

Communiqué de presse, le 12 février 2026

Journée Internationale des Maladies Rares Le samedi 28 février, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares CVL organise une journée grand public



La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire (PEMR CVL) invite le grand public à une journée de sensibilisation, d'information et de rencontres à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares, le samedi 28 février 2026 au Cinéma Pathé à Tours, à partir de 9 heures.

Un rendez-vous pour s'informer, échanger et sensibiliser

Cette manifestation a pour objectif de rendre visibles les maladies rares, de valoriser l'engagement des personnes concernées ainsi que des professionnels, et de sensibiliser le public et les médias aux défis liés à ces pathologies qui touchent pourtant des millions de personnes à travers le monde.

Dans ce cadre, la PEMR CVL organise, en partenariat avec des associations de patients, des acteurs du monde médical et du secteur médico-social, une journée ouverte à tous, gratuite sur inscription, comprenant :

• Village Maladies Rares

Dès l'ouverture, un village de stands réunira associations de patients, professionnels et acteurs du territoire. Le public pourra à cette occasion :

- Obtenir des informations sur les maladies rares, leurs parcours de soins et les dispositifs d'accompagnement ;
- Rencontrer des interlocuteurs ressources du secteur ;
- Découvrir l'exposition photo M.D.R de l'association OSE qui mettra en lumière les parcours, réalités et visages des personnes concernées par une maladie rare (M.D.R. Expo | Association Neurofibromatoses et Recklinghausen)

• Conférences thématiques

Des interventions d'experts et professionnels de santé permettront au public de mieux comprendre :

- Les enjeux du diagnostic et de la prise en charge ;
- L'accompagnement social et éducatif des personnes et familles ;
- Les avancées récentes en matière de recherche et de prise en charge personnalisée.

➤ 13h30 - CINÉMA-DÉBAT : PROJECTION DU FILM « QUI BRILLE AU COMBAT » DE JOSÉPHINE JAPY

La projection suivie d'un temps d'échange avec des intervenants, proposera une perspective sensible et engagée sur la réalité des familles confrontées aux maladies rares.

Réalisé par Joséphine Japy, ce long métrage s'inspire de son histoire personnelle et raconte le quotidien d'une famille dont la cadette est atteinte du syndrome de Phelan-McDermid, une maladie génétique rare entraînant des troubles du développement. Le film aborde avec justesse les enjeux de l'errance diagnostique, de l'accompagnement au long cours, de la place des aidants et de l'impact de la maladie sur l'équilibre familial.

Loin d'un regard médicalisé, Qui brille au combat donne à voir l'intime : les ajustements permanents, la fatigue, mais aussi les liens, la résilience et les moments de lumière qui jalonnent ce combat quotidien. La projection sera suivie d'un temps d'échange avec des professionnels de santé, des acteurs de l'accompagnement du handicap, des représentants de structures ressources pour les familles et des représentants associatifs, permettant de faire le lien entre le récit cinématographique et les réalités du terrain.

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

Retrouvez le programme complet de la journée page suivante

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 PECHÉ, 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



Inscription gratuite mais obligatoire



SAMEDI 28 FÉVRIER 2026

Cinéma Pathé de Tours

141 Rue du Colombier, 37100 Tours

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 (CNCND).

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.



Un grand merci aux partenaires mobilisés



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL
Centre national de coordination

AFM TÉLÉTHON
INNOVER POUR GUERIR

Pôle Ressources
Handicap 37



Alliance
maladies rares
ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE

Contact presse

Anne-Karen Nancey - 07 87 97 92 71 - ak.nancey@chu-tours.fr
chu-tours.fr

