

Parcours de soins et parcours de vie avec une maladie rare

1^{er} & 2 mars 2016

Centre Hospitalier Universitaire d'Angers
Université d'Angers
Terre des sciences



Angers,
le 25 février 2016

Maladies rares : deux journées organisées à Angers pour mieux les connaître	1
Maladies rares : quelques chiffres clés	2
Visite du laboratoire Premmi (maladies mitochondriales)	2
La Journée internationale des maladies rares	3
Le programme du 1^{er} & 2 mars à Angers	3

Anita Rénier - CHU Angers
Directrice de la communication
06 65 80 66 81 / 02 41 35 53 33
anrenier@chu-angers.fr
directioncommunication@chu-angers.fr

CONTACTS PRESSE

Nolwenn Guillou - CHU Angers
Relations presse - Rédactrice
02 41 35 79 97 / 02 41 35 53 33
Nolwenn.guillou@chu-angers.fr
directioncommunication@chu-angers.fr

Angers,
Le 25 février 2016

Maladies rares : deux journées organisées à Angers pour mieux les connaître

Le terme « maladies rares » est aujourd'hui connu du grand public. Si beaucoup de gens ont en tête quelques noms évoqués dans les médias quand il est question de maladies rares, comme la maladie de Charcot ou encore celle de Huntington, peu de personnes imaginent en réalité la diversité des pathologies que regroupe ce terme. Pour sensibiliser les Angevins, le CHU d'Angers, avec les équipes de ses centres de référence maladies rares, et l'association Terre des sciences organisent **le 1^{er} et le 2 mars 2016** à Angers, deux journées sur le thème « **Parcours de soins et parcours de vie avec une maladie rare** ». Ces journées font écho à la [journée internationale des maladies rares](#), qui a lieu chaque année le dernier jour de février.

Le CHU d'Angers, acteur majeur de la recherche et de la prise en charge de pathologies rares et complexes dispose de plusieurs [centres nationaux de référence](#). Concrètement, cela se traduit par la présence d'équipes hospitalo-universitaires ayant une expertise reconnue à l'échelle nationale, tant pour le suivi des patients que pour la recherche et l'enseignement associés à une pathologie. Ces équipes hautement spécialisées se composent de médecins mais aussi de professionnels paramédicaux (infirmiers, psychologues, kinésithérapeutes, diététiciens...). Parmi les divers domaines d'expertises du CHU d'Angers, les anomalies du développement et les déficiences intellectuelles de causes rares, les maladies endocriniennes rares, les maladies neurogénétiques, les maladies neuromusculaires, les maladies du système nerveux central ou encore les maladies mitochondriales seront évoquées à l'occasion des différents rendez-vous proposés début mars. Représentée par l'équipe relais maladies rares et handicaps rares qu'elle coordonne, la Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation pour les Maladies Rares (Prior) interviendra également à l'occasion de ces journées. Le collectif Alliance maladies Rares, qui rassemble aujourd'hui plus de 200 associations de patients sera également présente.

Les scientifiques à la rencontre du grand public

Plusieurs temps d'échanges avec des professionnels de la santé, de la recherche, du secteur médico-social et des associations de patients sont au programme de ces deux journées (*voir programme en annexe*). Les scientifiques angevins répondront à toutes les questions à travers la visite d'un laboratoire de recherche, des ateliers pratiques mais aussi une table ronde. Ces journées amèneront les visiteurs à découvrir les recherches menées dans le domaine des maladies rares, à échanger sur les impacts des maladies sur la vie quotidienne des personnes et de leur entourage. Elles permettront également de mettre en lumière certains services apportés par les professionnels et les pouvoirs publics, en réponse aux besoins des personnes atteintes et de leurs proches.

Maladies rares : quelques chiffres clés

- **7000** maladies rares environ sont dénombrées à ce jour.
- Les maladies rares touchent plus de **3 millions** de personnes en France et **30 millions** en Europe.
- Une maladie est dite rare quand elle touche moins **d'une personne sur 2 000**, soit pour la France moins de **30 000 personnes** pour une maladie donnée.
- Environ **80% des maladies rares** ont une origine génétique. **1 personne sur 20** serait concernée
- 3 maladies sur 4 sont des maladies pédiatriques générant des incapacités sévères. Mais certaines maladies attendent 30, 40 ou 50 ans avant de se déclarer.
- Les incapacités générées par les maladies rares sont présentes et entraînent une gêne notable dans la vie quotidienne dans plus de 65% des cas avec une perte complète d'autonomie dans 9% des cas.

Visite du laboratoire Premmi (maladies mitochondriales)



Une visite du laboratoire Premmi (Pôle de Recherche et d'Enseignement sur les Maladies Mitochondriales) sera proposée au public, sur inscription, le mardi 1^{er} mars. Le Directeur de recherche du laboratoire, le Dr Guy Lenaers accueillera les visiteurs pour leur permettre de découvrir le site, comprendre le fonctionnement d'un laboratoire de recherche, et d'échanger sur

les avancées des recherches pour la prise en charge des maladies rares.

