

MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

# NEWSLETTER 18

"WINTER EDITION"



## Actualités

### LA PEMR CVL Y ÉTAIT ...

#### ● Mucoviscidose : Focus sur la Journée des Assistants de Service Social

Le mardi 7 octobre 2025, l'**Association Vaincre La Mucoviscidose** a convié les **Assistants de service social** de tous les **Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM)** de France au siège, qui se trouve à Paris.

**Manon Vayrac**, Assistante sociale coordinatrice de la PEMR CVL qui intervient également sur le CRCM de Tours, a participé à cette journée entre travailleurs sociaux et membres de l'association.

Après une présentation de la maladie dans sa globalité par l'Infirmière et Adjointe de la Direction Médicale de l'association, les Assistants sociaux se sont regroupés autour des thèmes de la **retraite**, de l'**emploi**, de la **scolarité** et des **droits sociaux des adultes et des enfants**. Les Assistantes sociales de l'association ainsi que le Responsable mission "vie professionnelle et scolarité" ont apporté de nombreuses informations sur ces sujets variés, qui concernent à la fois les personnes touchées par cette maladie mais également, de façon plus générale, les personnes atteintes d'une maladie rare.

Ces journées dédiées à la rencontre et à l'échange entre professionnels permettent un **partage des pratiques** de chacun et d'aller toujours plus loin dans la recherche de réponses aux besoins des personnes accompagnées.



- **La Croisée des Savoirs : un temps de rencontre participatif pour construire la santé de demain**



La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire (PEMR CVL) poursuit son implication dans la **recherche participative** en étant présente lors des rencontres de "**La Croisée des Savoirs**" du 13 novembre, à Tours.

Cette soirée a réuni **chercheurs, associations en santé et curieux** autour des thématiques de santé et visait à faire émerger des **réflexions** et des **projets** de recherche participative.

- **La PEMR CVL au Congrès de la SNFMI à Tours : trois jours d'échanges riches et constructifs**

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire était présente durant les trois journées du **Congrès de la Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI)**, qui s'est tenu cette année à Tours, du 10 au 12 décembre.

La plateforme a pu représenter les PEMR et PCOM du territoire auprès des **cliniciens** et **acteurs du parcours maladies rares** de tout horizon, faisant de cette édition un moment fort en échanges et en visibilité.

Cette immersion dans les sessions scientifiques **renforce la pertinence des actions** de la plateforme au quotidien.



- **Première journée annuelle de la PEMR CVL : le lien ville-hôpital à l'honneur**



Le 16 décembre, la PEMR CVL a organisé sa **première journée annuelle**, consacrée au renforcement du **lien ville-hôpital**. Destinée aux professionnels, cette journée a permis de réunir de nombreux acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares.

Étaient notamment présents des représentants de la Mission Maladies Rares de la **DGOS**, des **médecins** et **autres professionnels de santé** de la ville et de l'hôpital, des **CPTS**, des **Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**, ainsi que d'autres partenaires engagés dans l'amélioration de la coordination des parcours de soins.

Les échanges ont mis en lumière l'importance d'une **collaboration renforcée entre la ville et l'hôpital** afin de favoriser des parcours plus fluides et adaptés aux besoins des patients atteints de maladies rares.

**Merci à tous les intervenants et participants** pour leur engagement en faveur du lien ville-hôpital et des patients atteints de maladies rares.

# Zoom sur les dernières nouveautés

## COORDINATION



### CHRU DE TOURS

- ⇒ **Centre de compétence des Cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares (FSMR CARDIOGEN)** : Le Pr Anne Bernard succède au Pr Laurent Fauchier.
- ⇒ **Centre de référence des Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest et Centre de compétence des Surdités génétiques (FSMR AnDDI-Rares)** : Le Dr Marie-Line Jacquemont reprend la coordination de ces deux centres suite au départ en retraite du Pr Annick Toutain.
- ⇒ **Centre de compétence des Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire et Centre de compétence des Maladies rhumatologiques inflammatoires, des maladies auto-immunes et interféronopathies systémiques de l'enfant (FSMR FAI2R)** : Le Dr Florence Uettwiller remplace le Dr Cyrille Hoarau en tant que responsable pour ces deux centres.

### CHRU D'ORLEANS

- ⇒ **Centre de compétence des Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer** : Le Dr Damien Labarrière reprend la coordination de ce centre suite au départ en retraite du Dr Xavier Causse.

## Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)



### PNDS Aggrecanopathies — HAS (27 octobre 2025)

La HAS publie un nouveau PNDS dédié aux **Aggrecanopathies**, maladies rares du cartilage liées à des variants du gène ACAN. Ce protocole clarifie le diagnostic, l'orientation vers la génétique, et le parcours de soins pluridisciplinaire (pédiatrie, orthopédie, rhumatologie). Il propose également des recommandations pour la prise en charge de la croissance, des douleurs et des complications articulaires.

### PNDS Syndrome d'Alport — HAS (1<sup>er</sup> octobre 2025)

La HAS met à jour le PNDS du **Syndrome d'Alport**, maladie génétique rare touchant les reins, l'audition et parfois les yeux. Le document détaille les critères diagnostiques, les examens spécialisés (néphrologie, ORL, ophtalmologie) et les stratégies de prise en charge rénale selon le stade. Il renforce aussi les recommandations pour le dépistage familial et le conseil génétique.



## Point recherche clinique

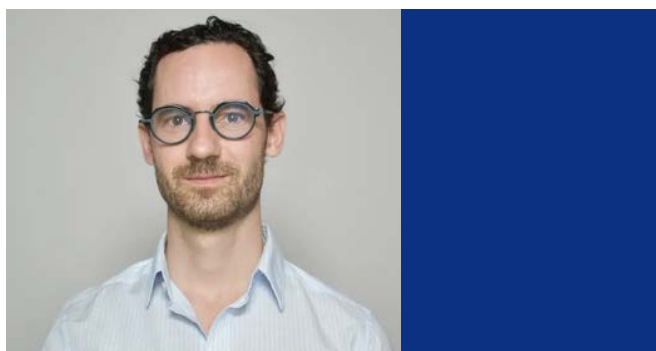


### ● Le Dr Benjamin Thoreau parmi les lauréats du dernier appel à projet du Programme Hospitalier de Recherche Clinique National (PHRC-N) pour son projet OPTIVAS

Les **vascularites associées aux ANCA** sont des **maladies auto-immunes rares** provoquant une inflammation des vaisseaux sanguins et pouvant entraîner des atteintes d'organes graves. Malgré des progrès thérapeutiques récents, la rémission complète reste encore insuffisante avec les traitements standards.

Le **PHRC-N OPTIVAS**, porté par le **Dr Benjamin Thoreau**, Médecin interniste et immunologue clinique du CHRU de Tours, évalue un protocole d'induction optimisé associant **rituximab et méthotrexate**, comparé au rituximab seul, dans le traitement des vascularites associées aux ANCA actives.

L'étude OPTIVAS vise donc à **démontrer la supériorité de la combinaison rituximab-méthotrexate** pour obtenir une meilleure rémission clinique initiale. Au total, 130 patients seront inclus dans cet essai contrôlé, réparti sur 30 centres en France, pour une durée de deux ans et demi.



### ● BaMaRa 2025 : les ARC de la PEMR CVL franchissent le cap des 8000 saisies !



En 2025, les **Attachés de Recherche Clinique (ARC)** de la PEMR CVL ont intensifié leur travail de remplissage des données patients en réalisant un total de **8030 saisies dans l'application BaMaRa** de la **Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR)** :

- **5740** fiches patients saisies ou mises à jour pour le CHRU de Tours.
- **2223** fiches patients saisies ou mises à jour pour le CHU d'Orléans.
- **67** fiches patients saisies pour le CH de Blois (déploiement récent de l'application BaMaRa).

Cette performance reflète l'engagement constant des ARC pour garantir la **qualité** et la **fiabilité** des données cliniques, permettant aux professionnels des centres de référence et de compétences maladies rares de **collecter** et d'**exploiter** eux-mêmes leurs données maladies rares.

Chaque saisie joue un rôle clé dans l'**avancement de la recherche**, en **facilitant l'identification et le recrutement** de patients atteints de maladies rares lors des études de faisabilité, et en **soutenant la constitution de cohortes** pour des recherches pharmacologiques ou sur l'histoire naturelle des maladies.

La PEMR CVL remercie chaleureusement ses ARC pour leur **engagement** et leur **investissement**, qui permettent un **suivi précis et complet** des données dans BaMaRa.

# MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

- **Le CePiBAC contribue à la prescription compassionnelle du bévacizumab dans la maladie de Rendu-Osler (ANSM)**



Le **CePiBAC** est une structure de la **Plateforme Recherche**, unique en France, créée en 2008 par le **Professeur Gilles Paintaud** au sein du laboratoire de Pharmacologie-Toxicologie, avec comme objectif d'être un **centre à la pointe du suivi thérapeutique pharmacologique des anticorps thérapeutiques**. L'activité du CePiBAC repose sur le travail de deux techniciennes de laboratoire, **Anne-Claire Dubeau** et **Caroline Guérineau**, sous la responsabilité de **Céline Desvignes** (ingénieur de recherche).

Le CePiBAC a contribué à la création du **LabEx MAbImprove** ainsi que de l'axe d'excellence Anticorps thérapeutiques du CHRU et à la **labellisation du laboratoire de Pharmacologie-Toxicologie en LBMR** (Laboratoire de Biologie Médicale de Référence). Le CePiBAC a permis d'obtenir des avancées importantes dans l'utilisation des anticorps thérapeutiques.

Cette structure, **affiliée à l'unité UMR INSERM 1327 ISCHEMIA**, est actuellement impliquée dans 35 études cliniques et dans l'analyse de 18 anticorps thérapeutiques, a contribué à 122 publications internationales.

Depuis 2013, la **collaboration avec le Centre de Référence du Docteur Sophie Dupuis-Girod** (Lyon) a permis de tester puis d'optimiser l'utilisation du **bévacizumab** dans la **maladie de Rendu-Osler**.

L'amélioration de l'état clinique des patients en réduisant leurs saignements et leurs besoins en transfusions sanguines, a permis d'aboutir en 2025 à l'obtention d'un **Cadre de Prescription Compassionnelle (CPC, autorisé par l'ANSM) du bévacizumab dans cette indication**. Cela comprend une centralisation nationale du suivi thérapeutique pharmacologique au CHRU de Tours (mentionnée dans le protocole d'utilisation).

Cette mention d'un laboratoire de Pharmacologie-Toxicologie dans le protocole national d'utilisation d'un médicament est suffisamment rare pour être soulignée et témoigne de la qualité du travail technique et scientifique du CePiBAC / LBMR.

Depuis 2017, des travaux ont permis d'optimiser l'utilisation et de réduire le coût de **l'éculizumab**, un anticorps très coûteux indiqué dans le SHUA (Syndrome Hémolytique Urémique atypique), en collaboration avec le **service de Néphrologie et l'Unité d'Evaluation Médico-Economique (PRME 2019 EspacECU)**.

En 2025, l'activité de modélisation mathématique a été renforcée avec la qualification du **Dr Olivier Le Tilly** pour un poste de MCU-~~PH~~ et avec le recrutement du **Dr Vesna Cuplov** comme ingénier pharmacométricienne, également spécialisée en intelligence artificielle.

Tout ce travail et cette réussite sont les fruits de la ténacité et de la vision du Pr Gilles Paintaud qui a su piloter une équipe soudée et efficace. Après 17 années à la tête du CePiBAC, le Pr Gilles Paintaud passe le relais au **Professeur Theodora Bejan-Angoulvant** (responsable) et au **Docteur David Ternant** (co-responsable) qui auront le défi de poursuivre ce travail.

**Plus d'info :** sur le site internet du CHRU ou [www.pharmacomabs.fr](http://www.pharmacomabs.fr)



Article extrait du numéro 726 de l'Effervescence, Newsletter du CHRU de Tours

## ● EUGAVAS : un réseau européen pour améliorer la prise en charge des vascularites IgA

Le groupe d'étude **EUGAVAS**, fondé en 2023 par la **Professeure Alexandra Audemard-Verger** (France) et le **Dr Alojzija Hocevar** (Slovénie), est un **réseau collaboratif européen** dédié à la recherche et aux soins des patients atteints de **vascularite IgA**, une maladie rare.

Composé de 40 médecins de différentes spécialités – dermatologues, néphrologues, internistes, rhumatologues, pédiatres et pathologistes – le groupe a pour mission principale de **proposer des recommandations européennes harmonisées** pour la prise en charge des patients adultes. Ces recommandations ont notamment été présentées lors du congrès de la SFNDT.

Au-delà des recommandations, **EUGAVAS favorise la collaboration** entre médecine pédiatrique et médecine adulte, **promeut des études multicentriques** pour mieux comprendre la maladie et sensibilise la communauté médicale et les patients. Le groupe **explore également les facteurs génétiques, environnementaux et immunologiques** contribuant à la vascularite IgA et cherche à traduire ces résultats en **essais cliniques** pour améliorer concrètement les soins.

