

MALADIES RARES NEWSLETTER



Suivez-nous sur :



#7 - JANVIER 2023



LA PLATEFORME DE COORDINATION
MALADIES RARES REUNION-MAYOTTE

*vous souhaite une belle et heureuse année
2023 pleine d'énergie et de beaux projets!* ✨

L'actualité des MALADIES RARES dans l'Océan Indien



Depuis le 1er janvier 2023, 7 nouvelles maladies font partie du dépistage néonatal

qui vise à détecter et prévenir les maladies rares : déficit primaire en carnitine, acidurie glutarique de type 1, déficit en LCHAD, tyrosinémie de type 1, acidurie isovalérique, homocystinurie et leucinose.

Par ailleurs, la drépanocytose, qui était recherchée uniquement chez les populations à risque est désormais recherchée chez tous les enfants.

Dépistage
Néonatal

Maladies Rares Infos Services, en lien avec Alliance Maladies Rares et les Filières de Santé, a mis en place **une infographie sur le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares**. Une façon plus ludique d'explorer l'ensemble des aides et des dispositifs mis en place.



“Maladies rares :
Un cap pour
chacun”



Le syndrome Ravine compte une quinzaine de porteurs sur l'île.

Explications sur cette maladie rare présente uniquement chez les Réunionnais, avec le Dr Renouil, neuropédiatre au centre des maladies neurologiques rares de Saint-Pierre.

Un article de
masante.re

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

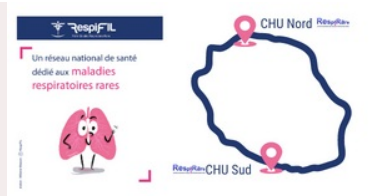
La PROTEINOSE ALVEOLAIRE PULMONAIRE de La Réunion

La protéinose alvéolaire pulmonaire (PAP) est une cause rare de pneumopathie interstitielle chronique de l'enfant, caractérisée par l'accumulation de matériel anormal dans les alvéoles, entravant les échanges gazeux et pouvant aboutir à une insuffisance respiratoire sévère. Il existe une forme particulièrement précoce et sévère de cette maladie survenant dans les premiers mois de vie essentiellement chez des enfants originaires de l'île de la Réunion (1 à 2 nouveaux cas par an dans l'Océan Indien : Réunion, Comores et Mayotte).

Une cause a été identifiée pour cette “**protéinose réunionnaise**” : il s'agit d'une maladie génétique secondaire à des mutations dans un gène appelé MARS1. Ce gène est responsable de la fabrication d'une enzyme qui va intervenir pour accrocher la méthionine dans les protéines lors de leur fabrication par les cellules de l'organisme. La méthionine est un acide aminé essentiel, c'est-à-dire un acide aminé apporté par l'alimentation et qui rentre dans la constitution des protéines de l'organisme.

Récemment, un essai clinique d'administration de méthionine chez 4 enfants atteints : pour 3 patients pour lesquels le traitement a été débuté précocement, la supplémentation en méthionine a permis de nettoyer leurs poumons sans avoir plus besoin de recourir aux lavages sous anesthésie générale. Alors qu'ils avaient initialement besoin d'oxygène, ce support a pu être arrêté. Actuellement, 18 patients sont traités, dont six depuis le diagnostic avec une rémission complète de la maladie chez ces jeunes enfants.

*“Ce traitement a transformé le pronostic de cette maladie sévère et permet à ces patients de vivre sans insuffisance respiratoire.”, Pr Alice Hadchouel
(extraits de la [Lettre de la Fondation du souffle](#), Août 2022)*



Les Centres de Compétence RESPIRARE de La Réunion

Les enfants souffrant d'une protéinose alvéolaire pulmonaire sont suivis par les Centre RespiRare, rattachés à la Filière de Santé RESPIFIL (Maladies respiratoires rares). A La Réunion, ils se situent dans les services de pédiatrie du CHU Nord (Dr Gachelin) et du CHU Sud (Dr Perisson).

Coordonnées



Le coin des associations

L'Association française des pneumopathies interstitielles de l'enfant (AFPIE) a pour but de rompre l'isolement des familles : informations sur la maladie, conseils pour une meilleure prise en charge, possibilité d'une mise en contact avec une famille résidant le plus près possible de votre domicile, etc.

Site internet

Pour aller plus loin :

- [PNDS](#) Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant
- [RespiFIL](#) : Filière de santé des maladies respiratoires rares
- [Orphanet](#) : Fiche maladie rare - PAP de La Réunion

AGENDA DES MALADIES RARES

Les RDV sont présentés en horaire Réunion.



9 janvier - 21h30
Rencontres de l'AHF

Les rencontres de l'Association Huntington France : **“Vivre avec la maladie de Huntington”** ont lieu en général tous les premiers lundis du mois pour échanger, écouter et partager librement des expériences du quotidien.

[Inscription](#)



4 mars - Saint-Pierre
Marche solidaire

La plateforme RE-MA-RARES, le Centre spécialisé dans l'Obésité (CSO) et l'Office des Sports et du Temps Libre de St Pierre (OSTL) vous préparent **un village santé, une marche chronométrée, une marche familiale et une zumba géante** dans le cadre de ces journées mondiales.

Plus d'informations très prochainement



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](#)

