

28 février : Journée Internationale des Maladies Rares



## Samedi 1<sup>er</sup> mars, à l'Hôtel de Ville de Tours, journée de mobilisation en faveur des Maladies rares : stands d'information, conférences, ...

Dans le cadre de la Journée internationale des Maladies Rares 2025, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire (PEMR CVL), les professionnels du CHRU et de l'Université de Tours, les associations de patients ainsi que les acteurs du champ médico-social se mobilisent pour informer le grand public sur les maladies rares. Au programme : mini-conférences et un village maladies rares (stands d'information) à l'Hôtel de Ville de Tours, le samedi 1<sup>er</sup> mars de 13h à 19h.

Pour l'occasion, les professionnels de la PEMR CVL\* ont élaboré un programme riche et varié pour que chacun trouve facilement les informations dont il a besoin :

- **Conférences courtes** : entre 13h30 et 18h, les spécialistes vont se relayer pour expliquer les maladies rares au plus grand nombre à partir de trois thématiques (*Maladies rares, de quoi parle-t-on ?*, *Quels droits et statuts pour les maladies rares ?*, *Mieux vivre avec une maladie rare*),

- **Village d'information** : plus de 20 associations et organismes seront réunis pour apporter les réponses aux patients ou à leurs proches qui se posent des questions.

Vous pourrez découvrir **une sélection de livres** autour des maladies rares, du handicap et de l'inclusivité proposée par la librairie La Boîte à Livres, ainsi qu'**un atelier/démonstration de soins esthétiques** proposé par une représentante du Cours d'esthétique à Option Humanitaire et Sociale (CODES).

**Et, pour conclure cette journée : concert du groupe de rock 5.PM et cocktail apéritif** proposé par Valeurs Culinaires, entreprise locale, inclusive et engagée.

Le programme complet est à retrouver en ligne : [www.chu-tours.fr/pemr-cvl](http://www.chu-tours.fr/pemr-cvl).



### ● ● ● Pour en savoir plus ● ● ●

#### Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'1 personne sur 2 000. A ce jour 8 000 maladies rares ont été identifiées et de nouvelles sont découvertes avec les progrès de la génétique. 3 à 4 millions de personnes vivent avec une maladie rare en France, soit 1 personne sur 20 ; 80 % des maladies rares sont d'origine génétique ; 75 % des maladies rares peuvent être présentes dès la naissance ou avant l'âge de 2 ans ; 300 millions de personnes dans le monde sont concernées par les maladies rares.

Le plus souvent, les maladies rares sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des malades. Le terme de « maladie orpheline » est employé pour désigner une maladie rare pour laquelle il n'existe pas de traitement spécifique.

**Environ 95 % des maladies rares sont des maladies orphelines.**

Les patients atteints de maladie orpheline et leur entourage peuvent cependant bénéficier d'une prise en charge personnalisée, avec des traitements dits symptomatiques, des aides médicales et sociales.

En France, les plans nationaux maladies rares ont permis de structurer le parcours de santé des malades.

**Le CHRU de Tours prend en charge de nombreuses maladies via les 58 centres maladies rares labellisés appartenant à 23 filières nationales.**

Pour aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences pour mieux gérer leur vie avec une maladie rare, plusieurs programmes d'éducation thérapeutiques (ETP) ont été développés par les professionnels des centres maladies rares au CHRU de Tours : ETP LUPUS, ETP de l'enfant atteint de mucoviscidose, Programme transversal d'ETP du patient atteint de maladie auto-immune ou auto-inflammatoire, ETP Sclérodémie, ETP des maladies rares de l'hypophyse et de la surrenale, ETP des patients souffrant d'hypertension artérielle pulmonaire...

#### \*La PEMR-CVL

Depuis 2021, elle facilite le parcours de soins des patients. Pilotée par les CHRU de Tours d'Orléans, elle regroupe les centres experts, les laboratoires de diagnostic et des structures de recherche.

#### #La recherche

Sachant que 95% des maladies rares ne disposent à ce jour d'aucun traitement, les patients et leurs familles mettent tous leurs espoirs dans la recherche pour améliorer cette situation.

**Environ 110 projets de recherche liés aux maladies rares sont actuellement en cours au CHRU de Tours.**

**Parmi lesquels :**

- Le centre de référence constitutif des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique du CHRU de Tours, coordonné par le Pr Maruani, en collaboration l'INSERM 1246-SPHERE, mène **l'étude MARKS** qui vise à créer une échelle d'acceptation des maladies chroniques dermatologiques rares.

- Le centre de référence de coordination national de la Sclérose Latérale Amyotrophiques (SLA), coordonné par le Pr Corcia, participe à un projet de recherche industriel intitulé SEALS, essai multicentrique de phase II, randomisé, en double aveugle, contrôlé par placebo chez des patients adultes atteints de SLA, visant à évaluer l'efficacité, la sécurité, la tolérance et la pharmacocinétique de multiples perfusions intraveineuses de NX210c.

- Le Centre de ressources et compétences maladies hémorragiques constitutionnelles du CHRU de Tours, coordonné par le Dr Ardillon, mène **l'étude SANTESEX-HEMO**. Son but est d'identifier l'existence d'un besoin et recueillir les attentes des patients atteints de pathologies hémorragiques ayant un suivi régulier (principalement Hémophilie et Maladie de Willebrand), dans le domaine de la santé sexuelle. Cette étude vise une évolution des pratiques grâce à la formation des équipes pluridisciplinaires (sexologue, urologue, gynécologue, infectiologue...). Elle a pour finalité principale d'améliorer la qualité de vie des patients. En effet, en informant les patients de l'impact que peut avoir leur maladie chronique sur leur santé sexuelle, et en leur proposant un accompagnement spécialisé qui répond à leurs besoins, c'est le bien-être physique, social et psychologique de la personne qui est visé.