

MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

NEWSLETTER 17

AUTUMN EDITION"



LA PEMR CVL Y ÉTAIT ...

Challenge Solid'Air à vélo

A l'occasion du **Challenge Solid'Air 2025**, la PEMR CVL a accompagné les cyclistes et les bénévoles de l'Association Fibrose Pulmonaire France (AFPF), qui se sont élancés à vélo depuis l'Hôpital Bretonneau pour parcourir 450 km en trois jours, avant une arrivée à Saint-Loubès le 14 septembre.

Un beau moment de solidarité et d'engagement pour sensibiliser à la fibrose pulmonaire!







Journée d'information "Fibroses Pulmonaires Progressives"

Le 20 septembre dernier, la Centre de Référence des Maladies Pulmonaires Rares de l'Adulte du CHRU de Tours organisait sa journée annuelle, dédiée aux fibroses pulmonaires progressives. Patients et aidants ont pu échanger entre eux, s'informer sur la maladie, rencontrer l'association AFPF et découvrir les missions de l'Assistante sociale coordinatrice de la PEMR CVL.





Les 10 ans de l'ERHR CVL

Le 26 septembre 2025, la Plateforme a eu le plaisir d'être conviée aux 10 ans de l'ERHR CVL. Une journée riche en échanges et en partage, qui a permis de célébrer l'engagement de l'équipe relais auprès des personnes en situation de handicap rare et de leurs proches.











• La PEMR CVL aux rencontres RARE 2025

Les **7 et 8 octobre 2025**, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire a participé aux Rencontres RARE 2025, organisées à la Cité Internationale Universitaire de Paris.

Ce rendez-vous national incontournable a réuni l'ensemble des acteurs engagés dans le domaine des maladies rares : patients, associations, professionnels de santé, chercheurs, institutions et industriels.





Le fil conducteur de cette édition, « Dépistage, diagnostic et traitements : les nouveaux outils et espoirs », a permis d'aborder des thématiques majeures :

- → Les avancées de la génomique et du dépistage néonatal élargi,
- → Les innovations diagnostiques et thérapeutiques,
- → L'accès à l'innovation et les enjeux de la recherche clinique,
- → La coordination ville-hôpital dans le suivi des patients,
- → La place essentielle des associations de patients dans la co-construction des politiques de santé.

Les échanges ont également mis en lumière les perspectives du 4º Plan National Maladies Rares (PNMR4) et l'importance de renforcer la coopération européenne à travers les réseaux de référence (ERN).

Pour consulter le programme complet : www.rareparis.com

> Ce que la PEMR CVL entend porter

La PEMR CVL retient de ce congrès une dynamique forte :

- Accélérer le diagnostic grâce aux nouveaux outils et à la génomique;
- Faciliter l'accès équitable aux traitements innovants;
- Valoriser les initiatives locales et renforcer les liens avec les filières nationales :
- Donner toute sa place à la voix des patients, acteurs essentiels du système maladies rares





Merci à tous ceux qui ont contribué!

La PEMR CVL tient à adresser ses remerciements aux organisateurs du congrès RARE 2025, aux intervenants, aux associations présentes, ainsi qu'aux collègues des Filières de Santé Maladies Rares et aux acteurs de la recherche et de l'industrie. Ces efforts conjoints ont permis un réel moment de partage.

Enfin, la présence au congrès RARE 2025 témoigne de l'engagement renforcé de la PEMR CVL : continuer à porter les enjeux régionaux au niveau national, faire remonter les besoins de terrain, et favoriser la mise en œuvre de solutions concrètes pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches.



Point recherche clinique

Recherche Participative: Quand la recherche se construit avec vous!

La Fête de la Science est un événement créé par le Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche, qui permet à l'ensemble de la communauté scientifique et au grand public de se rassembler.

Pendant 10 jours, des événements variés sont proposés partout dans la région Centre-Val de Loire, et plus particulièrement à Tours et à Blois.

Dans ce contexte, le CHRU de Tours et l'Université de Tours ont organisé, le 9 octobre dernier, une conférence intitulée "La recherche participative : Quand la recherche se construit avec vous".

Les participants se sont ainsi retrouvés jeudi soir au sein de l'Amphithéâtre de l'Hôpital Gatien de Clocheville du CHRU de Tours, pour explorer les principes et méthodes de la recherche participative et découvrir divers projets.





?

La recherche Participative : qu'est-ce que c'est?

