Actions 2019
la filière BRAIN-TEAM

Journée des associations de patients

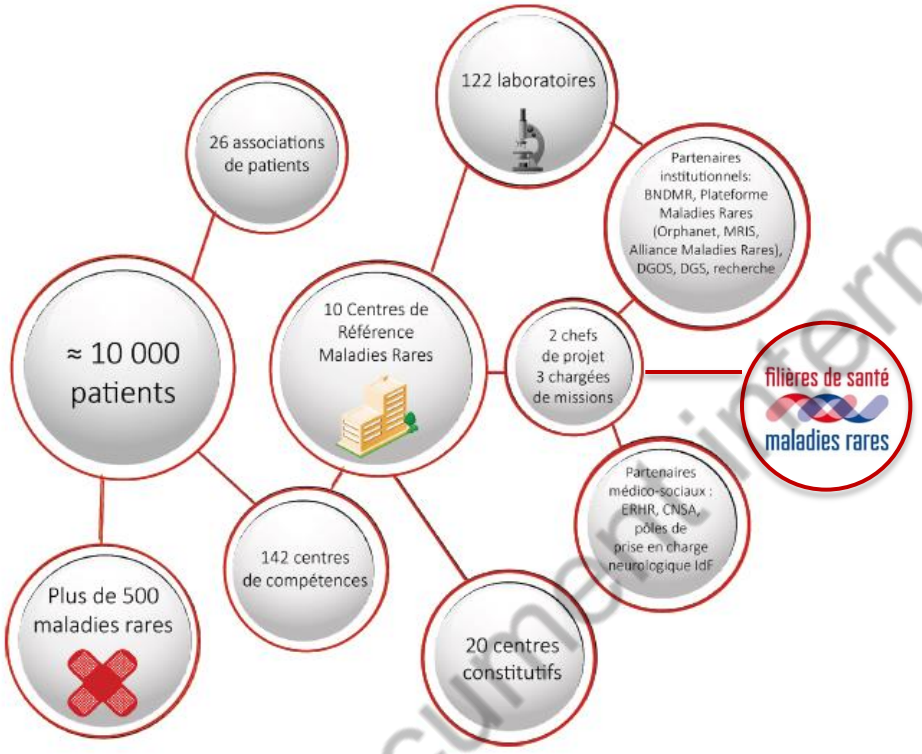
26 novembre 2019

BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Document interne BRAIN-TEAM

Notre travail en réseau

Le réseau des partenaires BRAIN-TEAM



3 niveaux d'actions BRAIN-TEAM

- Actions DGOS / Partenaires institutionnels
- Actions InterFilières
- Actions propres BRAIN-TEAM

Document interne BRAIN-TEAM

En résumé….

Document de BRAIN-TEAM

Lancement opérationnel PNMR3

RELABELLISATION FSMR

Document interne BRAIN-TEAM

Relabellisation de la Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM

Concertation BRAIN-TEAM :

Synthèse :

Périmètre inchangé : animateur, gouvernance

Projet en cohérence avec le PNMR3

Actions ciblées et priorisées

Labellisation 26 juin 2019

2019-2022

Document interne BRAIN-TEAM

Relabellisation des Filières de Santé Maladies Rares

5 Priorités identifiées

Recherche — Créer une base de données

- Impulser un projet de recherche innovant transversal aux CRMR de la filière : une base de données de type « patient-reported outcomes ».

Prise en charge — Diminuer l'errance diagnostique

- Sensibiliser les médecins traitants et spécialistes non-experts à orienter vers les dispositifs nationaux maladies rares.
- Réduire le temps d'accès aux résultats diagnostiques.

Diagnostic — Structurer l'offre diagnostique

- Des carences existent pour certaines pathologies neurogénétiques qui doivent être priorisées pour un accès aux plateformes de séquençage dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025.

Médico-Social — Poursuivre le déploiement

- Se saisir des problématiques enfant et développer celles concernant les adultes de plus de 60 ans.

Formation — Des plans de formation ciblés

- Pour les professionnels de santé et les aidants afin d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares neurodégénératives.

Document interne BRAIN-TEAM

Lancement opérationnel

PNMR3

Document interne BRAIN-TEAM

Financement des Centres de Référence

Député du Gard

- *Président Groupe d'études Maladies Rares*
- *Rapporteur Commission spéciale chargée d'examiner le projet de loi relatif à la bioéthique*

Amendement

« APRÈS L'ARTICLE 78, insérer l'article suivant: *Dans un délai de six mois à compter de la promulgation de la présente loi, le Gouvernement remet au Parlement* ***un rapport sur le financement et l'évolution du financement des centres de référence maladies rares****.* »

Le présent amendement vise donc à dresser un état des lieux du financement et de l'évolution du financement de ce maillon essentiel pour la prise en charge des maladies rares.

Mobilisation

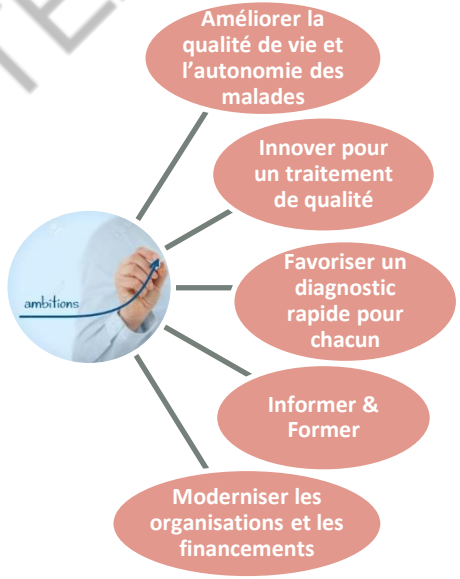
Date prévue le 29/11 ?

