



CLERMONT-FERRAND

CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE
DG/DH/CR/MC/KC n°2022-02

24 Février 2022

COMMUNIQUÉ
DE PRESSE

Journée internationale des maladies rares : le CHU de Clermont-Ferrand engagé pour combattre l'errance diagnostique

À l'initiative des centres maladies rares, cordonnés par les DRs Francannet et Balyassac, deux temps forts marqueront le CHU de Clermont-Ferrand dans le cadre de la 15^{ème} journée internationale des maladies rares, le 28 février 2022 avec l'exposition [CO]ERRANCE et la participation de plusieurs associations de patients et le 4 mars 2022 avec une journée scientifique consacrée aux Maladies Rares.

L'exposition de Djamilia Beldjoudi-Calin : [CO]ERRANCE : une histoire de diagnostic, mise en place par la filière Anddi-Rares, se tiendra sur les sites Estaing et Gabriel-Montpied du 28/02 au 28/03/2022.

Cette exposition met en image l'errance diagnostique vécue et ressentie par des personnes touchées par une maladie rare et leurs proches. Elle se décline en 23 photographies sous forme de diptyques et sont accompagnées par des poèmes des participants empruntés du haïku (poème japonais composé de 17 syllabes réparties en trois vers suivant un schéma 5/7/5).

À propos de Djamilia Beldjoudi-Calin :

Portraitiste, Djamilia est une photographe engagée dans les domaines du social, du handicap, le malade de sa représentation du corps dans l'espace sociétal, de la condition féminine, de la transmission familiale, elle explore la façon dont la société accompagne et/ou "traite" les situations dites sensibles de la place de l'Homme. L'image de soi et le regard des autres sont au cœur de son travail d'auteure.

Des associations de patients atteints de maladies rares seront présentes le 28 février 2022 de 9h à 17h dans le Hall principal d'Estaing afin de sensibiliser sur ces différentes pathologies.

La 5^{ème} Journée Scientifique des Maladies Rares, destinée aux professionnels, aura lieu le vendredi 04 mars 2022 de 8h30 à 18h30 au CHU Gabriel Montpied,

La journée sera axée sur les avancées de la prise en charge dans les Maladies Rares et autour des téloméropathies. Une quinzaine de praticiens interviendront lors de cette journée scientifique.

À propos des téloméropathies

Les téloméropathies sont des pathologies rares qui ont en commun une anomalie de la maintenance des télomères, une région particulière de l'ADN qui protègent l'extrémité des chromosomes. Les télomères sont physiologiquement raccourcis à chaque division cellulaire jusqu'à un stade qui entraîne un arrêt du cycle cellulaire. L'accélération du raccourcissement des télomères s'accompagne donc d'un dysfonctionnement cellulaire et de pathologies extrêmement variées sur le plan clinique.

Ces téloméropathies peuvent toucher la peau, le système nerveux central, le sang, le poumon, le foie à tous les âges de la vie avec un âge d'apparition des signes différents chez les membres d'une même famille du fait d'interactions probables entre le génotype (le gène muté), l'environnement et des facteurs immunitaires. Ces téloméropathies sont très hétérogènes sur le plan génétique et ont une hérédité complexe qui explique que les descendants d'un patient atteint puissent hériter de télomères courts et parfois d'une symptomatologie de téloméropathie sans être pour autant porteurs de la mutation délétère familiale.

CONTACTS PRESSE

Alice PAPON-VIDAL, chargée de communication

04 73 75 10 48 ou 06 84 44 19 96