

MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

NEWSLETTER 13

AUTOMN EDITION"



LA PEMR CVL Y ÉTAIT ...

Congrès Alliance Maladies Rares

Les plateformes maladies rares se sont retrouvées à Paris le **31 Mai 2024,** à l'occasion du Congrès de l'Alliance Maladies Rares.

Cette journée a été riche en échanges, avec un accent mis autour du PNMR 4.

Les participants ont pu nous rencontrer sur le stand Inter-Plateformes.



Journées FMC

L'équipe de coordination de la PEMR CVL était présente pour les journées de Formation Médicale Continue à la Faculté de médecine de Tours. Du **9 au 11 Septembre,** elle a pu accueillir, informer et documenter les médecins généralistes sur les maladies rares.







• Soirée de la Recherche

La PEMR CVL a participé à la 4ème édition de la Soirée de la Recherche du CHRU de Tours. Le **19 Septembre** dernier, les personnels et chercheurs de l'hôpital ont pu rencontrer la plateforme sur son stand, et avoir un regard global sur les projets de recherche en cours au CHRU concernant les maladies rares (+ d'infos dans l'article "Point recherche clinique").











Point recherche clinique

- "Update" Saisie BaMaRa
 - CHRU de Tours: Plus de 900 patients saisis depuis Avril 2024 (arrivée de l'ARC Base de données Maladies Rares)
 - CHU Orléans : Plus de 2000 patients saisis depuis Janvier 2024
 - CH Blois: L'application BaMaRa sera prochainement disponible!
- La recherche dans les maladies rares au CHRU de Tours

Plus de 100 projets de recherche en cours

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

 Une nouvelle coordinatrice au centre de compétence CeRAINOM du CHRU de Tours: Pr AUDEMARD-VERGER



Retrouvez la vidéo de présentation du centre sur YouTube : "Découvrir le Centre de Compétence des Maladies Auto-Immunes et Auto-inflammatoires du CHRU de Tours".

Nouveauté : Lancement des Réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) des Maladies Auto-Immunes avec des dermatologues, nephrologues, rhumatologues, médecins vasculaires et internistes.

Les objectifs ? Mutualiser les différents outils sur les Maladies Auto-Immunes (Programmes ETP, Protocoles de recherche...)! Acromégalie : diagnostic encore trop tardif aujourd'hui. Diminuons cette errance ! Reconnaissons-la !

"Elle concerne une personne sur 15000 à 25000. Il s'agit dans 95% des cas, d'une augmentation de la sécrétion d'hormone de croissance (GH) par une lésion hypophysaire appelée adénome.

Cette lésion peut donner des **signes locaux** à type de maux de têtes, troubles visuels mais donnera aussi des **signes généraux** en lien avec l'hypersécrétion de GH.

Les signes possibles sont dans l'enfance ou l'adolescence une croissance accélérée.

A l'âge adulte, la variété des symptômes et leur lenteur d'installation rend le **diagnostic difficile** car le patient et le médecin habituel ne remarquent pas les modifications corporelles progressives.

On pourra avoir une déformation de la mâchoire avec écartement dentaire, modification des traits du visage par proéminence des arcades, élargissement du nez, épaississement des lèvres et de la langue, avec développement d'une voix rauque, d'une baisse d'audition, d'un syndrome apnée du sommeil : **Dentiste, pneumologue, ORL pensez-y!!**

On verra aussi régulièrement une augmentation de volume des organes tels que la thyroïde, le cœur (hypertrophie cardiaque et HTA), le colon avec apparition de polypes : cardiologues et gastroentérologues, à vous !

Une hypersudation est également souvent présente ainsi que des douleurs rachidiennes et articulaires, un syndrome du canal carpien, un élargissement des mains et des pieds :

dermatologues, rhumatologues, neurologues : vous êtes aussi concernés !

L'apparition d'un diabète peut compléter ce tableau.

Un moyen simple d'orienter votre doute diagnostique est le dosage l'IGFG1 dont le résultat augmenté sera en faveur et devra faire orienter le patient vers un/une endocrinologue proche du domicile du patient ou vers le centre de compétence maladie rare hypophysaire."

Dr Peggy RENOULT-PIERRE

Centre de compétence Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

Hôpital Bretonneau

CHU de Tours
2 boulevard Tonnellé

37000 Tours

V Téléphone : 02 47 47 69 39

rdv.endocrino.diabeto.adultes@chu-tours.fr

Assistante sociale Plateforme d'Expertise Maladies Rares



Mme Manon VAYRAC
Assistante Sociale Coordinatrice
de la PEMR CVL

- m.vayrac@chu-tours.fr
- 02 47 47 74 97
- Môpital Bretonneau, Service Social Présente les lundis, mercredis et vendredis

L'Assistante Sociale Coordinatrice de la plateforme est 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.

