

10^{ème} JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES AU CHU DE BORDEAUX

La filière de santé anomalies du développement déficiences intellectuelles de causes rares (AnDDI-Rares*) et le CHU de Bordeaux se mobilisent

Conférence vendredi 10 mars 2017 au CHU de Bordeaux

La journée des maladies rares, fin février, coordonnée par Eurordis (alliance non gouvernementale de 733 associations de malades dans 64 pays) a pour objectif de sensibiliser le public ainsi que les autorités sanitaires et scientifiques, à l'importance des défis à relever pour mieux prendre en charge des maladies rares. Chaque année une campagne est lancée afin de mobiliser des bénévoles pour relayer l'information et tous les acteurs dans le domaine des maladies rares y participent : les professionnels de santé, les associations de patients, les chercheurs, les pouvoirs publics et les industriels.

La filière de santé AnDDI-Rares*, regroupant tous les acteurs de la prise en charge des maladies du développement associées ou non à une déficience intellectuelle, organise ou participe en France à différentes réunions d'information publique.

➔ Dans ce cadre, les équipes du service de génétique médicale du CHU de Bordeaux se mobilisent et vous invitent à les rejoindre pour partager avec vous un temps d'information et d'échanges sur la prise en charge médico-sociale pour les maladies du développement associées ou non à une déficience intellectuelle :

Vendredi 10 mars de 17h à 19h

Groupe hospitalier Pellegrin, amphithéâtre de l'école de sage-femme
Place Amélie Raba-Léon à Bordeaux

Programme

Modérateur

Pr **Didier Lacombe**, chef du service de génétique médicale au CHU de Bordeaux

Interventions

- **Les aidants familiaux : se reconnaître pour aider**
Eva Toussaint, psychologue
- **Maladies rares et handicaps : quels recours ?**
Monique Bouwens, assistante sociale
- **Intégration et inclusion : un « chez soi pour tous »**
Emmanuelle Taupiac, psychologue
- **La transition enfant-adulte : une étape à préparer**
Pr Cyril Goizet, professeur des universités/praticien hospitalier

➔ A propos de la prise en charge des maladies du développement associées ou non à une déficience intellectuelle (DI) au CHU de Bordeaux

Environ 1 nouveau-né sur 30 est porteur d'une malformation congénitale, et 1 sur 30 a une DI. Par conséquent, de 3 à 5 % de toutes les naissances humaines montrent ou développeront une anomalie du développement.

Le domaine d'expertise au CHU de Bordeaux couvre toutes les anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle.

Ainsi, le centre de référence 'Anomalies du développement et syndromes malformatifs Sud-Ouest' au CHU a développé une prise en charge spécifique et différents axes de recherche dans les syndromes de Rubinstein-Taybi, Costello et Goldenhar, et l'albinisme oculo-cutané. Ce centre, au cœur du service de génétique médicale du CHU de Bordeaux assure environ 2000 consultations par an.

Les praticiens impliqués au niveau clinique sont les docteurs Lacombe, Naudion, Goizet, Legendre, Van-Gils et au niveau biologique les docteurs Arveiler, Rooryck-Thambo, Fergelot, Lasseaux, Pennamen, Reboul et Toutain. De plus, la prise en charge multidisciplinaire inclut des psychologues, des conseillères en génétique, une orthophoniste et une assistante sociale.

➔ A propos de la filière AnDDI-Rares*

Une filière de santé maladies rares est une organisation qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs.

La filière AnDDI-Rares est dédiée aux maladies du développement et déficiences intellectuelles. L'un des objectifs de la filière AnDDI-Rares est d'informer au mieux les patients et leurs familles sur les maladies rares avec anomalies du développement, mais également sur les évolutions des technologies utilisées pour le diagnostic. En effet, l'arrivée du séquençage haut débit entraîne une véritable révolution dans le diagnostic des maladies rares, ce qui nécessite une information des professionnels de la filière de santé, des familles concernées et du grand public.



Contacts presse

Direction de la communication et de la culture du CHU de Bordeaux

Frédérique Albertoni - Directrice de la communication Tél. 05 56 79 53 42/06 10 17 14 20

Lydie Gillard - Chargée de projets communication - presse Tél. 05 57 82 08 69/06 10 17 13 64

Caroline Péret - Chargée de projets communication - presse Tél. 05 57 82 03 21/06 27 43 46 75

www.chu-bordeaux.fr