Document interne BRAIN-TEAM

Lancement opérationnel du PNMR3

- ✓ **Co-Pilotage DGOS/MESRI**
- ✓ **Durée : 5 ans**
- ✓ **5 ambitions :**

Rôle renforcé des FSMR pour mettre en place des outils, des partenariats et des projets transversaux entre les centres de référence et de compétences

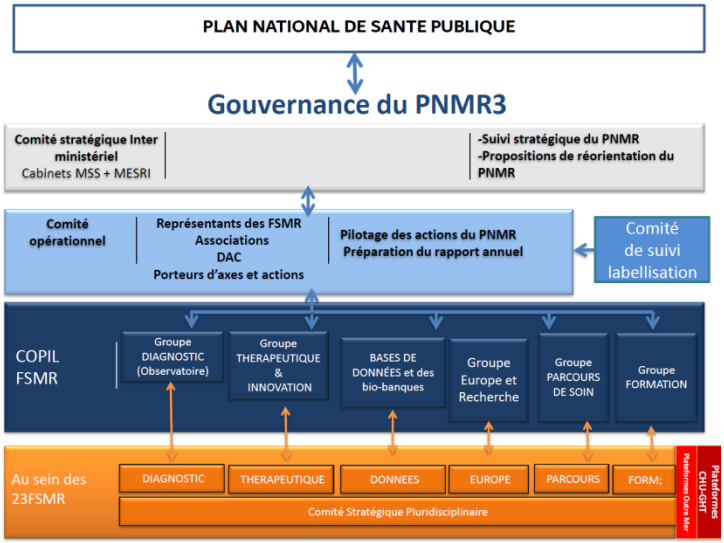


Gouvernance & Axes de travail

Comité Opérationnel :
Pr Elisabeth Tournier Lasserve (CRMR CERVCO, vice présidente)

Comité de suivi labellisation :
Pr Christophe Verny

11 axes de travail déclinés en 55 mesures :



Document interne BRAIN-TEAM

Les 11 axes de travail

- **Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques**
- Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces
- Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements
- Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares
- **Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares**
- Favoriser l'émergence de l'innovation et son transfert
- Améliorer le parcours de soins
- Permettre une société inclusive des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants
- Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares
- **Renforcer le rôle des filières sur les enjeux du soin et la recherche**
- Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

Document interne BRAIN-TEAM

1ères mises en œuvre du PNMR3 concernant les CRMR

Mise en œuvre/actualités 2019

Déploiement RCP Maladies Rares : outil(s) national(aux) FSMR pour les CRMR

Accès aux plateformes de séquençage NGS (Plan France Médecine Génomique 2025)
☞*AAP HAS sur les pré-indications (priorisation de pathologies)*

Complétion BNDMR : déploiement BaMaRa / DPI-MR;
création répertoire national des impasses diagnostiques

Production des PNDS : soutenu par les Filières (AAP DGOS)

Programme ETP : (AAP DGOS)

Plateformes d'expertises Maladies Rares : dans les établissements de santé / Outre-Mer (AAP DGOS)

Renforcement de l'accompagnement médico-social : formation, acteurs territoriaux etc.