La Professeure Audemard-Verger souligne que ce projet est aussi une belle aventure humaine, née de la rencontre de médecins européens unis par le **même objectif : faire progresser la recherche et les soins**. Le groupe souhaite aujourd'hui renforcer sa visibilité auprès des partenaires industriels pour soutenir la mise à disposition de nouvelles molécules et futurs essais thérapeutiques.

Pour en savoir plus, retrouvez le **site internet** du groupe EUGAVAS et l'**interview** retraçant cette initiative sur Spotify.



Site internet



Interview



## ● Programme ETP « Prise en charge des maladies pulmonaires rares (Fibroses pulmonaires idiopathiques, dilatation des bronches...) »

Le **CHRU de Tours**, en partenariat avec l'association **Espace du Souffle**, lance un nouveau programme d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) dédié à la **prise en charge des maladies pulmonaires rares**, telles que les fibroses pulmonaires idiopathiques et la dilatation des bronches.

Ce programme accompagne les patients dans la **compréhension** de leur maladie, la **gestion** de leurs traitements et l'**adaptation** de leur quotidien.

La coordinatrice du programme est le **Dr Julie Mankikian**, pneumologue au CHRU de Tours.



## ● « Bye Bye la pédiatrie » : Programme d'ETP pour l'autonomisation des jeunes patients atteints d'une maladie héréditaire du métabolisme

Le CHRU de Tours propose un nouveau programme d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) intitulé **«Bye Bye la pédiatrie»**, destiné à accompagner les jeunes patients atteints d'une maladie héréditaire du métabolisme dans leur transition vers l'autonomie.

Porté par le **Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme (ToTem)** du CHRU de Tours, ce programme vise à aider les adolescents à mieux comprendre leur maladie, gérer leur traitement et devenir acteurs de leur santé. La coordinatrice est le **Dr Marine Tardieu**, pédiatre au CHRU de Tours.



# MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Retour sur ...

## ● La Journée de la Sclérodémie : une rencontre régionale rassemble plus de 80 participants à la Faculté de Médecine de Tours

À l'occasion d'une des **Journées mondiales de la sclérodémie**, une **rencontre régionale** destinée aux patients et à leurs aidants s'est tenue le vendredi 28 novembre 2025 à la Faculté de Médecine de Tours.

Organisée à la demande de l'**Association des Sclérodémiques de France (ASF)**, l'événement a réuni plus de 80 participants, confirmant l'intérêt grandissant pour une meilleure compréhension de cette maladie auto-immune rare et complexe.

Sous l'impulsion du **Dr Benjamin Thoreau**, médecin interniste spécialisé dans les maladies auto-immunes systémiques rares, la journée s'est déroulée sous l'égide du **Centre de compétence des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte du CHRU de Tours**, en collaboration avec le CH de Blois et le CHU d'Orléans.

La rencontre a mobilisé : médecins internistes, pneumologues, néphrologues, médecins de médecine physique et de réadaptation (MPR) et ergothérapeutes, médecins de santé publique, infirmière d'éducation thérapeutique et autres experts impliqués dans la prise en charge de la sclérodémie systémique. Tous ont contribué à **partager les dernières connaissances** sur la maladie, les complications possibles, les stratégies et innovations thérapeutiques.

L'objectif affiché de cette journée était clair : **mieux faire comprendre** la sclérodémie systémique, **apporter des réponses** concrètes aux questions des patients, **favoriser les échanges** entre professionnels, malades et aidants.



*" Cette première journée, qui s'est déroulée à la Faculté de médecine de Tours, a été organisée par le Docteur Thoreau et son équipe ainsi la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire. Elle faisait suite à des rencontres avec l'ASF.*

*Ce sont plus de 80 personnes, patients et aidants venant parfois de très loin, qui se sont déplacées pour cette journée. Pour certains, il s'agissait d'une première rencontre avec d'autres malades et je les en remercie car il n'est pas toujours facile de se confronter à la réalité de la maladie, mais la volonté de s'informer et de comprendre les a motivés.*

*Au cours de cette journée 10 médecins de différentes spécialités, venant de Tours, Chinon, Blois, Orléans ont expliqué, dans un langage très accessible, les différents aspects de la sclérodémie. De nombreuses questions ont pu être posées. Les ateliers thérapeutiques ont été présentés, ainsi que le rôle de la PEMR CVL.*

