

MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

# NEWSLETTER 16

"SUMMER EDITION"



## Actualités

### LA PEMR CVL Y ÉTAIT ...

#### ● 2ème Journée Scientifique du CRMR Spin@

Le 21 mars dernier, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire a participé à la 2<sup>e</sup> Journée Scientifique du CRMR Spin@, coordonné par le Pr Odent.

Organisé à l'Hôpital Gatien de Clocheville (CHRU de Tours), l'événement a réuni experts, soignants et associations pour des échanges riches autour des progrès cliniques et scientifiques sur les dysrhythmies.



#### ● Focus sur le Comité Technique de la C360

Le 18 mars, la PEMR CVL a participé à la première réunion du Comité Technique de la Communauté 360 du Cher, à Bourges. Cette rencontre a permis de définir les trois axes de la feuille de route 2025-2028. La plateforme a choisi de s'inscrire dans l'axe « Développer l'accessibilité sur tout le territoire dans les domaines du soin, de la culture et des loisirs », à travers sa participation active au groupe de travail dédié.

#### ● Rencontre chez My Serious Game

La plateforme s'est rendue, le 13 mai dernier, dans les locaux de My Serious Game, où elle a rencontré Axel Malescassier, Responsable du département santé.

Cette entreprise française innovante, spécialisée dans la formation digitale, développe depuis plus de dix ans des outils pédagogiques immersifs à destination des professionnels de santé et des patients : e-learning, serious games, réalité virtuelle, ou encore applications mobiles.

Un échange riche autour de projets pour moderniser les parcours de soins, suivi d'une visioconférence avec les centres maladies rares intéressés pour explorer des pistes de collaborations.



## ● 25 ans de l'Alliance Maladies Rares

Le vendredi 6 juin, la PEMR CVL a participé au **Congrès des 25 ans de l'Alliance Maladies Rares**.

Axée sur le **Plan National Maladies Rares 4 (PNMR4)** et ses enjeux futurs, cette journée a permis de faire un bilan d'étape sur sa mise en œuvre et ses effets concrets sur les parcours de soins, le diagnostic, la recherche et l'accompagnement des personnes vivant avec une maladie rare.

**Tables rondes, retours d'expérience, paroles d'associations et conférences participatives** ont mis en avant les avancées, mais aussi les défis encore à relever pour garantir une prise en charge équitable et coordonnée.



## ● COPIL FSMR/PEMR/PCOM

Le 1er juillet dernier, la DGOS, les coordinateurs médicaux et les chefs de projets des PEMR/PCOM, les FSMR, la BNDMR ou encore l'AFM Téléthon étaient réunis au ministère de la Santé pour le **Comité de Pilotage Plateformes d'expertise et de coordination maladies rares**, organisé par la Mission maladies rares de la DGOS.

Ce COPIL a été l'occasion de revenir sur les **points clés du PNMR 4**, lancé en février dernier. L'accent a été mis sur le lien Ville - Hôpital, sur l'articulation entre les dispositifs FSMR / PCOM / PEMR, et sur les initiatives de l'Alliance maladies rares et Maladies rares info services.



## ● Journée d'Hépatologie Tourangelle

Vendredi 27 juin, le Centre de référence constitutif des maladies vasculaires du foie de l'adulte et de l'enfant du CHRU de Tours organisait la toute première **Journée d'Hépatologie Tourangelle**.

Cet événement, dédié aux professionnels, a rassemblé des experts de plusieurs établissements hospitaliers : cardio-pédiatres, hépatologues et internes ont partagé leurs connaissances et leurs expériences autour des **maladies vasculaires du foie**. Une journée riche en échanges et en retours d'expérience, qui a souligné l'importance de la **collaboration interdisciplinaire** dans la prise en charge de ces pathologies rares.

Un bel élan pour cette première édition, qui augure d'une dynamique prometteuse pour les années à venir.



## ● 1ère Journée des équipes inter PEMR & PCOM

Le **2 juillet 2025** s'est tenue à l'hôpital Cochin (Paris) la première édition des **Journées des équipes inter-PEMR & PCOM**.

