

9h00 Accueil

9h30-9h40 : Ouverture de la journée (*Directeur général de l'ARS BRETAGNE*)-10 minutes

9h40-10h00 : Intervention de la DGOS sur les enjeux de la rencontre.

(*Madame Sylvie ESCALON ou Madame Anne- Sophie LAPOINTE, DGOS/BUREAU DES MALADIES RARES*). - 15mn de présentation et 5 mn d'échanges.

10h00-11h45 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*) - 20 minutes
- Approche fonctionnelle et étiologique (*Docteur Sylviane PEUDENIER, Centre de Référence Maladies Rares, DI, Maladies Neuro-musculaires de Brest*) - 10 minutes
- Diagnostic génétique (*Professeur Claude FEREC, Chef de service du laboratoire de génétique CHU Brest*) - 15 minutes
- Présentation des outils (Maladie rares info service, *intervenant à préciser, 10 min* ; Orphanet, *Madame Ana RATH, Directrice ou son représentant 10 min* ; film sur les sans diagnostics 10 min, *Madame Magali PADRE, présidente de l'association des sans diagnostic (ASDU)* ; *deuxiemeavis.fr et santebd.org, Pauline D'ORGEVAL 10 min*).

➡ **échanges avec la salle**

11h45-12h30 Accompagnement des parcours

- Plateformes Territoriales d'Appui (*Monsieur René NIVELET, Médecin ARS Bretagne*) - 10 minutes
- Equipe Relais Handicaps Rares (*Madame Gaëlle LE PABIC, Coordinatrice Equipe Relais Handicaps Rares de Bretagne*) - 10 minutes
- Associations de patients (*Madame Nathalie TRICLIN, Présidente ALLIANCE MALADIES RARES*) - 15 minutes

➡ **échanges avec la salle**

12h30-14h00 Repas Libre

14h00-15h45 (Ateliers co-animés par un professionnel et un patient) chaque participant peut suivre 2 ateliers

- Education Thérapeutique dans le domaine des maladies rares (*Docteur Benoit GUILLET – CHU de Rennes et un patient*)
- Regard croisé patient soignant – annonce - (Professionnel à confirmer *et un patient*)
- Errance diagnostique – Illustration d'une réalité et pistes d'amélioration (*Dr Eric VAN MELKEBEKE et un patient*)

15h45-16h30 Restitution des ateliers et clôture