*Ce temps privilégié pour mieux connaître cette pathologie rare a été apprécié de tous et nous remercions vivement tous les professionnels de santé de nous avoir consacré ce temps précieux et de nous avoir communiqué leur savoir.*

*Un café d'accueil ainsi qu'une pause déjeuner nous ont été offerts par différents partenaires. Merci à eux.*

*Chacun a pu faire connaissance avec l'ASF et repartir en se sentant moins seul. Nous espérons que de nouveaux adhérents viendront nous rejoindre."*

**Marie-Christine KAZMIERCZAK,**  
Déléguée régionale de l'Association  
des Sclérodémiques de France (ASF)



● **La Marche des Maladies Rares 2025 : Paris uni pour l'espoir et la visibilité**



Le 6 décembre dernier, Paris a vibré au rythme de la **Marche des Maladies Rares**, organisée par l'**Alliance Maladies Rares**.

Cet **événement emblématique du Téléthon** a une nouvelle fois rassemblé une vaste communauté mobilisée pour faire entendre la voix des personnes concernées par une maladie rare.

Près de **2 000 personnes** atteintes de maladies rares, leurs familles, ainsi que de nombreuses associations membres de l'Alliance et partenaires engagés, se sont réunis sous les couleurs de la solidarité et de l'espoir. L'ambiance était à la fois chaleureuse, déterminée et profondément humaine, portée par une **énergie collective** qui ne faiblit pas d'année en année.

Du Jardin du Luxembourg jusqu'à la Faculté de Pharmacie, les participants ont parcouru **6 km** pour **rendre visibles les maladies rares, soutenir la recherche médicale** et **rappeler l'importance de la mobilisation** citoyenne au profit du Téléthon.

Cette marche, au cœur de Paris, a permis de fédérer les forces autour d'un objectif commun : **porter haut la voix des patients**.

Un élan collectif puissant, qui illustre plus que jamais la force d'une communauté unie et la volonté partagée d'offrir un avenir meilleur à toutes les personnes touchées par une maladie rare.

*" Le combat contre une malformation artérioveineuse (MAV) ou une anomalie vasculaire superficielle (AVS) est souvent mené dans l'isolement. C'est précisément pour briser ce silence que SuperMAV & Autres AVS, association de patients, a été créée : pour informer, rassembler et porter la voix de notre communauté. Le 6 décembre dernier, cette voix a résonné dans les rues de Paris.*

*À l'invitation de l'Alliance Maladies Rares, une trentaine de nos patients et adhérents, et volontaires de Paris ont rejoint la Marche des Maladies Rares, organisée à l'occasion du Téléthon. Plus qu'un simple défilé, ce fut une démonstration puissante de notre raison d'être. Pour des membres venant de toute la France, ce fut une occasion rare d'échanger leurs expériences, de partager leurs parcours et de transformer des contacts virtuels en liens humains solides.*

*À l'approche de son deuxième anniversaire, cette mobilisation confirme la place de SuperMAV & Autres AVS comme un acteur engagé dans l'écosystème des maladies rares. Notre présence à cet événement clé offre une visibilité indispensable à nos pathologies et renforce notre détermination à faire progresser la cause.*

*Chaque pas fait ensemble est une victoire contre l'indifférence. "*



**Tomy DA ROCHA,**  
Trésorier de l'Association SuperMAV & Autres AVS



# COIN DES ASSOCIATIONS

Découvrir ...



## Association Française du syndrome Phelan-McDermid

- **L'Association Française du Syndrome Phelan-McDermid (AFPM), à but non lucratif, reconnue d'intérêt général**

Le **syndrome de Phelan-McDermid** (ou **délétion 22q13**) est une maladie génétique rare, caractérisée par la perte d'un fragment d'un des deux chromosomes 22, impactant le gène **SHANK3**, qui joue un rôle majeur dans les connexions neuronales. La taille de la délétion varie d'un patient à l'autre. Cette anomalie génétique survient dans **80 % des cas de novo** (les parents ne sont pas porteurs).

Les symptômes les plus courants liés au syndrome sont, à des degrés variables : la déficience intellectuelle, le retard sévère ou l'absence de langage, l'hypotonie, les troubles du spectre autistique, les troubles de l'alimentation et le reflux gastro-œsophagien, l'épilepsie, les troubles du sommeil, le déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité, les troubles du développement moteur, les anomalies cardiaques et rénales, ainsi que le lymphœdème.

