

APPEL AUX TÉMOIGNAGES SUR LES MALADIES RARES

Chère consœur,
Cher confrère,

Saviez-vous que 6 à 8 % de la population sont affectés par des maladies rares ? Dans l'Euregio Meuse-Rhin, cela concerne donc entre 240.000 et 320.000 patients. Certaines maladies peuvent être rares, mais les patients atteints de maladies rares ne le sont pas !

Le projet EMRaDi veut améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin. Ce projet implique la collaboration de huit partenaires, dont le CHU de Liège et les hôpitaux universitaires de Maastricht et d'Aix-la-Chapelle. Les spécialistes suivants sont les principaux représentants des hôpitaux universitaires dans le projet :

- **Pr. Dr. Vincent Bours** – Chef du service génétique
CHU Liège – Centre Hospitalier Universitaire de Liège, département génétique
- **Pr. Dr. Connie Stumpel** – Généticienne clinique, coordinatrice maladies rares
MUMC+ – Maastricht Universitair Medisch Centrum+, département génétique clinique
- **Pr. Dr. Jörg B. Schulz** – Porte-parole du ZSEA et directeur de la clinique de neurologie
ZSEA Uniklinik RWTH Aachen – Centre pour les maladies rares

Pour atteindre ses objectifs, le projet se concentre sur huit maladies rares :

Groupes de maladies rares	Maladies rares spécifiques
Maladies neurologiques	Maladie de Huntington Dystrophie musculaire de Duchenne
Maladies hématologiques	Leucémie myéloïde chronique (LMC) Maladie de Vaquez
Maladies syndromiques	Syndrome de Silver-Russell Syndrome de Rett
Maladies métaboliques	Galactosémie de type 1 Phénylcétonurie (PCU)

Votre expérience est essentielle ! Pour identifier les besoins et les défis rencontrés quotidiennement par les patients atteints de maladies rares, nous recherchons :

- Des **professionnels** qui ont déjà traité un ou des patients atteint d'une des maladies rares ci-dessus. Nous vous donnons l'opportunité de partager les challenges auxquels vous avez dû faire face dans ce cadre !
- Des **patients** d'au moins 12 ans (les mineurs devant être accompagnés), atteints d'une de ces huit maladies et qui résident ou sont soignés dans l'Euregio Meuse-Rhin. Avez-vous des patients atteints d'une de ces 8 maladies ? Permettez leur de partager leur histoire en les informant sur notre projet !
- Des **parents** et **proches** de patients.

Les Comités d'Ethique des trois hôpitaux universitaires mentionnés ci-dessus ont avalisé le protocole de recherche de l'étude de terrain.

Vous trouverez ci-joint les documents vous permettant d'en savoir plus et d'informer vos patients (exemplaires supplémentaires disponibles sur demande) :

- Brochures à distribuer et posters à afficher ;
- Lettres d'information sur l'étude à destination des patients ;
- Lettres d'information sur l'étude à destination des prestataires de soins ;
- Formulaire pour récolter les coordonnées des volontaires que vous pouvez nous retourner par e-mail.

Sur simple demande, vous pouvez également obtenir les documents suivants :

- Protocole de recherche complet ;
- Lettre d'information à destination des patients mineurs ;
- Lettre d'information à destination des parents et des proches.

Pour plus d'informations sur le projet, nous vous invitons à consulter notre site internet www.emradi.eu ou à nous contacter via l'adresse email info@emradi.eu.

Veuillez agréer nos salutations distinguées,

Prof. Dr. Connie Stumpel - Prof. Dr. Vincent Bours - Prof. Dr. Jörg B. Schulz
Au nom du consortium EMRaDi

Vous pouvez obtenir plus d'informations auprès de Clara Noirhomme: +32 476 63 00 17 ou clara.noirhomme@mc.be