



## ACTUALITÉS

### Le Plan National Maladies Rares 4

#### devrait être dévoilé avant l'été



[Découvrir le communiqué de presse](#)

### Réunion du COPIL PEMR CVL le 2 avril :

Le comité de pilotage de la PEMR CVL s'est réuni pour présenter son plan d'actions pour l'année 2024.

A noter :

Nouvelle équipe et nouvelle dynamique pour la PEMR CVL :

- Mme HODGES récemment nommé **Chef de Projet**
- Mme SALMAN **Chargée de mission** (remplacement de Mme JUTEAU), juriste de formation, a rejoint la plateforme le 12 février.
- Mme VAYRAC **Assistante Social Coordinatrice** (remplacement de Mme CLEMENT), a pris ses fonctions le 19 février.
- Mme RAPETO **Attachée de recherche clinique** au CHU d'Orléans (remplacement de Mme KOURANI), est arrivée le 1<sup>er</sup> septembre 2023.
- Mr BARBE **Attaché de recherche clinique base des données maladies rares** a pris ses fonctions le 15 avril.

Lancement prochainement d'un Appel à candidatures

« Devenez Patient-Intervenant/Parent-Intervenant/Aidant-Intervenant dans les programmes d'ETP Maladies Rares »



Ce projet est réalisé en collaboration avec la FRAPS Centre-Val de Loire.

## POINT RECHERCHE CLINIQUE :

### Publication des premiers résultats de la cohorte MATRIX

C'est au CHRU de Tours, labellisé centre de référence constitutif des microangiopathies thrombotiques (MAT), pilotée par le Pr Jean-Michel Halimi, qu'est née, en 2022, la cohorte nationale rétrospective multicentrique (ou consortium) « MATRIX ». Elle regroupe aujourd'hui 26 centres et a permis d'inclure plus de 1100 patients et constitue aujourd'hui la plus grande base de données mondiales sur les MAT. La publication, en février dernier, d'un article intitulé « *Assessment of epidemiology and outcomes of adult patients with kidney-limited thrombotic microangiopathies* »\*, dans *Kidney International* témoigne de la qualité du travail engagé.

### La cohorte MATRIX

La particularité de MATRIX est de s'intéresser aux MAT avec données de biopsies rénales. Elle a été créée grâce à la fédération de néphrologues Français. Cette mobilisation a pris de l'ampleur puisqu'elle a inclus à ce jour près de 1100 patients, constituant ainsi une des plus grandes bases de données mondiales sur les MAT. Parmi les premières recherches mises en œuvre grâce aux données rétrospectives et anonymisées des patients, une entité mal connue des MAT a pu être mise en lumière « les MAT rénales isolées » au sein d'une première analyse comprenant au total 757 patients (dont 45% avaient une MAT rénale isolée). Un décortiquage fin des causes, caractéristiques et événements majeurs de ce groupe de malade est fait pour la première fois à une telle échelle.

### Les objectifs de MATRIX

Cette première publication d'envergure est un encouragement mais pour les équipes impliquées les ambitions sont avant tout de répondre à de nombreuses questions notamment épidémiologiques. Elle prouve une nouvelle fois l'utilité d'une vaste collaboration scientifique qui s'étend en dehors du seul spectre des cliniciens, impliquant des équipes de recherche comme l'unité Inserm U1327 ISCHEMIA. Des projets ancillaires ont été lancés, et sont dirigés par des experts dont les compétences sont reconnues nationalement ou internationalement. Chaque projet est soumis au conseil scientifique, validé, puis un suivi sur le long terme est réalisé. Les coordinateurs ont par ailleurs répondu à des appels d'offres de financements permettant de développer la cohorte. Un travail pour l'implication des représentants de patients et des associations est également en cours. Enfin un programme est lancé pour ouvrir des collaborations internationales et pourquoi pas collecter des données au-delà des frontières de l'hexagone.

