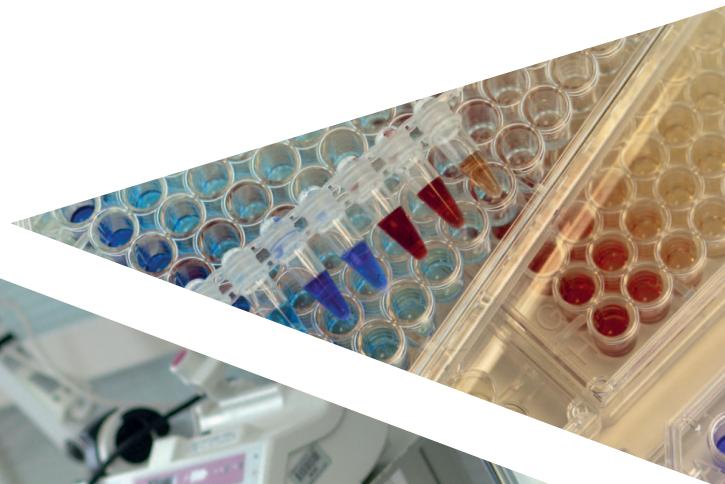


Livret des associations de patients membres de FIRENDO



AMÉLIORER
LE PARCOURS DU PATIENT



INFORMER
SUR LES MALADIES RARES



DÉVELOPPER
LA RECHERCHE

Sommaire

04 Filières de santé maladies rares

05 Associations de patients, membres de FIRENDO

PRÉSENTATIONS DES ASSOCIATIONS

06 **ACROMÉGALES, PAS SEULEMENT**

ASSOCIATION NATIONALE DES PATIENTS PORTEURS D'ACROMÉGALIE

07 **AFDI**

ASSOCIATION FRANÇAISE DU DIABÈTE INSIPIDE

08 **AFIF SSR/PAG**

ASSOCIATION FRANÇAISE DES FAMILLES TOUCHÉES PAR LE SYNDROME DE SILVER RUSSELL (SSR) ET DES PERSONNES NÉES PETITES POUR L'ÂGE GESTATIONNEL (PAG) ET LEURS AMIS

09 **AFLIP**

ASSOCIATION FRANÇAISE DES LIPODYSTROPHIES

10 **ASSYMCAL**

ASSOCIATION DES MALADES DU SYNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT ET DE LA DYSPLASIE FIBREUSE DES OS

11 ASSOCIATION **CRANIOPHARYNGIOME SOLIDARITÉ**

12 ASSOCIATION **GRANDIR**

ASSOCIATION DES PARENTS D'ENFANTS AYANT DES PROBLÈMES DE CROISSANCE

13 ASSOCIATION **MAIA**

14 ASSOCIATION **SURRÉNALES**

ASSOCIATION DES MALADES DES GLANDES SURRÉNALES

15 ASSOCIATION **TURNER ET VOUS**

16 **VALENTIN APAC**

ASSOCIATION DE PORTEURS D'ANOMALIES CHROMOSOMIQUES

17 ASSOCIATION **VIVRE SANS THYROÏDE**



Filières de santé maladies rares

Les **filières de santé maladies rares** sont des réseaux qui permettent les échanges entre les centres cliniques et les acteurs du secteur du diagnostic, de la recherche, de l'enseignement et du monde associatif au sein d'une réflexion collaborative.



Associations de patients, membres de FIRENDO



Association Acromégales, pas seulement
– Acromégalie –



AFDI : Association Française du Diabète
Insipide



Association Galactosémies France



Association Française des Familles touchées
par le Syndrome de Silver Russell (SSR)
et des personnes nées Petites pour l'Age
Gestationnel (PAG) et leurs amis



AFLIP : Association française
des lipodystrophies



Association Aide aux Jeunes Diabétiques



Association ASSYMCAL
– Syndrome de McCune Albright et
dysplasie fibreuse de l'os –



Association Cranyophangiome Solidarité
– Cranyophangiome –



Association GENIRIS : soutien aux
personnes atteintes d'aniridie et de
pathologies rares de l'iris avec ou sans
syndromes associés



Association des Parents d'Enfants ayant
des Problèmes de Croissance



Association MAIA : soutien aux couples
confrontés à l'infertilité et la stérilité



Association Rokitansky MRKH
– Syndrome de Mayer-Rokitansky-Hauser –



Association pour la sensibilisation aux
maladies rares, orphelines et
auto-immunes à Saint-Pierre-Et-Miquelon



