

# NEWSLETTER 6

MALADIES RARES  
CENTRE-VAL DE LOIRE

Lundi 7 novembre 2022



## ACTUALITÉS

### Campagne de Labellisation Centres Maladies Rares

74 dossiers de candidature ont été déposés en Région Centre-Val de Loire.

#### CHRU de Tours :

1 centre de référence coordonnateur national de la Sclérose Latérale Amyotrophique et Autres Maladies Rares du Neurone Moteur (ancien centre de référence constitutif)

7 centres de référence constitutifs (3 anciens et 4 nouveaux)

- Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest
- Maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)
- Maladies héréditaires du métabolisme
- Spina Bifida (enfant)
- Maladies vasculaires du foie
- Microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)
- Maladies pulmonaires rares (de l'adulte)

3 centres de ressources et compétence (renouvellement) : maladies hémorragiques constitutionnelles ; mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR enfant ; mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR adulte

47 centres de compétence dont 8 nouveaux

CHR d'Orléans : 11 centres de compétence dont 8 anciens et 3 nouveaux

CH de Blois : 3 nouveaux centres

#### **Bravo à tous pour votre investissement!**

La réponse à la labellisation sera donnée en mars 2023. Nous vous tiendrons informés des résultats.

### Week-end « ATELIERS ET ECHANGES » sur les maladies hémorragiques constitutionnelles (hémophilies, Willebrand, ...) les 18, 19 & 20 NOVEMBRE 2022

Le comité régional Centre-Val de Loire des Hémophiles de l'Association Française des Hémophiles organise avec l'aide du centre de ressources et compétences (CRC) des maladies constitutionnelles hémorragiques rares un week-end d'éducation thérapeutique.

Avec l'aide des médecins, des infirmières et du psychologue du CRC du CHRU de Tours, un programme a été établi pour que la prise en charge de l'hémophilie et de la maladie de Willebrand ne soit pas vécue comme une charge. L'objectif est de pouvoir agir rapidement lorsqu'un problème survient, avoir les bons gestes et réflexes et être acteur de notre pathologie.

Pour plus d'informations sur l'Association Française des Hémophiles et leurs actions : <https://afh.asso.fr/>

### 50 Ans de Dépistage Néonatal

**Les acteurs du dépistage néonatal célèbrent les 50 ans du programme national de dépistage néonatal! A cette occasion, plusieurs animations sont prévues au cours d'une semaine de sensibilisation, notamment au CHRU de Tours, qui est à la fois Centre régional du dépistage néonatal et Centre National de coordination du dépistage néonatal**



#### **Le CHRU au cœur du dépistage néonatal**

En juillet 2018, le CHRU a été désigné Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCND) par la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS), du Ministère des solidarités et de la santé. En mars de cette même année, l'ARS Centre-Val de Loire avait déjà confié au CHRU le rôle de Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN). Le CRDN est intégré au CHRU, au sein du service de Médecine Nucléaire In Vitro dirigé par le Dr Diane Dufour.

#### **Une semaine de sensibilisation :**

La semaine du 14 au 20 novembre sera dédiée au Cinquantenaire du Dépistage Néonatal. Elle sera rythmée par des actions mises en place par les CRDN et le CNCND.

#### **A Tours, le CRDN Centre-Val de Loire organise :**

Des rencontres, à la fois pour les familles suivies et les professionnels de santé concernés, pour découvrir les coulisses du dépistage néonatal, qui seront l'occasion d'échanger sur les dépistages aujourd'hui et demain, d'échanger avec les professionnels du dépistage, de participer à des mini-ateliers et de visiter le laboratoire de dépistage du CHRU à Bretonneau.

