MALADIES RARES CENTRE-VAL DE LOIRE

NEWSLETTER 21

"AUTUMN EDITION"



Actualités

Présentation de la PEMR CVL à la Commission des usagers (CDU) du CHU d'Orléans

Le **24 septembre 2026**, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire (PEMR CVL) a présenté ses missions à la **Commission des usagers (CDU) du CHU d'Orléans**. Cette rencontre a permis de faire connaître le rôle de ce **dispositif régional de coordination** dédié aux maladies rares, notamment en matière d'**accompagnement** des patients, de **coordination** des parcours et d'**information** des professionnels.

L'intervention a également été l'occasion de présenter le rôle de l'**assistante sociale coordinatrice**, qui accompagne les patients et leurs proches dans leurs démarches et l'accès aux dispositifs sociaux et médico-sociaux.

💬 Et si la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire venait à votre rencontre ?

Vous souhaitez **découvrir les missions et les actions** de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire, ou **organiser une présentation** auprès de vos équipes, de vos étudiants, de professionnels de santé ou de partenaires ?

La Plateforme vient à votre rencontre ! Qu'il s'agisse d'une réunion d'équipe, d'un temps d'échange dans le cadre d'une formation ou d'un événement dédié, nous adaptons notre intervention à votre public et à vos attentes.

📩 **Contactez-nous** pour échanger sur votre projet et organiser ensemble une intervention sur mesure, au plus près de vos besoins.

Contact : **02 18 37 08 06** ou **maladies.rares.CVL@chu-tours.fr**

🔍 Zoom sur les dernières nouveautés

De nouveaux supports pour faire connaître la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre - Val de Loire

Des goodies aux couleurs de la PEMR CVL

Afin de renforcer sa visibilité et de faire connaître davantage ses missions auprès des patients, des familles et des professionnels, la PEMR CVL s'est récemment dotée de **nouveaux goodies à son effigie**.

Pour cette occasion, nous avons fait appel à **Loire Goodies Valley**, qui nous a accompagnés dans la création de ces supports aux couleurs de la PEMR CVL.

Vous pourrez les retrouver au fil de nos **stands**, **journées d'information**, **événements** et **manifestations** auxquels nous participons en région Centre-Val de Loire.

L'occasion de repartir avec un petit souvenir de la PEMR CVL, mais surtout de mieux connaître la plateforme, son **rôle** et les **ressources** qu'elle peut proposer aux personnes concernées par une maladie rare et aux professionnels.

Alors, si vous nous croisez sur un événement, n'hésitez pas à venir nous rencontrer !



Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Craniopharyngiome (19 juin 2026)

Le craniopharyngiome (CP) est une tumeur rare à tropisme hypothalamo-hypophysaire, rencontrée chez l'enfant jeune, l'adolescent et l'adulte. Sa prise en charge multidisciplinaire demeure complexe, son caractère agressif, son comportement invasif et sa propension à récidiver nécessitant des attitudes thérapeutiques séquentielles, pondérées et un suivi en centre expert.

PEAG de l'adulte et de l'enfant (19 juin 2026)

La PEAG (pustulose exanthématique aigüe généralisée) est une toxidermie grave, caractérisée par des manifestations cutanées souvent associée à des manifestations viscérales et biologiques. Elle peut toucher les adultes de tous âges et les enfants.

Ataxies Congénitales Non Progressives (ACNP) (26 juin 2026)

Les ACNP constituent un groupe hétérogène de maladies rares, essentiellement d'origine génétique. Elles sont caractérisées par la présence d'un syndrome cérébelleux qui se présente initialement sous la forme d'une hypotonie à la naissance ou dans les premiers mois de vie puis d'un retard moteur, symptômes auxquels succède une ataxie cérébelleuse dans la petite enfance chez des enfants qui continuent de faire des progrès.

Hypoplasies Ponto-Cérébelleuses (HPC) (7 septembre 2026)

L'hypoplasie pontocérébelleuse (HPC) a été décrite pour la première fois en 1917. Elle est définie par l'existence d'un développement insuffisant du cervelet et du tronc cérébral. Depuis cette première description le phénotype s'est considérablement élargi : avec les 17 types de la classification actuelle et plus d'une vingtaine d'entités rapportées, l'HPC représente un groupe rare et très hétérogène de maladies souvent neurodégénératives d'apparition principalement prénatale.