La journée a débuté par une séquence dédiée aux **parcours de vie et de soins**, croisant les regards institutionnels et les retours de terrain à travers une **table ronde animée par un patient partenaire**. Les participants ont ensuite découvert plusieurs **initiatives locales inspirantes**, autour de l'accompagnement des jeunes, du lien ville-hôpital ou encore de la complémentarité des métiers.

L'après-midi a été consacrée à des **ateliers thématiques** pour favoriser les échanges de pratiques sur des sujets clés : **BaMaRa, ETP, formation, et partenariats**.

Une journée dynamique, ancrée dans la réalité des territoires, marquée par une volonté commune de renforcer la coopération entre plateformes au service des personnes vivant avec une maladie rare.

# Zoom sur les dernières nouveautés

## ● Un nouveau coordinateur pour la PEMR CVL

Nous avons le plaisir d'annoncer la nomination du **Professeur Philippe Corcia** en tant que médecin coordinateur de la Plateforme.

**Neurologue au CHRU de Tours**, le Pr Corcia est également responsable du Centre de Référence Coordonateur National sur la Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA) et autres Maladies Rares du Neurone Moteur.

Son expertise reconnue dans le champ des maladies neurodégénératives rares constitue un **atout majeur** pour la dynamique de la PEMR CVL.

Il succède au **Pr Annick Toutain**, que nous remercions chaleureusement pour son engagement et sa contribution essentielle depuis la création de la plateforme.



## ● Une nouvelle identité visuelle pour la plateforme

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire vous dévoile son **nouveau logo**.

À la fois épuré, moderne et dynamique, ce visuel s'inspire des couleurs emblématiques du **Rare Disease Day**, affirmant avec force l'identité de la plateforme et son **engagement en faveur des maladies rares**.

Ce nouveau logo symbolise également l'**ancrage régional** de la plateforme, soulignant son rôle en Centre-Val de Loire.



## ● La PEMR CVL a fêté ses 4 ans !

Le **8 juin 2025**, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire a fêté ses **4 ans de labellisation !**

Depuis 2021, la PEMR CVL, **portée par le CHRU de Tours et le CHU d'Orléans**, remplit plusieurs missions essentielles : faciliter l'orientation et l'accès au diagnostic des personnes concernées par une maladie rare, améliorer la coordination des parcours de soins et de vie, accompagner les situations médico-sociales complexes, informer et former les professionnels, et renforcer les liens avec les associations de patients.

Parmi ses actions phares, on peut citer l'organisation annuelle des **Journées Internationales des Maladies Rares**, sa participation active à de nombreux **événements régionaux et nationaux**, et son **investissement dans les dynamiques territoriales** autour des maladies rares.

Depuis sa création, la plateforme a traité **213 demandes, majoritairement d'orientation**, et l'assistante sociale coordinatrice a accompagné **101 situations médico-sociales complexes**.

La PEMR CVL a également accompagné la labellisation de **15 nouveaux centres maladies rares** au sein des centres hospitaliers de Tours, Orléans et Blois, renforçant ainsi l'offre de soins spécialisée dans la région.

**Un bel anniversaire pour une équipe mobilisée au quotidien en faveur des malades rares et de leurs proches !**



# Point recherche clinique



## ● Développement de l'application "France Maladies Rares"

Dans le cadre du 4ème Plan National Maladies Rares, l'équipe de la **BNDMR** (Banque Nationale de Données Maladies Rares) lance le développement d'une **application mobile innovante à destination des patients atteints de maladies rares : France Maladies Rares**.

Cette application unique ambitionne de devenir **LE portail de référence** pour tous les acteurs de l'écosystème des maladies rares en France.

### Une feuille de route ambitieuse



L'application s'articulera autour de trois axes principaux : **contrôle des données, participation à la recherche et orientation dans le parcours de soin**.

### Une conception en lien avec les utilisateurs



### Participez à la co-création !

Pour développer une application qui réponde aux besoins des patients, nous organisons une **démarche collaborative** :

- **Juin-juillet 2025** : entretiens individuels pour comprendre les attentes et besoins spécifiques ;
- **Juillet-décembre 2025** : ateliers collaboratifs pour imaginer ensemble les fonctionnalités ;
- **Janvier-mai 2026** : tests de prototypes pour valider nos choix de conception.

