

MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

NEWSLETTER 20

"SUMMER EDITION"



Actualités

LA PEMR CVL Y ÉTAIT ...

- **Les rencontres régionales de l'Alliance Maladies Rares**



La **Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire** était présente le 27 mars dernier lors de la **rencontre régionale** organisée par l'**Alliance Maladies Rares** à Châteauroux. L'occasion pour la plateforme de présenter son dispositif et ses missions d'accompagnement auprès des personnes concernées par une maladie rare ou en errance de diagnostic.

Cet événement a été un temps fort pour **briser l'isolement**, permettant aux participants de **partager leurs expériences**, de **s'informer sur l'accès aux soins** et de **découvrir les ressources** concrètes disponibles pour les patients et leurs proches.

- **CH de Blois : Retour sur l'inauguration d'Handiconsult 41**

Le 7 mai dernier a eu lieu l'**inauguration officielle d'HandiConsult 41 au CH de Blois**, un nouveau dispositif dédié à la prise en charge médicale des personnes en situation de handicap (moteur, sensoriel, psychique ou cognitif) pour qui le parcours de soin classique est souvent plus complexe.

Parmi les acteurs de la région mobilisés pour l'occasion, la **PEMR CVL** était chaleureusement invitée à participer à cet événement.

Une belle avancée pour le territoire, qui réaffirme l'**engagement de la région en faveur d'une santé plus accessible et humaine pour tous**.



● Journée d'Hépatologie Tourangelle 2026 : les maladies vasculaires du foie à l'honneur



Le **vendredi 22 mai 2026**, la Cité Mame à Tours a accueilli la **Journée d'Hépatologie Tourangelle**, un rendez-vous scientifique clé pour les professionnels de santé de la région.

La **PEMR CVL** y tenait un stand pour renforcer les liens avec les professionnels et optimiser l'orientation des patients.

La matinée a mis en lumière les maladies rares du foie, abordant des sujets pointus comme les **thromboses veineuses splanchniques**, l'**individualisation des anticoagulants**, et les **atteintes hépatiques des maladies métaboliques**.

L'après-midi a été consacrée à l'hépatologie générale, aux **projets de recherche** et à des problématiques concrètes du parcours de soin, notamment l'**optimisation du suivi post-transplantation** et la question cruciale de la **transition entre la pédiatrie et l'hépatologie adulte**.

Une journée riche en échanges confirmant l'importance de la **synergie entre les différents professionnels** pour une prise en charge coordonnée des patients.



● 7^e Congrès de l'Alliance Maladies Rares

La PEMR CVL était présente à l'ouverture du **7^e Congrès de l'Alliance Maladies Rares**. Ce fut une journée ponctuée de conférences et de tables rondes autour d'enjeux majeurs : innovations thérapeutiques, génomique, organisation des parcours de soins et place des patients dans les dispositifs de demain.

Ces échanges ont puissamment rappelé l'importance de la **mobilisation collective de tous les acteurs** (professionnels de santé, associations, filières, plateformes, centres experts, institutions...) pour améliorer le quotidien des personnes concernées.

Un grand merci à l'Alliance Maladies Rares pour la qualité des discussions engagées et pour ce temps fort qui renforce notre **dynamique collective**.



● Journée régionale des maladies neurodégénératives de Neuro Centre du 11 juin 2026



La **PEMR CVL** était présente à la **Journée régionale des maladies neurodégénératives de Neuro Centre**, rassemblant professionnels de santé et acteurs de l'accompagnement autour d'un objectif commun : **améliorer les parcours de soins et de vie des patients**.

À cette occasion, la PEMR CVL a animé un **atelier dédié à l'orientation et à l'accompagnement** des personnes atteintes de maladies rares, source d'échanges riches et constructifs.

Un grand merci à Neuro Centre pour son invitation et la qualité de l'organisation, ainsi qu'à l'ensemble des participants pour la vivacité des discussions.