Webinaires maladies rares : 30 minutes pour valoriser votre expertise

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire prépare un cycle de **webinaires thématiques consacrés aux maladies rares** suivies dans les centres de la région, en s'inspirant de l'expérience de la Plateforme Nice-Corse.

Le format retenu : des **sessions de 30 minutes**, sur le temps du déjeuner **(12 h – 12 h 30)**, accessibles en **replay** sur le site internet de la Plateforme. Ouvertes aux professionnels de santé, aux patients, à leurs proches ou aux acteurs du secteur social et médico-social, elles ont pour ambition de **valoriser l'expertise des centres experts** de la région, de **favoriser la coordination des parcours** de soins et de **partager des informations** cliniques ou organisationnelles.

La programmation sera construite à partir de **vos besoins** et de **vos propositions**. La Plateforme vous accompagne à chaque étape, de la définition de la thématique jusqu'à la diffusion du webinaire.

👉 Une idée de sujet, un besoin à partager ? Proposez votre thématique en répondant à ce court formulaire : Proposez votre thématique ici

Point recherche clinique

CLINIC2TMA : le CHRU de Tours pilote un projet national pour mieux comprendre les microangiopathies thrombotiques secondaires (MAT)

Le projet, coordonné par le **Pr Jean-Michel Halimi**, Coordinateur du Centre de Référence des Microangiopathies Thrombotiques et Néphrologue au CHRU de Tours, a été retenu par l'**Agence nationale de la recherche (ANR)** dans le cadre de l'**AAPG 2026**, avec une note A.

Une maladie rare aux atteintes potentiellement sévères

Les **MAT** sont des maladies rares caractérisées par des lésions des petits vaisseaux sanguins, en particulier de l'endothélium, la couche de cellules qui tapisse l'intérieur des vaisseaux. Elles forment de micro-thrombis qui peuvent **altérer le fonctionnement de plusieurs organes** : les reins (avec un risque de dialyse ou de greffe), mais aussi le cœur, le cerveau ou les yeux.

Chez l'adulte, environ 90 % des MAT sont dites **« secondaires »** : elles surviennent dans un contexte médical particulier, comme une infection, une grossesse, un cancer, une transplantation, une maladie systémique ou la prise de certains médicaments.

Un enjeu : proposer des thérapeutiques ciblées

Aujourd'hui, ces MAT sont regroupées selon leur contexte clinique, alors que les mécanismes biologiques sous-jacents peuvent différer d'un patient à l'autre (endothélium, complément, glycocalyx, voies purinergiques, conséquences de l'hémolyse). Le projet part de l'hypothèse qu'il existe plusieurs **« endotypes »**, c'est-à-dire des sous-groupes de patients partageant les mêmes mécanismes physiopathologiques.

« Nous faisons l'hypothèse qu'elles correspondent à des profils biologiques et mécanistiques distincts, qui pourraient être identifiés grâce à des biomarqueurs et ouvrir la voie à des traitements personnalisés », explique le **Pr Halimi**.

Une cohorte nationale comme point d'appui

CLINIC2TMA s'appuie sur la **cohorte MATRIX**, créée en 2022 par l'équipe du CRMR MAT, qui rassemble plus de 1 500 patients et biopsies rénales issus d'environ 40 centres hospitaliers français. Elle constitue l'une des plus grandes bases de données mondiales sur les MAT. Ce projet réunit l'expertise de 7 unités INSERM en France.

Deux axes de recherche

- **WP1 :** identifier les endotypes en croisant les données cliniques, génétiques et histologiques de la cohorte.
- **WP2 :** caractériser les mécanismes moléculaires et cellulaires en jeu, grâce au profilage multimodal des tissus et à l'étude fonctionnelle de l'endothélium, puis explorer des stratégies thérapeutiques ciblées.

Perspectives

Les objectifs sont de définir une **classification des MAT secondaires** fondée sur des **endotypes biologiquement pertinents**, d'identifier les voies moléculaires impliquées, de mettre en évidence des biomarqueurs et de hiérarchiser des pistes thérapeutiques. Les premières retombées sont attendues à partir de 2027-2028.

