



ACTUALITÉS

Découvrir le centre MAGEC du CHRU de Tours :

Assistante de coordination, Attachée de Recherche Clinique : Mme Emiliène A. EDEE



Les CRMR MAGEC de Tours, malformations vasculaires de la peau et des muqueuses d'origine génétique, site constitutif de Tours, a été labellisé en Décembre 2017. Il fait partie de la filière santé maladies rares dermatologiques : FIMARAD.

Relabellisé en 2022, il est coordonné par le Pr. Annabel MARUANI, dermatologue au CHRU de Tours.

Se joint à elle :

• une équipe médicale pluridisciplinaire

(Radiologie interventionnelle : Pr. Denis HERBRETEAU, Dr Grégoire BOULOUIS) ;

(Chirurgie viscérale et plastique pédiatrique : Dr Anne LETOUZE) ;

(Chirurgie maxillo-faciale pédiatrique et adulte : Dr Aline JOLY, Pr Arnaud PARÉ) ;

(Dermatologie spécialisée en pathologies vasculaires : Pr Annabel MARUANI, Dr Sophie LEDUCQ) ;

(Dermatologie et lasers : Dr Gabriela GEORGESCOU) ;

(Dermatologie et lymphologie : Pr Loïc VAILLANT, Dr Valérie TAUVERON) ;

(Radiologie pédiatrique : Dr Baptiste MOREL) ;

(Médecine nucléaire : Dr Maxime COURTEHOUS) ;

(Biologie : Pr Patrick VOUREC'H, Dr Charlotte VEYRAT).

• une équipe paramédicale

(Kinésithérapie spécialisée en lymphologie : Mme Sophie- Anne BENEJEAN, Mr Paul CARDINEAU) ;

(Psychologie : Mme Marie CHAPUT) ;

(IDE coordinatrice : Mme Stéphanie CONSTANT) ;

et une (Assistante de coordination du centre : Mme Emiliène Afi EDEE).

• et une équipe scientifique

Les interventions de ces équipes se répartissent sur les 3 sites hospitaliers, impliquant le suivi des patients enfants, adolescents et adultes. Depuis le 2ème plan national maladies rares (PNMR-2), la (re)labellisation des CR a fait émerger de nouveaux postes d'adjoints à la coordination ou assistant de coordination. Ces postes d'aide à la coordination sont devenus incontournables, car leur rôle est d'aider à la coordination et au développement du centre de référence en termes d'activités de soins de recherche, de formation et d'information sous la responsabilité du coordonnateur.

Au sein de la filière FIMARAD, ces postes sont fichés comme : infirmière coordinatrice, attaché de recherche clinique, assistant de coordination, coordonnateur scientifique, avec des fonctions multiples. Au centre de référence MAGEC -Tours, l'assistante de coordination exerce une diversité de tâches, incluant :

✓ le suivi de la file active des patients, l'implémentation de la base de données BAMARA et PIRAMIG,

✓ le lien avec les associations de patients, l'aide à la recherche, notamment la participation aux protocoles de recherche clinique .

✓ le contact avec les patients et lien entre les différents intervenants de l'équipe transdisciplinaire.

A cela, s'ajoutent toutes les tâches administratives afférentes au centre et concernant les patients qui y sont suivis. Les enjeux de ce poste sont multiples, mais sa pérennité est dépendante de la re labellisation du centre.

Lancement de la formation « Com' un Je » par le Pôle Régional ETP



La formation Com' un Je vous ouvre les portes vers une communication enrichie avec vos soignants. Grâce à ce Serious Game interactif, découvrez comment améliorer votre communication pour des soins adaptés à vos besoins. Testez dès maintenant Com' un Je via ce lien :

<https://prevaloir.fr/com-un-je/>

La PEMR CVL a été présente :

Journée Annuelle de l'Association AIRG à l'Institut Imagine le 14 octobre 2023



Merci pour l'invitation à cette journée riche et conviviale.