Association de patients ayant
le Syndrome de Wolfram



Groupe de Soutien du Syndrome
de l'insensibilité aux androgènes
et assimilés



Association Surrénales
Association des malades des glandes
surrénales



Association Turner et vous



Associations des Porteurs d'Anomalies
Chromosomiques



Association Vivre sans Thyroïde



ACROMÉGALES, PAS SEULEMENT

ASSOCIATION NATIONALE DES PATIENTS
PORTEURS D'ACROMÉGALIE



06



LIVRET DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS MEMBRES DE FIRENDO

Acromégales, Pas Seulement... est une association de patients créée en 2015 afin de soutenir et informer les patients et leurs proches ; faire connaître l'Acromégalie pour en faciliter le diagnostic et réduire les années d'errance médicale ; apporter l'expertise du vécu patient au corps médical ; contribuer à l'effort de recherche médicale et participer à l'amélioration des pratiques de soin.

Nous travaillons en collaboration avec le Centre HYPO, centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire.

Nous avons intégré FIRENDO, la Filière Nationale Maladies Rares Endocriniennes ; l'Alliance Maladies Rares, collectif national d'associations de patients maladies rares et le WAPO, collectif mondial d'associations de patients touchés par des maladies d'origine hypophysaire.

NOS ACTIONS :

- Organiser des rencontres entre nos adhérents pour rompre la solitude face à une maladie rare.
- Créer des campagnes nationales pour faire connaître la maladie au plus grand nombre.
- Rencontrer les professionnels de santé afin d'améliorer leurs connaissances sur l'Acromégalie et leur apporter l'expertise du vécu patient.
- Aider à créer des outils pour les patients et les soignants pour une meilleure prise en charge de cette maladie complexe.

L'acromégalie est une maladie rare due à un adénome hypophysaire qui sécrète un excès d'hormone de croissance et qui engendre des complications diverses. Au vu des symptômes, la plupart des cas peuvent être confondus avec de nombreuses maladies. La variété et la grande diversité des signes est une des raisons pour lesquelles le diagnostic est posé seulement après plusieurs années d'évolution et de nombreuses consultations médicales.

ÊTRE INFORMÉS POUR DIAGNOSTIQUER

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

Centre de Référence Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

NOUS CONTACTER

SITE INTERNET :
<https://www.acromegalie-asso.org>

MAIL :
acro.asso@gmail.com

PAGE FACEBOOK :
<https://www.facebook.com/acromegales.pas.seulement>

COMPTE INSTAGRAM :
[@association.aps](https://www.instagram.com/association.aps)

AFDI

ASSOCIATION FRANÇAISE DU DIABÈTE INSIPIDE



**Association
Française du
Diabète
Insipide**

Créée en 2005, **L'association française du diabète insipide (AFDI)** regroupe les personnes concernées par le diabète insipide ainsi que leur famille. Elle a pour objectif d'accompagner, de rassembler et mettre en relation les personnes francophones confrontées au Diabète Insipide. Nous leur proposons des espaces d'écoute, de soutien réciproque ainsi que d'échange d'expérience sur la maladie. Pour échanger entre nous des conseils et de trouver du réconfort nous avons mis en place des réunions physiques ou virtuelles, un groupe privé Facebook, un mail, un accueil téléphonique.

Nous envoyons régulièrement une lettre d'information à tous nos adhérents et contacts, et nous relayons en quelques jours les informations urgentes.

L'association représente les malades auprès des instances telles que le centre HYPO à Marseille, (centre de référence national des maladies de l'hypophyse), FIREENDO, la filiale des maladies rares endocrinienne, l'ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament) ou encore FERRING, (le laboratoire pharmaceutique qui fabrique et commercialise le Minirin), sans oublier, Alliance Maladie Rare, qui agit au niveau national et européen sur les problématiques des maladies rares. Cette dernière nous offre aussi des formations et un soutien logistique.

Depuis 2017, les statuts de l'association permettent la participation à distance. Chaque adhérent qui le souhaite peut proposer ou participer à des projets. Par exemple : pour permettre à tous de mieux connaître sa maladie et de gérer son traitement au quotidien, nous faisons la promotion des Ateliers d'Éducation Thérapeutiques.

D'autres adhérents ont un projet de recherche sur la natrémie, et une équipe envisage d'organiser un week-end de rencontre !