À ce jour, aucun traitement spécifique n'existe, mais **la recherche progresse**.

L'association regroupe les **familles** dont les enfants sont porteurs du syndrome de Phelan-McDermid (PMS).

Ses objectifs :

- **Inform**er et **accompagner** les familles
- **Soutenir** activement la recherche
- **Sensibiliser** et **coopérer** avec d'autres associations, nationales et internationales, travaillant sur le même syndrome ou sur les maladies rares

☎ 06 86 13 96 55

✉ [contact@22q13.fr](mailto:contact@22q13.fr)

🌐 <https://www.22q13.fr/>



- **L'Association des Maladies Auto-Immunes Rares du Loiret (AMAIR)**



**Qui sommes-nous ?**  
AMAIR est une association créée par deux amies atteintes de maladies chroniques rares

**Nos missions**

- ♥ Soutenir les malades et leurs proches
- 🗣 Échanger et informer
- 🔍 Lutter contre l'errance diagnostique
- 📢 Organiser des actions de sensibilisation  
Animer des ateliers apaisants/divertissants

**8000** maladies connues

**3 millions** de personnes concernées en France

**95 %** sans traitement curatif

[asso45amair@gmail.com](mailto:asso45amair@gmail.com)  
Julie SAPIN (Présidente) — 06 77 81 07 60  
Virginie LECOURT (Secrétaire) — 06 70 60 54 42

Adhésion : droit d'entrée de 2€ puis une cotisation annuelle de 20€.

**AMAIR**   

Ne pas jeter sur la voie publique

AMAIR est une jeune Association sur un **territoire plutôt rural** avec des difficultés d'accès médical et des professionnels de santé ayant une méconnaissance des maladies rares.

**Julie** et **Virginie** souhaitent partager avant tout leur expérience dans leur parcours. Elles participent autant que possible aux événements menés par l'Alliance Maladies Rares en tant que bénévoles de la délégation Centre Val de Loire. Julie s'est formée à l'**Education Thérapeutique du Patient (ETP)** avec la FRAPS de la Région, grâce au soutien financier de la PEMR CVL.

Elles organisent une **réunion de rencontre** annuelle, proposent une **action pour le Téléthon**, tiennent un stand de présentation dès que cela leur est proposé comme les forums avec la CPTS du Giennois-Berry... Elles souhaiteraient également **sensibiliser davantage** les médecins traitants et les établissements scolaires.

Une rencontre est prévue en 2026 avec l'équipe du Centre de compétences du CHU d'Orléans, mais elles envisagent avant tout de pouvoir organiser un **événement qui rassemblerait patients, aidants, familles, associations, partenaires médicaux !**

Avec une écoute bienveillante, elles sont prêtes à rencontrer celles et ceux qui souhaiteraient adhérer à AMAIR ou toute autre personne prête à les aider dans la diffusion de leur message et/ou de leurs futures actions.

## ● L'Association VHL France : Ensemble, on est plus forts !



La maladie de **Von Hippel-Lindau (VHL)** est une **maladie génétique rare** et **orpheline**. Elle se caractérise par le développement de tumeurs bénignes ou malignes richement vascularisées affectant plusieurs organes dont notamment le système nerveux central, les reins, le pancréas et les surrénales. Elle concerne environ **1 naissance sur 36.000**, soit 1.500 malades en France.

L'association VHL France, fondée il y a plus de 30 ans, rassemble les **personnes atteintes** de la maladie de VHL et **leurs proches**.

### Ses actions :

- **Rassembler la communauté VHL France** : organisation d'événements conviviaux, participation à la Marche des Maladies Rares, à la Course des Héros et à une journée annuelle de rencontre.
- **Soutenir la recherche médicale** : financement de projets spécifiques à la maladie de VHL, avec 70 000 € de subventions prévues en 2025-2026, grâce à des donateurs fidèles et généreux.
- **Accompagner les personnes atteintes et leurs proches** : mise à disposition d'une ligne d'écoute dédiée (**04.50.65.02.61**).
- **Diffuser une information fiable** : publication régulière d'articles en ligne et envoi d'une newsletter biannuelle sur le diagnostic, l'évolution des traitements et les avancées de la recherche.
- **Contribuer à l'amélioration des pratiques de soins** : représentation des patients et de leurs aidants auprès des acteurs du système de santé, du réseau spécialisé PREDIR, du laboratoire MSD France et d'autres professionnels de santé.