Les mitochondries sont de petites « usines » intracellulaires qui produisent, à partir de notre nourriture et de l'oxygène que l'on respire, l'énergie indispensable à la vie. Leur altération entraîne des maladies héréditaires sur lesquelles les équipes du CHU et de l'Université d'Angers travaillent depuis 20 ans. Les altérations des fonctions mitochondriales sont aussi une composante très importante des maladies fréquentes comme le cancer, les maladies neurodégénératives, les pathologies cardio-vasculaires et le vieillissement.

Le Laboratoire Premmi est une chaire d'excellence internationale financée par la région Pays de la Loire. Il fédère 5 équipes de recherche et une dizaine de services hospitaliers du CHU, autour de la recherche fondamentale (connaître la fonctionnalité de la mitochondrie), la recherche translationnelle (identifier des molécules pouvant être les médicaments de demain) et la recherche clinique (analyser la physiologie mitochondriale sur des échantillons issus de cohorte de patients).

Pour en savoir plus sur le laboratoire Premmi, rendez-vous sur la page <http://www.univ-angers.fr/fr/recherche/actualites/chaire-d-excellence-premmi.html>

La Journée internationale des maladies rares

Cette journée a lieu chaque année le dernier jour de février. Elle est coordonnée par Eurordis (alliance non gouvernementale de 686 associations de malades dans 63 pays). La première journée des maladies rares a eu lieu en 2008 en Europe. Depuis, de nombreux acteurs sensibilisés à cette cause relaient cet évènement dans plus de 85 pays dans le monde.



Chaque année une campagne est lancée afin de mobiliser des bénévoles pour relayer l'information. 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. Cette journée 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.

Le programme du 1^{er} & 2 mars à Angers

Les animations proposées pour la Journée internationale des maladies rares sont organisées avec Terre des sciences dans le cadre du Mois de la santé. Les rencontres proposées au grand public tourneront autour de trois temps principaux :

- Une [table ronde](#) : « Parcours de soins, parcours de vie avec une maladie rare », avec des représentants de centres de référence du CHU d'Angers mais aussi avec les équipes qui accompagnent les patients au quotidien (Equipe relais maladies rares, handicapes rares et l'Alliance Maladies Rares).
- La [visite du laboratoire Premmi](#) avec le Dr. Guy Lenaers (voir plus haut), pour une introduction générale sur les maladies rares et la recherche fondamentale avec, un focus particulier sur les maladies mitochondriales
- Des [ateliers pratiques à l'école de l'ADN](#) de Terre des sciences pour faire découvrir, par l'expérience, comment la génétique peut être utilisée au service de la médecine.

⇒ Animations gratuites. Le nombre de places étant limité, les inscriptions sont obligatoires sur le site www.terre-des-sciences.fr. Ces temps d'échanges ont été imaginés par les organisateurs pour permettre aux membres du public de s'exprimer, en témoignant ou en posant des questions aux intervenants qui seront présents.

Programme

Mardi 1^{er} mars 2016

I Visite du laboratoire « Pôle de Recherche et d'Enseignement en Médecine Mitochondriale » (PREMMI)

- Guy Lenaers, *Directeur de Recherche - Laboratoire PREMMI*

- Session 1 : 18h00 - 19h15
- Session 2 : 19h30 - 20h45
(merci de vous présenter 15 minutes avant le début de la visite)

Nombre de places limité - inscription en ligne sur le site de Terre des sciences : www.terre-des-sciences.fr - rubrique « agenda »

📍 CHU Angers - Bât. IRIS/IBS - rue des Capucins - Angers

Mercredi 2 mars 2016

I Atelier « de la mutation génétique à la pathologie »

- Session 1 : 09h30 - 12h00
- Session 2 : 14h00 - 16h30

Nombre de places limité - inscription en ligne sur le site de Terre des sciences : www.terre-des-sciences.fr - rubrique « agenda »

📍 Ecole de l'ADN - 16, boulevard Daviers - Angers

I Table ronde « parcours de soins et parcours de vie avec une maladie rare »

- 19h30 - 21h00

Animation : Jean-Pierre Jandot, *Terre des Sciences*

Maladies rares : 1 personne sur 20. Comment l'aider ?

- Pr. Dominique Bonneau, *Coordonnateur centre de référence CHU Angers - Filière de santé maladies rares AnDDI-Rares*

L'implication régionale dans la prise en charge des maladies rares : un exemple en Pays de la Loire

- Pr. Christophe Verny, *Coordonnateur national - Filière de santé maladies rares Brain Team*

Maladies endocriniennes rares : expérimentation d'un centre national de référence à Angers

- Pr. Patrice Rodien, *Coordonnateur centre de référence CHU Angers - Filière de santé maladies rares FIRENDO*

Co-construction de compétences : une histoire d'alliance

- Magali Colinot, *Pilote - Équipe relais handicaps rares Pays de la Loire*

- Dominique Le Berre, *Déléguée régionale Pays de la Loire - Alliance Maladies Rares*

Entrée libre

📍 Institut municipal - place Saint-Eloi - Angers

Accueil des personnes en situation de handicap : il est possible de mettre à disposition des aménagements particuliers. Merci d'en faire la demande au moment de l'inscription, et au moins 1 semaine avant l'événement.