**CETTE ASSOCIATION EST
LA VÔTRE, REJOIGNEZ-NOUS !**

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

Centre de Référence Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

Centre de Référence Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)

NOUS CONTACTER

TÉL. : 06 17 29 86 60

SITE INTERNET :
diabete-insipide.fr

MAIL :
contact@diabete-insipide.fr

FACEBOOK :
« Entraide Diabète
Insipide et autres déficits
hypophysaires »

07



LIVRET DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS MEMBRES DE FIREENDO

AFIF SSR/PAG

ASSOCIATION FRANÇAISE DES FAMILLES TOUCHÉES PAR LE SYNDROME DE SILVER RUSSELL (SSR) ET DES PERSONNES NÉES PETITES POUR L'ÂGE GESTATIONNEL (PAG) ET LEURS AMIS



08



L'AFIF SSR/PAG a été créée en octobre 2010 pour soutenir et guider les familles concernées par le syndrome de Silver Russell en tentant d'accompagner leur parcours face à la maladie et de rompre ainsi leur isolement.

Elle est aussi ouverte aux familles ayant un enfant né petit pour l'âge gestationnel n'ayant pas rattrapé son retard de croissance.

LES OBJECTIFS

- Informer, orienter et conseiller les familles.
- Informer le public sur le syndrome Silver Russell.
- Favoriser l'échange et l'information entre les personnes ou les familles touchées.
- Permettre aux familles de se retrouver et de partager leurs expériences.
- Promouvoir et encourager la recherche sur les maladies génétiques.
- Défendre les droits des personnes concernées par le handicap.
- Organiser, participer à l'organisation de réunions médicales.

Le syndrome est difficile à diagnostiquer car il reste encore méconnu et résulte plus d'un ensemble de signes cliniques que d'un simple résultat sanguin.

LES PRINCIPALES CARACTÉRISTIQUES DU SYNDROME

- Un retard staturo-pondéral pré et post natal sévère (avec un périmètre crânien conservé).
- Des difficultés d'ordre alimentaire majeures (absence d'appétit, troubles de l'oralité).
- Des troubles digestifs associés (reflux gastro-oesophagien, retard de la vidange gastrique, constipation, ...).
- Une éventuelle asymétrie corporelle.
- Une adrénarchie et une puberté avec maturation osseuse rapide.

Des tests génétiques existent et peuvent mettre en évidence des anomalies sur différents chromosomes : anomalie sur le chromosome 11 dans 50 % des cas et disomie sur le chromosome 7 dans 10 % des cas. Cependant plus de 30 % des enfants classés Silver Russell n'ont pas d'anomalie génétique identifiée à ce jour.

LE SUIVI MÉDICAL

- Une prise en charge multidisciplinaire.
- Suivi de l'apport calorique.
- Traitement du reflux et des désordres intestinaux.
- Injection journalière d'hormone de croissance.
- Orthophonie.
- Surveillance de la puberté.
- ...

À CE JOUR, EN FRANCE
350 ENFANTS OU ADOS
SONT DIAGNOSTIQUÉS
SILVER RUSSELL,
IL S'AGIT DONC D'UNE
MALADIE GÉNÉTIQUE
RARE.

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

Centre de Référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (CRMERCD)

NOUS CONTACTER

SITE INTERNET :
www.silver-russell.fr

MAIL :
afif.ssr.pag@gmail.com



Vous êtes atteint d'une lipodystrophie ?

Vous êtes parents, ou proches, d'enfants ou d'adolescents lipodystrophiques ?

Vous souhaitez échanger, rencontrer des personnes qui comme vous sont atteintes de lipodystrophies ?

Venez nous rejoindre au sein de **L'Association Française des Lipodystrophies**

Les lipodystrophies sont définies par la présence d'anomalies du tissu graisseux corporel avec un manque de graisse sur tout ou partie du corps (lipoatrophie), parfois associé à des zones d'excès de graisse (lipohypertrophie). Elles sont sources de désordres métaboliques : diabète insulino-résistant et ses complications, excès de graisses dans le sang, atteintes cardiovasculaires, etc.

CETTE ASSOCIATION SE PROPOSE DE :

- recenser les patients atteints de lipodystrophies à travers le corps médical, les professionnels de santé et les médias,
- informer, orienter les personnes atteintes de lipodystrophies et leurs familles vers les centres de soins appropriés,
- encourager les rencontres et échanges entre les patients.