L'expertise terrain nous permettra de concevoir une application vraiment adaptée aux réalités des patients et professionnels.

### Vous voulez participer ?

**Contact** : Victor Hannotiaux, Responsable de l'équipe France Maladies Rares

Email : [victor.hannotiaux@aphp.fr](mailto:victor.hannotiaux@aphp.fr)

Que vous soyez patient, membre d'association ou professionnel de santé, votre regard nous intéresse ! **Ensemble, définissons les fonctionnalités qui feront la différence.**



# MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

## ● La Maison Grégory Lemarchal

Le vendredi 16 mai 2025, l'**Association Grégory Lemarchal** a convié les membres de plusieurs **Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM)** de France à visiter la Maison Grégory Lemarchal.

Ce lieu a été pensé par la famille Lemarchal et l'association afin de permettre aux personnes atteintes de bénéficier d'un endroit dans lequel elles pourraient **se retrouver, partager leurs expériences et être accompagnées** à travers des séjours à thème en fonction de leurs besoins.

Manon Vayrac, **Assistante sociale coordinatrice de la PEMR CVL** qui intervient également sur le **CRCM de Tours**, a pu visiter les 700m<sup>2</sup> de la Maison dans lesquels se déroulent les activités de **théâtre, de musique, de cuisine, d'activité physique** mais aussi de **bien-être, d'esthétique et d'art-thérapie**. Afin d'accueillir les personnes lors des séjours de 2 ou 5 jours, la Maison comporte quatre studios. Les offres de séjours et d'accompagnements à distance proposés par la Maison s'inscrivent dans différentes thématiques telles que « **Confiance & Image de soi** », « **Bien-Être** », « **Créativité et mouvement** », ou encore la « **Vie Professionnelle** ».

Un temps d'échange a permis aux assistantes sociales et aux infirmiers des CRCM présents, à l'assistante sociale de l'Association Grégory Lemarchal et à Laurence Lemarchal de partager leurs expériences. Ce moment, particulièrement enrichissant, a permis de **faire émerger les besoins des personnes accompagnées** dans le cadre de leurs missions respectives, et d'amorcer une **réflexion sur les moyens de collaborer** plus étroitement, dans l'intérêt des personnes concernées par cette maladie rare.



## ● La Rediffusion du webinaire sur le document complémentaire de transmission d'information à la MDPH

Le 26 juin dernier, le groupe inter filières maladies rares organisait un **webinaire** sur le thème "**Un document complémentaire au dossier MDPH pour les handicaps rares et les maladies rares**".

Retrouvez la rediffusion complète de ce webinaire sur le lien suivant :

<https://www.youtube.com/watch?v=PqSDfqT7I-I>

*Bon visionnage !*



## ● Le questionnaire Handifaction

La santé pour tous, c'est aussi **comprendre les besoins des personnes en situation de handicap**.

Le **questionnaire Handifaction** s'adresse directement aux personnes en situation de handicap et à leurs proches, afin de mieux comprendre leur parcours de soins et les obstacles qu'ils ont pu ou peuvent rencontrer.

En quelques minutes, vous pouvez **partager votre expérience du système de santé**. C'est rapide, anonyme et essentiel pour faire évoluer les pratiques et réduire les inégalités territoriales.

<https://www.handifaction.fr/questionnaire/>



# MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Retour sur ...

## ● "Les Clés du Diagnostic" : une aide au diagnostic des maladies rares

Réduire l'errance diagnostique des maladies rares dès les soins primaires, c'est là tout l'objectif de cet outil développé par les filières de santé maladies rares.

Les Clés du Diagnostic, rédigées par des spécialistes experts en maladies rares prenant en charge les patients dans des centres dédiés, vise à permettre aux professionnels de santé d'orienter vers un diagnostic de maladie rare et de réduire l'errance diagnostique.

Pour plus d'informations :  
<https://clesdudiagnostic.fr/>

LES  DU DIAGNOSTIC

## ● Com' un Je : mieux communiquer en santé

**Com' un Je** est une **formation en ligne gratuite** basée sur un serious game. Elle aide patients et professionnels de santé à mieux communiquer pour renforcer l'alliance thérapeutique.