"Les sciences et recherches participatives sont des formes de production de connaissances scientifiques auxquelles participent, aux côtés des chercheurs, des acteurs de la société civile, à titre individuel ou collectif, de façon active et délibérée"

Définition retenue dans la Charte des sciences et recherches participatives en France.

Les inscriptions sont ouvertes pour les visites de laboratoires!

Samedi 25 octobre, le CHRU de Tours ainsi que les laboratoires de l'INSERM et de l'INRAE à l'Université de Tours vous ouvrent leurs portes!

Venez découvrir les coulisses de la recherche et rencontrer les équipes de iBrain, du CEPR, d'ISCHEMIA, de l'ISP et N2Cox à l'Université de Tours, ainsi que les équipes du service de cancérologie, du CIC, du CRB et du CEPIBAC au CHRU de Tours.

→ Inscriptions gratuites mais obligatoires — scannez le QR code ci-dessous pour réserver votre place!





MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

Un kit de consultation pour mieux comprendre l'Arthrite Juvénile Idiopathique

À l'initiative du **Dr UETTWILLER, pédiatre au CHRU de Tours**, et avec le soutien de la filière **FAI2R**, un outil d'éducation thérapeutique dédié à l'arthrite juvénile idiopathique (AJI) a été créé pour accompagner les jeunes patients et leurs familles. Ces fiches ont vocation à servir de **support lors des consultations** et visent à rendre la maladie plus compréhensible.

La société DUBOURDON, autrice et illustratrice scientifique, a conçu ce support comme un outil d'échange entre le soignant, l'enfant et sa famille. Le livret aborde de manière simple et illustrée les grandes questions liées à l'AJI: comprendre l'inflammation, les causes possibles, le rôle des examens, les traitements, mais aussi la vie quotidienne avec la maladie. Il permet de donner du sens aux symptômes, de rassurer et d'encourager la participation active du patient dans son parcours de soins.

Ce livret s'inscrit dans une véritable démarche d'éducation thérapeutique du patient (ETP), au cœur du suivi des maladies chroniques rares. En consultation, il devient un support précieux pour renforcer la compréhension, faciliter le dialogue et accompagner les familles tout au long du parcours.

Grâce à cette initiative, le CHRU de Tours et la Filière FAI2R réaffirment leur engagement à proposer des outils concrets, clairs et bienveillants, pour améliorer la qualité de vie des enfants atteints d'AJI et de leurs proches.





Une séance d'éducation thérapeutique... en pleine nature!

Dans le cadre du programme d'éducation thérapeutique (ETP) proposé par le Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) pédiatrique, une séance un peu particulière s'est déroulée le 18 juin dernier. Cette fois, les enfants ont troqué les murs de l'hôpital pour les arbres d'un parc d'accrobranche!

Quatre jeunes participants, suivis depuis un an dans le programme, ont pu explorer de manière concrète le thème du jour : les bienfaits de l'activité physique et du drainage bronchique dans leur quotidien. Guidés par les kinésithérapeutes Manuella Garreau et Marie Drecourt, ils ont d'abord pris part à des ateliers pratiques avant de s'élancer sur les parcours aériens, entre rires, confiance et dépassement de soi.

Pendant ce temps, les parents, accompagnés du **Dr Giraut** et des deux **infirmières coordinatrices du CRCM**, ont découvert la marche nordique aux côtés d'un animateur spécialisé. Une activité accessible qui met le mouvement au service du bien-être!

La matinée s'est terminée dans une ambiance conviviale autour d'un goûter partagé, réunissant enfants, parents et soignants. Un beau moment d'échanges et de respiration, à l'image de l'esprit du programme : apprendre ensemble, dans la bonne humeur et la bienveillance.







Du nouveau du côté du dépistage néonatal

Depuis le 1er septembre 2025, le dépistage néonatal en France s'est enrichi de **trois nouvelles pathologies**: l'amyotrophie spinale, les déficits immunitaires combinés sévères (DICS) et le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD). Ces ajouts marquent une **avancée majeure** dans la prévention et la prise en charge précoce des maladies rares chez le nouveau-né.

Grâce au test du buvard, réalisé dans les premiers jours de vie, il est désormais possible de dépister 16 maladies rares, soit 10 de plus qu'il y a cinq ans. Ce renforcement progressif du programme de dépistage illustre l'engagement des autorités de santé à offrir à chaque enfant un diagnostic rapide et une prise en charge adaptée dès les premiers instants de vie.