NOUS AVONS COMME BUTS :

- d'améliorer le diagnostic et la reconnaissance de ces maladies afin de faciliter l'accès aux soins,
- d'améliorer la collecte et la diffusion aux patients et leurs familles de toutes informations concernant l'état d'avancement de la recherche,
- de promouvoir et d'appuyer la recherche médicale sur ce genre de maladies par la participation financière d'organismes publics ou privés.

MEMBRE D'HONNEUR :

Professeur émérite
André Grimaldi, endocrinologue

Avec le soutien du Centre de Référence des Pathologies Rares de l'Insulino-Sécrétion et de l'Insulino-Sensibilité (PRISIS) filière des maladies rares (www.firendo.fr), hôpital Saint-Antoine - Paris 12^{ème}

Pr Corinne Vigouroux
et Dr Camille Vatié

NOUS CONTACTER

CHRISTINE :
TÉL. : 06 30 61 99 65

GENEVIÈVE :
TÉL. : 06 07 14 09 02

SIÈGE SOCIAL :
14, rampe des Ginestes
04860 Pierrevert
TÉL. : 07 81 86 59 99

MAIL :
asflip@free.fr

FACEBOOK :
Association Française des
Lipodystrophies02

TWITTER :
@AFLIP_France

Membre de l'Alliance
Maladies Rares,
Membre réseau FIRENDO



ASSYMCAL

ASSOCIATION DES MALADES DU SYNDROME DE McCUNE - ALBRIGHT ET DE LA DYSPLASIE FIBREUSE DES OS



10



Créée en 1997 l'**association ASSYMCAL** accompagne les malades porteurs de ces 2 pathologies rares complémentaires et leur entourage au moment de l'annonce du diagnostic et les accompagne pour leurs prises en charge médicales et dans toutes les formalités administratives.

CES PATHOLOGIES SONT GÉNÉTIQUES MAIS NON HÉRÉDITAIRES

Dysplasie Fibreuse des Os

N'importe quels os peuvent être atteints

Forme monostotique (un seul os)



Forme polyostotique (plusieurs os)



Apparition : la dysplasie peut être présente à la naissance mais non détectable à ce moment là.

Syndrome de McCUNE - ALBRIGHT

Taches « Café au Lait »

Elles peuvent être uniques ou multiples accompagnent rarement la forme monostotique.

Troubles Endocriniens

- puberté précoce
- Hyperthyroïdie
- Hyperactivité des glandes surrénales
- Hypersécrétion d'hormones hypophysaires
- ...

Autres symptômes associés ou non

- affections du cœur
- du foie
- très rarement, il peut apparaître une masse intramusculaire indolore qui, associée à la dysplasie, est appelée Syndrome de Mazabraud

Apparition des pathologies dans l'enfance ou à l'âge adulte, tout dépend des troubles

Là encore, il existe une grande variabilité. Il arrive que les troubles endocriniens apparaissent seuls (sous forme incomplète du Mas) ou jamais.

Il est impossible de dire qu'une atteinte sera privilégiée par rapport à une autre.

Des atteintes peuvent être éliminées en fonction de l'âge d'apparition.

On peut prévenir une sur-aggravation.

Durant l'enfance ou l'âge adulte peuvent apparaître des symptômes liés ou pas à la maladie qui nécessiteront des traitements ou opérations appropriées.

Une malformation cardiaque n'a pas nécessairement de lien direct avec le MAS.

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

Dysplasie fibreuse des os
MOC - Maladies osseuses constitutionnelles

CR Maladies Rares Calcium Phosphore

HYP0 - Maladies rares de l'hypophyse

Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance

NOS FILIÈRES :

OSCAR Filière santé maladies rares

FIRENDO

Alliance maladies rares

NOUS CONTACTER

SIÈGE SOCIAL :
40, avenue Guy Trajan
85000 La-Roche-sur-Yon

TÉL. : 09 77 39 12 60
TÉL. : 06 76 34 15 99

SITE INTERNET :
assymcal.org

MAIL :
assymcal@orange.fr

Association créée en 1997
agréée par le Ministère de la Santé
depuis 2006

ASSOCIATION CRANIOPHARYNGIOME SOLIDARITÉ



L'association créée en 2004 a pour buts :

- de créer du lien social avec un réseau de soutien et d'échanges entre les familles concernées afin de rompre l'isolement,
- de créer du lien avec le milieu médical afin de favoriser la prise en charge pluridisciplinaire de la maladie.

AVEC QUELS OUTILS ?

Un site Internet www.cranio.fr avec forum d'échanges et une présence sur les réseaux sociaux Facebook et Twitter.