● Retour sur les Comités de pilotage FSMR & PEMR/PCOM du PNMR4

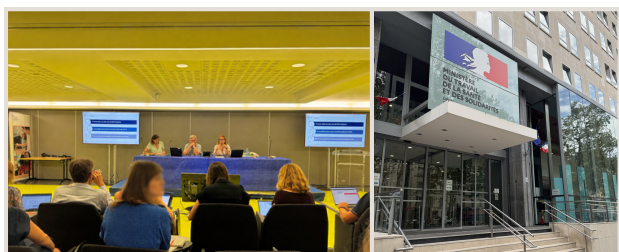
Le 30 juin 2026, la PEMR CVL a participé aux **comités de pilotage organisés par la DGOS** dans le cadre du Plan National Maladies Rares 4 (**PNMR4**), réunissant les Filières de Santé Maladies Rares (**FSMR**), les Plateformes d'Expertise Maladies Rares (**PEMR**) et les Plateformes de Coordination d'Outre-Mer (**PCOM**).

Cette journée de travail et d'échanges a permis de faire un **point d'étape** sur les actions nationales menées autour des maladies rares. Plusieurs thématiques majeures du PNMR4 ont été abordées : le suivi des **financements** et des **indicateurs** des filières, le développement des **bases de données** et des **biobanques**, l'amélioration et l'accélération du **diagnostic**, ainsi que l'accès aux **traitements** et à la **recherche**.

L'après-midi a notamment été consacré aux **enjeux du parcours de vie et de soins** des patients, aux **collaborations européennes** des réseaux ERN et aux actualités autour de la **future loi de bioéthique**. Une intervention de la Direction Générale De La Cohésion Sociale (**DGCS**) a également présenté les travaux en cours concernant le handicap et les outils numériques destinés à améliorer l'accompagnement des patients.

Enfin, un temps important a été dédié à la **labellisation des PEMR/PCOM** avec la restitution de l'enquête nationale et un point d'avancement sur les prochaines étapes.

La PEMR CVL remercie l'équipe de la **Mission Maladies Rares de la DGOS** pour cette journée et pour son engagement constant en faveur de l'amélioration du parcours des patients atteints de maladies rares.



● Retour sur la 2^e journée inter- PEMR & PCOM 2026

Le 1^{er} juillet 2026 se tenait la **2^e journée inter-PEMR & PCOM** à l'Université Paris Cité – site Necker.

Cette journée nationale a rassemblé de nombreux acteurs engagés dans le domaine des maladies rares : la **DGOS**, les Agences Régionales de Santé (**ARS**), les Filières de Santé Maladies Rares (**FSMR**), l'**Alliance Maladies Rares**, les **dispositifs d'appui à la coordination**, les **référénts de parcours**, les **équipes mobiles spécialisées** ainsi que les équipes des Plateformes d'Expertise Maladies Rares (**PEMR**) et des Plateformes de Coordination et d'Outre-Mer (**PCOM**) des différents territoires.

Les **PEMR** et les **PCOM** jouent un rôle central dans l'organisation des parcours de vie et de soins des personnes vivant avec une maladie rare, en favorisant la coordination entre les acteurs sanitaires, médico-sociaux et associatifs. Se retrouver est essentiel pour **échanger** et **mettre en commun** nos actions.

Les discussions ont ainsi porté sur les **parcours de vie et de soins**, les **coopérations territoriales**, l'**accompagnement des patients** et les **avancées du Plan National Maladies Rares 4** (PNMR4). Les retours d'expérience et ateliers collaboratifs ont également permis d'aborder des sujets clés tels que l'harmonisation des pratiques autour de BaMaRa et de la BNDMR, le parcours patient, la transition enfant-adulte et les futures labellisations PEMR-PCOM.

Une journée **riche en partage d'expériences** et en **réflexion collective** pour **renforcer la coordination** et **améliorer l'accompagnement** des personnes vivant avec une maladie rare et de leurs proches.