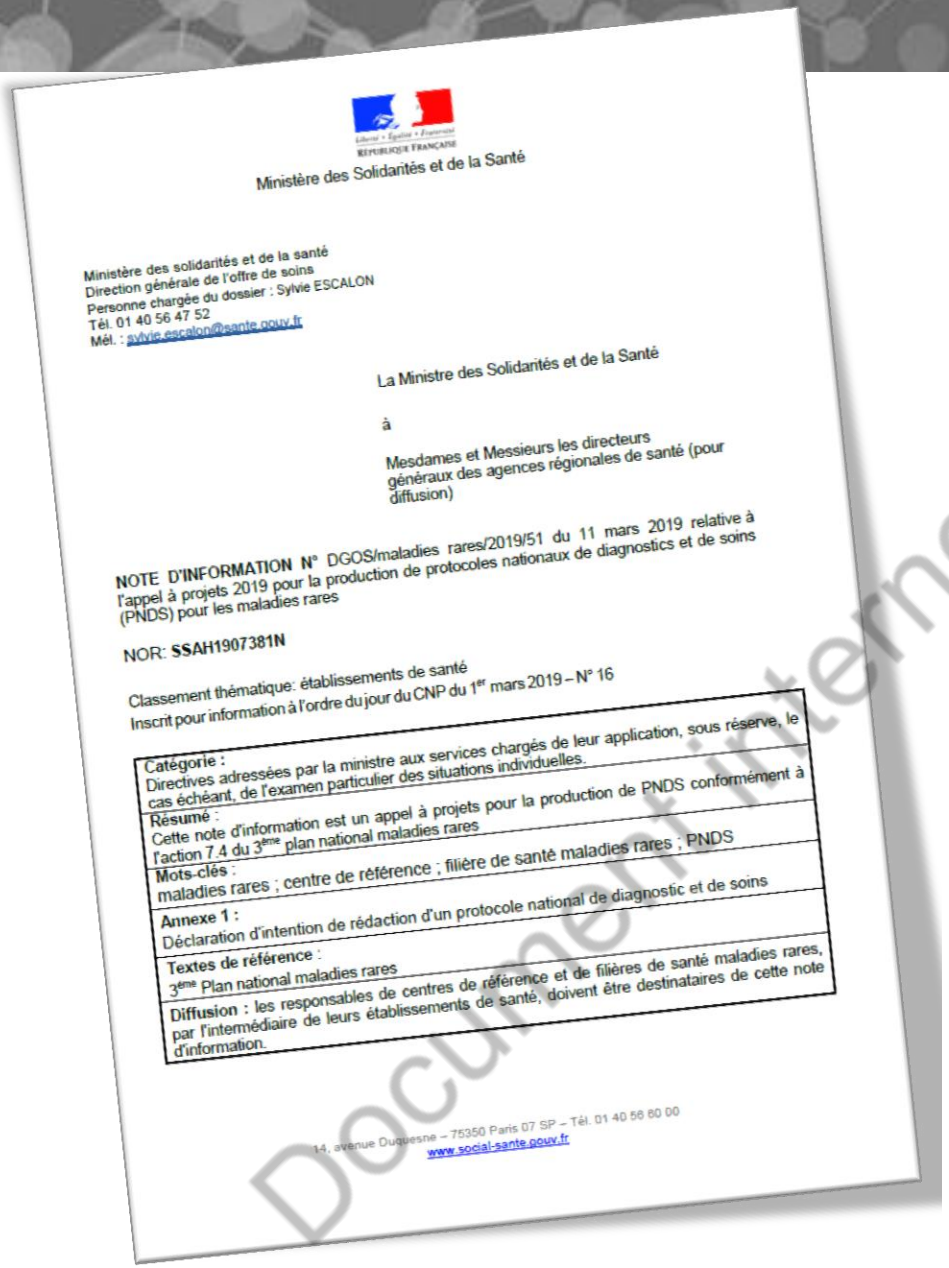
Document interne BRAIN-TEAM

Résumé BRAIN-TEAM

AAP PNDS

Document interne BRAIN-TEAM

Un soutien à la production de recommandations



Ministère des Solidarités et de la Santé

Ministère des solidarités et de la santé
Direction générale de l'offre de soins
Personne chargée du dossier : Sylvie ESCALON
Tél. 01 40 56 47 52
Mél. : sylvie.escalon@sante.gouv.fr

La Ministre des Solidarités et de la Santé

à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux des agences régionales de santé (pour diffusion)

NOTE D'INFORMATION N° DGOS/maladies rares/2019/51 du 11 mars 2019 relative à l'appel à projets 2019 pour la production de protocoles nationaux de diagnostics et de soins (PNDS) pour les maladies rares

NOR: **SSAH1907381N**

Classement thématique: établissements de santé
Inscrit pour information à l'ordre du jour du CNP du 1er mars 2019 – N° 16

Catégorie : Directives adressées par la ministre aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen particulier des situations individuelles.
Résumé : Cette note d'information est un appel à projets pour la production de PNDS conformément à l'action 7.4 du 3ème plan national maladies rares
Mots-clés : maladies rares ; centre de référence ; filière de santé maladies rares ; PNDS
Annexe 1 : Déclaration d'intention de rédaction d'un protocole national de diagnostic et de soins
Textes de référence : 3ème Plan national maladies rares
Diffusion : les responsables de centres de référence et de filières de santé maladies rares, par l'intermédiaire de leurs établissements de santé, doivent être destinataires de cette note d'information.

14, avenue Duquesne – 75350 Paris 07 SP – Tél. 01 40 56 60 00
www.social-sante.gouv.fr

Sélection de ~200 PNDS qui bénéficieront de financements fléchés pour leur réalisation en 2019-2020

- des **PNDS nouveaux** (ou en cours de préparation) ;
- ou des **PNDS à actualiser** parmi ceux qui sont déjà publiés.

En effet, un PNDS est daté lors de sa diffusion (date de fin de sa rédaction). Il doit être mis à jour si des études nouvelles validées modifiant la stratégie diagnostique, thérapeutique ou de suivi ont été publiées depuis sa diffusion. La persistance de la validité de son contenu doit être systématiquement évaluée par ses rédacteurs, au maximum tous les 5 ans, et déclencher une mise à jour si nécessaire.

Document interne BRAIN-TEAM

Propositions BRAIN-TEAM

10 DOSSIERS

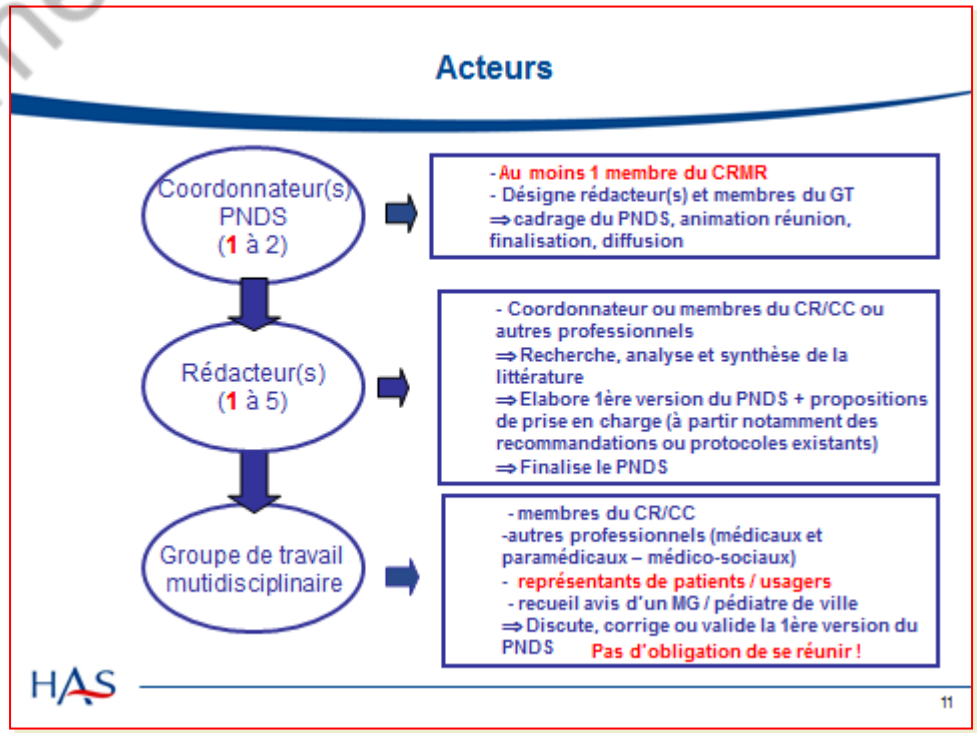
Validés septembre 2019

PNDS en cours ou nouveau
Adrénoleukodystrophie liée à l'X
Ataxie de Friedreich
NMOSD
Aphasie Primaire Progressive
Atrophie Optique Dominante
Thrombose veineuse cérébrale de l'enfant
Narcolepsie
Syndrome de Kleine-Levin
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley (déficit en MTC8)

