

## ACTUALITÉS



La PEMR CVL est heureuse d'annoncer la labellisation par le Ministère chargé de la santé et le Ministère chargé de l'enseignement et de la recherche, des centres experts maladies rares en Centre-Val de Loire pour la prochaine période quinquennale.

**L'arrêté portant sur la labellisation des centres maladies rares est paru au bulletin officiel du 29 décembre 2023.**  
(<https://sante.gouv.fr/fichiers/bo/2023/2023.24.sante.pdf>).

### CHRU de Tours :

**1 centre de coordination national SLA et autres maladies du neurone moteur**

**7 centres de référence constitutifs dont 3 nouveaux :**

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

**3 centres de ressources et compétences**

- Maladies hémorragiques constitutionnelles
- Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (Adultes)
- Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (Pédiatrique)

**47 centres de compétences dont 7 nouveaux**

- Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ile-de-France : anomalies des membres
- Neurogénétique et Maladies Génétiques Rares du Système Nerveux
- Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle
- **Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil**
- Narcolepsies et hypersomnies rares
- **Syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphalites auto-immunes**

- Cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares
- Malformations cardiaques congénitales complexes
- Troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest
- Epilepsies rares
- Malformations et maladies congénitales du cervelet
- Maladies auto-immunes systémiques rares du Nord, Nord-Ouest, Méditerranée et Guadeloupe
- Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire
- Maladies rhumatologiques inflammatoires, des maladies auto-immunes et interféronopathies systémiques de l'enfant
- Maladie de Rendu-Osler
- **Lymphœdèmes primaires**
- **Atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques**
- Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France
- **Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves**
- Maladies bulleuses auto-immunes
- Neurofibromatoses
- Hernie de coupole diaphragmatique
- Affections chroniques et malformatives de l'œsophage
- Maladies digestives rares
- Maladies rares de la surrénale
- Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux
- Maladies rares de l'hypophyse
- Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales
- **Angioedèmes à kinines**
- Cytopénies auto-immunes de l'adulte
- Cytopénies auto-immunes de l'enfant
- Déficits immunitaires héréditaires
- Mastocytoses
- Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Érythrocyte
- Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares

- Maladies rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte
- Syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant et de l'adulte
- Maladies osseuses constitutionnelles
- **Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires**
- Hypertension pulmonaire
- Maladies respiratoires rares
- Surdités génétiques
- Craniosténoses et malformations cranio-faciales
- Fentes et malformations faciales
- Malformations ORL rares
- Syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux

#### CHU d'Orléans :

**12** centres de compétences dont **4 nouveaux**

- **Anomalies du développement et syndromes malformatifs**
- **Maladies auto-immunes systémiques rares de l'adulte**
- Maladies rhumatologiques inflammatoires, des maladies auto-immunes et interféronopathies systémiques de l'enfant
- Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Maladies vasculaires du foie
- Affections chroniques et malformatives de l'oesophage
- Maladies digestives rares
- **Maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement**
- Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
- Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse
- Malformations ano-rectales et pelviennes rares
- **Maladies rares neuro-rétiniennes**

#### CH de Blois :

**3 nouveaux** centres de compétence

- **Cytopénies auto-immunes**
- **Maladies auto-immunes systémiques rares**
- **Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse**

La labellisation des centres maladies rares permet de faciliter l'orientation des patients et leur famille vers des soins spécialisés et coordonnés à proximité de leur lieu de vie.

## **POINT RECHERCHE CLINIQUE :**

### Les Journées Dermatologiques de Paris 2023

Les Journées dermatologiques de Paris (JDP) édition 2023, ont accueilli cette année des personnels de recherche du service de dermatologie et du Centre d'Investigation Clinique-Pharmacologie Thérapeutique du CHRU de Tours. Aux JDP chaque année, la communauté dermatologique francophone se retrouve au palais des congrès de Paris, pour partager ses connaissances et bâtir ensemble la dermatologie de demain, pour une meilleure prise en charge des patients. Cette année, pour la première fois, un forum destiné au personnel de recherche clinique a eu lieu le jeudi 07 décembre 2023 et a regroupé :

Attachée de recherche clinique, technicienne d'études cliniques, Coordonnateur (ice) d'études clinique, Infirmière d'études clinique, Chef(fe) de projets et autres intervenants en recherche clinique de toute la francophonie.

Les quatre Attachées de Recherche Clinique (ARCs) du service de dermatologie de l'hôpital Trousseau et une Infirmière de Recherche Clinique (IRC) du CIC-PharmaT, dont l'un des axes intra-domaines est la dermatologie pédiatrique, ont participé à cette journée.

*« Ce fut une expérience enrichissante et intense dans sa globalité, avec des sujets riches et variés sur la dermatologie. Pour la 1ère fois aux JDP, un forum avec le personnel de recherche a été fait. Cela nous a permis d'actualiser nos connaissances. Ensemble, nous avons surtout expérimenté une belle qualité d'échanges sur des sujets de notre quotidien, avec des participants venus de toute la France. Une expérience à renouveler ».*



## MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Félicitations aux lauréats de l'appel à projets exceptionnel de la FSMR FAI<sup>2</sup>R pour l'Éducation Thérapeutique du Patient 2023.