Zoom sur les dernières nouveautés

Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)



Polykystose rénale autosomique récessive (12 mars 2026)

La polykystose rénale autosomique récessive (PKR) est une maladie génétique rare, touchant 1 personne sur 20 à 30 000. Elle est liée, dans la grande majorité des cas, à des mutations bialléliques du gène PKHD1, qui code la fibrocystine, une protéine du cil primaire exprimée principalement dans les tubules collecteurs rénaux et les voies biliaires intra-hépatiques.

Retard de Croissance Intra-Utérin sélectif (RCIU) et grossesse monochoriale (18 mars 2026)

Le retard de croissance intra-utérin sélectif (RCIU) est une complication spécifique des grossesses gémellaires monochoriales (GG MC) ; qui partagent un même placenta. Le RCIU résulte principalement d'un partage inégal des territoires placentaires, entraînant pour l'un des fœtus un apport insuffisant en nutriments et en oxygène. Cette situation provoque une croissance asymétrique entre les jumeaux et peut s'accompagner d'anomalies hémodynamiques, en particulier au niveau du Doppler ombilical (DO).

Syndrome de Lowe (9 avril 2026)

Le syndrome de Lowe (SL) ou syndrome oculo-cérébro-rénal (OCR) est une maladie génétique rare, dont la triade clinique caractéristique associe une cataracte congénitale bilatérale, une atteinte rénale et une déficience intellectuelle. L'incidence est estimée à un cas sur 500 000. Le syndrome de Lowe est causé par des variations pathogènes dans le gène OCRL, situé sur le chromosome X. Le mode de transmission est récessif lié à l'X.

Syndrome d'Au-Kline (AKS) (5 mai 2026)

Le syndrome d'Au-Kline (AKS) est une maladie génétique rare, de transmission autosomique dominante, due à une altération du gène HNRNPK. Tous les cas rapportés (un peu plus de 75) jusqu'à présent sont survenus de novo, c'est-à-dire de manière accidentelle (la variation n'est identifiée chez aucun des deux parents).

Maladies mitochondriales liées aux mutations POLG (Polymérase gamma) (5 mai 2026)

Les maladies mitochondriales sont des maladies génétiques rares dues à un défaut de production d'énergie du fait d'un dysfonctionnement de la chaîne respiratoire mitochondriale. Ces maladies sont très hétérogènes sur le plan clinique : elles peuvent débuter à tout âge et affecter tous les organes.

Alcaptonurie (5 mai 2026)

L'alcaptonurie est une maladie génétique rare (1/250.000 naissances) de transmission autosomique récessive, caractérisée par l'accumulation d'homogentisate (pigment de couleur noire) dans le sang et les tissus, conduisant principalement à une atteinte ostéoarticulaire sévère à l'âge adulte.

Point recherche clinique

- **Données de santé et innovation : les temps forts du séminaire BNDMR**



Le **séminaire de la BNDMR** (Banque Nationale de Données Maladies Rares), organisé le **30 mars 2026 à Paris**, a réuni de nombreux acteurs engagés dans la recherche sur les maladies rares autour des **enjeux liés aux données de santé, aux registres européens** et aux **nouvelles perspectives** pour la recherche clinique.

La PEMR CVL était présente lors de cette journée d'échanges consacrée au **rôle croissant des données** dans l'amélioration de la connaissance des maladies rares et le développement de nouvelles approches thérapeutiques.

Plusieurs interventions ont mis en lumière les **collaborations européennes** en cours, notamment à travers les **projets JARDIN** et **ERDERA**, ainsi que l'alimentation des **European Reference Networks (ERNs)** via la BNDMR et BaMaRa. Ces initiatives participent à la **structuration** et à l'**harmonisation** des données à l'échelle européenne afin de faciliter les projets de recherche et les essais cliniques.