Piloté par le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN), ce dispositif national repose sur un réseau de laboratoires et de maternités mobilisés pour garantir une couverture homogène sur l'ensemble du territoire. En élargissant le panel de dépistage, la France confirme sa volonté de rester à la pointe dans la lutte contre les maladies rares et d'améliorer durablement le pronostic des enfants concernés.



Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal

Pour plus d'informations, consultez le site officiel www.depistage-neonatal.fr



Un évènement régional à l'occasion de la Journée mondiale de la Sclérodermie

À l'occasion de la Journée mondiale de la sclérodermie, une rencontre régionale dédiée aux patients et à leurs aidants se tiendra le vendredi 28 novembre 2025, de 9h à 16h, à l'Amphithéâtre D de la Faculté de Médecine de Tours (10 Boulevard Tonnellé).

Organisée par le **Dr Benjamin Thoreau**, interniste au CHRU de Tours, cette journée vise à **sensibiliser** et **soutenir** les personnes concernées par cette maladie rare.

Les objectifs de cette rencontre sont multiples :

- Informer sur la sclérodermie : comprendre ses origines, reconnaître ses symptômes et connaître les options de traitement disponibles.
- Apporter des réponses à vos questions : un espace d'échanges avec des professionnels de santé pour éclairer vos interrogations.
- Rencontrer l'Association des Sclérodermiques de France (ASF) : découvrir les ressources et le soutien proposés par l'association.
- Favoriser le partage entre patients : un moment privilégié pour échanger expériences et conseils avec d'autres personnes touchées par la maladie.

Cette journée constitue une occasion unique de mieux comprendre la sclérodermie, d'obtenir des informations fiables et de créer des liens avec une communauté de patients et d'experts. La participation est ouverte à tous les patients et aidants de la région.

INSCRIPTIONS ET INFORMATIONS AU 02 18 37 08 06





COIN DES ASSOCIATIONS

Découvrir ...

L'Association Epilepsie France Délégation 37

"L'association Epilepsie France est une association nationale, reconnue d'utilité publique. Nous avons pour objectif d'améliorer la qualité de vie des personnes épileptiques et de leurs proches.

Aujourd'hui, en France, c'est environ **700 000 personnes** qui sont épileptiques et la moitié à moins de 20 ans. 70% d'entre elles sont stabilisées, c'est-à-dire qu'elles ne font plus de crises, grâce à un traitement médicamenteux ou une opération. Malheureusement, pour 30% des patients les crises persistent.

Même stabilisée, l'épilepsie a un fort impact sur la vie quotidienne. C'est là qu'intervient l'association Épilepsie France. Nous avons pour principales missions d'accompagner, d'informer, de sensibiliser et cela se traduit par une multitude d'actions en territoire et au niveau national.

L'accompagnement peut se faire en groupe ou de manière individuelle, notre force étant d'être un **réseau national**, quelle que soit la problématique rencontrée, on peut se référer au groupe et apporter une réponse.

Pour **informer** et **sensibiliser**, nous participons à des conférences et divers événements. Nous intervenons en milieu scolaire, professionnel, institutionnel, sportif, associatif et partout où c'est nécessaire.

Sur le département 37 nous proposons une rencontre sous forme de goûter partagé, un samedi par mois à Tours, c'est gratuit et ouvert à tous."

Valériane Baffert

Déléguée départementale 37 Épilepsie France

<u>Pour toutes informations</u>:

Mail : 37@epilepsie-france.com

Tél : 06.52.79.59.49 (prise de rdv après envoi d'un SMS)

Instagram : epilepsiefrance_37

Facebook : Epilepsiefrance Indre et Loire

Tour French Bike Sarcoïdose 2027: rouler pour sensibiliser

L'association Cœur Couleur, engagée dans la lutte contre la sarcoïdose, prépare un défi ambitieux pour 2027 : un Tour de France à vélo à assistance électrique (VAE), baptisé Tour French Bike Sarcoïdose 2027.

Quel est l'objectif de ce projet ?

- Mettre en lumière la sarcoïdose, maladie rare souvent méconnue
- Montrer que malgré la maladie, des exploits sont possibles
- Promouvoir le sport santé et la pratique adaptée comme levier d'autonomisation
- Identifier et cartographier les villes les plus accueillantes pour les cyclistes vivant avec un handicap invisible
- Créer du lien humain, sur les routes et dans les territoires traversés

Au total, ce seront 2 900 km qui seront parcourus en 2027 à travers la France, traversant 9 régions. Pour les porteurs du projet, eux-mêmes atteints de sarcoïdose, ce sera un acte fort de visibilité, de dépassement de soi et de partage.