Accessible à tous, elle propose des modules courts et interactifs, adaptés à chacun, pour **améliorer les échanges en consultation**.

Découvrez les épisodes destinés aux soignants et aux soignés :

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



## ● Les ateliers de socio-esthétiques du CODES portés par le CRMR MAGEC

Organisés par le **centre de référence des anomalies vasculaires et lymphatiques de la peau et des muqueuses (CRMR - MAGEC, Tours)** et en collaboration avec les socio-esthéticiennes du **CODES (CHRU - Tours)**, les ateliers de maquillage correcteur ont débuté depuis Octobre 2023.

L'objectif est d'apporter aux patients, au travers des soins, une **amélioration esthétique** immédiate de l'aspect de la peau tout en **renforçant l'estime de soi**.

Les ateliers sont proposés aux patients par l'équipe pluridisciplinaire au décours d'une consultation, et se tiennent 1 à 2 fois /an.

Le public cible est composé de **patients âgés de 10 à 70 ans**, régulièrement **suivis par le centre** et atteints de **pathologies affichantes superficielles touchant le visage** (vitiligo, angiome plan du visage, malformation veineuse faciale).

Sous la **coordination conjointe des médecins du centre** (dermatologue / chirurgien de la face), des **professionnels encadrants du CODES**, les patients sont accueillis pendant une après-midi dans les salles de l'hôpital Saint Gatien de Clocheville. Ils y découvrent les gestes essentiels : hydratation, choix des produits et du matériel adéquats, application.

Malgré leur caractère collectif (groupe de 6 à 8 maximum), les patients sont **pris en charge individuellement** et les soins sont personnalisés en tenant compte des problématiques de chaque personne.

Une initiative alliant **bien-être, soins et accompagnement** dans le parcours de vie du patient.



# COIN DES ASSOCIATIONS

Découvrir ...

## ● Le groupe de travail PEMR CVL / Associations de patients

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire a récemment mis en place un groupe de travail réunissant les **représentants des associations de patients maladies rares**.

L'objectif ? Mieux **identifier les besoins** des associations, **renforcer les liens** existants, et **construire ensemble des actions concrètes**, au plus près des attentes du terrain.

La première rencontre a permis de dresser un état des lieux général, faisant émerger plusieurs priorités communes : **faciliter l'accès aux soins spécialisés**, **formation et sensibilisation** des professionnels de santé aux maladies rares, notamment les médecins généralistes, **cartographie des ressources**, **reconnaissance des droits** ou encore **soutien à la recherche**. Des pistes de travail collectives seront explorées à partir de ces échanges.

La deuxième rencontre, qui s'est tenue fin juin, a permis d'aller plus loin en posant les bases d'un **groupe de travail structuré**, qui débutera ses activités dès la rentrée 2025. Ce groupe aura pour mission d'organiser, en lien avec les acteurs régionaux, divers événements autour des maladies rares à l'échelle de la région Centre-Val de Loire : temps d'information et de rencontre, journées de sensibilisation, rencontres inter-associatives...

Cette dynamique s'inscrit pleinement dans les engagements de la PEMR CVL : **valoriser** les expertises, **soutenir** les personnes malades et leurs proches, et **créer** des passerelles entre tous les acteurs impliqués.

**Votre association souhaite s'impliquer dans cette démarche collective ? N'hésitez pas à nous contacter à l'adresse suivante : [maladies.rares.CVL@chu-tours.fr](mailto:maladies.rares.CVL@chu-tours.fr)**

## ● Ça pique-nique entre Hirschsprung

Avec l'arrivée des beaux jours, l'AFMAH relance les rencontres "**ÇA PIQUE-NIQUE ENTRE HIRSCHSPRUNG**" le samedi 5 juillet à Orléans, au Parc Pasteur.

L'équipe de l'AFMAH vous invite à partager un moment convivial autour d'un pique-nique pour échanger sur la maladie de Hirschsprung, discuter du quotidien, faire connaissance et profiter simplement d'un bel instant ensemble.

