

Du 24 février au 1^{er} mars 2025 s'est tenue à Angers la première édition du **Festi'Rares** organisé par les acteurs locaux suivants :

- L'ASNGA : Association de Soutien à la Neurologie et la Génétique Angevine ;
- PRIOR : Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation des Maladies Rares (CHU) ;
- Un collectif d'associations de patients.



Plusieurs **manifestations culturelles** ont eu lieu au fil de la semaine, dans différents lieux de la ville, dans le but de sensibiliser le grand public sur les maladies rares, de fédérer les associations dans un esprit de fête et d'inclusion.

Une journée scientifique autour des maladies rares a eu lieu l'après-midi du jeudi 27/02/25 au CHU d'Angers.

Une première partie a été dédiée à la présentation des centres de compétences et de références du CHU d'Angers, notamment :

- CréER sur l'épilepsie rare ;
- AnDDI-Rares : filière de santé nationale des maladies rares du développement avec ou sans déficience intellectuelle ;
- le centre de référence SLA sur la maladie de Charcot ;
- le centre de référence des neurofibromatoses dont la Sclérose tubéreuse de Bourneville présenté par le docteur Farges, médecin généraliste rattaché au service de neurogénétique. Il coordonne le suivi des patients atteints de ces maladies rares.

Présentation de maladies rares pulmonaires dont la mucoviscidose

Présentation également de l'Education Thérapeutique des Patients avec notamment le développement d'une offre en distanciel.

Une deuxième partie a été dédiée à la Recherche dans les maladies rares :

Présentation de la Fondation Maladies Rares (site internet consultable et notamment le Forum), de son rôle, des appels à projets.

Evocation de la difficulté des diagnostics (encore de nombreuses errances). Même diagnostiquées, de nombreuses maladies génétiques restent pour l'instant sans réel traitement. Evocation de diverses thérapies : géniques, pharmacologiques, nutritionnelles.

Présentation de FHU (Fédération Hospitalo-Universitaire) Genomeds (Génétique Omique Médecine et Société). Ce regroupement Hôpital-Université permet une mutualisation des moyens et de nombreux échanges entre professionnels. Son but est de stimuler la recherche médicale, favoriser les innovations et améliorer ainsi le parcours et la qualité des soins dans le cadre d'une maladie rare d'origine génétique.

Puis la table ronde organisée autour de l'articulation Ville-Hôpital a été particulièrement intéressante.

Une première intervention pour présenter le Plan National Maladies Rares 4 (2025/2030). Ce nouveau plan est une continuité des précédents et labellisera 132 nouveaux centres de référence. Il déclinera plusieurs axes de développement dont :

- amélioration des diagnostics, des suivis par les centres experts et de la coordination entre les structures hospitalières et les soins de ville ;
- intégration de la foeto pathologie : développement des diagnostics anté et post-nataux dont le projet Perigenomed auquel le CHU d'Angers participe, un projet ambitieux visant à terme le dépistage possible de 800 maladies rares à la naissance ;
- renforcer l'éducation thérapeutique des patients et leurs suivis lors des périodes de transition (adolescence, grossesse, vieillissement) ;
- place de la DATA et de son partage (même au niveau européen) ;
- encourager l'innovation industrielle et les partenariats stratégiques via des appels à projets ;
- utilisation de l'IA dans la recherche.

Présentation de différents dispositifs :

- **HANDISANTE 49** : Plate-forme au CHU qui coordonne l'accès aux soins ordinaires ou spécifiques pour les personnes en situation de handicap.

- **HANDISAS 49** : Nouveau dispositif du CHU pour les personnes en situation de handicap complexe. Une équipe regroupant des médecins, des professionnels médico-sociaux, des patients et familles, a élaboré une **FICHE PATIENT REMARQUABLE** téléchargeable sur le site du CHU. Les professionnels, patients, familles pourront remplir cette fiche, l'enregistrer sur leur ordinateur (pour les mises à jour ultérieures) et enfin la renvoyer au centre du 15 (grâce au lien confidentiel Bluefiles sur la page Handisas du site du CHU). Cette fiche s'ouvrira automatiquement lors d'un appel au 15 pour la personne complexe concernée et permettra une meilleure compréhension de sa situation par le médecin régulateur permettant ainsi de meilleures prises de décision. Pour l'instant le médecin régulateur du 15 ne pourra que transmettre des informations orales au service des Urgences (transmission confidentielle de la fiche numérique complète impossible pour le moment du 15 aux Urgences par défaut de logiciel). Il faudra donc prévoir d'en imprimer un exemplaire papier pour le service des Urgences. Ce dispositif financé par l'ARS est pilote dans le 49. Le retour d'un grand nombre de fiches sera nécessaire d'ici fin juin 2025 pour assurer à ce dispositif un financement pérenne et une éventuelle généralisation. Lien webinaire infos/page Handisas.