Suivez leurs aventures sur Instagram @associationsarcoidosefrance





La Journée internationale des maladies mastocytaires - 20 octobre

Chaque 20 octobre, la communauté médicale et les patients se rassemblent à l'occasion de la **Journée internationale des maladies mastocytaires**. Ces pathologies rares, encore mal connues, concernent plusieurs dizaines de milliers de personnes en France.

L'association ASSOMAST, créée en 2019, représente les patients et œuvre à faire connaître ces maladies. Elle vise à uniformiser la prise en charge sur le territoire français, et travaille ardemment à maintenir la disponibilité des médicaments nécessaires aux maladies mastocytaires. Son dynamisme reflète la jeunesse d'un champ médical en pleine évolution.



UNE FRANCE PIONNIÈRE

La France a été pionnière dans la découverte et la caractérisation de la mastocytose, notamment grâce aux travaux des **Professeurs Olivier Hermine et Antoine Arock** au début des années 2000. Aujourd'hui, un réseau national structuré accompagne les patients :

- 1 centre de référence coordonnateur à l'Hôpital Necker,
- 2 autres centres à La Pitié-Salpêtrière et au CHU de Toulouse,
- Et une vingtaine de centres de compétences répartis sur tout le territoire, jusqu'à La Réunion, réunis au sein du réseau CEREMAST, animé par Anne-Florence Collange et rattaché à la filière MaRIH.

Ces équipes collaborent pour développer des **prises en charge innovantes**, des cohortes de recherche parmi les plus importantes d'Europe, et de nouveaux traitements. L'arrivée de l'*avapritinib*, premier médicament ciblant la mutation responsable de la mastocytose, marque une étape majeure. D'autres essais cliniques, notamment pour les syndromes d'activation mastocytaire, sont déjà en préparation.

UNE PRISE EN CHARGE GLOBALE

La **Professeure Céline Gréco**, cheffe du service douleur et soins palliatifs à Necker, s'illustre par son engagement auprès des patients mastocytaires. Ceux-ci présentent souvent une intolérance aux traitements antalgiques classiques, rendant la prise en charge de la douleur particulièrement complexe. **Son équipe innove pour proposer des solutions adaptées et améliorer la qualité de vie au quotidien**.

SPORT ET ESPOIR

Cette année, **Mathis Bourgnon**, jeune navigateur issu d'une célèbre famille de marins, porte haut les couleurs d'ASSOMAST lors de la Mini-Transat, traversée de l'Atlantique en solitaire. Son engagement symbolise la **résilience** et la **ténacité** des patients : comme les sportifs, ils avancent, relèvent les défis et puisent leur force dans la **détermination**.



UN PAYS QUI SE COLORE EN VIOLET

En 2024, cinq villes françaises s'étaient illuminées de **violet** — la couleur du mastocyte — pour soutenir la cause. En 2025, le mouvement s'annonce encore plus large. Ce geste symbolique unit malades, proches, professionnels et collectivités autour de valeurs essentielles : **solidarité**, **courage** et **enthousiasme**.

Le mois d'octobre est aussi celui d'Octobre Rose. L'ASSOMAST y voit un message commun : toutes les causes se rejoignent dans la solidarité et la visibilité des maladies. Du rose au violet, il n'y a qu'un pas — celui de **l'unité** et de **l'espoir**.

Dr Clarisse Pean, pour la co-présidence d'ASSOMAST avec Maître Amélie Beaux



L'Association des Malades des Vaisseaux du Foie (AMVF) fête ses 20 ans!

L'AMVF œuvre depuis 2005 pour faire connaître ces maladies rares, souvent méconnues, et améliorer la prise en charge des patients concernés. Reconnue d'intérêt général, l'association regroupe des patients, leurs proches ainsi que des professionnels de santé impliqués dans le domaine hépatique.

L'AMVF a pour vocation de :

- Informer les patients, le grand public et les professionnels de santé sur les maladies vasculaires du foie;
- Soutenir les personnes concernées et leurs familles, en les aidant à mieux comprendre la maladie et à rompre l'isolement;
- Favoriser la recherche médicale et la reconnaissance de ces pathologies au sein des parcours de soins.

L'association mène de nombreuses actions de sensibilisation et de communication, participe à des congrès médicaux et anime un réseau de correspondants régionaux à travers la France. Elle propose également des permanences d'accueil et d'écoute dans certains hôpitaux, comme à l'hôpital Beaujon à Clichy.