Arthrite Juvénile Idiopathique :

**Quand l'arthrite s'invite !** Porté par Florence UETWILLER CHRU de Tours.

Maladie de Sjögren :

**PODAS : PODcast Audio sur le partage d'expérience des patients de la maladie de Sjögren, porté par Bertrand LIOGER CH de Blois**

### DECOUVRIR...

Découvrez la série « **Les 4 minutes de CARDIOGEN** » : 15 vidéos d'information sur les pathologies cardiaques héréditaires ou rares pour les médecins traitants. Les vidéos ont été élaborées par l'équipe du Centre de référence des troubles du rythme cardiaque de l'Ouest (CHU Nantes) avec le soutien de la filière nationale CARDIOGEN <https://www.filiere-cardiogen.fr/les-4-minutes-de-cardiogen-vidéos-d'information-pour-les-medecins-traitants/>

Découvrez la série vidéos « **Soins dentaires et maladie de Sjögren** » de la FSMR FAI<sup>2</sup>R

Une série dédiée aux soins dentaires et la maladie de Sjögren, les vidéos de cette série sont destinées aux patients et aux dentistes dans le cadre du syndrome sec et de ses conséquences. <https://www.fai2r.org/videos-pedagogiques/soins-dentaires-sjogren/>

## COIN DES ASSOCIATIONS :

### SOUTENIR...

**RENCONTRES RÉGIONALES**

Alliance maladies rares

**CENTRE-VAL DE LOIRE**

15 MARS 2024

NOVOTEL CENTRE GARE  
83 BOULEVARD ALEXANDRE MARTIN  
45000 ORLÉANS

14H-19H

**MALADIES RARES, PARLONS-EN !**

Vous êtes atteint d'une maladie rare, un proche aidant, un représentant d'une association de malades.

EXPRIMEZ VOS BESOINS, PARTAGEZ VOS EXPÉRIENCES, CRÉEZ DES LIENS, VOUS PRÉCÉDEZ.

Rejoignez-nous à ORLÉANS, VENDREDI 15 MARS, DE 14H À 19H

Ensemble donnons de la visibilité au combat des maladies rares !

LIANCE maladies rares bénéficiaire du soutien financier de AFMTELETHON

POUR VOUS INSCRIRE : [www.alliance-maladiesrares.org](http://www.alliance-maladiesrares.org)

POUR TOUTE INFORMATION SUR LES MALADIES RARES : [www.maladiesrares.org](http://www.maladiesrares.org) ou [www.maladiesrares.org](http://www.maladiesrares.org)

41 de **Groupama**

© 2024 Alliance Maladies Rares

## DATES IMPORTANTES :

- **8 février 2024** Web conférence organisé par Pharmaceutiques « Maladies Rares : Des traitements pour tous ? » <https://www.eventbrite.fr/e/billets-maladies-rares-des-traitements-pour-tous-779395361507?aff=erelexpmit>
- **21 février 2024** : Rendez-vous de la Santé Orléans « Maladies Rares de Quoi parle-t-on ? » Intervenants : La PEMR CVL, l'Alliance Syndrome de Dravet et l'Association Prader-Willi France
- **29 février 2024** : Journée Internationale des Maladies Rares
- **15 mars 2024** : Rencontre Régionale Alliance Maladies Rares à Orléans à destination des malades, proches aidants et des représentants des associations de patients
- **15 mars 2024** : Réunion d'information Prader-Willi à Lucé en collaboration avec l'ERHR, l'Association Prader-Willi France et le Centre de Référence Syndrome de Prader-Willi de l'Hôpital de la Pitié Salpêtrière, Paris
- **23 mars 2024** 33ème Congrès CMT-France. Plus d'informations <https://www.cmt-france.org/Congres-2024-Inscrivez-vous>
- **26 mars 2024** : 9<sup>ème</sup> Journée Nationale de la FSMR BRAIN-TEAM à Paris. Plus d'informations : <http://brain-team.fr/journee-nationale-brain-team/>
- **25 et 26 mars 2024** Journées Scientifiques de la Mucoviscidose à Paris <https://muco-cftr.fr/index.php/fr/la-filiere/actualites>
- **3 et 4 avril 2024** Congrès Sport & Handicap – SFERHE à Nantes. Plus d'informations : <https://sferhe2024.eventmaker.io/fr>
- **4 avril 2024** : Réunion d'information Prader-Willi à Tours en collaboration avec l'ERHR, l'Association Prader-Willi France et le Centre de Référence Syndrome de Prader-Willi de l'Hôpital de la Pitié Salpêtrière, Paris
- **12 et 13 avril 2024** : Journées de Sensibilisation aux Troubles Alimentaires Pédiatriques à destination des professionnels médicaux/paramédicaux et des parents et proches aidants au CHU d'Orléans

### UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

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

☎ 02 18 37 08 06