Des webinaires grand public pour mieux comprendre la recherche

La Fondation Maladies Rares, la Plateforme des données de santé, la BNDMR et France Assos Santé proposent une série de webinaires pour mieux comprendre les données de santé et leur utilisation dans la recherche.

📌 **Épisode 2 : Les données de santé : qui les utilise et comment ?**

📅 **15 octobre 2026 | 🕛 12h30 – 13h30**

Les inscriptions sont ouvertes : **Inscrivez-vous dès maintenant !**

Avec Anne-Sophie Jannot et Victor Hannothiaux (BNDMR).

Point recherche clinique

- **Maladies rares : une journée régionale pour les professionnels le 9 décembre à Tours**





La PEMR CVL a le plaisir d'annoncer la tenue de sa **journée annuelle**, organisée conjointement avec le **Colloque régional de la Fondation Maladies Rares**.

📅 **Mercredi 9 décembre 2026**, de 9h30 à 16h30

📍 **Faculté de Médecine de Tours**

Cette journée sera consacrée à trois thématiques au cœur des enjeux des maladies rares : **les recherches biomédicales** (diagnostic et mécanismes des maladies), les **recherches cliniques et en sciences humaines et sociales**, et **la recherche participative**.

Elle réunira notamment cliniciens, chercheurs, représentants d'associations de patients et acteurs du secteur industriel autour de conférences, de tables rondes et de sessions posters, pour favoriser les échanges et le partage d'expériences. Le programme détaillé sera communiqué prochainement.

Les inscriptions sont ouvertes, et les professionnels ont encore la possibilité de **déposer un abstract** : lien d'inscription



- **De l'empreinte carbone à l'écoprescription : une nouvelle réflexion en neuropédiatrie**

Et si, à efficacité thérapeutique comparable, l'**impact environnemental d'un médicament** pouvait devenir un nouveau **critère de prescription ?**

C'est la question posée par le travail mené au sein du **Centre de Compétence des Épilepsies Rares du CHRU de Tours**, à l'Hôpital pédiatrique Clocheville, consacré à l'empreinte carbone des traitements antiépileptiques utilisés chez l'enfant.

Maximilien Périvier, Coordinateur Médical du CCMR Épilepsies Rares et Neuropédiatre, **Charlène Perroux**, Pharmacienne assistante et **Louise Lardeux**, Docteure Junior en pharmacie hospitalière ont cherché à **mesurer l'empreinte carbone** des antiépileptiques utilisés en neuropédiatrie et à **intégrer ce critère environnemental** dans des protocoles de prescription pour trois syndromes épileptiques : l'épilepsie myoclonique juvénile, le syndrome de Lennox-Gastaut et l'épilepsie à pointes centrotemporales.

Sur les 140 spécialités recensées, 116 ont été analysées. Les résultats montrent des **différences importantes d'empreinte carbone** entre certaines molécules d'efficacité comparable. Dans le syndrome de Lennox-Gastaut, l'écart atteint notamment un facteur 22 entre le rufinamide 200 mg et le clobazam, et un facteur 20 entre le rufinamide et la lamotrigine.

Ces résultats montrent la **faisabilité d'une approche d'écoprescription en neuropédiatrie**, en intégrant l'impact environnemental parmi les critères de choix lorsqu'il existe plusieurs alternatives thérapeutiques.

Une démarche qui ouvre également de **nouvelles perspectives**, notamment avec la nécessité de disposer de données pour les formes buvables, très utilisées en pédiatrie, et d'intégrer à l'avenir d'autres dimensions environnementales.

Contact : m.perivier@chu-tours.fr

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

- **APREM'ENSEMBLE : une parenthèse bien-être pour les aidants**



Prendre soin de soi pour prendre soin de l'autre : c'est l'invitation que lance **AGEVIE** aux **proches aidants** au travers **d'ateliers gratuits** un lundi par mois, de 14h30 à 16h30, au tiers-lieu **« Le Parvis » (5 rue Georges Delpérier, à Tours).**

Les aidants sont invités à se retrouver pour **échanger**, **partager** et **découvrir** des **pratiques favorables au bien-être**.

