



MALADIES RARES NEWSLETTER



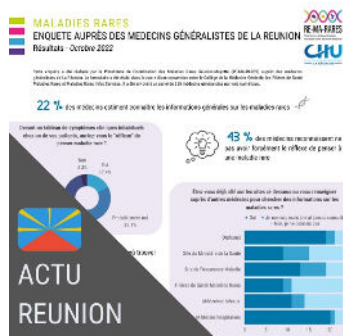
Suivez-nous sur :

#5 - NOVEMBRE
2022

L'actualité des MALADIES RARES dans l'Océan Indien



ORPHANET est le site de référence pour les maladies rares. Il propose une encyclopédie de plus de 6000 maladies rares, des gènes associés et des médicaments orphelins. Créé en 1997 par la DGS et l'INSERM, Orphanet est aujourd'hui un projet international, présent dans 36 pays et coordonné à Paris par l'INSERM.

[Découvrir Orphanet](#)


Les résultats de l'enquête sur les maladies rares à destination des médecins généralistes sont disponibles. 22 % des médecins interrogés estiment qu'ils avaient connaissance des informations générales sur les maladies rares, 52 % les connaissaient en partie et 26 % ne les connaissaient pas.

[Tous les résultats](#)

Chaque mois, découvrez **UNE MALADIE RARE** et les différents acteurs de sa prise en charge !

La mucoviscidose

La mucoviscidose (ou fibrose kystique du pancréas) est une maladie génétique héréditaire à transmission autosomique récessive : seuls les sujets ayant hérité de deux mutations – l'une provenant du père, l'autre de la mère – sont atteints. Le gène en cause est le gène CFTR qui code pour la protéine CFTR intervenant dans la régulation du transport des ions chlorures au niveau de la membrane cellulaire.

La prévalence en Europe est estimée entre 8 et 12 cas pour 100 000 habitants. La mucoviscidose reste une des maladies rares les plus connues du grand public. Depuis 2002, le dépistage néonatal systématique est étendu à l'ensemble du territoire français et permet de diagnostiquer les enfants de façon précoce pour mettre en place une prise en charge dès la naissance.

La mucoviscidose s'exprime principalement au niveau des voies respiratoires, du tube digestif, du foie, des glandes sudoripares et du tractus génital. D'un patient à l'autre, on observe une grande diversité d'expression clinique, tant pour l'âge d'apparition des premiers symptômes que pour la sévérité de l'évolution ; la sévérité de l'atteinte respiratoire conditionne le pronostic vital dans la majorité des cas.

[PNDS Mucoviscidose](#)



Les Centres de Ressources et de Compétences de La Réunion

Ces CRCM coordonnent les soins aux patients au niveau régional. Ils regroupent en leur sein une équipe pluridisciplinaire (médecins, infirmiers, kinés, assistants sociaux, diététiciens, etc.). Le CRCM-Nord est coordonné par le Dr Allou et le CRCM-Sud par le Dr Perisson.

Coordonnées



Vaincre la mucoviscidose

Créée en 1965 par des parents de jeunes patients et des soignants, Vaincre la Mucoviscidose, reconnue d'utilité publique, est le premier financeur privé de la recherche en mucoviscidose en France. Une délégation régionale existe à La Réunion.

Coordonnées

AGENDA DES MALADIES RARES

Les RDV sont présentés en horaire Réunion.



8 novembre - 13h00 Journée des associations de patients BRAIN-TEAM

Au programme : actualités de la filière, relabellisation des centres de référence, projet associatif et autres projets innovants BRAIN-TEAM !

[Informations](#)



16 novembre - 17h30 Réunion des familles CRACMO

le centre de référence CRACMO organise une réunion des familles en présentiel et en visioconférence.

[Informations](#)



17 novembre - 16h45 Journée Maladies Rares Immuno-Hématologiques MaRIH & Urgences

Ouverte à tous les professionnels de santé : cliniciens, chercheurs, biologistes...

[Informations](#)

21 novembre - 21h00 Webinaire Patients

Webinaire sur les corticoïdes avec le



Pr BADER-MEUNIER pour le versant pédiatrique et le Pr RUYSSSENWITRAND pour le versant adulte.

[Inscription](#)



29 novembre - 22h00
Discussion de cas

Une formation interactive sur la base de cas complexes présentés en RCP de la filière des maladies auto-immunes. Destinée aux professionnels de santé

[Inscription](#)



2 & 3 décembre
Journées Régionales des
Référénts en Maladies
Hémorragiques de l'Océan Indien
- Hôtel Le Récif

Journées organisées par le Centre de Ressources et de Compétences sur le thème des "Maladies hémorragiques constitutionnelles chez la femme". A destination des professionnels de santé.

[Programme et inscription](#)



8 décembre - 16h30
Webinaire - Syndrome
d'Angelman

La communication avec et par les personnes avec le syndrome d'Angelman - Troubles de l'intégration sensorielle dans le syndrome d'Angelman

[Inscription](#)



La Plateforme RE-MA-RARES est un **guichet unique d'information et d'orientation** pour les maladies rares sur le territoire Réunion - Mayotte.

Créée par le 3e Plan National Maladies Rares, son objectif est de diminuer l'errance diagnostique et d'être un soutien pour les prises en charge complexes.

Plateforme de Coordination des Maladies Rares Réunion- Mayotte

CHU de La Réunion (Site sud)
BP 350 - 97448 Saint-Pierre Cedex
02 62 35 97 36

remarares@chu-reunion.fr

www.remarares.re

Cet email a été envoyé à {{contact.EMAIL}}
Vous l'avez reçu car vous êtes inscrit à notre newsletter.

[Se désinscrire](#)

