



### ACTUALITÉS



#### Journée Internationale des Maladies Rares (JIMR):

Le 28 Février 2023 s'est tenue la 16ème édition de la Journée Internationale des Maladies Rares (JIMR) ou Rare Disease Day, à l'hôtel de ville de Tours.

La PEMR CVL avait, pour cette occasion, organisé un forum à destination du grand public réunissant des professionnels de santé, des représentants des associations de patients et des partenaires médico-sociaux. Tous s'étaient mobilisés pour sensibiliser aux problématiques des maladies rares et notamment à leur impact sur la vie quotidienne des personnes concernées et leur entourage.



Les visiteurs ont pu également découvrir une exposition des œuvres réalisées dans le cadre d'un projet de la filière

AnDDI-Rares « l'ODYSEE ARTISTIQUE DES ENFANTS » qui a visité 12 hôpitaux de France pour y mener des ateliers artistiques avec les enfants atteints d'une maladie rare.

#### Les participants :

Centres d'experts maladies rares du CHRU de Tours : Centre de référence constitutif Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares (C-MAVEM); Centre de référence constitutif des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC); Centre de compétence des maladies pour le Lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares. Associations de patients : Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques (AIRG); Association des Hémophiles et Maladies de Willebrand; Association Les Feux Follets; Association Prader-Willi France; Association des Sclérodermies de France. Partenaires médico-sociaux : CDOS 37; Equipe Relais Handicaps Rares CVL; Espace Santé Jeunes 37; Familles Rurales; Handiconsult CHRU; MDPH 37; Plateforme d'Accompagnement et de Répit AGEVIE; Pôle Ressources Handicap 37.



#### Réunion du COPIL PEMR CVL le 30 janvier :

Le comité de pilotage de la PEMR CVL s'est réuni pour faire le bilan des actions réalisées en 2022 et acter les priorités à donner cette année.

#### A noter :

- **Création du site internet PEMR CVL** : en cours de finalisation
- **Lancement** d'une vidéo de présentation PEMR CVL lors de la JIMR 2023 : <https://youtu.be/hZY0UrDR-Qg>
- **Projet « Patient Traceur/ Parcours Traceur » Maladies Rares** : un appel à collaboration pour mener à bien cette démarche qualité a été lancée auprès des centres. Le patient traceur est une méthode d'évaluation et d'amélioration des pratiques de prise en charge. Le parcours traceur permet l'évaluation du processus au travers d'un dossier "fil rouge". Prenez contact avec la PEMR CVL pour plus d'informations !



#### Lancement par les filières du site internet des Clés du Diagnostic

Les filières de santé maladies rares ont développé un nouvel outil interactif en ligne : **Les CLÉS DU DIAGNOSTIC**. Initié par la commission Errance et Impasse diagnostique de la filière de santé

FAI²R, c'est un projet qui a été mené grâce à la collaboration d'un patient, d'un pédiatre, d'un médecin généraliste et de représentants des filières, avec l'impulsion des associations de patients.

### MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

#### Numéro vert pour Maladies Rares Info Services :

Maladies Rares Info Services, le service national d'information et de soutien sur les maladies rares, se dote d'un n° vert :

**0 800 40 40 43**



L'objectif est qu'un maximum de personnes concernées (personnes malades, proches et professionnels) puisse accéder à la ressource experte qu'est Maladies Rares Info Services grâce à :

- La gratuité totale des appels depuis les fixes et les mobiles, la France métropolitaine et l'outre-mer
- Une meilleure visibilité du numéro et son caractère plus mémorable

## Nouvelle Edition du Cahier d'Orphanet :

C'est un cahier qui présente les aides et prestations disponibles pour les personnes touchées par les maladies rares et leur entourage.

