



MALADIES RARES NEWSLETTER



Suivez-nous sur :



#8 - FEVRIER 2023

L'actualité des MALADIES RARES dans l'Océan Indien



AIDAN est un programme d'accompagnement pour les aidants des malades souffrant de maladies rares neurologiques, mis en place par la filière BRAIN-TEAM. Il permet d'aborder 6 facettes de la vie de l'aidant : accompagnement psychologique, accompagnement médico-social, soutien juridique, conciliation familiale, la prise en compte de la santé et du bien-être de l'aidant et la gestion du deuil.

100% gratuit et 100% en distanciel.

[Infos et inscriptions](#)



Les Clés du Diagnostic sont rédigées par les spécialistes experts en maladies rares. Elles ciblent un signe clinique "classique" de mode d'entrée dans la maladie rare, mais parfois fréquent en population générale, et orientent la prise en charge en soins primaires vers des explorations non invasives et peu coûteuses, permettant d'orienter vers un diagnostic de maladie rare et réduire l'errance diagnostique.

[Site Internet](#)



Un programme pilote de dépistage génétique de l'amyotrophie spinale vient d'être lancé dans le Grand-Est et en Nouvelle-Aquitaine. Ce programme « préfigurateur » de dépistage génétique de l'amyotrophie spinale infantile, durera deux ans, et sera évalué au terme de sa première année. Si les résultats sont concluants, l'objectif est d'étendre l'expérience à d'autres régions, voire à tout le territoire [...].

[Lire l'article](#)

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

Les **ANGIŒDÈMES À KININES**

Les **Angioédèmes à bradykinine** se caractérisent par des crises imprévisibles et récurrentes de **gonflement localisé de la peau et des muqueuses**. Ils durent en général entre 2 et 5 jours. Les crises surviennent spontanément, sans raison apparente, mais certains événements peuvent les déclencher : la prise de certains médicaments contre-indiqués (IEC, pilule contraceptive), une intervention chirurgicale, des soins dentaires, une infection, un traumatisme local, le stress, la fatigue, les menstruations, la grossesse...

Le diagnostic est tout d'abord clinique. Il s'agit d'identifier le type d'angioédème. On différencie les angioédèmes histaminiques allergiques ou non (urticaire, œdèmes prurigineux) et les angioédèmes à bradykinine (pas d'urticaire, localisation abdominale...). Une partie du diagnostic repose sur une prise de sang qui permet de doser le C1Inhibiteur voir d'analyser certains gènes. Le diagnostic d'angioédème à bradykinine doit toujours être confirmé par un spécialiste de la maladie.

Le C1Inhibiteur est une protéine du sang, qui empêche normalement la production de bradykinine. Une mutation sur le gène du C1Inhibiteur entraîne soit l'absence de fabrication de la protéine, soit la production d'une protéine non fonctionnelle. L'absence du C1Inhibiteur peut aussi être due à une maladie acquise à l'âge adulte.

Pour en savoir plus, découvrez la [présentation du Dr Bernard FLOCCARD](#)



Le Centre de Compétence CREAK de La Réunion

Les demandes d'avis sont à adresser au Centre de compétence CREAK, situé au CHU Sud Réunion et coordonné par le Dr Nicolas MARMION. Chaque année, une trentaine de patients sont suivis au Centre CREAK pour un angioédème à kinine.

[Coordonnées](#)



Le coin des associations

L'Association des Malades souffrant d'Angio-Œdèmes (AMSAO) a été créée en 1997. Elle vise à favoriser le partage d'expériences et à sensibiliser le grand public et les laboratoires sur cette maladie rare. Il n'existe actuellement pas de délégation à La Réunion.

[Site internet](#)

Pour aller plus loin :

- [PNDS](#) Angioédème héréditaire chez l'adulte et l'enfant
- [MaRIH](#) : Filière de Santé des Maladies Rares Immuno-Hématologiques
- [Orphanet](#) : Fiche d'urgences "Angioédème bradykinique"

AGENDA DES MALADIES RARES

Les RDV sont présentés en horaire Réunion.

3 février - 16h00
Webinaire Dépistage Néonatal

La Filière G2M vous invite à son webinaire sur l'**extension du dépistage néonatal** à 7 Maladies



16 février - 19h00

Soirée-Conférence
Hotel Le Boucan Canot

Le laboratoire Novartis organise une soirée en collaboration avec les Centres de compétences sur les **cytopénies auto-immunes de l'adulte** et les **aplasies médullaires sévères de l'adulte**, avec les Drs Lewinski, Saint-Pastou et Cabrera.

Contact



28 février

Journée Internationale
des Maladies Rares



5 mars

Journée "Obésité & Maladies Rares"
Saint-Pierre

Le Centre Spécialisé de l'Obésité, la Plateforme Maladies Rares et l'Office des Sports et du Temps Libre organisent une journée de prévention : village-santé, marche solidaire, zumba géante !

Plus d'infos à venir



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](#)