### Comment s'inscrire ?

Cliquez sur le lien :

<https://forms.gle/iiT1QZrywe6ZZu9X7>

Ou flashez le QR Code :



**Le jour J, venez comme vous êtes !  
Et n'oubliez pas votre pique-nique.**



## ● La maladie pulmonaire à MNT, Mycobactéries Non Tuberculeuses : Késako ?

L'association **MNT Mon Poumon Mon Air** vous en dit plus sur cette pathologie, rare et méconnue.

Les **MNT Mycobactéries Non Tuberculeuses** sont dans l'environnement : l'eau, l'air; la terre, la poussière. Autant dire qu'elles sont partout, invisibles et pourtant tout le monde en respire : pas moyen de les éviter ! **Tous exposés, mais pas tous égaux** face à ces Mycobactéries Non Tuberculeuses...

Les personnes ayant une fragilité pulmonaire, voire une pathologie pulmonaire, sont des personnes à risque face aux MNT.

La maladie pulmonaire à MNT est une **maladie très rare - en France environ 6 personnes sur 100 000 sont atteintes**. Le diagnostic peut être long et peut prendre plusieurs années, car les symptômes peuvent être pris pour ceux d'une grippe, d'une bronchite ou encore d'une atteinte infectieuse pulmonaire.

Il y a plusieurs espèces de MNT et la prise en charge d'un patient est très complexe - le traitement à base de plusieurs antibiotiques est très lourd.

En février 2023, Justine Hamaïde, patiente MNT / patiente Partenaire a créé l'association MNT Mon Poumon Mon Air pour rassembler, aider les patients MNT ainsi que leurs familles et leurs aidants.

L'association est là pour aider, écouter, partager au travers de **réunions hebdomadaires** et de **webinaires**. Elle est référencée dans le monde de la maladie rare, en France et en Europe, et elle est partenaire d'organisations du monde respiratoire. Pour porter au mieux la parole des patients MNT, l'association MNT Mon Poumon Mon Air est **soutenue par un Comité Scientifique de 10 professionnels** dans le domaine des soins et de la recherche pour les MNT.

Quand on a cette maladie pulmonaire très rare, on se sent vraiment seul et souvent l'entourage a du mal à comprendre la maladie. Alors, comme on dit à l'association : **“Ensemble on est plus forts. On ne lâche rien !”**.

Pour en savoir plus et pour faire connaissance avec l'association, visitez le site Internet : <https://www.mntmonpoumonmonair.org>.



**Contacts :**

 justine.hamaide@orange.fr

 06 83 46 71 63



● **Maladies pulmonaires graves : les aidants, ces piliers invisibles qu'il est urgent de soutenir**

“Derrière chaque patient atteint d'une maladie pulmonaire grave – qu'il s'agisse de BPCO, de fibrose pulmonaire idiopathique ou de certains cancers du poumon – se tient souvent **un aidant**. Conjoint, enfant, ami proche... ils sont des milliers à accompagner, jour après jour, un proche en perte d'autonomie respiratoire. **Leur rôle est fondamental, mais leur charge est immense.**

Être aidant, c'est jongler entre les traitements, les rendez-vous médicaux, les gestes du quotidien, tout en tentant de préserver un équilibre personnel souvent mis à mal. Fatigue chronique, stress, isolement, voire dépression : les conséquences sur leur santé sont bien réelles. Pourtant, **leur engagement reste encore trop peu reconnu** et insuffisamment soutenu par les structures de santé.

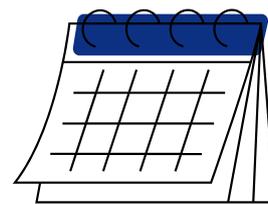
Valoriser les aidants, c'est aussi améliorer la qualité de vie des malades. Car un aidant formé, informé et soutenu, c'est un patient mieux accompagné. Face à la complexité des maladies pulmonaires, la prise en charge ne peut se limiter au seul patient : elle doit inclure l'aidant, véritable partenaire de soin.