Au programme de la saison :

- **Lundi 26 octobre :** découverte de la sophrologie ;
- **Lundi 30 novembre :** découverte du Qi Gong ;
- **Lundi 21 décembre :** découverte de la réflexologie ;
- **Lundi 25 janvier 2027 :** découverte du yoga ;
- **Lundi 22 février 2027 :** découverte du Do-in ;
- **Lundi 29 mars 2027 :** découverte du Shiatsu ;
- **Lundi 26 avril 2027 :** découverte de la méditation ;
- **Lundi 24 mai 2027 :** découverte de la méditation graphique ;
- **Lundi 21 juin 2027 :** temps convivial et festif.

Un transport et un accueil du proche aidé sont également proposés gratuitement, sur réservation.

Réservation au **02 47 36 96 83** ou par mail à **pfr@agevie.fr**

- **« Paroles de patients atteints de la drépanocytose » : une série de témoignages à découvrir sur Youtube**

La série **« Paroles de patients atteints de la drépanocytose »** réunit des témoignages recueillis lors d'un dialogue entre soignants et patients.

À travers leurs paroles, les patients racontent leur **parcours**, leur **vécu** de la maladie et de la douleur, ainsi que les **conséquences** de la drépanocytose sur leur vie personnelle, familiale et sociale.

Chaque semaine, et jusqu'au 30 novembre, un **nouvel épisode** est mis en ligne pour continuer à **faire entendre la voix des patients**.

▶️ Épisode 1 :
https://youtu.be/XIJG1pY5t34

▶️ Épisode 2 :
https://youtu.be/4TiCByhJadM

Mieux comprendre ce que vivent les patients, c'est mieux comprendre la maladie pour mieux les soigner.



- **Semaine des aidantes et des aidants : rendez-vous du 5 au 11 octobre en Indre-et-Loire**

Du **5 au 11 octobre 2026**, l'Indre-et-Loire se mobilise pour les 11 millions d'aidantes et d'aidants en France, qui accompagnent au quotidien un proche malade, en situation de handicap ou en perte d'autonomie. Groupes de parole, conférences, ciné-débats, ateliers bien-être et points d'information sont proposés à **Chinon**, **Tours**, **Loches**, **Amboise**, **Fondettes** ou encore **Langeais**, avec les plateformes de répit du département.

Retrouvez le programme détaillé de la semaine : https://www.unafam.org/indre-et-loire/actualites/semaine-des-aidantes-et-des-aidants-5-au-11-octobre-2026

Informations et inscriptions au **06 09 34 89 79**

MALADIES RARES ET PARCOURS DE VIE

Découvrir ...

- **🎓 Se former gratuitement au diagnostic des maladies rares : un cours en ligne ouvert à tous**

Comment pose-t-on un diagnostic de maladie rare ? Pourquoi est-il parfois long à obtenir ? Que change la recherche pour les patients et leurs familles ?

Le cours en ligne **« Diagnosing Rare Diseases: from the Clinic to Research and back »** (« Diagnostiquer les maladies rares : de la clinique à la recherche et retour ») apporte des réponses aux questions que vous vous posez.

Une nouvelle session accompagnée est ouverte depuis le 14 septembre et se poursuit **jusqu'au 30 octobre 2026**.

Il s'agit d'un **MOOC** ; une **formation en ligne gratuite et ouverte à tous**, que l'on suit à son rythme, depuis chez soi. Il aborde le parcours diagnostique, les tests génétiques, les avancées de la recherche, le partage de données entre équipes, ainsi que le vécu des patients et de leurs familles, avec ou sans diagnostic.

Conçu par les réseaux européens de référence **ERN ITHACA** et **ERN GENTURIS**, par **EURORDIS** et par la **Fondation Maladies Rares**, dans le cadre d'un programme européen de recherche sur les maladies rares **(EJP RD)**, ce MOOC s'adresse aux **professionnels de santé**, aux **chercheurs** et aux **étudiants**, comme aux **associations de patients** et à **toute personne intéressée**. Pendant la session, des experts et des mentors répondent en ligne aux questions des participants.

À noter : le cours est proposé en **anglais**.