• Quelques chiffres ...

Depuis février 2024, la plateforme a reçu 23 demandes médico-sociales, dont une grande majorité concerne des hommes (69,6%).

Concernant l'âge, les moins de 18 ans et les 19-39 ans représentent chacun 34,8%, tandis que 30,4% ont plus de 40 ans.

L'actualité médico-sociale de la rentrée

L'assistante sociale de la plateforme a récemment entamé des échanges avec la Filière de Santé Maladies Rares BRAIN TEAM afin d'identifier les établissements et services médico-sociaux (ESMS) de la région Centre-Val de Loire qui accueillent des patients atteints de maladies rares. Ce travail de repérage vise à élaborer un listing complet des structures spécialisées, destiné à être partagé à terme avec les patients, leurs familles, et les professionnels de santé. Ce projet est en cours et représente une avancée importante pour améliorer l'accompagnement des personnes concernées.

COIN DES ASSOCIATIONS

Découvrir ...

Association Noonan



Le groupe de travail de l'association Noonan a créé un document facile à lire et à comprendre (FALC) sur le Syndrome de Noonan. Retrouvez-le ici : https://www.assonoonan.fr/falc/

La prochaine visioconférence de l'association aura lieu le 16 Octobre à 17h. L'intervenant sera le Professeur Jean-Marie JOUANNIC, gynécologue-obstétricien et spécialiste du diagnostic prénatal. N'hésitez pas à lui soumettre vos questions en amont à l'adresse : assonoonan@gmail.com.

Pour vous **inscrire** suivez le lien : https://www.helloasso.com/associations/noonan-association/evenements/rencontrons-noons-5

Association MNT Mon Poumon Mon Air



La visioconférence "Recherches et études sur les MNT Mycobactéries Non Tuberculeuses" du Professeur Nicolas VEZERIS aura lieu le 28 Octobre à 18h.

Inscription gratuite mais obligatoire via le lien suivant :

https://www.helloasso.com/associations/mnt-mon-poumon-mon-air/evenements/webinaire-recherche-et-etudes-en-cous-septembre-2024-mnt-mon-poumon-mon-air

Plus d'informations sur l'association : https://www.mntmonpoumonmonair.org/

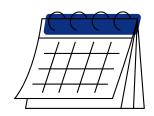
DATES IMPORTANTES

À vos agendas!

- 3 Octobre : Pedstart et Orphandev organisent une Journée Thématique « Thérapies Innovantes » au CHU d'Orléans.
 Plus d'informations : https://www.pedstart.org/
- 5 Octobre: Les Centres de Ressources et Compétences Mucoviscidose CFTR Adultes et Enfants du CHRU de Tours organisent une rencontre sur le thème « Améliorer sa santé sous modulateurs : Diététique et Activité Physique Adaptée » 8h45 − 12h30 à la Salle des fêtes de Sainte-Radegonde, 37100 Tours (Inscription obligatoire).
- 5 Octobre : Le Service Régional Centre de l'AFM-Téléthon organise une Journée GAMING. Au programme : conférences, tables rondes, tournoi jeux en ligne, quizz gaming et démonstration de matériel. A partir de 9h à l'Espace 23 de SAINT-AVERTIN (37). (Inscription obligatoire).
- 9 10 Octobre : 10èmes Journées de la Recherche sur la SLA et les MNM. Plus d'informations : https://portailsla.fr/journees-recherche-sla-mnm/
- 12 Octobre : La Fédération Familles Rurales d'Indre-et-Loire et AGEVIE organisent une Journée des Proches Aidants à Loches. Informations et réservations : 02 47 36 96 83 pfr@agevie.fr
- 18 Octobre : Journée Nationale annuelle de la Filière TeteCou. Plus d'informations : https://www.tete-cou.fr/la-filiere/journees-

nationales-tetecou/journee-2024

9 Novembre : Le Centre de référence constitutif maladies pulmonaires rares du CHRU de Tours organise une Journée Fibrose Pulmonaire à destination des patients et leurs familles.



Site internet PEMR CVL

Ne manquez pas les évènements et actualités maladies rares en région CVL!

Retrouvez-les sur le site internet de la PEMR CVL, rubrique "Actualités - Evènements"





UN PROJET?

Contactez la plateforme :
maladies.rares.cvl@chu-tours.fr
0 02 18 37 08 06



Plan National Maladies Rares 4 (PNMR 4)

Vous l'attendiez tous!

Le PNMR 4 devrait être publié après la nomination du nouveau gouvernement.