Plusieurs dates sont proposées :

- **Pour les familles : mercredi 16/11 à partir de 16h et samedi 19/11 à partir de 14h,**
- **Pour les professionnels : jeudi 17/11 à partir de 14h et samedi 19/11 à partir de 10h.**

#### **Et aussi des événements nationaux :**

Le CNCND proposera notamment un **Facebook Live le mardi 15/11 à 18h30** : <https://www.facebook.com/depistage.neonatal>

Et pour clôturer cette semaine, un colloque est organisé le vendredi 18 novembre au Ministère de la santé et de la prévention. En présence du Ministre de la santé, cet événement fera intervenir bon nombre d'acteurs comme les représentants du centre national du dépistage néonatal, des épidémiologistes, des médecins pédiatres ou encore des philosophes.

Plus d'infos : <https://ptolemee.com/cinquantenaire-dnn/>

## QU'EST-CE QUE LE DÉPISTAGE NÉONATAL ?

L'objectif du dépistage néonatal est de repérer très tôt les nouveau-nés atteints d'une de ces maladies, avant même l'apparition des premiers signes. Cela permet de mettre en place un traitement et de limiter les complications liées à la maladie. Le dépistage néonatal recherche 6 maladies quelques jours après la naissance de l'enfant. Les maladies recherchées sont rares, mais elles peuvent être graves si elles ne sont pas prises en charge dès les premiers jours de vie.

Pour un dépistage néonatal, quelques gouttes de sang sont prélevées. L'analyse permet de distinguer les enfants probablement atteints et les enfants probablement non atteints par une de ces maladies.

Pour confirmer ou non le diagnostic, d'autres examens sont ensuite effectués.

## LES MALADIES DÉPISTÉES EN FRANCE

**La mucoviscidose** est une maladie génétique qui touche principalement les voies respiratoires et le système digestif. Chez les malades, le mucus utile au bon fonctionnement des organes est anormalement épais et visqueux. Il entraîne des obstructions des canalicules des organes touchés qui peuvent favoriser les infections.

En France, le dépistage de cette maladie est proposé à tous les nouveau-nés depuis 2002. Ainsi, près de 15 millions d'enfants ont été dépistés et près de 3 000 enfants ont été pris en charge.

**Le déficit en MCAD** est une maladie génétique qui se caractérise par une difficulté de l'organisme à utiliser les graisses comme source d'énergie. C'est une maladie héréditaire du métabolisme. En l'absence de traitement, les conséquences de la maladie peuvent être graves lorsque les besoins en énergie de l'enfant dépassent ce que son corps réussit à produire, notamment en cas d'infections, de vomissements ou de périodes pendant lesquelles il ne s'alimente pas suffisamment.

En France, le dépistage du déficit en MCAD est proposé à tous les nouveau-nés depuis le 1er décembre 2020. Depuis cette date, ce sont déjà plusieurs dizaines d'enfants qui ont pu être pris en charge.

**La drépanocytose** est une maladie génétique de l'hémoglobine, protéine permettant le transport d'oxygène dans les globules rouges. Cette maladie est présente partout dans le monde, mais est plus fréquente dans certaines régions : Afrique, Bassin méditerranéen, Asie. C'est la maladie génétique la plus fréquente en France et dans le monde.

En France, le dépistage de la drépanocytose est proposé depuis 1995 aux nouveau-nés issus de populations ayant un risque élevé d'avoir la maladie. En revanche, il est proposé dans les DROM depuis 1989. De 1995 à nos jours, plus de 6 millions d'enfants ont été dépistés et près de 10 000 enfants ont été pris en charge.

**L'hyperplasie congénitale des surrénales** est une maladie génétique comportant un développement excessif (hyperplasie) des glandes surrénales dès la naissance (congénitale). Cette hyperplasie est due à une production excessive de certains composants hormonaux par les glandes surrénales, alors que certaines hormones, essentielles au fonctionnement de l'organisme ne sont pas ou peu produites, entraînant alors les signes cliniques de la maladie.

Il existe plusieurs formes d'hyperplasie congénitale des glandes surrénales en fonction du degré de sévérité. En l'absence de traitement, la forme sévère entraîne une déshydratation du nouveau-né mettant en jeu le pronostic vital. D'autres complications plus tardives peuvent apparaître, comme des troubles de la croissance, ou une puberté précoce.