👉 **Pour s'inscrire, cliquez ici ou scannez le QR Code**

- **Handicap et insertion professionnelle : rencontre avec Phare 28**

Dans le cadre du renforcement de ses partenariats de proximité, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire (PEMR CVL) a rencontré l'**association Phare 28, organisme gestionnaire de Cap Emploi en Eure-et-Loir et de la prestation Pour une Alternance Inclusive**.

Son projet associatif repose sur quatre pôles : **Inclusion Professionnelle**, **Prestations spécialisées**, **Sensibilisation et Partenariats**, et **Rétablissement**, avec pour objectif de promouvoir une inclusion durable dans l'emploi et la société.

Cet échange a permis de mettre en lumière une réalité partagée : le cœur de métier de Phare 28 est l'**accompagnement des personnes en situation de handicap vers et dans l'emploi**.

Dans ce cadre, elle accompagne de nombreuses personnes concernées par des **maladies rares**. En effet, ces pathologies entraînent très souvent des situations de handicap qu'elles soient visibles ou invisibles.

Grâce à l'expertise de Phare 28 dans le déploiement des dispositifs de compensation et l'aménagement des postes de travail, cette rencontre ouvre de **nouvelles passerelles,** indispensables à l'accompagnement des personnes concernées.

L'objectif : mieux orienter, conseiller et sécuriser les parcours professionnels des patients de la région, face aux enjeux liés à la maladie rare et au handicap.

NB : *CAP EMPLOI existe dans tous les départements de la région Centre Val de Loire.*

phare 28 CAP EMPLOI Handicap, recrutement & maintien EURE-ET-LOIR

COIN DES ASSOCIATIONS

Découvrir ...

- **L'association HPN FRANCE - Aplasie Médullaire**



Cette association, créée en **2004** par de jeunes patients, leurs familles et des professionnels de santé, a pour vocation de faire progresser la recherche et d'apporter un soutien aux patients atteints d'**hémoglobinurie paroxystique nocturne** (dite HPN) et d'**aplasie médullaire acquise** ainsi qu'à leurs proches.

Il s'agit de **maladies hématologiques rares** impactant très fortement le quotidien des personnes qui en sont atteintes et nécessitant une **prise en charge thérapeutique contraignante** et en lien avec le **Centre de Référence des Aplasies Médullaires Acquises et Constitutionnelles (CeRAMIC)**, situé à l'hôpital Saint Louis à Paris.

Du fait de leur **très faible occurrence** dans la population (1000 personnes atteintes d'aplasie médullaire acquise et environ 1000 personnes atteintes d'HPN), ces maladies demeurent peu connues du grand public et de la majorité des professionnels de santé, ce qui engendre une **errance diagnostique** souvent longue et préjudiciable pour nos patients.

L'association, membre de la filière de santé **MaRIH** et de l'**Alliance Maladies Rares**, souhaite ainsi davantage mettre en visibilité ces pathologies et améliorer leur connaissance parmi le grand public, d'autant que les symptômes éprouvés par les patients ne sont précisément pas visibles. L'objectif est notamment de **sensibiliser les personnes à l'importance du don de sang et du don de moelle osseuse**, ce dernier don constituant le seul traitement curatif possible pour ces maladies.

Actions récentes de l'association HPN FRANCE :

- **Documents pédagogiques pour les patients :** publication du livret « Mon Aplasie et Moi », conçu avec une hématologue et une bénévole de l'association pour accompagner le quotidien des patients (commande via contact@hpnfrance.com), et diffusion de vidéos explicatives sur l'aplasie médullaire et l'HPN, disponibles sur hpnfrance.com.
- **Accompagnement des patients :** webinaires thématiques, mise en relation et aide dans les démarches administratives, sociales et juridiques.
- **Soutien à la recherche :** appel à projets lancé avec la Fondation Maladies Rares, doté de 60 000 € (3 thématiques à 20 000€ chacune) sur l'HPN et l'aplasie médullaire acquise — détails ici.

- **L'association MNT Mon Poumon Mon Air continue d'oeuvrer pour faire connaître la maladie pulmonaire à MNT**

Les maladies pulmonaires à mycobactéries non tuberculeuses (MNT) restent méconnues, bien que naturellement présentes dans notre environnement (eau, terre, poussière) et que nous y soyons tous exposés. Certains pneumologues l'appellent ainsi "La maladie de l'environnement".

