

MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

## NEWSLETTER 15

"SPRING EDITION"



## Actualités

## LA PEMR CVL Y ÉTAIT ...

- **Matinée de sensibilisation avec Handipause**

Le **18 janvier** dernier, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares CVL (PEMR CVL) et l'Équipe Relais Handicaps Rares CVL (ERHR CVL) étaient présentes à la Maison des Sports de Parçay-Meslay pour une matinée de sensibilisation dédiée aux maladies rares et aux handicaps rares.

Organisé par la plateforme de répit **Handipause**, cet événement visait à informer et soutenir les familles concernées. Une belle occasion d'échanger et de renforcer l'accompagnement des familles et des aidants en région CVL !



- **3ème édition de la journée CRMR-MAT**

La PEMR CVL a soutenu le **Centre de Référence Constitutif des Microangiopathies Thrombotiques du CHRU de Tours**, coordonné par le Pr Halimi, dans l'organisation de sa **journée scientifique dédiée aux professionnels de santé du 29 janvier**.

Cette rencontre, qui a rassemblé **une dizaine d'orateurs** et **près de 100 participants** (présentiel et distanciel), a permis d'échanger autour des avancées diagnostiques et thérapeutiques des MAT.



- **La PEMR CVL à la rencontre des étudiants de l'IFSI de Tours**

Chaque année, la PEMR CVL intervient auprès des **étudiants de première année de l'IFSI de Tours** dans le cadre de l'**Unité d'Enseignement 2.3, dédiée aux notions de santé, maladie, handicap et accidents**.

Cette année, la rencontre s'est tenue le **7 février** à l'Hôpital Bretonneau. Cette collaboration vise à préparer les futurs infirmiers à identifier et orienter les patients atteints de maladies rares, contribuant ainsi à une prise en charge plus adaptée.



## ● Lancement du PNMR 4

# PLAN NATIONAL MALADIES RARES 4 2025-2030

DES TERRITOIRES VERS L'EUROPE

Le **25 février 2025**, la PEMR CVL a assisté au **lancement du 4<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR 4)** au ministère de la Santé.

Ce nouveau plan, intitulé « **Des territoires vers l'Europe** », couvre la **période 2025-2030** et vise à **renforcer l'accès aux soins, accélérer le diagnostic, encourager la recherche et structurer une coopération européenne plus forte**.



### Un plan structuré autour de quatre axes :

#### ◆ Améliorer le parcours de soins et de vie des patients

Le premier axe du PNMR 4 met l'accent sur le renforcement des centres experts, la coordination entre l'hôpital et la médecine de ville et l'optimisation du parcours des patients. Il prévoit notamment l'élargissement du dépistage néonatal à de nouvelles pathologies et une meilleure prise en charge des moments clés de la vie (transition adolescence-adulte, vieillissement, grossesse).

#### ◆ Accélérer le diagnostic

Réduire l'errance diagnostique est une priorité. Ce deuxième axe vise à renforcer les capacités des centres de diagnostic, à intégrer les nouvelles technologies en génétique, et à soutenir la formation des professionnels de santé pour améliorer la détection précoce des maladies rares.

#### ◆ Développer la recherche et l'innovation thérapeutique

Le troisième axe du plan met la recherche scientifique au cœur de la stratégie nationale. Il soutient le repositionnement de médicaments existants, encourage le développement d'essais cliniques spécifiques et favorise l'exploitation des données de santé pour améliorer les traitements.

#### ◆ Renforcer la coopération européenne

Avec le quatrième axe, la France ambitionne de jouer un rôle moteur en Europe en harmonisant les pratiques et en développant des collaborations autour du suivi des maladies rares et du partage des données de santé.

### Un engagement fort pour la région Centre-Val de Loire :

Avec 223 millions d'euros par an alloués à la mise en œuvre du PNMR 4, dont une augmentation du nombre de centres experts, la France réaffirme son engagement pour les patients atteints de maladies rares.