Des rencontres : assemblée générale annuelle avec présentations médicales, week-end familial, participation à la marches des maladies rares dans le cadre du Téléthon, rencontres ponctuelles à l'initiative des adhérents.

Une collaboration avec les centres de référence maladie rares CRMERCD, HYPO, et l'équipe du Pr Hermann Müller en Allemagne.

L'association est membre de l'Alliance Maladies Rares et d'Eurordis.

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES RARES DE L'HYPHYPHYSE :

HYPO - Maladies rares de l'hypophyse

GENHYPOPIIT

APHM - Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES ENDOCRINIENNES DE LA CROISSANCE ET DU DÉVELOPPEMENT :

Maladies rares de la surrénale

Endo ERN

European Reference Networks

Centre de référence maladies rares

NOUS CONTACTER

SITE INTERNET :
www.cranio.fr

L'association est présente
sur twitter et facebook





ASSOCIATION GRANDIR

ASSOCIATION DES PARENTS D'ENFANTS AYANT DES PROBLÈMES DE CROISSANCE



Créée en 1979, l'association regroupe les parents dont les enfants ont un problème de croissance pouvant être traité par hormone de croissance et des adultes qui sont traités ou ont été traités par hormone de croissance.

L'association a pour objet de contribuer à diffuser l'information sur le traitement par hormone de croissance, afin que tous les enfants et adultes, qui ont besoin d'être traités le soient et le plus tôt possible, de rompre l'isolement des parents, des adultes et des enfants concernés, en créant des liens de solidarité, de promouvoir l'accompagnement psychologique auprès des enfants et des adultes concernés, et des membres de leurs familles, d'accroître et aider financièrement la recherche médicale dans le domaine de la croissance.

ACTIVITÉS PRINCIPALES

- Édition de bulletins, de brochures d'information, organisation de réunions médicales régionales, soutien des adhérents confrontés à la maladie, information sur les pathologies liées à la croissance, défense des droits des patients, représentation des usagers au sein de plusieurs hôpitaux.
- Partenariat avec les différents centres de référence de maladies rares de la croissance.

- Membre de la filière endocrinienne des maladies rares FIRENDO et de Endo ERN.
- Organisation d'une réunion nationale annuelle, avec la participation d'environ une centaine de personnes (parents et enfants).
- Mise en place de séjours pour enfants, pour des enfants traités par hormone de croissance et la fratrie.

Les pathologies dont les adhérents sont atteints sont multiples, le plus souvent d'origine endocrinienne, génétique ou acquise : déficit en hormone de croissance, Retard de Croissance Intra-utérin (RCIU), Syndrome de Silver Russel, Craniopharyngiome, dyschondroostéose par anomalie du gène SHOX, mais aussi Syndrome de Noonan, Syndrome de Turner, etc.

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

Centre de Référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (CRMERCD)

Centre de Référence Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

Centre de Référence Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)

Endo ERN

EURORDIS

NOUS CONTACTER

SIÈGE SOCIAL :

Association Grandir
24, rue Hector Gonsalphe
Fontaine
92600 Asnières-sur-Seine

TÉL. : 01 47 90 87 61

MAIL :

president@grandir.asso.fr

SITE INTERNET :

www.grandir.asso.fr

L'association est présente sur LinkedIn, YouTube et facebook

<https://www.linkedin.com/in/association-grandir-730b72200/>

<https://www.facebook.com/grandir.asso.fr/>

Association reconnue d'Utilité Publique en 1993, agréée pour représenter les usagers depuis 2006.



Depuis 2001, l'**association Maia** soutient et accompagne des couples en désir d'enfant et lève le tabou de l'infertilité.

1 couple sur 6 rencontre des problèmes de fertilité et doit passer par la PMA (Procréation Médicalement Assistée : le don de gamètes, la FIV (la fécondation in vitro), l'insémination artificielle etc.

En 2016 2,7% des bébés sont nés par la Procréation Médicalement Assistée ce qui représente 22,401 naissances.

L'ASSOCIATION MAIA :

- organise la Journée Nationale de l'Infertilité en partenariat avec Magicmaman : cette journée rassemble plus grand experts.
- est présente à de nombreux congrès médicaux dans les grandes villes.
- publie et partage des articles via ses réseaux sociaux (Facebook, Twitter, Instagram) en lien avec l'infertilité afin d'aviser le public des nouveautés liées aux nouvelles techniques de PMA et pour sensibiliser au don de gamètes.
- regroupe plus de 30 bénévoles en permanence téléphonique qui reçoivent des appels selon des thématiques bien précises.