Ces derniers mois, l'**Association MNT Mon Poumon Mon Air** a mené plusieurs actions de sensibilisation :

- Un podcast avec RARE à l'écoute, où le Pr Claire Andréjak (Membre du Comité Scientifique de l'association) présente la maladie. Retrouvez-le ici !
- Une nouvelle page dédiée à cette pathologie sur le site de l'European Lung Foundation. Découvrir la page de l'ELF
- Des présentations de l'association lors de la Journée SPIF (Société de Pneumologie Île de France) et à l'HEGP (Hôpital Européen Georges Pompidou) lors de la journée des associations partenaires de l'hôpital.

"Ensemble on est plus forts et On ne lâche rien".

Contact : Justine Hamaïde
Site internet : https://www.mntmonpoumonmonair.org/

L'Association AcroFrance "Ensemble, mieux vivre son acromégalie"

#Ensemble
Mieux Vivre
Son Acromégalie
www.acrofrance.fr

L'**association AcroFrance, « Ensemble, mieux vivre son acromégalie »**, a été créée en janvier dernier avec pour vocation d'accompagner et de soutenir les patients atteints **d'acromégalie** ainsi que leurs aidants.

Forte de ses **107 adhérents** répartis sur l'ensemble du territoire national et frontalier (DOM-TOM compris), l'association est pilotée par un **conseil d'administration** composé de 10 bénévoles, tous atteints d'acromégalie. Elle est co-présidée par Maïté Dubois et Stéphane Poupaux, assistés de Cécile Duclos et Aurélie Tur Moreno à la trésorerie, ainsi que d'Isabelle Prot et Loïc Naud au secrétariat.

Parmi ses actions, l'association organise chaque mois un **Acrocafé virtuel** thématique à destination de ses adhérents, ainsi que des animations ponctuelles, comme un **grand challenge sportif** organisé tout au long du mois de juin ou encore un **défi cuisine** prévu en octobre. Mieux vivre avec l'acromégalie passe par l'entraide et le partage d'expériences : la force du collectif contribue à améliorer la prise en charge et à rompre l'isolement.

Les adhérents peuvent également échanger au sein d'un **groupe WhatsApp**. AcroFrance propose par ailleurs une **permanence téléphonique** plusieurs jours par semaine (contacts et horaires en pièce jointe), ainsi que des rendez-vous avec une **assistante sociale bénévole**.

L'association est présente sur **Facebook**, **LinkedIn** et **Instagram** et disposera prochainement de son propre site internet.

AcroFrance prévoit également d'organiser **deux rencontres physiques par an** et propose ponctuellement de petites rencontres informelles dans différentes régions.

Permanence téléphonique : 09 86 87 16 48

L'Association Takayasu France

L'**Association Takayasu France** accompagne les personnes concernées par l'**artérite de Takayasu**, une maladie rare et encore méconnue. Créée en 2019 et animée par des personnes elles-mêmes concernées par la maladie, elle poursuit une mission claire : **informer**, **écouter** et **accompagner** les patients et leurs proches, tout en faisant connaître cette pathologie auprès du grand public et des professionnels de santé.

Concrètement, l'association propose une **permanence téléphonique (06 36 17 20 70)** ainsi que des **espaces d'échange** qui permettent de rompre l'isolement souvent ressenti face à une maladie rare, encore trop peu identifiée.

Un temps fort en 2026 : la rencontre annuelle TAKA

Cette année, la traditionnelle rencontre annuelle de l'association s'est tenue à Paris. Patients, proches, soignants et membres de l'association s'y sont retrouvés pour un moment convivial d'échanges et de partage. L'association tient à remercier chaleureusement tous les participants pour leur présence et leur énergie lors de cet événement.