Les échanges ont également porté sur la collecte des **PROMs** via **FraMaRa**, permettant d'intégrer davantage les données rapportées par les patients dans les travaux de recherche, ainsi que sur l'utilisation des données de la BNDMR par **l'Agence Européenne du Médicament (EMA)**.

Parmi les thématiques marquantes de cette édition, les perspectives offertes par les **jumeaux numériques** pour accélérer les essais cliniques ont suscité un intérêt particulier. Enfin, les discussions autour de l'**Espace Européen des Données de Santé** ont rappelé l'importance de la coopération européenne et du partage des données pour renforcer la recherche clinique dans les maladies rares.

Merci aux organisateurs et aux intervenants de ce séminaire, dont les échanges ont permis de confirmer l'importance d'une **dynamique collective** au service de la recherche sur les maladies rares !

- **Recherche participative : structurer ensemble la recherche en santé de demain**

Le mardi 5 mai, 37 participants issus d'horizons variés — professionnels de santé, chercheurs, patients, citoyens et représentants d'associations — se sont réunis lors d'une **semi-journée dédiée à la structuration de la recherche en santé de demain**.

L'événement a débuté par plusieurs présentations permettant de **mieux comprendre les enjeux** de la recherche en santé et de la recherche participative.

Les participants ont ensuite été répartis en cinq groupes de travail afin d'échanger autour de questions clés : **l'organisation** de cette dynamique collective, **les attentes** vis-à-vis des acteurs régionaux, **le cadre éthique** de la participation, **les modalités d'engagement** et **les ressources nécessaires** pour participer à la recherche en santé. Les réflexions de chaque groupe ont ensuite été partagées en séance plénière, permettant de faire **émerger des pistes communes**.

La demi-journée s'est conclue par la **co-construction d'un calendrier collectif** jusqu'au printemps 2027, marquant une première étape concrète dans cette dynamique collaborative.

Un grand merci à l'ensemble des participants ainsi qu'aux intervenants : le **CHRU de Tours**, La **Passerelle des Savoirs**, le **Forum Soignant-Soigné**, **Loire Val-Health** et **l'Université de Tours**.



Vous souhaitez découvrir la recherche participative, vous investir ou tout simplement vous renseigner ? Contacter la PEMR CVL pour en savoir plus.

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

- **PEMR CVL et IFSI du CHRU de Tours : sensibiliser les soignants de demain**

**FORMATION
INFIRMIER**

**ÉCOLES DU
CHRU
TOURS**

Derrière chaque maladie rare se cache un véritable **défi de coordination** et un **besoin d'accompagnement spécifique** pour les patients et leurs proches.

C'est dans cette optique que la PEMR CVL a accueilli, le 3 juin dernier, **14 étudiants infirmiers** des écoles du CHRU de Tours (IFSI).

Former les futurs professionnels de santé dès aujourd'hui est l'un des meilleurs leviers pour :

- **Réduire l'errance diagnostique** qui touche trop de familles.
- **Optimiser l'orientation** vers les parcours de soins adaptés.
- **Garantir une prise en charge** plus inclusive et humaine.

Un grand merci à ces futurs soignants pour leur engagement et la qualité de nos échanges. Ensemble, construisons un système de santé armé face aux maladies rares !



Vous souhaitez, vous aussi, sensibiliser vos étudiants ou vos équipes ? La PEMR CVL vient à leur rencontre ! N'hésitez pas à nous contacter.

maladies.rares.CVL@chu-tours.fr - 02 18 37 06 08

- **Retrouvez désormais la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire sur LinkedIn !**

La **Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire** est désormais présente sur **LinkedIn**.

Cette page a vocation à devenir un **espace d'information, de partage** et de **valorisation** des actions menées autour des maladies rares en région Centre-Val de Loire. Vous pourrez y retrouver les **actualités** de la plateforme, les **événements** organisés sur le territoire, les **projets** en cours ainsi que des **informations** et **ressources** utiles autour des maladies rares.

