



### ACTUALITÉS

#### La PEMR CVL est heureuse de vous annoncer le lancement de son site internet



Vous cherchez des informations, ne hésitez pas à consulter :

<https://www.chu-tours.fr/pemr-cvl/>

#### La Tournée Départementale ...



La tournée départementale de l'ERHR CVL et de la PEMR CVL s'est achevée le vendredi 4 juillet.

L'objectif de ces rencontres était d'informer le public sur les acteurs de l'accompagnement dans le champ des Maladies Rares et du Handicap Rare.

Merci à Handiconsult 45, les familles et les patients pour leur contribution.



#### Nouveautés des filières de santé maladies rares

Création d'un *Annuaire des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)* :

<https://www.filieresmaladiesrares.fr/pnds/>

Qu'est-ce qu'un PNDS ?

Un PNDS est un référentiel de bonne pratique portant sur les maladies rares. Il est actualisé tous les 5 ans.

#### *Création d'un Annuaire des fiches Orphanet Urgences :*

<https://www.filieresmaladiesrares.fr/actualites/nouveaux-livrets-thematiques/>

Orphanet Urgences est une collection de recommandations pratiques pour la prise en charge des malades atteints d'une maladie rare et nécessitant des soins médicaux en urgence.



### MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE BIENVENUE



A Mme Axelle CLEMENT qui a rejoint l'équipe de la plateforme depuis le 4 juillet en tant qu'Assistante Sociale Coordinatrice suite au départ de Mme Leslie Daveau.

L'assistante sociale coordinatrice reste 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 : Axelle Clément  
[axelle.clement@chu-tours.fr](mailto:axelle.clement@chu-tours.fr) ou 02.47.47.74.97  
(Présence les mardis et vendredis)



#### Enquête ETP Maladies Rares :

##### **Participez à une enquête qui explore l'ETP dans les maladies rares**

Vous avez bénéficié d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) dans le cadre d'une maladie rare et vous êtes :

- Un patient atteint d'une maladie rare,
- Le proche aidant d'une personne atteinte d'une maladie rare,

Ou vous faites partie de l'équipe éducative d'un programme d'ETP dans les maladies rares.

##### **Votre expérience compte.**

Dans le cadre d'un projet d'évaluation, la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) souhaite connaître l'intérêt de l'éducation thérapeutique pour les patients atteints de maladies rares et leurs aidants. L'objectif principal de cette étude est d'évaluer les effets des programmes d'Éducation Thérapeutique du Patient sur la prise en charge et le quotidien à partir d'un recueil d'expérience.

Voici le lien pour participer à l'enquête :

<https://fr.surveymonkey.com/r/TC8X2LW>

Le questionnaire dure 15-20 minutes, les réponses sont anonymes.

## Nouveau programme d'ETP au CHU de Tours :

**HArPE** Programme d'éducation thérapeutique à destination des patients atteints d'hypertension pulmonaire et leur entourage

Contacteur:

Service de Pneumologie et Explorations Fonctionnelles Respiratoires Hôpital Bretonneau Tél: 02 47 47 98 33

## RDK, le premier dispositif médical connecté conçu pour accélérer la prise en charge des maladies rares !



Issue d'un partenariat public-privé unique qui s'appuie sur l'expertise d'Orphanet-Inserm, la technologie de Tekkare®, l'engagement sociétal de As We Know® et le soutien de sponsors comme Amylyx et Pfizer, RDKTM (Rare Disease Knowledge) est la première application web et mobile pour les professionnels de santé conçue pour combattre l'errance diagnostique des patients atteints de maladies rares.

En pratique, RDKTM est un dispositif médical connecté qui permet aux professionnels de santé d'identifier potentiellement une ou plusieurs maladies rares en accédant à toutes les connaissances disponibles et actualisées sur le sujet, mais aussi de s'orienter vers les établissements de santé experts pour raccourcir le parcours vers le diagnostic.

- Effectuer une recherche par signe ou symptôme pour orienter le professionnel de santé en quelques secondes vers un premier niveau d'identification de potentielles maladies rares.
- Proposer les centres experts susceptibles de diagnostiquer et d'indiquer la prise en charge de la ou des maladies rares identifiées.
- Accéder aux connaissances actualisées sur les maladies rares à travers des fiches de synthèse.

RDKTM est une application gratuite et simple d'utilisation qui a pour principes de ne collecter aucune donnée personnelle patient ou médecin et qui ne pose aucun diagnostic définitif. Plus de détails : <https://www.asweknow.com/products/rdk>

## Une nouvelle version du Forum Maladies Rares Info Services :



Une nouvelle version du Forum maladies rares est en ligne, depuis fin avril !