👉 Pour découvrir l'association et ses actions : Association Takayasu France



Contact : contact@association-takayasu-france.org

Acromégales, Pas Seulement : La voix des patients pour éclairer la réalité de la maladie

L'**association nationale Acromégales, Pas Seulement** s'engage au quotidien depuis 11 ans pour rompre l'isolement des malades, favoriser la coopération avec les soignants et participer activement à l'éducation thérapeutique. En recueillant et en confrontant les expériences des membres, l'association a bâti au fil des années une véritable **expertise collective**, tout aussi essentielle et objectivée, dans l'optique du **patient partenaire**, pour définir les solutions de prise en charge à mettre en œuvre.

Leur capacité à porter la voix des patients se traduit par leur implication dans des **enquêtes de vie réelle** d'envergure, à l'image de l'étude "L'IGF1, reflet d'une qualité de vie améliorée ?" présentée au Congrès de la SFE en 2022.

C'est dans cette dynamique partenariale que l'association a mené une **nouvelle enquête inédite**, coconstruite avec le **Pr CHANSON** et le soutien d'un laboratoire pharmaceutique. L'objectif était d'aller au-delà des seuls critères cliniques pour **explorer le vécu intime des patients face aux contraintes des traitements**, qui restent encore majoritairement injectables.

Cette enquête met en évidence un véritable **«paradoxe de l'observance»**. Si les patients font preuve d'une rigueur exemplaire dans le suivi de leur traitement, cette adhésion masque un fardeau quotidien particulièrement lourd.

Les données illustrent les obstacles logistiques majeurs liés à l'acte d'injection et à la chaîne du froid, la difficulté de gestion des effets secondaires, ainsi que la charge mentale continue que la maladie impose aux patients.

Ces constats rappellent combien l'**accompagnement associatif** pour défendre les droits et l'**amélioration de la prise en charge** des malades reste primordial.

L'association est fière d'annoncer que la valeur scientifique de ces données de vie réelle a été reconnue par ses pairs de la **Société Française d'Endocrinologie (SFE)**. Leur analyse conjointe a été sélectionnée et sera présentée sous la forme d'un **poster** et d'un **e-poster** lors du congrès de la SFE 2026 à Bordeaux. Il s'agit d'une formidable reconnaissance pour l'expertise de l'association et, surtout, pour la parole de tous les patients qui ont contribué à cette étude pour faire évoluer la médecine de demain.

Contact : bureau@acromegalie-asso.org

Petit Cœur de Beurre : informer, accompagner, représenter



En France, 1 enfant sur 100 naît avec une **malformation du cœur**. Créée en 2014 par des parents concernés, l'association Petit Cœur de Beurre accompagne les personnes nées avec une **cardiopathie congénitale** et leurs proches, à toutes les étapes de la vie.

Guides, **fiches pratiques**, **temps d'information**… l'association met à disposition de nombreuses ressources sur son site internet. Elle propose également un **accompagnement entre pairs**, en mettant en relation les personnes concernées avec des bénévoles pour échanger, partager leur expérience et rompre l'isolement.

Présente partout en France grâce à plus de 90 bénévoles, Petit Cœur de Beurre **recherche actuellement de nouveaux bénévoles en Centre-Val de Loire** pour renforcer ses actions dans la région.

Besoin d'information, d'accompagnement ou envie de devenir bénévole ? Contactez-nous par mail.

Contact : contact@petitcoeurdebeurre.fr

- **AFSA - Association Française du Syndrome d'Angelman**

Depuis 1992, l'**AFSA** (Association Française du Syndrome d'Angelman) se mobilise pour accompagner les personnes porteuses du **syndrome d'Angelman** et leurs familles.

Un accompagnement à 360° pour :

- **Informer** les aidants sur leurs droits et les méthodes d'accompagnement,

- **Rassembler** les familles en leur proposant des moments de répit,

- **Former** les professionnels et les aidants,

- **Agir** pour faire connaitre davantage le syndrome auprès du corps médical et des instances publiques,

- **Soutenir** la recherche pour améliorer la qualité de vie des personnes porteuses du syndrome.

L'accès limité au langage oral des personnes avec SA impacte leur relation de communication aux autres. La mise en place d'un **programme précoce de communication** à l'aide de signes, d'images ou de pictogrammes permet alors à l'enfant puis à l'adulte d'accéder à une plus grande autonomie.

