



ACTUALITÉS

Le 28 Février 2022 s'est tenue la 15ème édition de la Journée Internationale des Maladies Rares (JIMR) ou Rare Disease Day.

La PEMR CVL avait, pour cette occasion, organisé un forum dans le hall du CHR d'Orléans pour sensibiliser le grand public. Y étaient réunis des partenaires de terrains : (Equipe Relais Handicaps Rares CVL, Appui Santé 45, le Pôle Ressources Handicap, Lien Social et Médiation, Réseau Neuro Centre, La Plateforme de



Répit et d'Accompagnement des aidants, l'AFM Téléthon), des centres de compétences du CHR, le Centre Régional de Dépistage Néonatal et des associations de patients (AFAO, ALBI, APAISER et S&C, GRANDIR, SOS GLOBI, CMT France, Fragile X France et l'association française des Hémophiles et de la maladie de Willebrand). Une journée haute en couleurs pour « rendre visible l'invisible » et évoquer les trois enjeux majeurs que sont l'accès au diagnostic, aux traitements et à une meilleure qualité de vie.

Retrouvez sur YouTube le témoignage du Dr ARNOULD, chirurgien pédiatre, celui de Madame HODGES, chargée de mission de la PEMR CVL et celui de Monsieur BAREYT, délégué régional de l'association GRANDIR : <https://youtu.be/Z6dYggx14F4>

Action de sensibilisation auprès des pompiers de Joué-Lès-Tours : Maladie de Crouzon

Le 31 mars à la demande du Capitaine de la caserne Tours Sud, Mme Christine GRAMMONT médecin pompier volontaire et Mme Penelope HODGES sont intervenues pour donner aux pompiers des éléments de compréhension sur la maladie de Crouzon. Ils



avaient été confrontés à une prise en charge complexe et cette rencontre a permis de répondre à leurs interrogations. Pour aller plus loin l'association humanitaire « un

sourire en face » a été fondée en 2015 par Amina Magniez, ancienne sage-femme, pour prendre en charge les enfants et les adolescents étrangers, atteints de malformations cranio-faciales très sévères et qui ne peuvent pas accéder à des soins adaptés dans leurs pays. Le centre de compétence MAFACE coordonné par le Pr. Boris Laure est partenaire de l'association:



Un sourire en face

UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

✉ maladies.rares.cvl@chu-tours.fr

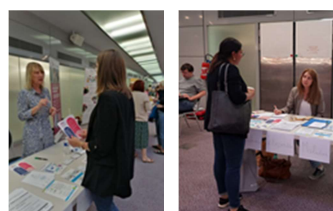
☎ 02 18 37 08 06

Journée Régionale des Maladies Neurodégénératives au Palais des Congrès de Tours le 13 mai

La PEMR CVL a tenu un stand pour cette journée, dédiée aux professionnels de santé et du champ médico-social de la région, concernés par les maladies neurodégénératives.

L'occasion de :

- ✓ Rendre visibles les maladies rares avec des répercussions neurodégénératives.
- ✓ Tisser de nouveaux partenariats.
- ✓ Renforcer ceux existants.



Merci au Réseau Neuro Centre pour l'invitation à cette journée riche et conviviale.

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

La PEMR CVL s'attache à développer un maillage partenarial efficace, au service des personnes porteuses de maladies rares, en allant à la rencontre des acteurs de terrain de la région. La priorité est donnée à l'accès aux soins et aux droits, dans le cadre d'une prise en charge globale. L'assistante sociale de la PEMR CVL peut être contactée pour une évaluation, des conseils, du soutien, une orientation...

Leslie DAVEAU : l.daveau@chu-tours.fr

ou 02.47.47.74.97 (présence les mardis et vendredis)

BIENVENUE



A Mme Hanin KOURANI qui a rejoint l'équipe de la plateforme depuis le 19 avril en tant qu'Attachée de Recherche Clinique au CHR d'Orléans.

hanin.kourani@chr-orleans.fr Tél : 02.38.74.40.68

« Diplômée d'un doctorat en biologie moléculaire et cellulaire, j'ai travaillé pendant 4 ans à l'institut Cochin-PARIS sur l'identification des nouveaux gènes impliqués dans le développement des carcinomes cortico-surrénaux. En 2022, j'ai décidé de passer de la recherche fondamentale vers la recherche clinique, le sort a fait que je reste dans le milieu des maladies rares. »

POINT RECHERCHE CLINIQUE : **Drépanocytose : quels liens entre nutrition et ostéoporose chez l'enfant ?**

Démarrée en octobre 2021 au sein du service Pédiatrie et Chirurgie pédiatrique du CHR d'Orléans, l'étude pilote prospective NutriDrep va mesurer l'impact de l'augmentation de l'apport nutritionnel sur la densité minérale osseuse des enfants souffrant de drépanocytose.

Objectif : répondre à une question utile à la pratique médicale. Ambition : appliquer les conclusions dans la pratique quotidienne des médecins.

Instigateur et coordonnateur de l'étude NutriDrep en cours, le Docteur Georges Dimitrov, praticien hospitalier en Pédiatrie générale et Chirurgie pédiatrique, le déclare d'emblée : « *Cette étude n'est pas destinée à rester dans les tiroirs. Au contraire, elle doit bénéficier à la prise en charge des enfants atteints de drépanocytose voire donner lieu à des recommandations pour cette prise en charge.* » La collaboration étroite entre le docteur Dimitrov et le Docteur Mohamed Condé ont permis le bon démarrage de cette étude.