- **Cokillaje** : réseau de professionnels de santé de Rééducation de l'enfant en Pays de Loire qui apporte leur expertise près des acteurs de la santé du territoire. L'objectif est de permettre aux enfants de recevoir les soins adaptés sur leur lieu de vie par les professionnels de proximité.

Site internet : <https://www.cokillaje.com/>

- **Equipe mobile Neuro-rare** : composée d'une infirmière et d'une ergothérapeute, s'adresse aux personnes en rupture de soins ou à risque de rupture. L'objectif est de fluidifier le parcours de soin, favoriser l'accès à l'expertise des centres de référence ou compétence, soutenir la communication Ville-Hôpital. L'intervention est ponctuelle et ramène la personne vers un parcours de soin adapté (relais, proximité). Contact : emneurorare@chu-angers.fr

13h30 Accueil, café de bienvenue

14h Ouverture de la journée

Professeur Estelle Colin, Cheffe de Service de Génétique médicale
Coordinatrice de la Fédération Maladies Rares du CHU d'Angers

14h15 - 17h Carte blanche aux centres experts maladies rares

Présentation des CRMR épilepsies rares et CCMR maladies neuro-inflammatoires
Professeur Patrick VAN BOGAERT

Présentation du CRMR des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest
Professeur Estelle COLIN

L'hypothyroïdie congénitale en 2025
Docteur Lucie LEVAILLANT, CRMR de la Thyroïde et des Récepteurs Hormonaux et
CRMR de l'Hypophyse

Nouvelles perspectives en Education Thérapeutique du Patient (ETP) - L'exemple du
PXE en dermatologie
Hélène HUMEAU, infirmière et Cécile AUTHIER, infirmière coordinatrice sur l'unité ETP
- Centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine
génétique (MAGEC)

Présentation du CRMR Sclérose Latérale Amyotrophique et maladies rares du
motoneurone
Professeur Julien CASSEREAU

Les maladies rares en pneumologie, l'organisation des soins, localement et sur le
territoire
Professeur Frédéric GAGNADOUX et Docteur Pascaline PRIOU, Centre de ressources et
de compétences sur la mucoviscidose

17h - 17h30 Pause et visite des stands

17h30 - 18h15 La recherche dans les maladies rares

Présentation de la Fondation maladies rares et des appels à projets
Gaëlle DOMBU SMEETS, responsable régional

Du diagnostic au traitement. Le parcours d'une maladie rare
Guy LENAERS, directeur de l'unité Mitovasc, Mitolab

FHU Genomeds
Amandine CHARRENTON, chef de projet

18h15 - 19h30 Table ronde : Le lien ville-hôpital,
un enjeu crucial pour un parcours de soin de qualité
Modération : Professeur Estelle Colin

Quelles orientations du Plan National Maladies Rares 4 ?
Sur quels retours d'expériences et dispositifs s'appuyer ?
Quels enjeux et perspectives pour demain ?

Professeur Christophe VERNY, président de la Commission Médicale d'Etablissement
(CME) du CHU d'Angers / Chef du service de neurologie adulte / Médecin coordinateur
des CRMR Huntington et neurogénétique et de la Filière Brain Team

Docteur Jacques DENIS-LAROQUE, Agence régionale de Santé des Pays de la Loire

Professeur Mickaël DINOMAS, pilote mission Handisanté 49 / Médecin coordinateur
du CCMR DI polyhandicap

Sophie BERNICHTTEIN, chef de projet de la filière Brain-Team

Manon VIALLE-SOUBRANNEE, ergothérapeute / Pauline DAERON, infirmière - Equipe
Neuro-Rare CHU Angers

Mathieu FERTE, responsable PRIOR Maladies rares

Yannick TIJOU, animateur du Réseau Cokillaje, le réseau des professionnels de santé
de rééducation de l'enfant en Pays de la Loire

Dr Denis FARGES, médecin généraliste impliqué dans le parcours de soin STB

19h30 - 20h Cocktail dinatoire et visite des stands