### Envie de faire connaissance ?

04.50.65.02.61  
contact@vhlfrance.org  
www.vhlfrance.org

**Rencontrez l'association le vendredi 27 mars 2026, lors de la Journée annuelle VHL France 2026 à Paris** – Détails et informations à venir sur [www.vhlfrance.org](http://www.vhlfrance.org)

## ● L'Association MNT Mon Poumon Mon Air au Forum Humanitaire Huma Pharma

“ L'association **MNT Mon Poumon Mon Air** est une jeune association créée en 2023 pour la maladie pulmonaire à MNT – Mycobactéries Non Tuberculeuses. Elle a pour mission d'aider les patients, leurs familles et les aidants. Cette maladie pulmonaire est très rare et donc encore trop peu connue : il est essentiel de la faire connaître.

L'association a eu la chance d'être invitée, aux côtés d'autres associations engagées pour la solidarité, au **Forum Humanitaire organisé par l'association Huma Pharma** de la Faculté de Pharmacie de Paris.

Ce Forum, organisé chaque année, avait pour thème en 2025 les maladies rares. Cette invitation a permis à MNT Mon Poumon Mon Air d'y participer activement. Deux membres de l'association ont ainsi accueilli les étudiants en pharmacie afin de leur présenter la maladie pulmonaire à MNT et les actions de l'association.

Ces futurs pharmaciens sont des **interlocuteurs privilégiés** pour relayer l'information sur cette maladie rare et faire connaître l'association auprès des patients. L'accueil a été très chaleureux tout au long de la journée, agrémenté notamment de délicieuses crêpes.

Ce Forum Humanitaire a permis d'informer de futurs professionnels de santé qui auront peut-être, au cours de leur carrière, à prendre en charge des patients atteints de MNT.

Un grand merci à Huma Pharma pour cette belle visibilité, ainsi qu'à la PEMR Centre-Val de Loire pour donner la parole aux associations de patients.

Ensemble, on est plus forts. ”

**Justine HAMAIDE**

Présidente – Association MNT Mon Poumon Mon Air



## ● L'Association Petit Cœur de Beurre cherche ses futurs bénévoles !

**Petit Cœur de Beurre** est une association nationale, à but non lucratif, agréée aux « usagers du système de santé », qui a pour but d'améliorer la prise en charge des personnes nées avec une **malformation cardiaque** et de leur famille.

L'association a 3 missions principales :

- Soutien aux **patients** et leur **famille**
- Soutien aux **structures hospitalières**
- Soutien à **la cause**

Et parce que les cardiopathies congénitales touchent tout le monde, sans distinction, Petit Cœur de Beurre est présent partout en France.

## L'association Petit Cœur de Beurre est à la recherche de bénévoles !

Association qui agit pour les personnes nées avec une malformation du cœur



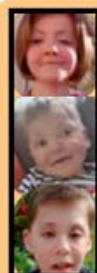
📍 CHU de Tours

Si vous avez du temps à nous accorder et que vous avez envie de vous engager dans une association, n'hésitez pas à nous contacter !

✉ [celine@petitcoeurdebeurre.fr](mailto:celine@petitcoeurdebeurre.fr)



## ● Le colloque médical de l'Association Syndrome Kabuki



### Le syndrome Kabuki en quelques mots

Ce syndrome génétique rare touche environ 1 naissance sur 32 000.

Il se caractérise par un ensemble de manifestations variées : traits morphologiques spécifiques, retard de croissance pré et post-natal, difficultés motrices, troubles du développement, atteintes cardiaques, rénales, etc...

Il nécessite une prise en charge multi-disciplinaire dès le plus jeune âge.

### L'Association Syndrome Kabuki (ASK)

Créée en 2004 par des parents, l'association compte 116 adhérents, dont 81 enfants et adultes porteurs du syndrome Kabuki.

Nous contacter

[syndromekabuki@gmail.com](mailto:syndromekabuki@gmail.com)

07.83.17.70.86

[www.syndromekabuki.fr](http://www.syndromekabuki.fr)



### L'association Syndrome Kabuki (ASK)

accompagne les familles concernées par ce **syndrome génétique rare**. Le conseil scientifique de l'association compte deux généticiens ; le **Pr David Geneviève** et le **Pr Damien Sanlaville**.

L'association a pour **objectif** d'améliorer la compréhension de la maladie, favoriser le partage d'informations fiables et renforcer les liens entre les familles et les équipes médicales spécialisées.