En tant qu'acteur régional, la PEMR accompagnera ces avancées en Centre-Val de Loire en renforçant la coordination entre les structures de soins, les chercheurs et les associations de patients pour une prise en charge optimisée.

## ● Réunion Ressources handicap

La PEMR CVL a organisé une **réunion autour du handicap le 28 février**, suite à une **demande du service de Neuropédiatrie du CHRU de Tours**. **L'objectif de cette rencontre** était de permettre aux professionnels de santé de l'hôpital Gatien de Clocheville de mieux connaître les ressources à disposition des enfants en situation de handicap et leurs familles.

Cette démarche, qui s'inscrit dans le **développement du lien ville-hôpital**, était l'occasion pour les participants de découvrir ou redécouvrir **6 dispositifs médico-sociaux** présents sur la région et de rencontrer les acteurs concernés.



# RARE DISEASE DAY 2025

La **Journée Internationale des Maladies Rares (JIMR)**, célébrée chaque année le **dernier jour de février**, permet de mettre en avant ces pathologies et les défis qu'elles impliquent. Partout dans le monde, de nombreuses initiatives sont mises en place pour **sensibiliser et mobiliser le public**. Cette journée vise à **renforcer le soutien** aux personnes concernées et à **mieux faire connaître** ces maladies souvent méconnues. Dans cette dynamique, la PEMR CVL s'est engagée dans **diverses actions de sensibilisation**, s'adressant à différents publics, notamment les **étudiants**.

- **L'Alliance Maladies Rares et la PEMR CVL mobilisées à la Faculté de Pharmacie de Tours**

Le 26 février, l'**Alliance Maladies Rares** et la **PEMR CVL** ont tenu un **stand** au sein de la **Faculté de Pharmacie de Tours**, à l'occasion de la **Journée Internationale des Maladies Rares**.

Cet événement s'inscrivait dans une démarche de **sensibilisation des futurs professionnels de santé** aux maladies rares et aux défis qu'elles impliquent en termes de diagnostic, de prise en charge et d'accompagnement des patients.

Tout au long de la journée, les étudiants ont pu échanger avec les représentants de la PEMR CVL et de l'Alliance Maladies Rares, afin de **mieux comprendre ces pathologies** souvent méconnues et leur **impact sur la vie des patients et de leurs proches**. Ces discussions ont mis en lumière le **rôle crucial des soignants** dans l'amélioration du parcours de soins et de l'accès aux ressources spécialisées.

Ce stand a également permis de **présenter les missions de la PEMR CVL**, qui accompagne à la fois les patients et les professionnels de santé à l'échelle régionale, ainsi que les **actions de l'Alliance Maladies Rares**, qui fédère les associations et œuvre pour une meilleure reconnaissance et prise en charge de ces maladies.

Une belle initiative qui contribue à former et sensibiliser les soignants de demain, afin qu'ils puissent **mieux repérer, orienter et accompagner les patients atteints de maladies rares !**





La PEMR CVL a également organisé un **événement dédié au grand public le samedi 1er mars à l'Hôtel de Ville de Tours**. Ce rendez-vous a rassemblé **patients, familles, professionnels de santé, associations et curieux** venus s'informer et échanger autour des enjeux liés aux maladies rares.

### ● Un village pour découvrir et comprendre les maladies rares

Au cœur de l'événement, un **"village des maladies rares"**, comptant **plus de vingt stands**, a permis aux visiteurs de rencontrer les acteurs engagés dans l'accompagnement des patients et de leurs proches.

**Plus de dix associations de patients** étaient présentes, partageant leurs témoignages et leurs actions pour améliorer la prise en charge et la reconnaissance des maladies rares. **Les acteurs médico-sociaux de la région Centre-Val de Loire** – parmi lesquels la MDPH 37, l'ERHR CVL, le PHR 37, la FRAPS CVL, France Assos Santé, Réso2Pairs et bien d'autres – ont également apporté leur expertise sur les dispositifs d'accompagnement disponibles.