PNDS à actualiser
Maladie de Huntington (actualisation)

LE PLUS BRAIN-TEAM

Proposition de rajout d'un volet « Accompagnement Médico-social » à la trame du PNDS



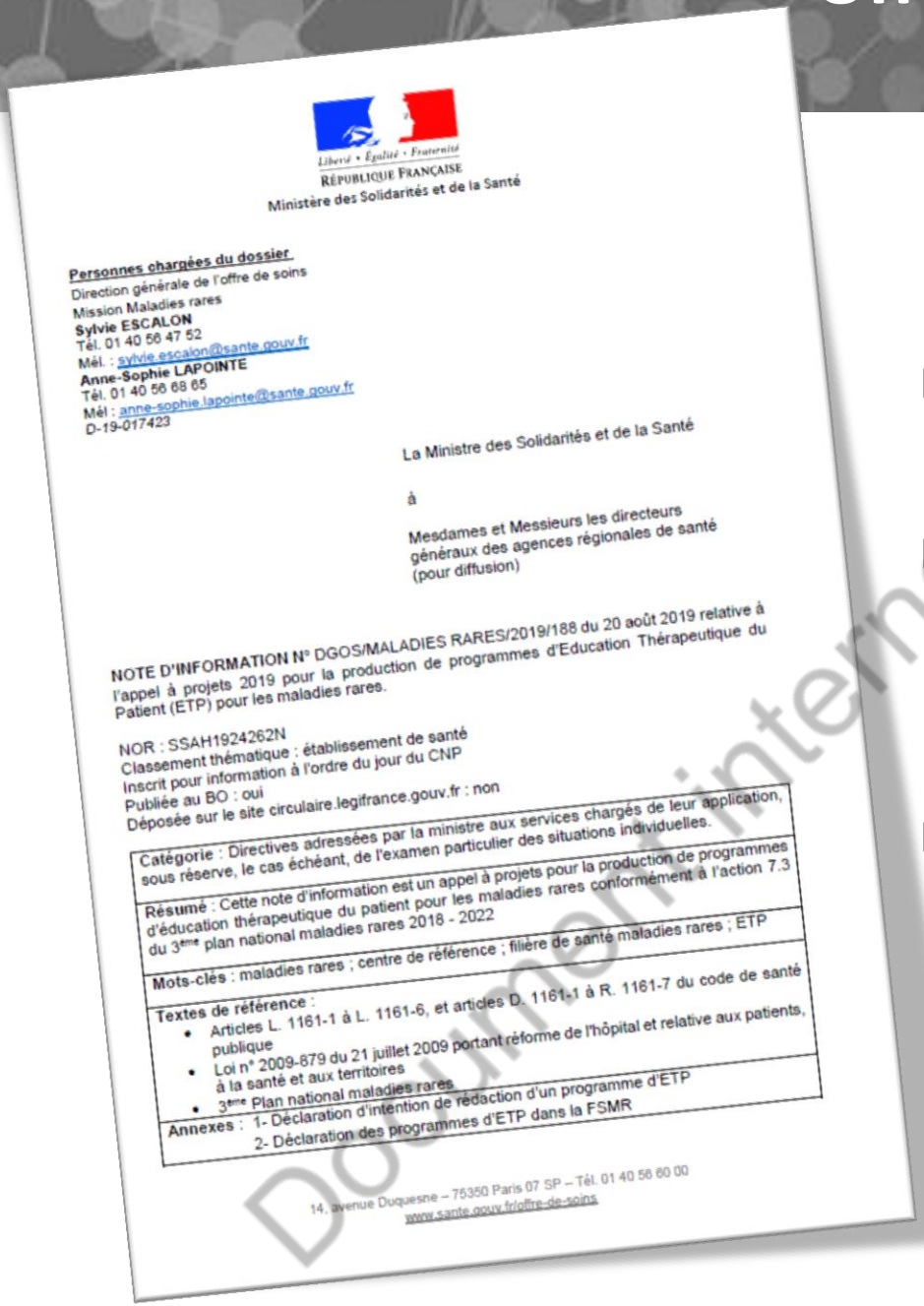
Document interne BRAIN-TEAM

Résumé BRAIN-TEAM

AAP ETP

Document interne BRAIN-TEAM

Un soutien à la production de programmes



Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
Ministère des Solidarités et de la Santé

Personnes chargées du dossier
Direction générale de l'offre de soins
Mission Maladies rares
Sylvie ESCALON
Tél. 01 40 56 47 52
Mél. : sylvie.escalon@sante.gouv.fr
Anne-Sophie LAPOINTE
Tél. 01 40 56 68 65
Mél : anne-sophie.lapointe@sante.gouv.fr
D-19-017423

La Ministre des Solidarités et de la Santé

à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux des agences régionales de santé (pour diffusion)

NOTE D'INFORMATION N° DGOS/MALADIES RARES/2019/188 du 20 août 2019 relative à l'appel à projets 2019 pour la production de programmes d'Education Thérapeutique du Patient (ETP) pour les maladies rares.

