies rares. **Pr Olivier RASCOL** (coordonnateur du Centre de Référence de l'Atrophie Multi Systématisée)
- C. La Fondation maladies rares Thème : alliance unique d'acteurs pour accélérer la recherche dans les maladies rares **Nicolas PINEAU** (Délégué régional)

12H00 / 12H30 Débats

12h30 / 14h00: COCKTAIL DEJEUNATOIRE

14h00 / 16h30

Vivre avec une maladie rare : le parcours du patient et la dynamique des réseaux

- A. La coopération entre les Centres de Référence (**Pr Juliette MAZEREEUW-HAUTIER**, (Vice-présidente de la Fédération des Centres de Référence du CHU de Toulouse), l'Hôpital Joseph DUCUING (**Dr Francis GACHES**, chef de service) et les Professionnels de Santé Libéraux (**Dr Jacques SABOYE**, Chirurgien coordonnateur régional du Centre régional des Fentes Labio Palatines de Midi-Pyrénées, URPS médecins)
- B. **Christophe DIVERNET** (Directeur régional AFM Midi-Pyrénées): L'accompagnement des personnes atteintes d'une maladie rare neuromusculaire : L'exemple du Service Régional de l'AFM & synthèse sur l'expérience de l'UCPS (les Usagers Construisent leur Parcours de Santé en Rhône Alpes)
- C. **Magali COLINOT** (Cadre de santé) – **Dominique LEBERRE** (Déléguée ALLIANCE MALADIES RARES Pays de Loire) : L'expérience du PRIOR (Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation des Maladies Rares) en Pays de Loire
- D. Le monde associatif : l'Alliance maladies rares, Thème : pourquoi s'engager dans les associations ? intérêt ? impact ? Actions ? etc., Délégués de l'alliance (**Françoise TISSOT** (Aquitaine), **Monique DOUILLET** (Limousin), **Pascal DERO** (Midi-Pyrénées))

16H30/17H00 Débats

17h00 Clôture de la journée, par **Dr Jean-Jacques MORFOISSE**, Directeur de la Qualité et de la Performance de Agence Régionale de Santé de Midi-Pyrénées. **Sous réserve**

« **Quelle place pour les maladies rares en Midi-Pyrénées ?** »



Les associations

AFA (Association François AUPETIT) - **AFH Midi-Pyrénées** (Association Française des Hémophiles Midi-Pyrénées) - **AFM** (Association Française contre les Myopathies) - **AFMT** (Association Française des Malades de la Thyroïde) - **AFS** (Association Française Spondylarthrites) - **AFSED** (Association Française des Syndromes Ehlers Danlos) - **AIRG** (Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies rénales génétiques) - **ALLIANCE 22 FR** (Association de familles concernées par le syndrome du chromosome 22 en anneau et assimilé (délétion 22q13)) - **ALLIANCE SAN FILIPPO** - **AMMi** (Association des Maladies Mitochondriales) - **ANIPS** (Association Ichtyose France) - **ANR** (Association Neurofibromatoses & Recklinghausen) - **APTED** (Association des Patients porteurs de Tumeurs neuro Endocrines Diverses) - **APTES** (Association des personnes concernées par le tremblement essentiel) - **APPT** (Association des Personnes de Petite Taille) - **ASL** (Association Strümpell-Lorrain) - **Association DREPA31** - **Association Prader-Willi FRANCE** - **Association X Fragile « Le Goéland »** - **CAPTED** (Compétences et Accompagnement des Personnes avec TED) - **CMT– FRANCE** (Association de Charcot Marie Tooth France) - **CSC** (Connaître les Syndromes Cérébelleux) - **ELA** (Association Européenne contre les Leucodystrophies) - **FLAM** (France lymphangioléiomyomatose) - **HUNTINGTON FRANCE—LA FLAMME D'ANA** - **LUPUS FRANCE** - **NEM FRANCE** - **RETINA FRANCE** -

Alliance Maladies Rares

Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot - 75014 Paris

<http://www.alliance-maladies-rares.org>

Téléphone : 01 56 53 53 40 — Fax : 01 56 53 53 44

Maladies Rares Info Services :

0 810 63 19 20 (numéro azur, prix d'un appel local)

Orphanet: www.orphanet.fr