En parallèle, un **atelier de socio-esthétique** a offert aux participants un moment de bien-être, illustrant l'importance de l'accompagnement global des patients. Un **stand de La Boîte à Livres** proposait également à la vente une sélection d'ouvrages sur les maladies rares, le handicap et l'inclusion.



### ● Une conférence riche en interventions et en échanges

En parallèle du village, une conférence a réuni près de **20 orateurs** issus du CHRU de Tours, de l'Université de Tours, du secteur médico-social et du monde associatif.

La conférence a permis d'aborder des sujets essentiels tels que le **parcours de soins**, les **droits et statuts** des personnes concernées, ainsi que les défis du quotidien et les moyens d'accompagnement pour **mieux vivre avec une maladie rare**.



### ● Un final convivial et festif

Après une journée d'échanges et d'informations, les participants ont pu partager un **cocktail apéritif préparé par Valeurs Culinaires**, une entreprise locale engagée pour l'inclusion.

La journée s'est clôturée sur une note festive avec un **concert de rock du groupe 5.PM**, offrant un moment de convivialité et de partage.



Cet événement a été un moment fort, contribuant à sensibiliser le public aux maladies rares et favorisant les échanges entre les différents acteurs concernés. **Merci à tous, et rendez-vous en 2026 pour une nouvelle édition encore plus riche et engagée !**



# Point recherche clinique

## ● BIENVENUE À :

- **Mathilde POINSOT**, Attachée de recherche clinique investigateur, qui a rejoint le Centre Coordinateur - axe Merkel du réseau CARADERM, ainsi que les centres maladies rares de la filière de santé FIMARAD.

- **Mathilde RUDELIN**, Attachée de recherche clinique Coordinatrice du Centre Constitutif SPIN@.

## Les derniers appels à projets de la Fondation Maladies Rares :



### ◆ Lancement de l'Appel à projets "Sciences Humaines et Sociales & Maladies Rares"

Cet appel à projets vise à soutenir des projets pilotes ou des extensions de projets existants, **centrés sur une question de recherche**. Les projets devront avoir une durée comprise entre 6 et 18 mois, et un budget maximal de **45 000 €**.

Les chercheurs ont jusqu'au **22 mai 2025** pour soumettre leur projet, qui devra s'inscrire dans **au moins un des axes suivants** :

- Impact de la rareté des maladies sur les limitations d'activités, les stratégies de compensation et les besoins d'accompagnement.
- Impact de la rareté des maladies sur la participation sociale.

- Éthique et droit des personnes dans le contexte des maladies rares.
- e-santé, usage des outils et technologies numériques dans les maladies rares.



### ◆ Lancement de l'Appel à candidatures 2025 - Bourse de Master 2 - "Innovation en Intelligence Artificielle & e-Santé pour les Maladies Rares"

Cet appel à candidatures est destiné aux équipes de recherche souhaitant **financer le stage d'un étudiant de Master 2 en intelligence artificielle et/ou en e-santé**. Les projets soumis doivent être innovants et répondre à des problématiques spécifiques aux maladies rares.

La date limite de soumission est fixée au **6 mai 2025**.

Le candidat encadrant doit appartenir à une équipe de recherche française, affiliée à :

- Une université, un établissement d'enseignement supérieur ou un institut de recherche.
- Un hôpital ou un organisme de santé publique;

Le financement, d'un montant maximal de **5 000 €** par projet, couvrira exclusivement la gratification du stagiaire de master 2.



# MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

## ● Le questionnaire Handifaction



L'accès aux soins est un droit fondamental, mais pour de nombreuses personnes vivant avec un handicap et leurs aidants, il reste un véritable parcours du combattant. Difficulté à obtenir un rendez-vous, manque d'adaptation des infrastructures, prise en charge incomplète...

