

« Mieux les connaître, Mieux orienter »

9h00 Accueil

9h30-9h45 Ouverture de la journée (Directeur général de l'ARS Bretagne)

9h45-10h00 Intervention de la DGOS sur les enjeux de la rencontre
(Madame Sylvie ESCALON ou Madame Anne- Sophie LAPOINTE, DGOS/BUREAU DES MALADIES RARES)

10h00-11h30 Organisation nationale et déclinaison régionale

-Plan national maladies rares / Présentation des filières et des centres de référence et de compétence régionaux (Professeur Sylvie ODENT, Chef de service Génétique clinique CHU Rennes et Madame Margaux DEPLANCHE, Chef de projet - Filière Nationale FAVA-Multi, AP – HP, Paris)

-Approche fonctionnelle et étiologique (Docteur Sylviane PEUDENIER, Centre de Référence Maladies Rares, DI, Maladies Neuro-musculaires de Brest)

-Diagnostic génétique (Professeur Claude FEREC, Chef de service du laboratoire de génétique CHU Brest)

- Présentation des outils (Maladie rares info service, Orphanet, PNDIS, film sur les sans diagnostics...)
(Un intervenant de Maladies rares info service et Madame Anna RATH, Directrice d'Orphanet)

🔄 *Table Ronde*

11h30-12h30 Accompagnement des parcours

-Plateformes Territoriales d'Appui (Docteur René NIVELET, Médecin ARS Bretagne)

-Equipe Relais Handicapes Rares (Madame Gaëlle LE PABIC, Coordinatrice Equipe Relais Handicaps Rares de Bretagne)

-Associations de patients (Madame Nathalie TRICLIN, Présidente ALLIANCE MALADIES RARES)

🔄 *Table ronde*

12h30 – 14h00 Repas Libre

14h00-15h45 Ateliers co-animés par un professionnel et un « patient »

- Education Thérapeutique (Docteur Benoit GUILLET – CHU de Rennes)

-Regard croisé patient soignant – annonce - (Professionnel à confirmer)

-Errance diagnostique – Illustration d'une réalité et pistes d'amélioration (Professionnel à confirmer)

14h45-16h30 Restitution des ateliers et clôture