NOR : SSAH1924262N
Classement thématique : établissement de santé
Inscrit pour information à l'ordre du jour du CNP
Publiée au BO : oui
Déposée sur le site circulaire.legifrance.gouv.fr : non

Catégorie : Directives adressées par la ministre aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen particulier des situations individuelles.
Résumé : Cette note d'information est un appel à projets pour la production de programmes d'éducation thérapeutique du patient pour les maladies rares conformément à l'action 7.3 du 3ème plan national maladies rares 2018 - 2022
Mots-clés : maladies rares ; centre de référence ; filière de santé maladies rares ; ETP
Textes de référence : • Articles L. 1161-1 à L. 1161-6, et articles D. 1161-1 à R. 1161-7 du code de santé publique • Loi n° 2009-879 du 21 juillet 2009 portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires • 3ème Plan national maladies rares
Annexes : 1- Déclaration d'intention de rédaction d'un programme d'ETP 2- Déclaration des programmes d'ETP dans la FSMR

14, avenue Duquesne – 75350 Paris 07 SP – Tél. 01 40 56 60 00
www.sante.gouv.fr/offre-de-soins

- **des programmes ETP nouveaux** à construire ;
- **des programmes ETP à actualiser** parmi ceux qui sont déjà autorisés par les ARS. Cette actualisation devrait aussi prendre en compte l'intégration de modules en ligne ;
- **des programmes ETP régionaux validés à décliner** avec des modules en ligne ou à distance **et/ou à étendre** à l'échelle nationale à travers les différents centres de référence ou de compétence en lien avec la FSMR qui porte le programme ETP.

Document interne BRAIN-TEAM

BRAIN-TEAM
Filière Santé Maladies Rares

Propositions BRAIN-TEAM

4 DOSSIERS

dépôt 10 octobre

- ❑ Ataxie cérébelleuse *(CHU Angers)*
- ❑ Maladie de Huntington *(GH H. Mondor - APHP)*
- ❑ Atrophie Multisystématisée *(CHU Toulouse)*
- ❑ SEP de l'enfant *(GH Bicêtre - APHP)*

Projet BRAIN-TEAM

Accompagnement des aidants dans les maladies rares neurodégénératives

Document interne BRAIN-TEAM

Nouveaux outils

L'INFOGRAPHIE PARCOURS DE VIE

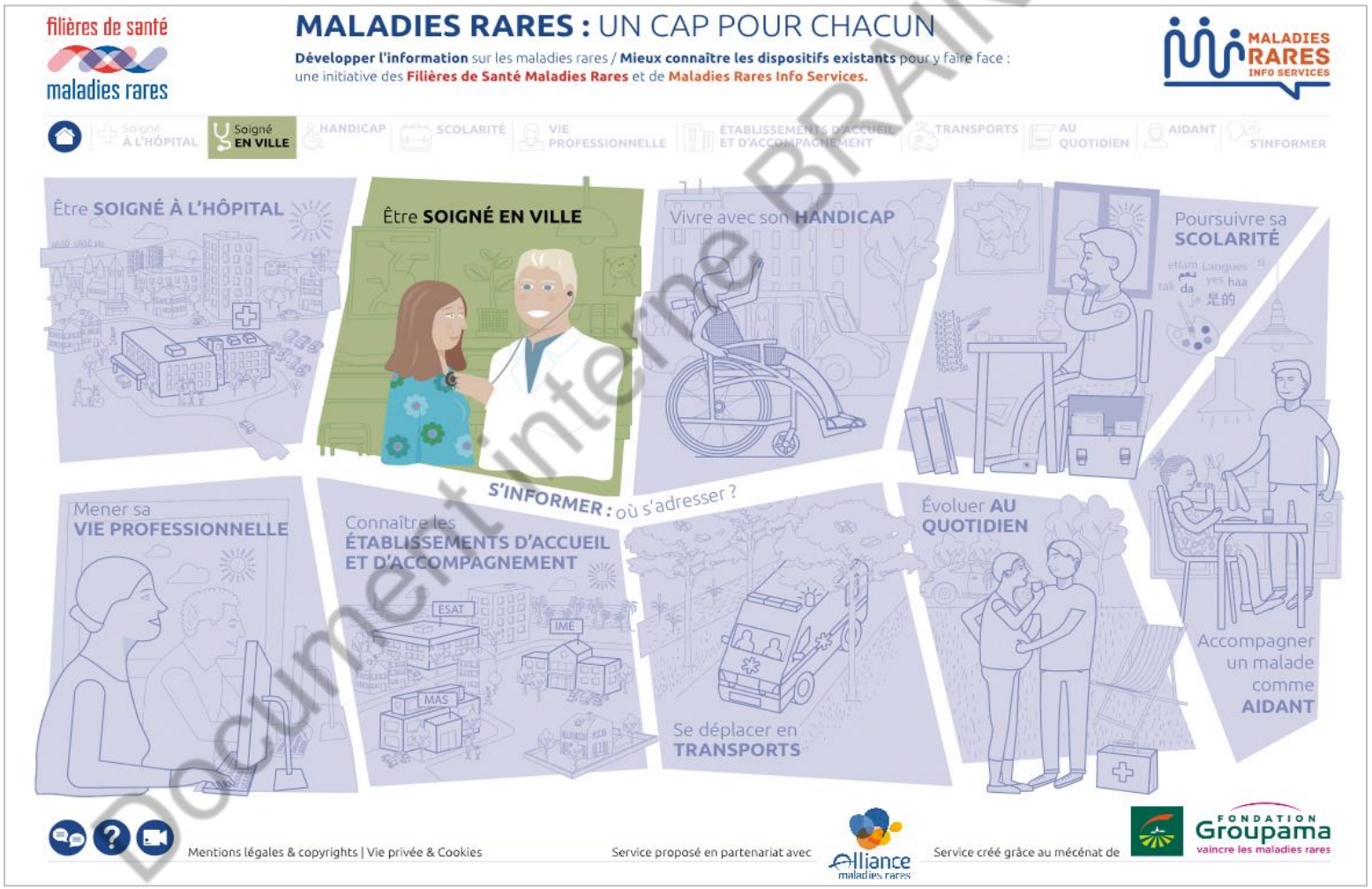
Document interne BRAIN-TEAM

Une infographie dynamique en ligne

http://parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/

Un outil ressource pour les patients et les professionnels

Comment vivre avec une maladie rare, un handicap ?