Cette présence sur LinkedIn permettra également de **mettre en lumière les initiatives** portées par les différents acteurs engagés en région et de **renforcer les échanges** entre professionnels de santé, associations, patients, proches et partenaires.

La page sera régulièrement alimentée afin de **relayer les temps forts, partager les actions** menées en Centre-Val de Loire et **valoriser les dynamiques** collaboratives autour des maladies rares.

 **Abonnez-vous à la page LinkedIn de la PEMR CVL pour suivre toute l'actualité liée aux maladies rares dans la région !**

LinkedIn



>> Compte LinkedIn de la PEMR CVL

- **Soirée ciné-débat le 8 juillet pour parler des Déficits Immunitaires Primitifs (DIP)**

Le **8 juillet à 20h30**, les cinémas Studio de Tours accueillent une soirée projection-débat autour du **documentaire Immunity**. Plongez dans le quotidien de patients atteints de **Déficits Immunitaires Primitifs (DIP)**, maladies rares et chroniques du système immunitaire touchant aussi bien les enfants que les adultes !

À l'issue de la séance, le **réalisateur Matteo Pellegrinuzzi** et le **Dr Alban Villate** du service Hématologie du CHRU de Tours échangeront avec le public.

La soirée accompagne le périple Loire à vélo de l'**association Sang Miles Bornes**.

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

● La 3e Journée scientifique du CRMR SPIN@ : une mobilisation nationale au service des patients atteints de spina bifida et d'anomalies vertébrales

Le 5 juin dernier, le Campus des Cordeliers à Paris a accueilli la 3e Journée scientifique du **Centre de Référence des Malformations Rachidiennes Rares Spin@ (CRMR SPIN@)**, consacrée aux anomalies vertébrales et au spina bifida. Cet événement a réuni de nombreux spécialistes venus de toute la France afin d'échanger sur les **avancées médicales, scientifiques et organisationnelles** dans la prise en charge de ces pathologies complexes.

L'Association Spina Bifida et Handicaps Associés (ASBH) a présenté ses missions d'information, de soutien et de défense des droits des personnes concernées et de leurs familles, rappelant l'importance du rôle des associations dans l'accompagnement des patients.

Les échanges se sont ensuite concentrés sur un enjeu majeur : **l'organisation de la transition** des enfants atteints de dysraphismes vers les structures de soins pour adultes. Une étape essentielle qui, pour garantir la continuité des parcours de santé, repose sur une **coordination étroite** entre les équipes pédiatriques, les professionnels de santé pour adultes et l'ensemble des acteurs du parcours de soins.

Les différentes interventions ont abordé les **multiples complications** associées à ces pathologies, notamment sur les plans urologique, digestif, orthopédique, respiratoire et endocrinien. Elles ont mis en évidence la **nécessité d'une prise en charge coordonnée et multidisciplinaire**, essentielle pour répondre aux besoins spécifiques des patients et améliorer leur qualité de vie tout au long de leur parcours de soins.

Cette troisième édition de la Journée scientifique du CRMR SPIN@ a confirmé **l'importance de la collaboration** entre cliniciens, chercheurs, associations et patients. En favorisant le partage des connaissances, des pratiques et des expériences, elle contribue à **renforcer la qualité de la prise en charge** des personnes atteintes de spina bifida et d'anomalies vertébrales et à **ouvrir de nouvelles perspectives en matière de recherche et d'innovation thérapeutique**.

● Le témoignage de Caroline Monjaud – Personne Ressource CLCN4 (France)

Maman de Mathilde, bientôt 7 ans, et installée à Clohars-Carnoët dans le Finistère Sud (Bretagne), mon quotidien a pris un tournant en septembre 2023 lorsque le **diagnostic du syndrome CLCN4** est tombé pour ma fille.

