

MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

NEWSLETTER 14

"WINTER EDITION"



Actualités

LA PEMR CVL Y ÉTAIT ...

● Journée Annuelle du service "Neuropédiatrie et Handicaps"

Le 25 septembre, la PEMR CVL était présente pour la 43ème édition de la Journée Annuelle du service "Neuropédiatrie et Handicaps" du CHRU de Tours, aux côtés des laboratoires pharmaceutiques.



● Journée Thématique des Thérapies Innovantes

Le 20 septembre, la 2ème édition de la Journée Scientifique Pedstart, organisée au CHU d'Orléans et dédiée aux thérapies innovantes, a réuni experts et acteurs clés des maladies rares et de la pédiatrie. Invitée à cet événement, la PEMR CVL a pris part à des échanges enrichissants à travers conférences, tables rondes et ateliers. Plus d'informations :

<https://www.orphan-dev.org/espace-media/communiques-de-presse/orphandev-et-pedstart-sunissent-pour-accelerer-laces-aux>



● Journée « Améliorer sa santé sous modulateurs : Diététique et Activité Physique Adaptée »

Le 5 octobre dernier, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares CVL a eu l'occasion d'assister les Centres de Ressources et Compétences Mucoviscidose CFTR Enfants et Adultes du CHRU de Tours dans l'organisation de leur journée annuelle, dédiée aux patients.



● Journée Nationale des Aidants

L'équipe de coordination de la PEMR CVL était présente le **12 octobre** pour cet événement, organisé par **La Fédération Familiales Rurales 37** et **La Plateforme d'Accompagnement et de Répit AGEVIE**.

Cette action était l'occasion d'échanger avec les proches-aidants, mais également de rencontrer les acteurs du territoire.



● Anniversaire du CHU d'Orléans

Le samedi **12 octobre 2024**, le **CHU d'Orléans** fêtait son **premier anniversaire**. L'événement a accueilli plus de 500 personnes. Pour l'occasion, des **visites** ont été organisées dans les services de l'hôpital, des **tables rondes** et un **mini-village** avec des stands.

Parmi les stands, celui des « Maladies Rares », tenu par **Mélanie RAPETO, Attachée de recherche clinique de la PEMR CVL**. Vous pouviez y retrouver un questionnaire pour tester vos connaissances sur les maladies rares, les documents de la Plateforme mais également les dessins de l'exposition sur les maladies inflammatoires chroniques de l'intestin (MICI)



● Journée d'Information « Fibroses Pulmonaires Idiopathiques et Progressives »

Le **9 novembre** dernier, **Manon VAYRAC, assistante sociale coordinatrice** de la PEMR CVL, a eu l'occasion de présenter son rôle et ses missions auprès des patients atteints de fibrose pulmonaire.

Les échanges tenus lors de la **Journée Annuelle du Centre de Référence Constitutif des Maladies Pulmonaires Rares** du CHRU de Tours ont notamment permis aux participants de prendre connaissance de la présence d'une assistante sociale spécialisée dans les maladies rares. Les patients concernés ont la **possibilité de la solliciter** pour répondre à leurs **besoins médico-sociaux**, et **faire le lien avec les acteurs du secteur**.



● Comité de Pilotage PRH 37

La PEMR CVL a été conviée, le **6 décembre** dernier, au COPIL du **Pôle Ressource Handicap (PRH) 37**. Cette réunion, riche en échanges et témoignages, s'est soldée par la signature de la **Charte départementale pour l'accueil des enfants, des jeunes en situation de handicap ou atteints de maladie chronique en Indre-et-Loire** par plusieurs communes de la région.

Cette charte permet de :

- Construire un socle commun pour permettre et améliorer la qualité de l'accueil individuel ou collectif des enfants en situation de handicap ou atteints de maladie chronique ;
- Adapter cet accueil en fonction des situations individuelles et des réalités des établissements et services ;
- Contribuer, soutenir et développer l'inclusion sur le département ;
- Accueillir ces enfants et ces jeunes et leur permettre de grandir et de s'épanouir.