LE CHER HANDI'QUOI le 2 décembre 2023 organisée par le Pôle Ressources 18 à l'occasion de la journée internationale des personnes handicapées



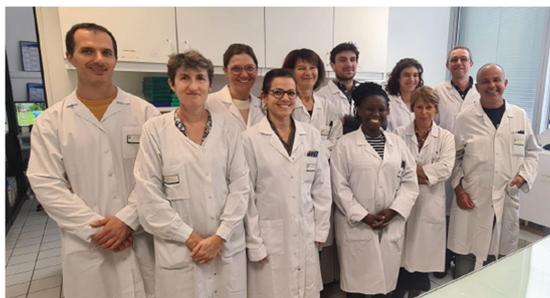
Une Coopération entre le CHU de Cotonou au Bénin et le CHU de Tours conduit à une collaboration entre le Laboratoire de Génétique et le Service d'Hématologie-Hémostase.

Le service d'Hématologie – Hémostase a établi depuis de nombreuses années un partenariat avec le service d'Hématologie du CHU de Cotonou au Bénin. Un centre de diagnostic et de prise en charge de l'hémophilie a ainsi été mis en place grâce à une collaboration étroite entre les Professeurs Yves Gruel et Claire Pouplard (CHRU de Tours) et le Pr Ludovic Anani et le Dr Tatiana Baglo (CHU de Cotonou, Bénin). Les différentes missions ont bénéficié du soutien de l'AFATH (l'Alliance franco-africaine pour le traitement de l'hémophilie) et plus récemment d'un jumelage avec la WFH (World Federation of Haemophilia). En 2021, le Dr Baglo est venu passer une année au CHRU afin de se former à la prise en charge des patients hémophiles.

Dans le cadre de ses activités de recherche et avec pour objectif de soutenir sa thèse de sciences en 2024, le Dr Tatiana Baglo revient au CHU dans le service de Génétique (Pr Patrick Vourc'h et Dr Paul Gueguen) afin de réaliser l'épidémiologie moléculaire des patients hémophiles A du Bénin. Les Dr T. Baglo et P. Gueguen viennent d'identifier un réarrangement complexe du gène du Facteur 8 très peu décrit dans la littérature.

Le Dr T. Baglo soutiendra sa thèse de sciences en 2024 et souhaite rapidement être nommée Professeur en Hématologie au Bénin.

Nous lui souhaitons tous nos vœux de réussite.



MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE BIENVENUE

Vidéo GNCHR Comprendre le dispositif handicaps rares en 4 min !

Cette vidéo courte, accessible et traduite en LSF, présente le Dispositif Intégré Handicaps Rares (DIHR).

Un réseau permettant à toute personne concernée par le handicap rare de disposer d'informations, ou d'une réponse au moment où la personne en a besoin et par le professionnel adéquat.

<https://gnchr.fr/comprendre-le-dispositif-handicaps-rares-en-4-min>

Un programme d'accompagnement pour les aidants



La filière de santé **BRAIN-TEAM** propose le **programme AIDAN (Accompagnement Interdisciplinaire Des Aidants dans les maladies Neurologiques rares)** à destination des aidants (non professionnels) accompagnant des malades souffrant de maladies rares neurologiques. L'objectif de cette formation est de répondre aux besoins des aidants, de les conseiller et de les aider dans leurs démarches. Les inscriptions sont ouvertes pour la 4^{ème} session qui débutera le **16 janvier 2024**

Pour plus d'informations : <http://brain-team.fr/aidan/>

Participez à l'enquête MDPH avant le fin décembre:



Découvrir l'outil digital :



AccelRare est un outil de pré-diagnostic en ligne dédié aux maladies rares pour aider les médecins de ville (médecins généralistes) à suspecter au plus tôt une possible maladie rare et ainsi accélérer l'orientation du patient vers un centre expert le plus proche de son domicile.

Le lancement de la 1^{ère} version d'accelRare aura lieu fin 2023, et contiendra un 1^{er} set de ~270 maladies rares pour lesquelles des informations sont disponibles, incluant la description de la maladie, les examens complémentaires à prescrire et les centres experts où orienter les patients. C'est un outil anonyme et sécurisé, simple et pratique, qui, à l'aide d'un questionnaire, aidera à confirmer une suspicion de maladie rare.