En France, le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales est proposé à tous les nouveau-nés depuis 1995. Depuis, ce sont plus de 20 millions d'enfants qui ont été dépistés, dont 1 000 ont été pris en charge grâce au dépistage.

**L'hypothyroïdie congénitale** est une maladie de la glande thyroïde. Elle se caractérise par une production insuffisante d'hormones thyroïdiennes. En l'absence de traitement, l'hypothyroïdie congénitale entraîne un retard de développement et un retard de croissance. En France, le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale est proposé à tous les nouveau-nés depuis 1978. Ce sont plus de 30 millions d'enfants qui ont été dépistés, et 10 000 enfants ont été pris en charge chez qui des complications ont pu être évitées. Chaque année, ce sont donc près de 300 enfants qui sont pris en charge grâce au dépistage.

**La phénylcétonurie (PCU)** est une maladie génétique. Elle est la plus fréquente des maladies touchant le métabolisme des acides aminés. C'est la première maladie qui a été dépistée par le dépistage néonatal dès les années 1960 aux Etats-Unis. Son dépistage s'est généralisé en France au début des années 1970. En l'absence de traitement, la PCU entraîne une déficience intellectuelle. L'instauration immédiate du traitement permet ainsi d'éviter l'apparition des signes cliniques de la PCU et les enfants PCU dépistés peuvent avoir une vie normale.

A ce jour, 35 millions de nouveau-nés ont bénéficié de ce dépistage en France. En 50 ans, environ 3 500 enfants atteints de phénylcétonurie ou d'hyperphénylalaninémie modérée (forme moins grave de la PCU) ont été pris en charge.

## LE DÉPISTAGE NÉONATAL EN CHIFFRES

- 1972 Année de démarrage du programme de dépistage
- 6 Gouttes de sang prélevées pour réaliser le dépistage
- +37 millions d'enfants dépistés en France
- 6 maladies dépistées par le programme de dépistage... et 13 en 2023
- 29000 enfants pris en charge grâce au dépistage néonatal

**En 2021**, le programme national de dépistage néonatal a permis de dépister : **118** cas de mucoviscidose - **284** d'hypothyroïdie congénitale - **28** de déficit en MCAD - **588** de drépanocytose - **35** d'hyperplasie congénitale des surrénales - **112** d'hyperphénylalaninémie

## POINT RECHERCHE CLINIQUE :

### Projet DIAPASOM lauréat de l'appel à projets de recherche clinique interrégional du GIRCI Grand Ouest 2021

L'étude DIAPASOM, pilotée par **Amélie Gibory**, diététicienne au Centre de Ressources et de Compétences en Mucoviscidose Adulte du CHRU de Tours, est une étude collaborative et multicentrique sur le réseau Muco Ouest. L'étude vise à démontrer qu'un programme d'activité physique adaptée, couplé à un suivi diététique améliore la masse maigre des patients atteints de mucoviscidose traités par trithérapie sous modulateurs CFTR.

La mucoviscidose est une maladie héréditaire liée à une anomalie du gène codant la protéine CFTR et dont les atteintes respiratoires et digestives conditionnent le pronostic.

Une des conséquences nutritionnelles est la dénutrition incluant la « réduction quantifiée de la masse et/ou de la fonction musculaire » (HAS, 2019). De plus, des études montrent une corrélation entre la diminution de la masse maigre (dont la masse musculaire) et la fonction respiratoire chez les patients atteints de mucoviscidose. Or le pourcentage de masse maigre est non seulement conditionné par des apports adaptés et un suivi diététique optimal mais aussi une activité physique régulière.

L'Elxacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor, trithérapie innovante récemment mise sur le marché vise à restaurer la fonction de la protéine CFTR. Une amélioration significative de la fonction pulmonaire et un gain pondéral ont été observés. Ces améliorations ouvrent de nouvelles possibilités en termes d'ajustements diététiques et d'activité physique au vu de l'évolution des capacités des patients.