## Les MAT, c'est quoi ?

Les MAT forment un groupe de maladies rares (elles touchent moins d'1 personne/2000). Elles correspondent microscopiquement à la présence de micro-thromboses, c'est-à-dire de caillots bloqués dans de petits vaisseaux, allant impacter divers organes vitaux. Ce peut être le rein dont la dysfonction maximale peut entraîner une dialyse ou une greffe, le cœur, induisant des insuffisances cardiaques, ou encore les yeux avec pertes de visions, des troubles liés à des AVC ou maux de têtes... Potentiellement tous les organes peuvent être concernés, même si les principaux sont les reins, le cerveau, les yeux, les intestins et le cœur.

\* Maisons V, Duval A, Mesnard L, et al. Assessment of epidemiology and outcomes of adult patients with kidney-limited thrombotic microangiopathies. *Kidney Int.* 2024.

[Article Kidney International](#)

Cet article est extrait du numéro 642 d'Effervescence (newsletter du CHRU)

## MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

### DECOUVRIR...

[Un kit pédagogique « Ressources Maladies Rares »](#)



### A la recherche du Codex des Maladies Rares

**Un nouveau kit pédagogique interactif destiné aux médecins généralistes pour faciliter la prise en charge des maladies rares !**

Ce kit a été créé dans le cadre du partenariat entre le Collège de la Médecine Générale (CMG) et les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR).

[Plus d'informations](#)

[Nouveau formulaire complémentaire pour les handicaps rares et les maladies rares](#)



### Informations complémentaires pour la MDPH ou la MDA

Ce document **facultatif** est à joindre avec votre demande à la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) ou à la maison départementale de l'autonomie (MDA).

Dans le cadre d'une démarche collective nationale, le GNCHR et les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont développé un formulaire complémentaire de transmission d'informations à la MDPH pour les personnes en situation de handicaps rares ou de maladies rares.

[Lien vers le formulaire](#)

**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 la contacter : Manon Vayrac**  
**02.47.47.74.97**

(Présence les lundis et vendredis)

## COIN DES ASSOCIATIONS :



ASSOCIATION NOONAN

**L'association Noonan est heureuse de vous partager l'ouverture du registre Patras auquel elle a participé dans le cadre du projet Euras !**

Si vous avez un enfant atteint du syndrome de Noonan, CFC ou Costello, même s'il est déjà adulte, vous pouvez vous inscrire. Vous êtes vous-même atteint de l'un de ces syndromes ? Inscrivez-vous également en tant que patient. Chaque patient présentant l'un de ces diagnostics est important.

Les données collectées seront utilisées par les chercheurs EURAS du projet afin de mieux comprendre les maladies et de trouver de nouveaux traitements.



**L'association Vaincre la Mucoviscidose organise pour la troisième année consécutive son assemblée générale au CHRU Tours.**



**VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE**

Délégation  
CENTRE VAL DE LOIRE  
Date : 20 Avril 2024  
Lieu : Hôpital Bretonneau  
37000 TOURS

Le 20 avril dernier, le CHRU a accueilli l'assemblée territoriale de la délégation Centre-Val de Loire de l'association Vaincre la Mucoviscidose. L'assemblée s'est tenue dans la salle Caroline Hommet à Bretonneau et a rassemblé 30 personnes (dont 29 adhérents) pour échanger sur les projets de l'association en cours et à venir et élire des membres du bureau. Augustin BUFFONI a été réélu en tant que Délégué Territorial et Charlotte BOURSSAUD a été réélu en tant que Trésorière

Le nouveau conseiller chargé à l'emploi, Mr Romain Montariol a présenté les avancés dans les projets :

**Le Pass souffle d'espoir** à destination de tous les patients à partir de 18 ans qui souhaitent être soutenus dans leur projet professionnel (construction de leur projet professionnel, recherche d'emploi, aide à la création d'entreprise, soutien financier etc.).