[https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre\\_avec\\_une\\_maladie\\_rare\\_en\\_France.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf)

## Médecin généralistes – Nouveau document sur les maladies rares :



A l'occasion de la Journée internationale maladies rares 2023, les Filières de Santé Maladies Rares et le Collège de la Médecine Générale ont publié une nouvelle « Brève de Docs #2 » pour informer les médecins généralistes des outils qui sont à leur disposition pour les aider dans la prise en charge et le suivi de leurs patients atteints de maladies rares.

## Programme d'accompagnement pour les aidants :

La filière BRAIN-TEAM propose le programme **AIDAN** (Accompagnement Interdisciplinaire Des Aidants dans les maladies Neurologiques rares) à destination des aidants accompagnant des malades souffrant de maladies rares neurologiques. Pour en savoir plus :

<http://brain-team.fr/aidan/>

## **POINT RECHERCHE CLINIQUE :**

Les Appels à Projets en cours :

- Prix Alnylam Pharmaceutical 2023 en association avec la Fondation Maladies Rares - « **ARN interférent et maladies rares** » - **date limite 30 mars 2023**  
<https://fondation-maladiesrares.org/le-financement-des-projets-scientifiques/>
- AFM Téléthon en partenariat avec la Fondation Maladies Rares - « **Preuves de concept thérapeutiques innovantes dans les maladies rares** » - **date limite 13 avril 2023**
- Fondation Maladies Rares - « **Sciences Humaines et Sociales et Maladies Rares** » - **date limite 11 mai 2023**  
<https://fondation-maladiesrares.org/le-financement-des-projets-scientifiques/>
- Fondation Apicil « **Maladies Rares et douleur** » - **date limite 15 juin 2023**
- Fondation Apicil - « **Améliorer le soin, projet pilote et formation** » - **date limite 15 juin 2023**
- Fondation Apicil – « **Information et sensibilisation** » - **date limite 15 juin 2023**  
<https://fondation-apicil.org/>

## **COIN DES ASSOCIATIONS :**



**Mme Catherine MAZÉ**  
Correspondante locale Centre Val de Loire – Poitou Charentes

Association pour l'Information et la Recherche sur les Maladies Rénales Génétiques (AIRG France), a pour but de :

- Aider les patients et leurs familles en leur offrant un lieu d'écoute, de partage et de soutien.
- Informer sur les Maladies Rénales Génétiques et leurs conséquences sur l'organisme et la vie des patients ainsi que sur le don d'organes et la greffe rénale.
- Soutenir la recherche visant à comprendre les causes des Maladies Rénales Génétiques et lutter contre leurs conséquences. Depuis sa création en 1988, l'Association a financé la recherche à hauteur de 2 000 000 €.

Ses fonctions :

- Correspondante locale AIRG Centre-Val de Loire et Poitou-Charentes
- Référente AIRG pour les patients atteints de la Polykystose Rénale Autosomique Dominante (PKRAD)
- Membre du COPIL de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares CVL
- Co animatrice d'un atelier ETP sur le ressenti après la greffe rénale
- Membre du Forum des Usagers CHRU de Tours
- Membre du groupe Communication de l'AIRG-France
- Représentante des Usagers à la Commission des Usagers du centre de dialyse AURA Poitou-Charentes.

## **DATES IMPORTANTES :**

- **21 mars 2023 Journée Mondiale de la Trisomie 21**
- **31 mars 2023 Journée filière FAVA-MULTI**  
Rencontre scientifique thérapie génique et nouvelles techniques d'imagerie ICM Paris
- **1er avril 2023 Hôpital Bretonneau**  
Assemblée territoriale de l'association « Vaincre la Mucoviscidose »
- **6 – 7 avril 2023 Journée filière CARDIOGEN**  
Marseille
- **12 mai 2023 Journée ETP filière G2M**  
visioconférence  
Contacter : [sandy.courapied@chru-lille.fr](mailto:sandy.courapied@chru-lille.fr)

## **UN PROJET ?**

Contactez la plateforme :

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

☎ 02 18 37 08 06