Document interne BRAIN-TEAM

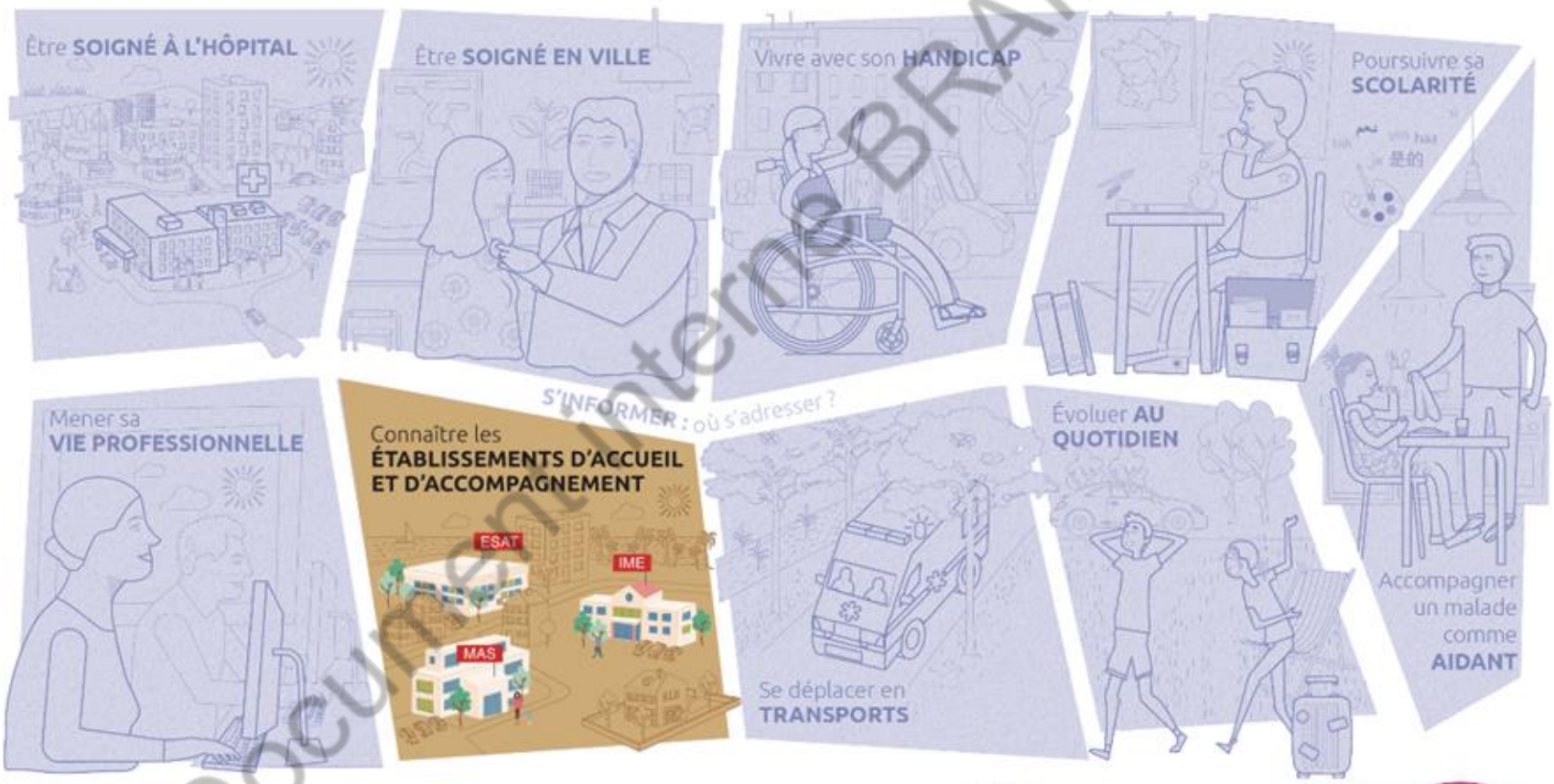
filières de santé
maladies rares

MALADIES RARES : UN CAP POUR CHACUN

Développer l'information sur les maladies rares / **Mieux connaître les dispositifs existants** pour y faire face : une initiative des **Filières de Santé Maladies Rares** et de **Maladies Rares Info Services.**

MALADIES RARES INFO SERVICES

Soigné À L'HÔPITAL | Soigné EN VILLE | HANDICAP | SCOLARITÉ | VIE PROFESSIONNELLE | **ÉTABLISSEMENTS D'ACCUEIL ET D'ACCOMPAGNEMENT** | TRANSPORTS | AU QUOTIDIEN | AIDANT | S'INFORMER



Service proposé en partenariat avec Alliance maladies rares

Service créé grâce au mécénat de Fondation Groupama vaincre les maladies rares

Mentions légales & copyrights | Vie privée & Cookies | Plan du site

Document interne BRAIN-TEAM

PRESENTATION

filières de santé maladies rares

MALADIES RARES : UN CAP POUR CHACUN

Développer l'information sur les maladies rares / **Mieux connaître les dispositifs existants** pour y faire face : une initiative des **Filières de Santé Maladies Rares** et de **Maladies Rares Info Services.**

MALADIES RARES INFO SERVICES

Soigné À L'HÔPITAL | Soigné EN VILLE | HANDICAP | SCOLARITÉ | VIE PROFESSIONNELLE | **ÉTABLISSEMENTS D'ACCUEIL ET D'ACCOMPAGNEMENT** | TRANSPORTS | AU QUOTIDIEN | AIDANT | S'INFORMER

Connaitre **LES ÉTABLISSEMENTS D'ACCUEIL ET D'ACCOMPAGNEMENT**

Toute personne atteinte d'une maladie rare et en situation de handicap peut le cas échéant bénéficier d'un accompagnement par un établissement ou par un service d'accueil médico-social (ESMS).
Dans la plupart des cas, l'orientation dans un de ces établissements ou services nécessite une décision de la Commission des Droits et de l'Autonomie des personnes handicapées (CDAPH).

Pour en faire la demande, il faut s'adresser à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) ou à la Maison Départementale de l'Autonomie (MDA) de son lieu de résidence.