Après de nombreux entretiens de terrain, l'association a constaté que les professionnels des Etablissements Médico-Sociaux (ESMS) ne se saisissent pas toujours des bonnes pratiques, par manque de connaissance du syndrome, par la complexité des outils à mettre en place, par la difficulté à évaluer les compétences de la personne ou par la temporalité de l'accompagnement. C'est à partir de ces constats que l'AFSA décide de lancer le **projet SYNAPSE** en 2020.

Objectif : Optimiser l'accompagnement des personnes porteuses du syndrome d'Angelman accueillies dans les ESMS via une montée en compétence des professionnels de terrain.

Après deux phases de recherche-action et d'expérimentation menées entre 2020 et 2025, SYNAPSE entre dans sa troisième et dernière phase, qui aboutira à la **création d'un parcours de formation innovant** destiné aux professionnels du médico-social et aux proches aidants, intégré à une offre de formation continue de droit commun.

Pour cette étape, l'AFSA travaille avec **FAHRES**, via son Académie FAHRES (organisme certifié Qualiopi), qui l'accompagne dans la **construction des parcours de formation**. Ceux-ci seront accessibles aux établissements médico-sociaux qui en feront la demande dans le cadre de leur plan de formation continue.

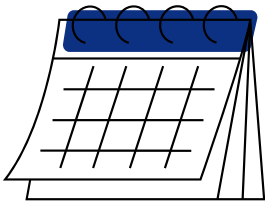
Pour clôturer le projet, l'AFSA organise une **journée d'étude le 29 septembre 2026** au **Ministère de la Santé, des Familles, de l'Autonomie et des Personnes handicapées** (Paris) afin de remercier les participants, partager les conclusions des différentes phases de recherche et présenter la démarche et le parcours de formation aux acteurs du secteur médico-social.

Ce projet, mené pendant six ans, n'aurait pas été possible sans ses nombreux partenaires. L'AFSA remercie notamment la **communauté Angelman**, la **CNSA**, **FAHRES**, l'**IReSP**, le **GNCHR**, le **FNDS** et la **Fondation Groupama**, qui a décerné le Prix du Public 2025 au projet SYNAPSE. L'AFSA est également accompagnée tout au long du projet par le cabinet de conseil **Alcimed**.

Contact : contact@angelman-afsa.org

DATES IMPORTANTES

À vos agendas !



- **7 octobre :** Webinaire filière FilRougE-MCGE "Vraiment vrai ?" -Informations de santé sur les réseaux sociaux et l'IA de 18h00 à 19h30
  Inscriptions ouvertes à tous les patients des filières de santé Maladies rares :
  https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSfRZLAvVaHTvn1SvaHyEtM_9kAafbHplz3aZArWoeGpjLhGXA/viewform

- **11 octobre :** Journée des aidants le dimanche 11 octobre 2026 de 12h00 à 19h00 à la Guinguette "Le Soleil" située à Saint-Pierre-des-Corps (37)

- **13 octobre :** Webinaire INTIMAGIR « Prévenir les violences : le rôle des CPCA au cœur du parcours d'accompagnement »
  Inscriptions réservées aux professionnels :
  https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSdLVnPN5zFmzFd_cz-mn3P6miXkdHYodkSQWVEOdHolMsKczQ/viewform

- **17 octobre :** Journée des patients SHUa à l'Hôpital Robert-Debré à Paris, organisée par l'AIRG-France
  Inscriptions gratuites et ouvertes à tous :
  https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSf5c6u3pTNpDU9fknCeIsS2wE4IsxnI7sDET3iN_S9S2sy4yQ/viewform

- **4 novembre :** Séminaire de recherche : « Environnement, exposome et maladies neurodégénératives : regards croisés et dynamiques territoriales »
  Inscriptions gratuites et ouvertes à tous :
  https://framaforms.org/inscription-au-seminaire-environnement-exposome-et-maladies-neurodegeneratives-1790082784

- **24 novembre :** Soirée cas clinique MARIH pour les professionnels de la région Centre-Val de Loire
  Le pré-programme et les inscriptions sont disponibles sur le site internet : https://marih.fr/agenda/soiree-regionale-cas-cliniques-maladies-rares-immuno-hematologiques-centre-val-de-loire/

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 - Événements"

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