L'étude DIAPASOM, menée en collaboration avec l'équipe médicale du CRCM et le médecin nutritionniste référent, a pour objectif principal de montrer qu'un programme structuré associant une prise en charge diététique et une activité physique adaptée (APA), permet d'augmenter à 12 mois le pourcentage de masse maigre des patients adultes atteints de mucoviscidose éligibles à la trithérapie modulateurs CFTR en comparaison aux soins courants.

Cette étude sera menée sur des patients adultes volontaires suivis par des CRCM du réseau muco ouest (Tours, Angers, Nantes, Rennes, Roscoff, Vannes) et durera 36 mois (24 mois de recrutement et 12 mois de suivi). Elle doit permettre d'inclure 100 patients, répartis en deux groupes (essai contrôlé randomisé en ouvert).

Pour chaque patient, une évaluation nutritionnelle sera réalisée tous les 3 mois de même qu'une évaluation physique et un questionnaire de qualité de vie tous les 6 mois. Les patients du groupe expérimental auront un suivi diététique toutes les 6 semaines (alternance présentiel, distanciel) avec réévaluation des objectifs en cours et éducation nutritionnelle. Le suivi de l'activité physique se fera de façon bihebdomadaire puis mensuelle avec une évolution progressive de l'autonomie. Les patients du groupe contrôle conserveront leur prise en charge habituelle.

Les investigateurs supposent que l'action coordonnée paramédicale APA – Diététique aura un impact positif sur la qualité de vie de cette population. Les nouvelles thérapeutiques dans la mucoviscidose nous amènent à re-questionner nos pratiques afin de s'adapter à l'évolution des besoins des patients.

## MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

L'assistante sociale coordinatrice est à disposition des personnes atteintes de maladies rares et de leur famille pour répondre aux difficultés qu'ils rencontrent notamment dans l'accès aux droits.

Pour rappel un questionnaire des besoins médico-sociaux est à disposition des centres pour faire le lien avec leurs patients.

Pour la contacter : Leslie DAVEAU

[l.daveau@chu-tours.fr](mailto:l.daveau@chu-tours.fr) ou 02.47.47.74.97 (présence les mardis et vendredis)

## DATES IMPORTANTES

- **10 novembre 2022**  
Forum Régional Alliance Maladies Rares à Tours 14h – 18h30
- **14 au 20 novembre 2022**  
PORTES OUVERTES du Centre Régional de Dépistage Néonatal Pour plus d'informations et inscriptions -  
Téléphoner : 02 47 47 86 24
- **18, 19 et 20 novembre 2022**  
Week-end « ATELIERS ET ECHANGES » sur les maladies hémorragiques constitutionnelles Village Vacances La SAULAIE – CHEDIGNY
- **21 novembre 2022** La filière de santé maladies rares FAI<sup>2</sup>R organise un webinaire patients sur les corticoïdes rendez-vous entre 18h et 19h. Plus d'informations et inscription : <https://www.fai2r.org/actualites/webinaire-corticoïdes/>
- **Novembre 2022 à Janvier 2023** Le Collectif Je t'Aide propose « Solutions Aidants » ! Rendez-vous en ligne chaque mois pour un événement thématique sur les droits des aidants. Plus d'informations et inscription: <https://associationjetaide.org/2022/05/23/six-rendez-vous-en-ligne-pour-vous-informer-sur- vos-droits/>
- **3 décembre 2022**  
Marche des maladies rares Alliance Maladies Rares à Paris 14h – 18h30
- **13 décembre 2022 à 13h**  
Webinaire « AIDE AU REMPLISSAGE DU DOSSIER MDPH » à destination des patients, des familles et des professionnels.  
Inscription : [l.daveau@chu-tours.fr](mailto:l.daveau@chu-tours.fr)

## UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

✉ [maladies.rares.cvl@chu-tours.fr](mailto:maladies.rares.cvl@chu-tours.fr)

☎ 02 18 37 08 06

