

SAMEDI 28 FÉVRIER 2026

Cinéma **Pathé de Tours**

141 Rue du Colombier, 37100 Tours



PROGRAMME

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

9h00

CAFÉ D'ACCUEIL

Accueil des participants, visite des stands et découverte de l'exposition M.D.R de l'association OSE organisée avec le soutien d'Alexion.

9h45

LANCEMENT DE LA JOURNÉE : MOTS DE BIENVENUE

Elsa LIVONNET, Directrice de la Direction départementale d'Indre et Loire de l'ARS.

Frédéric SPINHIRNY, Directeur du Département de la politique hospitalo - universitaire au CHRU de Tours.

Cécile CAILLOU-ROBERT, Conseillère régionale déléguée, Région CVL.

10h00

PEMR CVL ET CENTRE DE RÉFÉRENCE SLA ET AUTRES MALADIES RARES DU NEURONE MOTEUR : REGARD DU COORDINATEUR MÉDICAL

Pr Philippe CORCIA, Neurologue et Coordinateur médical de la PEMR CVL et du Centre de référence coordinateur SLA au CHRU de Tours.

10h15

LA FONDATION MALADIES RARES : UN ACCÉLÉRATEUR DE RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES

Dr Arielle PECHE, Responsable régionale de la Fondation Maladies Rares.

Inscription gratuite mais obligatoire

en scannant le QR code ou par mail maladies.rares.CVL@chu-tours.fr



10h35

LES COULISSES DE LA RECHERCHE CLINIQUE SUR LES MALADIES RARES EN RÉGION CENTRE-VAL DE LOIRE

Damien TABAUX, Attaché de recherche clinique en hématologie - hémostase au CHRU de Tours et Mélanie RAPETO, Attachée de recherche clinique de la PEMR CVL / Chargée de parcours génomique au CHU d'Orléans.

11h05

COORDINATION ET ACCOMPAGNEMENT SOCIAL DANS LE PARCOURS DE PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES

Manon VAYRAC, Assistante sociale coordinatrice de la PEMR CVL.

11h20

MIEUX VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE : LE RÔLE CLÉ DE L'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT (ETP)

Latifa SALHI, Coordinatrice régional ETP FRAPS.

11h40

PROGRAMME NATIONAL DE DÉPISTAGE NÉONATAL : QUELLES NOUVELLES MALADIES ?

Dr Diane DUFOUR et Dr Paul BREGEAUT, Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN).

12h10

AFM TÉLÉTHON : COMMENT L'ASSOCIATION FAIT BOUGER LES LIGNES

Karine LEBRAUD, Référente parcours santé AFM Téléthon.

12h30

PAUSE DÉJEUNER

Cocktail déjeunatoire proposé par Valeurs Culinaires, visite des stands et découverte de l'exposition M.D.R de l'association OSE organisée avec le soutien d'Alexion.

SAMEDI 28 FÉVRIER 2026

Cinéma **Pathé de Tours**

141 Rue du Colombier, 37100 Tours

13h30

**CINÉMA-DÉBAT : PROJECTION DU FILM « QUI BRILLE AU COMBAT »
DE JOSÉPHINE JAPY**



Modératrice : Sonia PAREUX, Responsable du Pôle Ressources Handicap 37 et de la Plateforme départementale de répit et d'aide aux aidants Parent'ailes.

Intervenants :

- Dr Marie Line JACQUEMONT, Généticienne et Coordinatrice médicale du Centre de référence des anomalies du développement et du Centre de compétence des surdités génétiques du CHRU de Tours.
- Dr Margaux HAZARD, Pédiatre au Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) du CHRU de Tours.
- Dr Fanny CHAPART, Neuropédiatre du Service de Neuropédiatrie et Handicaps du CHRU de Tours.
- Fabienne BRUN, Association Française du Syndrome Phelan-McDermid.



Inscription gratuite mais obligatoire

en scannant le QR code ou par mail maladies.rares.CVL@chu-tours.fr