Plus d'informations : <https://www.caf37-partenaires.fr/wp-content/uploads/2023/07/Livret-Charte-handicap-37.pdf>



Point recherche clinique

● BIENVENUE À :

- **Carole ROSIER**, Attachée de Recherche Clinique Investigateur qui a rejoint le **Centre de Référence Constitutif des MicroAngiopathies Thrombotiques** le 2 septembre dernier.

- **Yosra DRIDI**, qui a rejoint l'équipe de la **PEMR CVL** le 12 novembre en tant qu'Attachée de Recherche Clinique dédiée à la saisie des données maladies rares sur BaMaRa.

- **Noémie EYRAUD**, Cheffe de Projet du **Centre de Référence Coordonnateur Sclérose Latérale Amyotrophique et Autres Maladies Rares du Neurone Moteur** depuis le 2 décembre.

- **Marie LOUNIS**, Attachée de Recherche Clinique Investigateur qui a rejoint le **Centre de Référence Constitutif des Maladies Vasculaires du Foie** le 6 décembre.

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Retour sur ...

● L'appel à candidatures à la formation ETP Maladies Rares

"Je suis actuellement une **formation dispensée par la FRAPS et financée par un projet de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares CVL**. Il paraît que je suis la première patiente à être formée en "**Education Thérapeutique du Patient**" dans le cadre de ce projet et j'en suis ravie. Je rêvais depuis quelque temps déjà de pouvoir **accompagner d'autres personnes à mieux appréhender leur vie avec leur pathologie**, et j'ai vu l'annonce de la PEMR au moment où j'entamais une formation dans le domaine médical.

Diagnostiquée d'une maladie rare à l'âge de 17 ans (hépatite auto-immune), j'en ai 41 aujourd'hui. J'ai longtemps voulu le cacher et en même temps ça n'a pas toujours été possible (traitements lourds, hospitalisations, parcours pré-greffe).

Ma mission auprès des autres aujourd'hui est aussi une manière pour moi de donner du sens à mon parcours et d'enfin faire ce que je souhaitais depuis longtemps. J'aimerais pourquoi pas devenir une sorte de "**porte-parole**" de ma **pathologie rare** et d'autres pathologies chroniques menant aux mêmes problématiques, mais aussi œuvrer pour la santé publique en général. Je crois fermement en l'**empowerment des patients**, en leur capacité d'agir pour leur bien, et suis convaincue qu'ils doivent être partie prenante de leur propre santé et des choix s'y rapportant.

Durant ces 24 ans de maladie, j'ai traversé des **périodes de rupture de soins, d'incompréhension de mon entourage, de rejet**, voire même clairement d'hostilité, je comprends donc les "lacunes" auxquelles font face beaucoup de patients atteints de maladies chroniques.

Il me semble opportun de continuer d'inspirer un changement dans la manière d'accompagner les patients, leur entourage éventuellement, et de **redéfinir les contours de la relation patient/soignant** car une alliance thérapeutique c'est avant tout une rencontre. L'éducation thérapeutique c'est **prendre le temps de faire connaissance avec les patients**, les écouter vraiment, de comprendre leurs motivations, les accompagner vers un changement, leur permettre d'échanger avec d'autres patients, et tout cela peut transformer leur parcours de soins et leur capacité à suivre un traitement par exemple. L'éducation thérapeutique, c'est aussi d'un point de vue professionnel **rapprocher différentes disciplines médicales, travailler en équipe, coordonner des actions pour un accompagnement global des personnes**.

Merci à l'équipe de la PEMR CVL pour cette opportunité qui me donne plein d'autres idées, merci au CHRU de Tours également, et toute l'équipe de la FRAPS pour cette formation de qualité."