- organise des groupes de parole avec des psychothérapeutes spécialisés en infertilité.
- organise des pique niques par région au printemps via ses bénévoles et adhérents afin que des personnes puissent se rencontrer et parler sans tabou du sujet de l'infertilité.
- a plusieurs antennes en France, dans les départements 61, 76 et 91.

**L'ASSOCIATION MAIA, C'EST :
PLUS DE 1 200 ADHÉRENTS,
ENVIRON 400 ENFANTS NÉS
D'AMP EN FRANCE.**

**L'ASSOCIATION MAIA
VOUS ÉCOUTE ET VOUS
SOUTIENT DANS VOTRE
DÉSIR D'ENFANT.**

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

Centre de Référence Pathologies gynécologiques rares (PGR)

Centre de Référence Développement génital : du fœtus à l'adulte (DEV-GEN)

Centre de Référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (CRMERCD)

NOUS CONTACTER

PRÉSIDENTE :
Laëtitia POISSON DELEGLISE
TÉL. : 06 83 10 39 11

SIÈGE SOCIAL :
32, avenue du docteur Joly
61140 Bagnoles-de-l'Orne

TÉL. : 06 14 28 58 62
TÉL. : 06 28 56 46 66

SITE INTERNET :
www.maia-asso.org

MAIL :
contact@maia-asso.org

BUREAU :
**Présidente, Secrétaire,
Secrétaire adjointe, trésorière
et membres de bureau**

CONSEIL D'ADMINISTRATION : 11

CONSEIL, ÉCOUTE, SOUTIEN,
ACCOMPAGNEMENT, STATUTS, CHARTE

FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES :
**Participation:
FIRENDO-GENESIS-
CONGRESS- GYN MONACO
FERTILITY EUROPE- ESHRE**





L'union faisant la force, si vous souffrez de la Maladie d'Addison, d'une insuffisance surrénalienne primaire ou secondaire, d'hypoplasie ou d'hyperplasie congénitale des surrénales, de la maladie ou du syndrome de Cushing, du syndrome de Conn, d'hyperaldostéronisme, de Phéochromocytome ou de toute autre maladie des surrénales, nous serons ravis de vous accueillir au sein de notre association.

NOS OBJECTIFS :

- Écouter, rompre l'isolement et informer à partir des documents en sa possession.
- Mieux faire connaître l'insuffisance surrénalienne et toutes les maladies des glandes surrénales pour que celles-ci soient reconnues dans le milieu scolaire, dans la vie professionnelle et dans la vie de tous les jours (comme d'autres maladies chroniques telles que le diabète, l'asthme...).
- Mobilisation pour l'obtention de l'Autorisation de Mise sur le Marché et la disponibilité en pharmacie de ville des traitements.

L'association « **SURRÉNALES** » a pour but de regrouper des informations sur les affections des glandes surrénales, d'informer les personnes qui en souffrent, de les écouter et de les aider afin de rompre leur isolement. Elle vise également à mieux faire connaître les maladies des surrénales et à soutenir la recherche dans ce domaine. Elle est reconnue d'intérêt général.

NOS ACTIVITÉS :

- Bulletins d'informations adressés aux adhérents.
- Organisation de réunions d'information et de soutien destinées aux malades et à leurs proches avec la collaboration d'endocrinologues et de pédiatres endocrinologues des Centres de Référence et/ou des Centres de Compétences.
- Une Assemblée Générale par an avec la participation des spécialistes des glandes surrénales.
- Création de plaquettes et de guides pour les malades des surrénales.
- Rédaction et distribution de documentation médicale validée par les Centres de Référence et les Centres de Compétence.
- Suivi des Projets de Recherche en cours.
- Collaboration régulière avec les Centres de Référence et de Compétences labellisés par le Ministère de la Santé dans le cadre du 3^e Plan Maladies Rares.
- Participation active à la filière maladies rares Firendo.
- Représentation des adhérents au niveau des instances nationales.