- Un établissement d'accueil : qu'est-ce que c'est ?
- À qui s'adresser ?
- Que fait la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) ?
- Comment faire une demande auprès de la MDPH ?
- Les établissements et services pour enfants
- Les établissements et services pour adultes de - de 60 ans
- Les établissements et services pour adultes de + de 60 ans
- Quelle est la prise en charge financière ?
- En cas de litiges, quelles alternatives ?

Service proposé en partenariat avec Alliance maladies rares

Service créé grâce au mécénat de Fondation Groupama vaincre les maladies rares

Mentions légales & copyrights | Vie privée & Cookies | Plan du site

Document interne BRAIN-TEAM

filières de santé
maladies rares

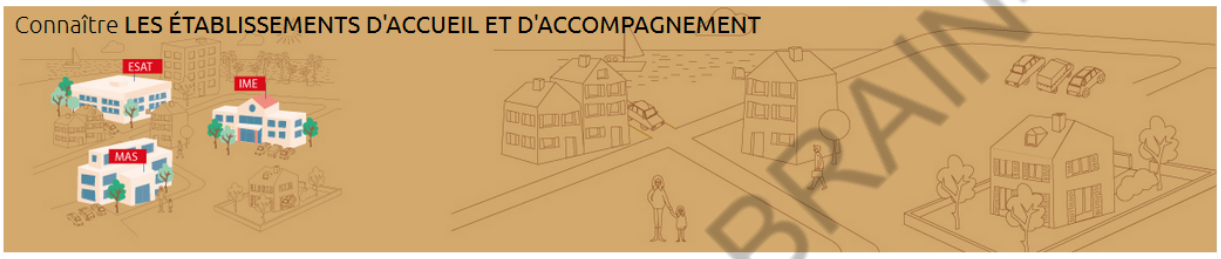
MALADIES RARES : UN CAP POUR CHACUN

Développer l'information sur les maladies rares / **Une meilleure connaissance des dispositifs existants** pour y faire face : une initiative des **Filières de Santé Maladies Rares** et de **Maladies Rares Info Services**.

MALADIES RARES INFO SERVICES

Retour à l'accueil

Connaître LES ÉTABLISSEMENTS D'ACCUEIL ET D'ACCOMPAGNEMENT



EN CAS DE LITIGES, QUELLES ALTERNATIVES ?

LA MÉDIATION (OU TRAITEMENT AMIABLE DES LITIGES)

Un médiateur de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) peut intervenir dans le traitement des demandes d'explications, de réclamations ou de litiges qui ne sont pas forcément en lien direct avec une décision de la Commission des Droits et de l'Autonomie des personnes handicapées (CDAPH). Son rôle est d'informer et accompagner la personne handicapée dans ses démarches.
La médiation n'est encadrée par aucun formalisme, il est préférable de se renseigner auprès de la MDPH locale pour connaitre quelle procédure y est mise en place.
La médiation est sans effet sur les voies et délais de recours.

LES VOIES DE RECOURS CONTRE LES DÉCISIONS DE LA COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPÉES (CDAPH)

Dans le cas où la personne handicapée (ou son représentant légal) estime que la décision de la CDAPH méconnaît ses droits quant à son orientation en établissement ou service médico-social, il existe plusieurs formes de recours :

- Le recours gracieux (ou recours administratif) ⊕
- La procédure de conciliation ⊕
- Le recours contentieux ⊕

AUTRES TYPES D'AIDES

- Les Équipes Relais Handicaps Rares (ERHR) ⊕
- Le défenseur des droits ⊕
- L'association France Assos Santé ⊕

Vos droits

Défenseurs des droits :
https://www.defenseurdesdroits.fr

Site de l'association France Assos Santé :
http://www.france-assos-sante.org

La commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées :
http://handicap.gouv.fr

Où trouver ?

ERHR de sa région, consulter la page Index des sites ERHR :
https://www.erhr.fr/

La MDPH/MDA du lieu de résidence ? Une liste des maisons départementales avec leurs coordonnées est disponible sur :
http://www.mdph.fr

Vidéo

MDPH Focus voies de recours :
Cliquez-ici

À télécharger

Guide pratique Conciliation/Médiation/Recours Gracieux (2011) :
http://handicap.gouv.fr

Document interne BRAIN-TEAM

Partenariat

COLLEGE DE LA MEDECINE GENERALE

Document interne BRAIN-TEAM

PARTENARIAT

UN PARTENARIAT POUR DYNAMISER LA PRISE EN CHARGE

COLLÈGE de la MÉDECINE GÉNÉRALE

filières de santé maladies rares

MALADIES RARES INFO SERVICES

Ce partenariat permettra de mieux informer les médecins généralistes sur les pathologies des maladies rares et de faire connaître les dispositifs, spécifiques ou de droit commun, qui favoriseront la bonne orientation médicale du patient et faciliteront sa prise en charge.

DES ACTIONS COMMUNES

Rédaction de fiches pratiques destinées aux médecins généralistes.

Réalisation d'une enquête pour connaître les besoins des médecins généralistes concernant les maladies rares.

Publications croisées dans les newsletters des trois partenaires.

Participations croisées à des manifestations en régions.

Document interne BRAIN-TEAM

COLLÈGE de la MÉDECINE GÉNÉRALE

filières de santé maladies rares

MALADIES RARES INFO SERVICES

Les coûts des actions mentionnés dans cette présente convention sont prévisionnels. Ils dépendent en effet de la mise en œuvre de ces actions. Celles-ci peuvent être adaptées et induire un coût à la hausse ou à la baisse, sur la base d'une décision à l'unanimité du Comité de pilotage. En outre, les coûts réels des participations aux manifestations en régions dépendront du nombre de ces participations. Enfin, de nouvelles actions peuvent être initiées par le Comité de pilotage et induire de nouveaux coûts. Ces actions comme l'estimation de leurs coûts font l'objet d'une décision à l'unanimité du Comité de pilotage.