Armelle CACHON, *patient-intervenante de la formation ETP Maladies Rares 2024 (Tours)*

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

- **L'étude comparative « Parcours de vie des personnes atteintes de drépanocytose en Centre-Val de Loire et en Guadeloupe »**

La **drépanocytose**, première maladie génétique au monde, représente un enjeu majeur de santé publique. Son dépistage néonatal, généralisé en France depuis le 1er novembre 2024, est un pas décisif pour une meilleure prise en charge. **Cette maladie touche environ 25 000 personnes en France métropolitaine**, mais sa prévalence est bien plus élevée en Guadeloupe, où le dépistage néonatal est en place depuis les années 1990.

Dans le cadre de sa thèse, **Amadou Siradjo BAH, doctorant en santé publique à l'Université de Tours**, a conduit une étude comparative entre la région Centre-Val de Loire et la Guadeloupe pour **mieux comprendre les parcours de vie et de soins des patients atteints de drépanocytose**. Cette recherche met en lumière des **similitudes et des spécificités propres à ces deux territoires**.

Une approche qualitative centrée sur l'Humain

L'étude s'appuie sur 51 entretiens réalisés auprès de **patients, de leurs familles et de professionnels de santé**. Ces témoignages, riches et variés, ont permis d'explorer des thèmes clés comme **l'impact de la maladie au quotidien, les relations soignant-soigné ou encore les enjeux liés au dépistage et au suivi médical**, essentiels pour identifier les leviers d'amélioration.

Différences dans l'organisation des soins et des soutiens

Les résultats montrent des **différences significatives entre les deux territoires**.

En **Guadeloupe**, un **centre de référence spécialisé et des associations de patients** jouent un rôle essentiel dans le soutien et l'accompagnement des personnes atteintes. En **Centre-Val de Loire**, il n'existe pas de centre de référence dédié à la drépanocytose, mais **deux centres de compétence** qui assurent le suivi de ces patients. Par ailleurs, bien qu'aucune association spécifique à la drépanocytose ne soit basée dans la région, les habitants peuvent solliciter des associations nationales situées en métropole, qui sont un appui précieux pour les patients et leurs familles.

Vers une dynamique de coopération

L'étude propose des actions concrètes pour **renforcer l'accompagnement des patients**, comme l'organisation de **webinaires** ou d'un **congrès** réunissant patients, soignants, chercheurs et associations. Ces initiatives visent à encourager les échanges, partager des bonnes pratiques et sensibiliser davantage à une maladie encore trop méconnue.

Amadou Siradjo BAH, *Doctorant en Santé Publique à L'Université de Tours*

- **L'enquête nationale de satisfaction des usagers des maisons départementales des personnes handicapées (MDPH)**

Votre avis compte ! N'hésitez pas à participer à l'enquête de la MDPH
<https://mamdpd-monavis.fr>



Participez à l'amélioration de la qualité de service de votre MDPH !

COIN DES ASSOCIATIONS

Découvrir ...

● Association Française de l'Atrésie de l'Œsophage (AFAO)

L'AFAO, reconnue d'**utilité publique**, s'engage à **soutenir** les familles touchées par cette malformation rare, à **sensibiliser** le grand public et à **financer la recherche médicale** en récoltant des fonds pour attribuer des prix à la recherche. Nos principales actions sont les suivantes :

- **Soutien aux familles** : Nous accompagnons les adultes ainsi que les familles dont les enfants sont touchés par une pathologie de l'œsophage, en leur fournissant des **informations pratiques** et en les aidant à **améliorer leur qualité de vie**. Nous prévoyons d'organiser des actions au sein des hôpitaux pour soutenir et informer les familles hospitalisées. Nous proposons également des événements tels que les Journées des Familles, un week-end annuel où les familles peuvent échanger avec des professionnels de santé, participer à des ateliers, et bénéficier d'un soutien moral pour mieux appréhender la maladie au quotidien. De plus, nous organisons des ateliers de pâtisserie, où les enfants peuvent découvrir de nouvelles saveurs et textures dans un environnement ludique.
- **Sensibilisation** : Nous œuvrons pour sensibiliser le grand public et les professionnels de santé à cette maladie rare en organisant divers événements et campagnes de sensibilisation.
- **Recherche médicale** : Grâce à la collecte de fonds, nous finançons des prix destinés à soutenir l'innovation et la recherche médicale sur l'atrésie de l'œsophage, afin de favoriser des avancées cruciales pour améliorer les traitements et la qualité de vie des personnes touchées.