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

Centre de Référence Maladies rares de la surrénale (CRMRS)

Centre de Référence Développement génital : du fœtus à l'adulte (DEV-GEN)

Centre de Référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (CRMERCD)

Centre de Référence Pathologies gynécologiques rares (PGR)

Centre de Référence Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

NOUS CONTACTER

SIÈGE SOCIAL :
9 A, rue Charles Poisot
21300 Chenôve

MAIL :
contact@surrenales.com

SITE INTERNET :
www.surrenales.com

FACEBOOK :
[@AssociationSurrenales](https://www.facebook.com/AssociationSurrenales)

TWITTER :
[@AssoSurrenales](https://twitter.com/AssoSurrenales)



Créée en octobre 2018, **l'association Turner et Vous** a pour vocation l'accompagnement, la mise en lien et l'interaction des personnes atteintes du Syndrome de Turner, leurs familles et leurs proches.

Au travers de ses projets, l'association souhaite :

- Favoriser la rencontre, l'échange entre les adhérent(e)s et leurs familles afin de permettre la création de liens de solidarité, d'échanges et de soutien au sein du réseau.
- Sensibiliser et informer le grand public autour du syndrome de Turner et ses incidences.
- Proposer des temps d'échanges et conviviaux visant à permettre la rencontre, l'échange et la mise en réseau des adhérents.
- Créer des supports ludiques pour mieux parler du syndrome aux enfants, aux familles et aux professionnel(le)s agissant sur le quotidien des turnerien(ne)s.
- Développer une coopération avec les acteurs agissant autour des maladies rares et soutenir la coopération des acteurs dans la prise en charge du syndrome au quotidien.

LE SYNDROME DE TURNER, PARLONS-EN

Le syndrome de Turner est une maladie d'origine génétique rare affectant principalement les femmes et résulte d'une anomalie génétique accidentelle.

La prévalence du syndrome de Turner est d'une naissance sur 5 000 ou une sur 2 500 naissances de filles.

Contrairement à une idée très répandue, les garçons peuvent être atteints du syndrome sous une forme mosaïque.

Cette forme d'atteinte est toutefois bien plus rare que pour les femmes, on estime que le syndrome touche plus de 10 000 Femmes en France.

Les incidences du syndrome sont très variables et s'illustrent principalement autour de problématiques de croissance, de fertilité, de cardiopathie, entre autres mais particulièrement bien accompagnées par le monde médical.

L'association s'engage avec de très nombreux acteurs à l'échelle nationale pour permettre une prise en charge optimale du syndrome, accompagner des projets d'Éducation Thérapeutique du Patient et accroître la coopération à l'échelle nationale et internationale autour du Syndrome de Turner.

CENTRE DE RÉFÉRENCE :

DEVGEN - Centre de référence des anomalies du Développement GENital

NOUS CONTACTER

PRÉSIDENT :
Sébastien WAMBRE

SIÈGE SOCIAL :
**10/49, rue du colombier
59155 Faches Thumesnil**

TÉL. : **06 59 25 35 64**

SITE INTERNET :
<http://turneretvous.org>

MAIL :
contact@turneretvous.org

L'association est également présente sur Facebook - Twitter - Instagram



VALENTIN APAC

ASSOCIATION DE PORTEURS D'ANOMALIES CHROMOSOMIQUES



Les anomalies chromosomiques sont souvent (ultra)rares et touchent pourtant toute confondue 1 personne sur 100 hors trisomie 21. *De novo* ou héritées, leurs symptômes sont multiples et variés.

Face à l'isolement, la souffrance et aux besoins spécifiques d'accompagnement engendrés, **l'association Valentin APAC**, créée en 1993 par les parents de Valentin en sa mémoire :

- soutient les familles dans les conséquences de ces anomalies : (poly)(pluri) handicap, décès, deuil périnatal, fausses couches répétées et infertilité,
- réunit et met en contact ceux qui le souhaitent, selon leurs anomalies chromosomiques ou vécus, via les listes de diffusion, de séjours de détente ou journées des familles, de réunions d'informations sur ces anomalies rares ou sur les anomalies des chromosomes sexuels,
- informe via des documents vulgarisés : guide Valentin, comptes-rendus des journées, 77 plaquettes spécifiques aux anomalies, 16 livres de témoignages ; supports d'informations générales : bulletin trimestriel et site Internet,
- fait (re)connaître ces anomalies et leurs conséquences pour faire évoluer les carences relevées, encourager la recherche et y participer,

- sensibilise le public sur ces anomalies, l'importance du dépistage familial et du diagnostic prénatal, l'existence des centres de référence pour être mieux suivi.