En parallèle, l'AMVF travaille en lien étroit avec des équipes médicales et scientifiques spécialisées, notamment celles impliquées dans le Centre de référence constitutif des maladies vasculaires du foie (CRMR-MVF) du CHRU de Tours.

Le **Pr Laure Elkrief**, hépatologue au CHRU de Tours et médecin coordinatrice du CRMR-MVF, fait partie du Conseil scientifique de l'association, contribuant à renforcer la collaboration nationale entre les équipes hospitalières et les représentants des patients.

Retrouvez toutes les informations sur le site officiel : www.amvf.asso.fr

Suivez également leurs actualités et témoignages sur LinkedIn et Facebook!



Retour sur ...



27 September - 1 October | Amsterdam, Netherlands

L'ERS 2025 à Amsterdam

"L'association MNT Mon Poumon Mon Air a eu la chance de participer au Congrès European Respiratory Society, qui s'est déroulé du 27 septembre au 1er octobre à Amsterdam.

Au cours de la journée dédiée aux associations de patients, "Patient Organizations Networking Day", la présentation en vidéo de MNT Mon Poumon Mon Air a permis de parler de la maladie pulmonaire à MNT et des actions de l'association.

Lors d'une session centrée sur l'expérience patient, la présidente de l'association était avec des professionnels de santé et des patients européens pour parler de son expérience sur l'accès à la réhabilitation respiratoire : les conditions, les difficultés.

Ce congrès ERS 2025 a été l'opportunité de faire de nouvelles connaissances, de très belles rencontres, et de retrouver des personnes qui aident l'association depuis son début en 2023 et de les remercier "en live".

Ce congrès a permis à l'association de sentir qu'elle faisait partie de la famille européenne des associations de patients pour laquelle ELF European Lung Foundation et European Respiratory Society œuvrent tant pour soutenir les patients et pour leur donner la parole.

Ensemble on est plus forts et merci à la PEMR Centre-Val de Loire de donner la parole aux associations."



Justine Hamaïde
Présidente Fondatrice MNT Mon Poumon Mon Air
https://www.mntmonpoumonmonair.org
Patiente Partenaire
Patiente Partenaire Formatrice



DATES IMPORTANTES

À vos agendas!

23 octobre : Conférence "Sport-Santé" de 19h à 20h30, L'Espace Culturel de l'Aubrière, Fondettes.

Plus d'informations et inscriptions : www.aubriereinfo.com

- 25 26 octobre : L'Association Francophone des Glycogénoses (AFG) organise leur Week-end des familles à Tours.
- 3 novembre : Groupe de parole Syndrome de Marfan – Le regard sur soi (FSMR FAVA- MULTI)

Inscriptions: https://favamulti.fr/tous-les-evenements/

4 novembre : Groupe de parole Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire - Le handicap invisible et son vécu (FSMR FAVA- MULTI)

Inscriptions: https://favamulti.fr/tous-les-evenements/

- 7 novembre : Journée européenne sur le Syndrome de Williams et Beuren.
- 12 novembre : Groupe de parole Lymphædème primaire - Mon avenir avec un lymphædème primaire (FSMR FAVA- MULTI)

Inscriptions: https://favamulti.fr/tous-les-evenements/

12 novembre : Pour célébrer les 20 ans de la loi de 2005 en faveur des personnes en situation de handicap, Enfance et Pluriel et La tite Compagnie vous propose le spectacle "Mille Cent Jours" à 20h30 au Bateau Ivre (gratuit).

Inscriptions: https://forms.office.com/e/BvmGCaZxuZ

19 novembre 2025 : Première rencontre nationale autour du syndrome ReNU (gène RNU4-2) à Paris.

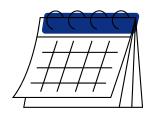
Plus d'informations : https://www.syndromerenu.fr/#%5Bobject%20Object%5D

20 novembre 2025 : Journée du "DuoDay", une journée de stage découverte en entreprise pour toutes personnes en situation de handicap.

Plus d'informations : www.duoday.fr

27 - 28 novembre 2025 : Journées Annuelles Maladies Rares du Foie 2025 à Paris.

Plus d'informations : https://www.filfoie.com/journees-annuellesmaladies-rares-du-foie-2025/



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

Q 02 18 37 08 06

CONTACT - ASSISTANTE SOCIALE PEMR CVL Manon VAYRAC