Les 23 FSMR ont accompagné le développement de l'outil en sollicitant les médecins des CRMR pour tester la fiabilité de l'outil. Pour la filière BRAIN-TEAM, 16 maladies sont concernées pour le moment, ayant impliqué 14 experts de nos centres.

<https://www.accelrare.com/>

POINT RECHERCHE CLINIQUE :

Le CHRU participe à l'établissement d'une nouvelle thérapeutique

La maladie de Rendu-Osler ou Télangiectasie Hémorragique Héritaire (THH) est une maladie génétique dont la prévalence est de 1 à 5 / 10 000. Chez ces patients, la croissance des vaisseaux sanguins (angiogénèse) est dérégulée, ce qui entraîne des télangiectasies, c'est-à-dire des dilatations des vaisseaux qui peuvent se rompre. Cela a notamment pour conséquence d'importants saignements de nez et/ou de l'estomac et de l'intestin. Ces hémorragies entraînent en particulier une anémie chronique nécessitant des transfusions sanguines fréquentes.

En l'absence de traitement reconnu, le centre de référence de la maladie de Rendu-Osler (dirigé par le Dr Sophie Dupuis-Girod, Hospices Civils de Lyon) étudie depuis 2010 l'utilisation d'un anticorps monoclonal, le bevacizumab (Avastin®), actuellement réservé au traitement de certains cancers et de certaines maladies de la rétine.

Le Dr Sophie Dupuis-Girod a conduit la première étude comparative, contre placebo, du bevacizumab dans la THH, en collaboration avec le Centre Pilote de suivi Biologique des traitements par Anticorps (CePiBac), structure de la plateforme recherche du CHRU de Tours, qui a réalisé l'analyse pharmacocinétique. Ses résultats ont été publiés dans le Journal of Internal Medicine 2023 Aug 17.

Un total de 24 patients (12 dans chaque groupe) atteints de cette maladie rare a été inclus dans quatre centres français. Les concentrations d'hémoglobine, marqueur de l'anémie, se sont significativement améliorées après six mois dans le groupe bevacizumab. L'étude pharmacocinétique a révélé que les patients ayant des concentrations sanguines de bevacizumab suffisamment élevées avaient une diminution significative des transfusions de globules rouges par rapport aux patients du groupe placebo. Cinquante-neuf événements indésirables ont été observés, 34 dans le bras placebo contre 25 dans le bras bevacizumab.

Le service de Pharmacologie Médicale et le CePiBac apportent actuellement leur aide à la constitution d'un dossier en vue d'une Autorisation de Mise sur le Marché pour le bevacizumab dans la THH. Le CHRU de Tours aura donc contribué à l'établissement d'une nouvelle thérapeutique dans une maladie sévère. Depuis 2022, le service de Pharmacologie Médicale réalise le suivi de l'ensemble des patients français par mesure la concentration sanguine de bevacizumab (suivi thérapeutique pharmacologique) et participe aux Réunions de Concertation Pluridisciplinaire nationales.

Cet article est extrait du numéro 616 d'Effervescence (newsletter du CHRU)

COIN DES ASSOCIATIONS :

SOUTENIR...

Association Française des Hémophiles

www.afh.asso.fr



DECOUVRIR...



Créée le 4 avril 2018, l'association SED'in FRANCE travaille à la sensibilisation et la reconnaissance des Syndromes d'Ehlers-Danlos et des troubles du spectre de l'hypermobilité (HSD), ainsi qu'au soutien des patients atteints de ces pathologies.

Antenne départementale Touraine :

sedinfrance.touraine@gmail.com

Site internet : www.sedinfrance.org

DATES IMPORTANTES :

- **9 au 12 janvier 2024** : 12ème édition des Assises Génétique Humaine et Médicale se tiendra au Palais des Congrès de Paris Plus d'informations : <https://assises-genetique.org/>
- **10 janvier 2024** : 7ème Journée Recherche de la filière FAI2R Pour en savoir plus, rendez-vous sur : www.fai2r.org

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares vous souhaite de belles fêtes de fin d'année

UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

✉ maladies.rares.cvl@chu-tours.fr

☎ 02 18 37 08 06