L'ASSOCIATION VALENTIN, C'EST :

- Plus de 300 adhérents, 5 800 familles en France et à l'étranger dans plus de 40 pays et plus de 2 400 anomalies chromosomiques distinctes.
- L'adhésion à Eurordis et l'Alliance Maladies Rares, l'échange régulier avec d'autres associations et organismes français ou à l'étranger.
- Un conseil médical de 14 personnes pour mettre à jour les connaissances et valider des informations.
- La présidente est titulaire du Diplôme Universitaire « d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques et de leurs familles » et 3 autres membres du CA ; la vice-présidente a un diplôme d'approche systémique.
- 15 membres du CA ont été formés à l'école de l'ADN et 1 à l'écoute.

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

- Centre de Référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (CRMERCD)
- Centre de Référence Développement génital du fœtus à l'adulte (DEV-GEN)
- Centre de référence Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)
- Centre de référence Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)

NOUS CONTACTER

BUREAU :
**Présidente, Vice-Présidente,
Secrétaire, Secrétaire Adjointe
et Trésorier**

CONSEIL D'ADMINISTRATION :
41 dont 35 correspondants locaux :
IdF (11), Hauts de France (4),
Centre Val de Loire (1), Pays de la Loire (3),
Bourgogne-Franche-Comté (2), Grand-Est (2),
Rhône-Alpes (2), Nouvelle Aquitaine (6),
Occitanie (3), PACA (1) et Suisse (1)

CONSEIL MÉDICAL, STATUTS,
RÈGLEMENT INTÉRIEUR, CHARTE

PRÉSIDENTE :
Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX

SIÈGE SOCIAL :
**52, la Butte Églantine
95610 Éragny**

TÉL. : **01 30 37 90 97**

SITE INTERNET :
www.valentin-apac.org

MAIL : **contact@valentin-apac.org**

FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES :
**Copilotage : AnDDI-Rares
et DéfiSciences
Participation : FIRENDO**

Association à but non lucratif
n° W953000999
SIRET 449 252 774 000 12
APE 8899 B



L'association **Vivre sans Thyroïde** est issue d'un forum de discussion pour patients, créé en 2000. Créée « par et pour les patients », elle s'adresse à toutes les personnes concernées par un dysfonctionnement de la thyroïde : hypothyroïdie, hyperthyroïdie, nodules, cancer.

OBJECTIFS

- Gérer un forum de discussion très fréquenté, www.forum-thyroïde.net, libre et gratuit, pour permettre aux patients et à leurs proches de s'informer, de mieux comprendre leur maladie et leur traitement, d'échanger leurs expériences et de trouver du soutien moral.
- Organiser des rencontres entre patients [« café thyroïde » mensuel à Paris et à Toulouse].
- Organiser des conférences grand public.
- Participer à des congrès.

- Coopérer avec d'autres associations, groupes de travail et organisations, au niveau national et international.
- Mieux faire connaître les maladies de la thyroïde.
- Faciliter les relations avec le corps médical et les pouvoirs publics.
- Défendre les intérêts des malades.

Vivre sans Thyroïde est membre de l'Alliance Maladies Rares, du réseau FIRENDO, d'Eurodis, d'Endo-ERN, de la Thyroid Federation International et de la Thyroid Cancer Alliance.

NOS CENTRES DE RÉFÉRENCE :

Centre de Référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (CRMERCD)

Centre de Référence Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)

NOUS CONTACTER

SITE INTERNET :
www.forum-thyroïde.net

MAIL :
info@forum-thyroïde.net

PAGE FACEBOOK :
<https://www.facebook.com/VivreSansThyroïde/>

GROUPE FACEBOOK :
<https://www.facebook.com/groups/vivresansthyroïde/>

COMPTE YOUTUBE :
<http://www.youtube.com/vivresansthyroïde>

COMPTE TWITTER :
<https://twitter.com/Forum-Thyroïde>



Pour aider le patient à
évaluer les retentissements
de sa maladie endocrinienne rare



Auto-questionnaire de qualité de vie

Vie quotidienne

2 versions (adultes - enfants/parents)



Pourra être joint aux demandes
de reconnaissances
(*dossiers MDPH, PAI...*)

Disponible sur Firendo.fr

DÉVELOPPÉ PAR



FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



<http://www.firendo.fr/filiere-firendo/espace-telechargement/outils-pratiques/fal/document/detail/medico-social/>

filière de santé

maladies rares





FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Siège : Hôpital Cochin - Service d'Endocrinologie
27 rue du Faubourg Saint-Jacques - 75014 Paris
contact@firendo.fr

Pr Jérôme Bertherat, animateur
Maria Givony, chef de projet



www.firendo.fr