Le Forum maladies rares, proposé et modéré par Maladies Rares Info Services,

est un espace de partage d'informations et d'expériences pour les personnes touchées par une maladie rare qui compte désormais plus de 500 communautés en ligne.

Pour en savoir plus :

<https://forums.maladiesraresinfo.org/>

## « Nos Voies Singulières » Le nouveau Podcast qui donne la parole aux proches aidants !

La **Plateforme PRIOR Maladies Rares et Handicaps Rares**, vous annoncent la sortie sur les plateformes d'écoute, de son tout dernier outil de communication, un podcast donnant la parole aux proches aidants et aux patients.



Intitulé "Nos Voies Singulières", le Podcast propose une 1ère saison centrée sur l'expérience de proches aidants.

Annonce...Bouleversement... Documents administratifs... Rendez-vous médicaux... et puis des questions à n'en plus finir, des problèmes sans réelles solutions. Les vies des proches aidants sont loin d'être faciles, ils sont pourtant indispensables et s'efforcent au quotidien d'améliorer la vie de leurs proches atteints de maladies rares ou porteurs de handicap rares.

## **POINT RECHERCHE CLINIQUE :**

### Le protocole d'étude sur les Maladies Inflammatoires Chroniques Intestinales est lauréat de l'appel d'offre « Soutien à la recherche sur les maladies rares » de la Fondation Groupama

Les Maladies Inflammatoires Chroniques Intestinales pédiatriques (maladie de Crohn et rectocolite hémorragique) sont des maladies rares affectant 4.4 enfants sur 100 000. Au-delà des conséquences cliniques (diarrhées, abcès, perforation intestinale), les MICI ont des conséquences psychologiques, familiales et sociales désastreuses chez ces jeunes patients. Les MICI se caractérisent par une inflammation de la paroi du tube digestif, due à une dérégulation du système immunitaire intestinal. Il a été récemment démontré que l'ADN extranucléaire était impliqué dans plusieurs pathologies humaines (lupus, polyarthrite, athérosclérose, etc...). Le soutien de la Fondation Groupama permettra de financer la recherche sur le rôle potentiel de l'ADN extranucléaire dans les MICI et les liens avec les autres mécanismes biologiques connus à ce jour.

*Félicitations à l'équipe de recherche du CCMR maladies digestives rares (MaRDI) du CHR d'Orléans.*

### Lancement d'une bourse de recherche « Sciences Humaines et Sociales & Drépanocytose » de Novo Nordisk

La Fondation Maladies Rares et NovoNordisk sont heureux de vous annoncer le lancement de la première bourse de recherche dédiée à l'amélioration de la qualité de vie des patients atteints de drépanocytose.



Cette bourse d'un montant de 30 000 € récompensera un projet de recherche en sciences humaines et sociales dont les retombées permettront de proposer des pistes d'amélioration concrètes du quotidien des malades. Une attention particulière sera portée aux projets dont les résultats pourraient être transposables à d'autres anémies hémolytiques.

Les candidatures sont attendues pour le **19 septembre 2023 à 17h** au plus tard.

## COIN DES ASSOCIATIONS :

### SOUTENIR...

UN RAID MULTISPORT  
pour le syndrome de Rett

Les aliZoé  
Participent au

Raid  
des Alizés  
5-10 Décembre 2023

Audrey  
Diane  
Karine

100% AVENTURE 100% FEMMIN 100% NATURE 100% SOLIDAIRE

Nous suivre

Faire un don  
pour notre participation  
PARTICULIER OU ENTREPRISE  
Dons directement versés à

AFSR  
Association Française du Syndrome de Rett

Reçu fiscal

NOUS CONTACTER : Audrey 06 08 18 91 29 – audreylesieur@gmail.com

### DECOUVRIR...



**Mme Christine MICALLEF** Correspondante en  
Région Centre Val de Loire

L'Association **POLYPOSES FAMILIALES France** a été créée en 1991 par des malades et des accompagnants de malades.

Ses missions :

- **Inform**er, **aider** les malades et leurs familles et les **orienter vers des équipes spécialisées**,

Mais aussi :

- **Sensibiliser les professionnels de santé** sur cette pathologie, ses traitements et la nécessité d'un diagnostic précoce,
- **Participer à la diffusion des recherches fondamentales**, des résultats et différents traitements possibles.

Les Polyposes familiales sont des **maladies génétiques rares héréditaires** qui se déclarent à la préadolescence et qui nécessitent :

- **un diagnostic précoce**,
- une consultation de Génétique,
- des avis spécialisés,
- des équipes expérimentées car **chirurgie lourde à titre préventif**,
- **une surveillance régulière à VIE.**

L'Association est dotée d'un Conseil Scientifique constitué de 8 membres répartis sur toute la France et de 6 Correspondants Régionaux.