Comme pour beaucoup d'entre nous, l'annonce a été une **épreuve**. À l'époque, Mathilde était l'une des deux seules personnes diagnostiquées en France. Si le groupe Facebook des familles et l'**association Cure CLCN4** m'ont rapidement apporté un immense réconfort à l'échelle internationale, je me suis vite confrontée à une réalité très locale : **l'isolement géographique** et le **manque de repères** face au système français.

Liens avec les médecins, démarches administratives, aides financières, scolarisation ou orientation vers les bonnes institutions... J'ai dû tout découvrir par moi-même, à force de recherches et de questions.

C'est précisément parce que j'aurais profondément aimé avoir une **personne ressource** à mes côtés dans ces moments-là que j'ai décidé de le devenir pour vous.

Après 4 ans de parcours, d'apprentissages et de combat face à la maladie, et avec le soutien officiel de Cure CLCN4 ainsi que des médecins référents, je m'engage aujourd'hui comme **référente et personne ressource en France**.

Mon objectif :

- **Vous accompagner** dès l'annonce du diagnostic ou tout au long de votre parcours.
- **Vous guider** dans le labyrinthe des démarches administratives et de la scolarisation en France.
- **Créer du lien** pour que plus aucune famille française ne se sente isolée.
- Un de mes grands projets serait également d'organiser une **journée de rencontre annuelle** pour que nous puissions nous retrouver et échanger de vive voix.

Que vous ayez des questions techniques, des difficultés administratives, ou simplement besoin d'une oreille attentive et bienveillante pour traverser cette épreuve, sachez que vous n'êtes plus seuls.

N'hésitez pas à me contacter, ce sera un réel plaisir d'échanger avec vous.

COIN DES ASSOCIATIONS

Découvrir ...

● L'Association Vaincre le Chordome : aux côtés des patients depuis 2018

Le **chordome** est une **tumeur osseuse maligne rare**, touchant environ 1 personne par million chaque année. Il se développe à la base du crâne ou le long de la colonne vertébrale et nécessite une prise en charge dans des centres hautement spécialisés.

Créée en 2018 par 5 patients ayant eux-mêmes traversé la maladie, **l'Association Vaincre le Chordome (AVAC)** est une association loi 1901 à but non lucratif. Face à une tumeur aussi rare, les patients se retrouvent souvent isolés, sans repères ni interlocuteurs ayant vécu la même expérience. **L'AVAC est née pour répondre à ce besoin.**

Informier, soutenir, accompagner

L'AVAC agit autour de **trois missions principales** :

Informier les patients et leurs proches sur les meilleures options thérapeutiques, grâce à des échanges réguliers avec les experts du chordome (neurochirurgiens, radiothérapeutes, oncologues, radiologues) et à des contenus accessibles sur son site. Cette mission s'incarne notamment dans le Pôle Dialogue Patients : cinq bénévoles accompagnent patients et aidants au moment du diagnostic, pendant les traitements et après. Depuis 2018, plus de 210 patients ont bénéficié de cet accompagnement.

Soutenir la recherche : en octobre 2024, l'association a lancé un appel à projets international avec la Fondation Maladies Rares. Le projet lauréat, sélectionné en avril 2025, est porté par l'équipe du Dr Ivan Bieche à l'Institut Curie pour une durée de deux ans.

Favoriser les échanges entre patients grâce au Forum Patients, organisé chaque premier jeudi du mois, espace d'écoute et de partage d'expériences pour les patients et les aidants.

Rendez-vous le 26 septembre 2026 pour la 4e Journée d'Information sur le Chordome !

La 4^e édition aura lieu le 26 septembre 2026 à la mairie du 15^e arrondissement de Paris et sera ouverte à tous sur inscription. **Un rendez-vous incontournable réunissant patients, aidants et spécialistes de la maladie.**

Contact : contact@chordome.org



● L'association "SDTB, notre bataille !"

L'association...

Le **Syndrome du Défilé Thoraco-Brachial (SDTB)** est une maladie rare provoquant des compressions vasculaires et/ou neuropathiques des membres supérieurs.