C'est pour mieux comprendre ces réalités et proposer des solutions concrètes que le questionnaire Handifaction a été mis en place. Il s'adresse aux personnes en situation de handicap ainsi qu'à leurs aidants et vise à évaluer leur niveau d'accès aux soins.

### Pourquoi participer ?

Vos réponses sont précieuses : elles permettent d'alimenter le baromètre national Handifaction, un outil essentiel qui mesure l'évolution de l'accès aux soins pour les personnes en situation de handicap.

Grâce à ces données, des actions peuvent être mises en place pour améliorer l'offre de soins et sensibiliser les professionnels de santé aux besoins spécifiques des patients en situation de handicap.

### Comment répondre ?

Le questionnaire est rapide et anonyme. Il peut être rempli en quelques minutes en ligne. Chaque témoignage compte et contribue à faire avancer les choses !



## ● Les derniers PNDS

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) sur les Tumeurs kystiques du pancréas (TIPMP exclues) a été mis en ligne le 04 mars 2025 sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS). Découvrez-le : [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3594144/fr/tumeurs-kystiques-du-pancreas-tipmp-exclues](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3594144/fr/tumeurs-kystiques-du-pancreas-tipmp-exclues)

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) sur le Syndrome de Gitelman a été mis à jour. Consultez-le : [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3392050/fr/syndrome-de-gitelman](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3392050/fr/syndrome-de-gitelman)

Pour Rappel : le PNDS est un document qui a pour objectif d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée.

Retour sur ...

## ● L'appel à candidatures à la formation ETP Maladies Rares : Nouvelles dates pour 2025



De nouvelles dates sont disponibles pour celles et ceux qui souhaiteraient participer à la formation ETP « **Devenez Patient-Intervenant / Parent-Intervenant / Aidant-Intervenant dans les programmes d'ETP Maladies Rares** » :

- **Session à Tours** : 6 et 7 octobre, 17 et 18 novembre et 15 et 16 novembre 2025 (42h réparties sur 6 jours).
- **Session à Orléans** : 22 et 23 septembre, 20 et 21 octobre et 17 et 18 novembre 2025 (42h réparties sur 6 jours).

Vous pouvez d'ores et déjà envoyer votre dossier de candidature à la PEMR CVL via l'adresse suivante : [maladies\\_rares.CVL@chu-tours.fr](mailto:maladies_rares.CVL@chu-tours.fr)

# COIN DES ASSOCIATIONS

Découvrir ...

## ● L'Association SUPER MAV & Autres AVS



### Son histoire :

L'association SuperMAV & Autres AVS a été créée en Avril 2024 à l'initiative du Docteur Bisdorff, Neuroradiologue au Service Des Angiomes de l'hôpital Lariboisière et de Delphine Fevre, notre présidente, patiente souffrant d'une MAV superficielle de la face.

### Son but :

L'association a pour but de soutenir les patients et leurs proches, de sensibiliser le grand public aux anomalies vasculaires rares et de lutter contre l'isolement des personnes souffrant de ces maladies.

### Nos actions :

Nous mettons en place une permanence téléphonique pour tout ceux qui en ressentent le besoin, nous faisons des groupes de parole et on essaye d'être présent dans nos centres de compétences et de référence.

## ● L'Association France Vascularite

Les **vascularites** sont des **maladies rares et auto-immunes** qui provoquent une **inflammation des vaisseaux sanguins**. Cette inflammation peut toucher différents organes et entraîner des complications graves. Il en existe plusieurs formes, certaines affectant principalement la peau, tandis que d'autres peuvent atteindre les reins, les poumons ou le système nerveux.

Face à ces maladies complexes et souvent méconnues, **l'association France Vascularite apporte un soutien précieux aux patients et à leurs proches**. Elle a pour mission d'informer, d'accompagner et de sensibiliser le public et les professionnels de santé. L'association œuvre également pour faire avancer la recherche et améliorer la prise en charge des malades.

**Vous souhaitez en savoir plus ou rejoindre leur action ? Rendez-vous sur leur site :**



Retour sur ...