Elle organise deux réunions d'information par an, à Paris et en Province. La prochaine réunion en région aura lieu le **18 novembre 2023 à Lyon**.



**Les Extra-Vaillants MYT1L**  
Anomalie du développement liée au  
gène MYT1L  
Du polyhandicap à l'autonomie  
accompagnée

**Mme Valérie SALOMONE** Cofondatrice de l'association

L'association a été créée en juin 2021 par des parents boostés par une équipe de médecins en génétique clinique et génétique moléculaire motivée par le sujet.

- **Notre mission** : soutenir, informer, sensibiliser, prendre part à l'avancement de la recherche clinique et fondamentale sur les anomalies du gène MYT1L.
- **Nos objectifs** : mieux comprendre, accompagner, compenser, ouvrir le champ des possibles pour chacun des différents profils des patients touchés par cette maladie génétique rare, et à chaque étape de leur vie.

L'association est

- Reconnue d'intérêt général
- Conventionnée par le Centre de Référence des anomalies du développement du CHU Rouen
- Soutenue par la Filière de Santé AnDDi-Rares
- Et membre de l'Alliance des Maladies Rares

Actions réalisées ou en-cours

- Outils d'informations sur la pathologie : site web, page FB institutionnel et groupe familles, chaîne YouTube, flyers, FALC
- Journée internationale sur la pathologie en novembre 2022 disponible sur la chaîne YouTube en français et en anglais
- Poursuite des projets d'études cliniques sur la pathologie : troubles alimentaires
- Mise en lien à l'Europe avec des médecins en recherche fondamentale
- Reconnaissance de la pathologie et obtention du code Orphanet : 647799
- Création d'un référent MDPH au sein de l'association
- Enquête sur les attentes des familles
- Coordination et projets avec nos interlocuteurs sanitaires et associatifs
- Diffusion de l'information sur la pathologie auprès des acteurs en région 76 et au national via des campagnes de mails.

Site internet : [www.extra-vaillants-myt1l.com](http://www.extra-vaillants-myt1l.com)

Page FB : <https://www.facebook.com/extravaillants>

## DATES IMPORTANTES :

- **14 - 15 septembre 2023 Séminaire de génétique de l'Ouest – Le Croisic** : Chaque année en Septembre, le réseau GEM-EXCELL organise son séminaire de génétique de l'Ouest pour tous les acteurs de la génétique et génomique du grand Ouest. Lien d'inscription : <https://ypl.me/r7y>
- **19 septembre 2023 5<sup>ème</sup> Journée de recherche thématique « Thérapie Génique »** de la filière MHEMO en collaboration avec l'AFH et le CRH. En présentiel à l'hôtel Best Western Ronceray Opera, 10 bd Montmartre Paris 75009 et en web conférence live.  
Pour vous inscrire : <https://mhemo.fr/>
- **22 septembre 2023 Forum Régional Alliance Maladies Rares Blois**. A destination des malades, proches aidants et représentants des associations.  
Pour vous inscrire : [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)
- **20 - 21 septembre 2023 14<sup>°</sup> Journée Interdisciplinaire du Muscle Inflammatoire (JIMI)**  
Journée interface CRI, SNFMI, SFM et des filières neuromusculaires (FILNEMUS) et maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI<sup>2</sup>R) sur le muscle inflammatoire. Forum Faculté de médecine à Strasbourg <https://www.filnemus.fr/les-evenements-filnemus/agenda/evenement/14eme-journee-interdisciplinaire-du-muscle-inflammatoire-jimi>
- **3 – 4 octobre 2023 Rencontres RARE** Centre International de Conférences Sorbonne Université (CICSU) à Paris.  
Pour vous inscrire : <https://rareparis.com/>
- **6 octobre 2023 7<sup>°</sup> Journée FAI<sup>2</sup>R dédiée à l'Éducation Thérapeutique du Patient** Hôpital Cochin, Amphithéâtre Dausset 75014 Paris.  
Pour vous inscrire : <https://www.fai2r.org/actualites/jetp/>
- **11 – 12 octobre 2023 9<sup>ème</sup> Journées de la Recherche sur la SLA et les Maladies du Neurone Moteur** de la filière de santé FiISLAN en partenariat avec l'ARSLA Institut ICM Paris  
Pour vous inscrire : <https://portail-sla.fr/journees-recherche-sla-mnm/>
- **12 octobre 2023 8<sup>°</sup> Journée FAI<sup>2</sup>R dédiée à la Transition** Hôpital Pitié-Salpêtrière Paris.  
Pour vous inscrire : <https://www.fai2r.org/transition/journees/>

### UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

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

☎ 02 18 37 08 06