Fondée en 2018, l'association rassemble aujourd'hui **près de 200 adhérents** en France et à l'étranger (Belgique, Réunion, Australie, Polynésie française). Ensemble, ils sont animés par le besoin d'échanger avec des personnes vivant la même situation, de mieux gérer les douleurs chroniques, de comprendre les traitements possibles ou encore de faire face au « handicap invisible » et aux démarches administratives.

L'objectif est de **prendre le relais là où le parcours de soin s'arrête** grâce à :

- une **communauté soudée** via des groupes WhatsApp par région ou centres d'intérêt ;
- des **ressources et articles** pour mieux vivre et travailler avec le SDTB ;
- un **accompagnement administratif** (RQTH, temps partiel, invalidité) ;
- un **flash info trimestriel** sur la vie de l'association.

L'adhésion est essentielle pour continuer à faire entendre leur voix, notamment auprès de l'Alliance Maladies Rares.

... En action !

L'association a récemment organisé une **marche caritative** en soutien à **Flora**, adhérente atteinte du SDTB depuis plusieurs années. Âgée de 18 ans et actuellement en BAC ST2S, elle a choisi le SDTB comme sujet de grand oral.

La marche s'est tenue le **25 avril à Lignières-Châtelain (80)** dans une ambiance chaleureuse et bienveillante : participation avec un petit souvenir de l'association, marche costumée et goûter partagé à l'arrivée.

Près de 90 personnes ont parcouru 6 km, tandis qu'un groupe de cyclistes a dédié une sortie de 40 km au profit de l'association.



Contact : sdtbnotrebataille@outlook.fr

● L'association Fragile X France

L'**association Fragile X France** soutient les familles touchées par le **syndrome de l'X fragile et les maladies associées**.

Sa vocation : **accompagner** les familles, **informer** les professionnels de santé, **agir** auprès des pouvoirs publics et **promouvoir** la recherche.

Premier cause de déficience intellectuelle héréditaire, ce **syndrome génétique rare** peut entraîner des difficultés d'apprentissage et d'autonomie au quotidien. La famille élargie peut également être touchée par des pathologies associées (FXPAC).

Actions récentes :

➡ Les déléguées de l'association ont participé à la **Journée Maladies Rares** du 28 février 2026 au cinéma Pathé de Tours Nord, organisée par la PEMR CVL, où elles ont pu rencontrer familles et autres associations.

➡ Le 11 juin, elles sont intervenues au **DIU Neuro-développement** à l'hôpital Clocheville de Tours devant un public de soignants, pour présenter le syndrome, la place des parents et de la fratrie, et l'importance d'intégrer les familles dans le parcours de santé global. L'association remercie le Pr Castelnau et le Dr Curie pour leur accueil et l'organisation de ce séminaire.

➡ Le 21 mai, Anne, présidente de Fragile X France, a représenté l'association au **colloque SOFCODH** à Paris (8es journées nationales des consultations dédiées aux handicaps), pour porter la voix des personnes concernées sur l'enjeu de l'accès aux soins.

Actions à venir :

Le **pique-nique des familles** de la région Centre-Val de Loire aura lieu le **dimanche 27 septembre 2026** à la base du Club de Canoë-Kayak Dunois - 4 rue des Fouleries à Châteaudun (Eure-et-Loir), avec une activité surprise.

Adhérents ou non, toutes les familles sont les bienvenues pour échanger, partager et envisager des solutions ensemble.

Inscriptions auprès des déléguées **Annabelle Autissier** ou **Christine Gaillard**.