La drépanocytose est la maladie héréditaire du globule rouge la plus fréquente. Elle touche majoritairement les enfants d'Afrique et du Moyen-Orient (200 000 enfants en Afrique subsaharienne, 1 enfant sur 700 en France). En Afrique, elle est responsable d'une forte mortalité, près de 50% des enfants avant l'âge de 5 ans. Anémie sévère, crise de douleurs et "os transparents", c'est-à-dire baisse de la densité minérale osseuse (DMO) très fréquente (entre 19% et 56% des cas) : il n'existe pas de traitement curatif et les enfants très malades doivent être hospitalisés.

S'agissant de la baisse de la DMO, des études ont mis en évidence qu'elle n'est pas liée à un manque de vitamine D mais qu'il existe un lien statistique entre faible masse corporelle et ostéoporose. Plus un enfant est maigre, plus le risque d'ostéoporose est élevé. En outre, la dépense d'énergie au repos des enfants drépanocytaires est supérieure de 20% à celle d'un enfant bien portant, sans explication à ce jour. Enfin, dans cette maladie, il n'y a pas de recommandation nutritionnelle de la Haute Autorité de Santé.

C'est l'ensemble de ces points qui a justifié l'élaboration et la mise en œuvre au sein du CHR d'Orléans de l'étude pilote NutriDrep : un essai thérapeutique baptisé "Intérêt de la prise en charge nutritionnelle de l'enfant drépanocytaire sur la densité minérale osseuse". Hypothèses : la baisse de la DMO est liée au moins en partie à un apport nutritionnel insuffisant ; les complications de la maladie sont liées au moins en partie à un apport nutritionnel insuffisant ; si on augmente l'apport nutritionnel, cela peut améliorer la DMO et peut-être réduire certaines des complications.

Méthodologie : inclure 70 enfants drépanocytaires de 3 à 16 ans dans l'étude (le CHR d'Orléans en suit entre 100 et 130) et les partager, par tirage au sort, en deux groupes assez similaires pour être comparables.

Autant de filles que de garçons, autant de formes

sévères de la maladie dans chaque groupe. Le premier reçoit un complément nutritionnel oral augmentant l'apport énergétique de 20%, le second non, c'est le groupe témoin. Mesure de la densité minérale osseuse à J-0 et à M-12 (douze mois plus tard), suivi diététique toutes les six semaines à l'hôpital, suivi de l'absentéisme scolaire via un questionnaire à remplir tous les trois mois et création d'une banque de sang - sérothèque - à partir d'échantillons de 8 ml par enfant à J-0 jusqu'à M-12 qui seront étudiés ultérieurement.

Objectif principal : évaluer, par comparaison, l'impact de l'augmentation de l'apport nutritionnel sur la DMO pendant douze mois ; objectifs secondaires : voir si cet apport nutritionnel plus important joue sur d'autres paramètres comme la masse musculaire, la croissance, les complications de la drépanocytose.

Soutenu par le CHR d'Orléans et l'unité de recherche clinique dirigée par Aurélie Despoujols, rendu possible grâce à la bonne volonté des médecins qui participent dont le Docteur Mohamed Condé, co-instigateur de l'étude, en charge de l'inclusion et du suivi des enfants, le Docteur Éric Lespessailles dont le service assure les mesures de DMO et le Docteur Thierry Boulain côté méthodologie et statistiques, NutriDrep pourrait être étendu à d'autres centres.

INFOS

Pour la première fois, la cellule opérationnelle de la BNDMR rend public les effectifs nationaux de patients recensés dans son entrepôt de données, pour chaque maladie rare. Vous pouvez consulter ces documents sur : <https://www.bndmr.fr/publications/nombre-de-cas-par-mr/>

DATES IMPORTANTES

- **22 juin 2022 Hôpital Bretonneau Tours** : la PEMR CVL participe à la Journée nationale de réflexion sur le don et la greffe d'organes

- **25 juin 2022 Hôpital Bretonneau Tours** : Assemblée territoriale de l'association « Vaincre la Mucoviscidose »

- **27 et 28 juin 2022 Faculté de Médecine Tours** : Congrès de printemps de la SFEIM (Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme) <https://www.sfeim.org/news/article/sfeim-printemps-tours-27-et-28-juin-2022>

- **29 juin 2022 Hôtel l'Univers Tours** : Journée « Epilepsies et Handicap » organisée par l'Equipe Relais Handicaps Rares Centre-Val de Loire, le Centre National de Ressources pour les Handicaps Rares à composante Epilepsie Sévère FAHRES, et le comité de pilotage REPEHRES. <https://centrevaldeloire.erhr.fr/actualites>

- **1^{er} Juillet 2022 Journée d'étude maladies rares : L'accompagnement des transitions des adolescents et jeunes adultes** organisée par l'équipe EMELCARA / Carry on de l'Université de Bordeaux et les équipes CAP'AdJA et MARAdJA du CHU de Bordeaux. Inscription : <https://forms.gle/W2TPukqs1ez6aDCYA>

- **Fin Juillet 2022** : Clôture des saisies BaMaRa pour le dossier de labellisation des centres de compétences