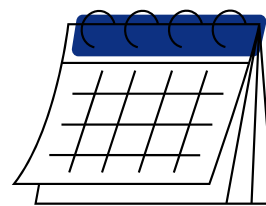
Dans cette dynamique, l'association organise chaque année, à l'occasion de son assemblée générale, un **colloque médical** réunissant professionnels de santé et familles.

Cette édition s'est tenue à Paris le samedi 15 novembre. Elle a permis d'aborder des sujets clés grâce aux interventions du **Dr Quentin Sabbagh**, médecin-chercheur impliqué dans les travaux récents sur l'épigénétique du syndrome Kabuki, et de la **Pr Saskia Bulk**, généticienne clinicienne au CHU de Liège. Les échanges ont porté sur l'**évolution des symptômes** de l'enfance à l'âge adulte, la **prise en charge** des adolescents et des adultes, l'**accompagnement psychologique** des patients et de leurs proches, ainsi que sur la génétique du syndrome et les avancées de la recherche au niveau international.

Ce temps fort a également rappelé l'importance d'une **prise en charge multidisciplinaire précoce** pour les personnes porteuses du syndrome Kabuki, qui touche environ une naissance sur 32 000. En réunissant experts et familles, ce colloque a une nouvelle fois rempli sa mission : informer, rassurer et ouvrir des perspectives pour un meilleur accompagnement au quotidien.

# DATES IMPORTANTES

À vos agendas !



- **17 janvier :** Handipause organise une **matinée d'information et de sensibilisation** (9h - 13h), à la Maison des Sports de Parçay-Meslay (Tours Nord).

Informations et inscriptions :



- **27 - 30 janvier :** Les **Assises de Génétique Humaine et Médicale** se dérouleront au palais des festivals de **Cannes** du 27 au 30 janvier 2026.

Plus d'informations : <https://assises-genetique.org/>

- **7 - 8 février :** **Week-end de Répit pour les aidants :** les bénévoles Handipause accueilleront des adultes en situation de handicap pour permettre un temps de répit à leur famille.

Plus de renseignements :

Equipe Parent'ailes – **06.09.34.89.79**

[parentailes@enfance-pluriel.fr](mailto:parentailes@enfance-pluriel.fr)

- **28 février :** La **PEMR CVL** organise un événement grand public à l'occasion de la **Journée Internationale des Maladies Rares, à Tours !**

Programme et détails à venir.



- **16 mars :** **ObéCentre** organise une **Journée Régionale de l'Obésité 2026**, à La Chaussée-Saint-Victor.

Plus d'informations : <https://www.obecentre.fr/actualite/journee-regionale-obesite-2026/>

- **27 mars :** L'Alliance Maladies Rares organise une rencontre régionale à Châteauroux

Plus d'informations : <https://alliance-maladies-rares.org/rencontres-regionales/>

## 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 :

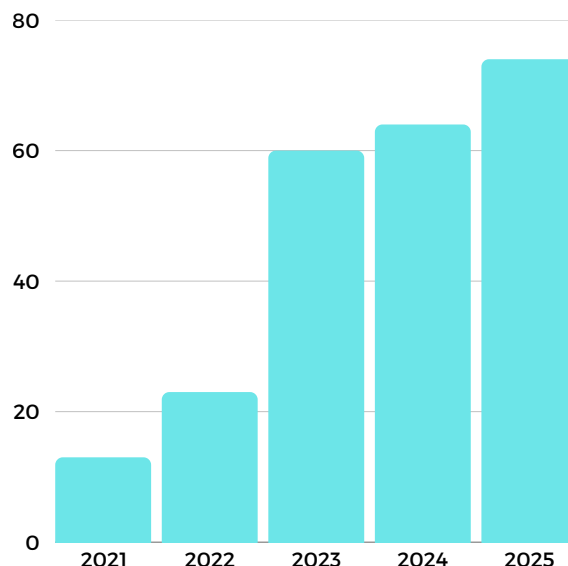
 [maladies.rares.cvl@chu-tours.fr](mailto:maladies.rares.cvl@chu-tours.fr)

 **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)

Evolution du nombre de sollicitations via le guichet unique de la PEMR CVL depuis 2021





Plateforme  
d'Expertise  
**Maladies Rares**  
Centre-Val de Loire

*La Plateforme d'Expertise Maladies Rares*  
— *Centre-Val de Loire* —

**vous souhaite d'excellentes**

*Fêtes de fin d'année*

**Au plaisir de vous retrouver en 2026**