## ● L'Association AIRG

Le mardi 11 mars, à l'occasion de la **Semaine du Rein**, les bénévoles de l'**Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques** étaient présents à l'hôpital Bretonneau du CHRU de Tours.

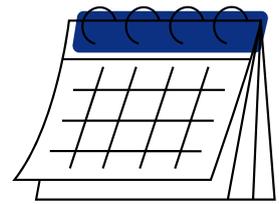
Leur mission ? **Sensibiliser le grand public à l'importance de la santé rénale et informer sur les maladies rénales génétiques**. Une belle initiative pour la prévention et l'information !



**AIRG**  
France

# DATES IMPORTANTES

À vos agendas !



- **27 – 28 mars** : **Les Journées de la filière G2M.**  
Plus d'informations : <https://www.filiere-g2m.fr/evenements/140-journee-recherche-de-la-filiere-g2m>
- **27 mars** : **Soirée Disco All Inclusive** à partir de 19h, à MAME (37000 TOURS) organisée par Enfance & Pluriel et le Festival Terres du Son, avec le soutien de Tours Métropole Val de Loire. Plus d'informations : <https://www.terresduson.com/programmation/disco-party/>
- **28 mars** : **L'ERHR CVL organise une demi-journée de sensibilisation sur l'Epilepsie** de 13h30 à 17h30 dans les locaux des PEP 28 à Lucé. Inscriptions gratuites, ouvertes à tous mais obligatoires. Plus d'informations : <https://centrevaleloire.erhr.fr/evenements/focus-epilepsie-a-luce-en-eure-et-loir>
- **28 mars** : **Journée Workshop E-santé dans les maladies neuromusculaires** en collaboration avec le CRMR NEIDF et la filière FILNEMUS à l'auditorium de l'Institut de Myologie, Paris. Plus d'informations : <https://www.filnemus.fr/les-evenements-filnemus/agenda/evenement/workshop-e-sante-dans-les-maladies-neuromusculaires>
- **2 – 4 avril** : **4ème réunion de consensus international sur la séquence de Pierre Robin.** Plus d'informations : <https://www.sensgene.com/evenements/4eme-reunion-de-consensus-international-sur-la-sequence-robin/>
- **15 – 16 mai** : **La FSMR DéfiScience organise deux journées à Paris autour du thème "La recherche dans les maladies rares du neurodéveloppement".** Plus d'informations : <https://defiscience.fr/agenda/journees-recherche-defiscience-2025/>
- **22 mai** : **La 2ème édition des Rendez-vous de la recherche sur le thème « Relation soignant-soigné »,** organisée par Réseau Culture et Santé Centre-Val de Loire, aura lieu au Centre Hospitalier Henri Ey à Bonneval (Eure-et-Loir) à partir de 14h. Inscriptions gratuites mais obligatoires. Plus d'informations : <https://www.culture-sante-cvl.fr>
- **2 - 4 juin** : **Journées annuelles FIMATHO et centres de référence - 10ans.** Plus d'informations : <https://www.fimatho.fr/actualites/580-journees-annuelles-2025-fimatho-et-centres-de-reference-10ans>
- **6 juin** : **2ème Journée Familles, Cliniciens, Chercheurs autour du gène MYT1L** de 9h30 à 17h au UFR Santé, Rouen. Plus d'informations : <https://anddi-rares.org/agenda/>
- **17 juin** : **7ème Journée Recherche Thématique de la filière MHEMO.** Plus d'informations : <https://mhemo.fr/agenda/journee-recherche-mhemo/>
- **26 – 27 juin** : **Journées Nationales Annuelles de la Filière FILSLAN.** Plus d'informations : <https://portail-sla.fr/event/journees-nationales-annuelles-2025/>

## Site internet PEMR CVL

Ne manquez pas les **événements** 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](mailto: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](mailto:m.vayrac@chu-tours.fr)