C'est dans cette optique que l'association l'**Espace du Souffle**, en collaboration avec le **Centre de Référence des Maladies Pulmonaires Rares** du CHRU de Tours, a conçu un **programme d'éducation thérapeutique inédit**, spécifiquement dédié aux aidants. Validé par l'ARS Centre-Val de Loire, ce programme – une première en France – vise à leur apporter information, soutien, réconfort, et compétences pour accompagner leur proche tout en se préservant eux-mêmes.

**Le 13 juin dernier, la première réunion dédiée aux aidants de patients atteints de fibrose pulmonaire idiopathique s'est tenue** en présence de M. Fourier, président de l'Association Fibrose Pulmonaire Française (AFPF), de l'équipe d'ETP de l'Espace du Souffle, et de Mme Dalmasso, infirmière coordinatrice du Centre de Référence. Ce moment d'échange a mis en lumière un besoin criant : celui de **créer des espaces de parole et de soutien** pour ces acteurs de l'ombre. Face à cet écho fort, l'objectif est désormais clair : renouveler cette rencontre chaque année, en complément des journées dédiées aux patients. Nous devons intégrer pleinement les aidants dans la prise en charge des patients, sans que tant de parcours de soins seraient tout simplement impossibles.”

# DATES IMPORTANTES

À vos agendas !



- **4 septembre :** l'Assemblée générale **SENSGENE** aura lieu à l'École des Mines de Paris, à partir de 17h30. Venez célébrer les 10 ans de la filière !

Inscriptions :

[https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdE2xzLQr6CTFLFB E6kUxOSGBV\\_h27WgWBZD0fVQHh3gJHkw/viewform](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdE2xzLQr6CTFLFB E6kUxOSGBV_h27WgWBZD0fVQHh3gJHkw/viewform)

- **12 septembre :** Rencontre Régionales Maladies Rares organisée par l'Alliance Maladies Rares à l'Hôtel de Bourbon Mercure de **Bourges**, de 14h à 19h.

Inscriptions : <https://fr.surveymonkey.com/r/V9GNZYR>

- **16 septembre :** La filière **RespiFIL** organise la 10<sup>e</sup> édition de sa journée annuelle, le mardi 16 septembre au Campus des Cordeliers (**Paris 6<sup>e</sup>**).

Informations et inscriptions : <https://respifil.fr/actualites/10eme-journee-annuelle-maladies-respiratoires-rares-respifil/>

- **26 septembre :**

- Le 3<sup>e</sup> colloque **Transition ado-adulte et Maladies Rares**, organisé par le **groupe de travail Transition des filières de santé maladies rares**, se tiendra le vendredi 26 septembre 2025, de 14h30 à 19h00 (**Campus Jussieu, Paris 5<sup>e</sup>**).

- **L'ERHR CVL fête ses 10 ans !** Pour l'occasion, une journée, placée sous le signe de la rencontre, du partage et de la réflexion, aura lieu à partir de 10h30 (**Salle des fêtes, Saint Jean de Braye**).

- **3 octobre :** L'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA) et la Filière Maladies Rares DéfiScience organisent à Paris une nouvelle **journée de formation dédiée aux professionnels accompagnants et aux aidants familiaux** « Le syndrome d'Angelman : mieux comprendre, mieux accompagner ».

Informations : <https://www.linscription.com/pro/activite.php?P1=209619>

- **7 & 8 octobre :** Les Rencontres **RARE 2025** de la **Fondation Maladies Rares** auront lieu à la Cité Universitaire Internationale de Paris. Au programme : "Dépistage, Diagnostic et traitements : les nouveaux outils et espoirs".

Inscriptions : <https://rareparis.com/inscription/>

## Site internet PEMR CVL

Ne manquez pas les **événements** 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](mailto:maladies.rares.cvl@chu-tours.fr)

☎ 02 18 37 08 06

**CONTACT - ASSISTANTE SOCIALE PEMR CVL**  
Manon VAYRAC

☎ 02 47 47 74 97 ✉ [m.vayrac@chu-tours.fr](mailto:m.vayrac@chu-tours.fr)

**La Plateforme  
d'Expertise Maladies  
Rares Centre-Val de  
Loire vous souhaite  
un bel été !**