Contact : contact@xfra.org

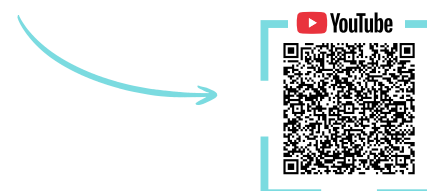
● « Même Oxygène » : un clip musical pour changer le regard sur le syndrome de Williams-Beuren

L'**association Autour des Williams** vient de lancer, le 24 juin 2026, le **clip Même Oxygène**, une création artistique **portée par 24 jeunes adultes** atteints du syndrome de Williams-Beuren. **Véritable hymne à l'inclusion et à la différence**, ce projet collectif met en lumière la force, la joie et la sensibilité particulière de ces personnes, dont le rapport à la musique est souvent exceptionnel.

Le **syndrome de Williams-Beuren** est une maladie génétique rare liée à la délétion d'une vingtaine de gènes sur le chromosome 7. Il entraîne une **déficience intellectuelle** ainsi que des **difficultés motrices et cardiaques**, mais se distingue aussi par des traits de personnalité remarquables : empathie intense, grande gentillesse et, très souvent, une oreille musicale hors du commun.

À travers ce projet, l'association poursuit ses missions : **sensibiliser** le grand public et les professionnels de santé, **favoriser l'inclusion** et **soutenir la recherche**.

Le clip est disponible sur toutes les plateformes de streaming (Spotify, Deezer, Apple Music...) et en ligne sur oxygene.autourdeswilliams.org.



● Ulysse : un film pour mieux faire connaître le syndrome de Noonan

L'**Association Noonan France** sera présente lors de certaines projections du **film Ulysse** dans plusieurs cinémas en France afin de rencontrer le public et d'échanger autour du **syndrome de Noonan** et des **RASopathies**.

Ce film, profondément touchant, retrace le parcours d'une famille confrontée au syndrome de Noonan à travers l'histoire d'Ulysse. Une œuvre qui contribue à **mieux faire connaître cette maladie rare** et le **quotidien des familles concernées**.

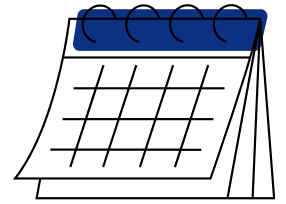
Les dates et cinémas participants seront annoncés prochainement.

 **Bande-annonce du film**

Contact : assnoonan@gmail.com

DATES IMPORTANTES

À vos agendas !



- **8 juillet :** Soirée cinéma-débat au cinéma Studio à Tours autour du film Immunity.
Plus d'informations : <https://www.studiocine.com/fiche-film/immunity.html>
- **17 juillet :** UFOLEP Playa Tour 2026 à Saint-Florent-sur-Cher
Plus d'informations : <https://ville-saint-florent-sur-cher.fr/index.php/votre-mairie/municipalite/lactu/playa-tour>
- **5 - 6 septembre :** Congenital Hyperinsulinism International Association - Family Conference à Marseille.
Plus d'informations : <https://congenitalhi.org/events/>
- **8 -10 septembre :** Congrès de la Société Européenne d'Endocrinologie Pédiatrique à Marseille.
Plus d'informations :
<https://www.firendo.fr/actualites/agenda/evenement/congres-de-la-societe-europeenne-dendocrinologie-pediatrique-espe-2026-8-10-septembre-2026-a-marseille>
- **9 - 12 septembre :** Congrès de l'Association Européenne NeuroEndocrine à Paris, 75005
Plus d'informations :
<https://www.firendo.fr/actualites/agenda/evenement/congres-de-lassociation-europeenne-neuroendocrine-enea-9-12-septembre-2026-a-paris>
- **10 -11 septembre :** Séminaire de génétique de l'Ouest du réseau Gem-Excell à le Croisic
Plus d'informations : <https://www.gem-excell.fr/enseignements/seminaires-colloques-et-congres/>

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 - Evénements"



UN PROJET ?

Contactez la plateforme :

✉ 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

☀ *bel été à tous* ☀



la PEMR CVL vous retrouve
à la rentrée pour une nouvelle édition
de la newsletter **maladies rares**.