Dounia SALHI, *Chargée de communication et développement AFAO*



● Association Dyskinésie Ciliaire Primitive (ADCP)

L'Association ADCP est heureuse d'annoncer la sortie de son nouveau film de sensibilisation, intitulé "**Histoires de cils**". Ce film, émouvant et inspirant, a pour objectif de **sensibiliser le grand public au quotidien des patient.es atteint.es de dyskinésie ciliaire primitive**, une maladie rare et encore méconnue.

À travers des témoignages poignants de patient.es et de leur famille, le film illustre leur quotidien, leurs défis, et surtout leur incroyable résilience et leur courage face à la maladie.

Qu'est-ce que la DCP ?

La Dyskinésie Ciliaire Primitive (DCP) est une **maladie génétique rare affectant le système ciliaire**.

Responsable principalement d'infections précoces et récidivantes des voies respiratoires, elle est aussi à l'origine de troubles de la fertilité.

Pour en savoir plus :

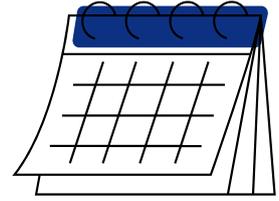
www.adcp.asso.fr

sec.adcp.asso@gmail.com



DATES IMPORTANTES

À vos agendas !



- 9 Janvier :** La PEMR CVL tiendra son prochain Comité de Pilotage (COFIL) le 9 Janvier prochain !
- 24 Janvier :** Journée « Éducation thérapeutique et maladies rares pédiatriques : place et apport des parents » à Paris, organisée par la filière FIMATHO.

Journée dédiée aux **professionnels de santé et parents/patients formés à l'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP)**, de toutes les filières de santé maladies rares.

Plus d'informations : <https://www.filièresmaladiesrares.fr/evenements/journee-education-therapeutique-et-maladies-rares-pediatriques-place-et-apport-des-parents/>
- 29 Janvier :** Le Centre de Référence Constitutif des Microangiopathies Thrombotiques organise sa journée annuelle dédiée aux **professionnels de santé** le 29 janvier, à l'**Hôtel Hilton de Tours**. Il est également possible de suivre cet évènement en **visioconférence** (lien communiqué après inscription).

Plus d'informations : nadine.baroukh@univ-tours.fr

Inscriptions : <https://sphinxdeclic.com/d/s/mp5ivm>
- 15 Mai :** La Fondation Maladies Rares organise son **Colloque Scientifique « Recherche et Progrès : Vers de Nouvelles Voies pour les Maladies Rares »**.

Plus d'informations : <https://fondation-maladiesrares.org/evenement/colloque-scientifique-2025/>

Site internet PEMR CVL

Ne manquez pas les **évènements** et **actualités** maladies rares en région CVL !

Retrouvez-les sur le site internet de la PEMR CVL, rubrique "Actualités - Evènements"



UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

✉ maladies.rares.cvl@chu-tours.fr

☎ 02 18 37 08 06

CONTACT - ASSISTANTE SOCIALE PEMR CVL
Manon VAYRAC

☎ 02 47 47 74 97 ✉ m.vayrac@chu-tours.fr



À venir ...

Journée Internationale des Maladies Rares 2025 (JIMR 2025)

La journée mondiale des maladies rares est une journée internationale qui a lieu tous les ans le dernier jour de février.

Pour l'occasion, la PEMR CVL organise un évènement à Tours le **samedi 1er mars**. Au programme, conférences et village maladies rares. Plus d'informations sur la journée dans notre prochaine Newsletter !