**Le Pass nouveau départ** à destination de tous les parents ou beaux-parents de patients qui souhaitent être soutenus dans leur projet professionnel (bilan de compétences, aide à la construction du projet professionnel, accompagnement à la recherche d'emploi, soutien à la création d'entreprise, co-financement de formation). Vaincre la Mucoviscidose proposera aux parents intéressés un accompagnement personnalisé pour les aider à travailler ou retravailler.

La séance se terminait par la projection du film documentaire de Pierre Abruzzini « **Mon double Everest** » réalisé pour soutenir l'association. En mai dernier, après 43 jours d'expédition, le skipper Maxime Sorel, parrain de l'association, est entré dans l'histoire en réalisant un exploit sans précédent : boucler l'Everest des mers (Le Vendée Globe), puis conquérir la plus haute montagne népalaise, L'Everest.



### Les chiffres clés

#### File Active au CHRU en 2023 :

Centre de Ressources et Compétences Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (enfants) = 135

Centre de Ressources et Compétences Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (adultes) = 170

#### Association Vaincre la Mucoviscidose – Région CVL

Adhérents en 2023 = 210

Adhérents en 2024 = 253

### SOUTENIR...

#### La Course des Héros Edition Connectée le 23 juin 2024

##### Devenez le Héros d'une association

ETAPE 1 - Inscrivez-vous pour l'association de votre choix  
Au moment de l'inscription, vous choisissez votre ticket (individuel ou famille) et votre défi (Marche, Course, etc..)

ETAPE 2- Recevez votre kit participant  
Quelques jours avant l'événement et après avoir atteint votre objectif de collecte, vous recevrez votre kit de bienvenue comprenant un dossard et un objet personnalisé Course des Héros

ETAPE 3- Réalisez votre défi pour l'association que vous soutenez.  
Le 23 juin 2024 entre 8h et 15h, vous réalisez votre défi sportif de votre choix au moment de votre choix. Vos km parcourus viennent s'ajouter au compteur global de l'événement et vous venez ajouter votre photo au mur des héros. Après l'événement, vous recevez un diplôme électronique de votre participation.



### Renseignements Course des héros

### DATES IMPORTANTES :

**16 mai : Journée Régionale interactive Maladies Rares Immuno-Hématologiques Tours** à destination des professionnels médicaux. FSMR MARIH [www.marih.fr](http://www.marih.fr)  
Plus d'informations : <https://marih.fr/agenda/journee-regionale-interactive-maladies-rares-immuno-hematologiques-centre-val-de-loire/>

**24 mai : Journée de la Filière DéfiScience 2024 Paris.**  
Cette journée est à destination des CRMR et CCMR de la filière, des associations partenaires de la filière et des professionnels impliqués dans la prise en charge des patients avec maladies rares du neurodéveloppement.  
Plus d'informations : <https://defiscience.fr/agenda/journee-de-la-filiere-defiscience-2024/>

**30 et 31 mai : Congrès Alliance Maladies Rares** Plus d'informations : <https://alliance-maladies-rares.org/actus/congres-2024/>

**10, 11, et 12 juin : Journées annuelles FIMATHO Lille.**  
Ces journées sont ouvertes aux professionnels de santé de la filière FIMATHO et aux représentants des associations partenaires. Plus d'informations : <https://www.fimatho.fr/actualites/42-journees-de-sensibilisation/513-inscriptions-journees-annuelles-fimatho-et-centres-de-referance-partenaires-2024>

**16 juin : Congrès National de l'Association Française des Hémophiles Tours** Plus d'informations : <https://afh.asso.fr/2024/02/03/14621/>

**25 et 26 juin : Journées Nationales Annuelles FILSLAN Rennes** à destination des professionnels impliqués dans la prise en charge des personnes atteintes de SLA et de maladies du neurone moteur. Plus d'informations : <https://portail-sla.fr/journees-nationales-annuelles/>

### UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

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

☎ 02 18 37 08 06