VI. L'évaluation

Elle porte sur les actions prévues et le partenariat dans sa globalité. Elle est réalisée conformément aux décisions arrêtées par le Comité de pilotage. Elle s'appuie notamment sur des indicateurs et objectifs préalablement déterminés. Ils ont vocation à être clairs, simples et accessibles à des tiers. Ils sont de nature quantitative et qualitative.

** Liste non exhaustive des problématiques du champ des maladies rares :*
L'absence de diagnostic - L'errance et l'impasse diagnostiques - L'annonce diagnostique - L'accès à l'expertise médicale / soins de proximité - La prise en charge aux urgences - Le conseil génétique - La quasi inexistence de traitements curatifs - La recherche et son financement - Le faible nombre de malades pour les essais - La transition enfant / adulte - La disponibilité d'une information accessible - La coordination des acteurs du parcours - Les handicaps rares – Le vieillissement de la population - L'ignorance sociétale …

Fait à Paris, le 14 mars 2019

Pour le Collège de Médecine Générale,

Docteur
Président

Pour Maladies Rares Info Services,

Bernard Delorme,
Président

Pour les Filières de Santé Maladies Rares,

COLLÈGE de la MÉDECINE GÉNÉRALE

filières de santé maladies rares

MALADIES RARES INFO SERVICES

Pr Denis MOREL, animateur de la filière ORKID

Professeur Hélène DOLLFUS, animatrice de la filière SENSGENE

Professeurs Eric HACHULLA & Alexandre BELOT, animateurs de la filière FAIZR

Professeur Eric HACHULLA Coordonnateur

Professeur Alexandre BELOT Co-coordonnateur

Professeur Frédéric GALACTEROS, animateur de la filière MCGRE

Pr Christine BOCCHIS, animatrice de la filière FIMAIAS

Pr Olivier CHAZOULLIERES, animateur de la filière FILFOIE

Pour les Filières de Santé Maladies Rares

Pr Philippe CHARRON, animateur de la filière CARDIOGEN

Pr Jean POUET, animateur de la filière FILNEMUS

Pr Guillaume JONDEAU, animateur de la filière FAVA-MULTI

Professeur Guillaume JONDEAU

Pr Régis PEFFAULT DE LA TOUR, animateur de la filière MaRIH

Professeur Laurence OLIVIER FAVRE, animatrice de la filière Ando-Rares

Pr Frédéric GOTTRAND, animateur de la filière FIMATHO

Pr Claude DESHUELLE, animateur de la filière FILSLAN

Pr C. DESHUELLE

Pr Vincent COULOGNIER, animateur de la filière TeleCou

Pr Jérôme BERTHERAT, animateur de la filière FIRENDO

Pr Vincent DES PORTES, animateur de la filière DéfiScience

Dr Délia CRETOLLE, animatrice de la filière NeuroSphinx

Pr Annick CLEMENT, animatrice de la filière Respifil

Pr Christophe VERNY, animateur de la filière BRAIN TEAM

Document interne BRAIN TEAM

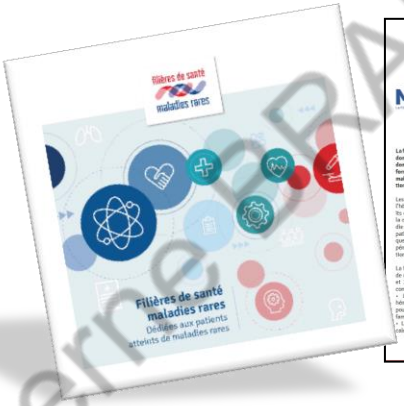
Quelles ressources ?
MALADIES RARES : UN CAP POUR CHACUN !
C'ÉTAIT HIER
La keynote d'ouverture
« Les Maladies Rares, pas si rares que ca »
MERCI
aux médecins généralistes du CMG2019 pour leur enthousiasme et leur intérêt pour les dispositifs présentés

COMMENT TROUVER L'INFO ?

….Pour une meilleure orientation des patients et des professionnels :

un accès à l'information maladies rares clarifié :

- ✓ **Un site web commun et un livret de présentation des 23 Filières :**



- ✓ **les sites web des 23 filières**
- ✓ **le site web de la DGOS**
- ✓ **les sites des autres acteurs : Maladies Rares Info Services…**

Un accès à l'information maladies rares neurologiques :

- ✓ **www.brain-team.fr**
- ✓ **réseaux sociaux :**

- 3 publis / semaine
- Relai évènements
- Relai actualité MR

- >400 tweets
- 3 publis / semaine

- 120 vidéos
- 11 playlistes

Document interne BRAIN-TEAM

RENCONTRES REGIONALES MALADIES RARES

- **8ème rencontre depuis septembre 2016**
- **Auvergne-Rhône-Alpes, Midi-Pyrénées, PACA, Grand-Est, Nord, Bretagne, Centre, Bourgogne Franche-Comté**

Thématique abordée :

contribuer à améliorer la communication entre acteurs du champ sanitaire, social et du médico-social,
par le prisme de cas pratiques et concrets d'un enfant et d'un adulte atteints d'une maladie rare.

Public cible :

professionnels du soin, du secteur social et médico-social, médecins du travail, professionnels de ville, caisses d'assurance-maladie, représentants associatifs, médecins de l'Education nationale, équipes MDPH…

Document interne BRAIN-TEAM

Programme

Rencontre régionale maladies rares — **6 décembre 2019**

8 h45 - 9h15
Accueil des participants

9 h15 - 9h20
Ouverture de la journée

9 h20 - 10h10
La spécificité des maladies rares

- **Présentation de l'offre de soins nationale des maladies rares**
  Pr Guillaume Jondeau,
  Animateur de la filière FAVA-Multi
- **Présentation du service national d'information et de soutien : Maladies Rares Info Services**
  Zakia Beghdad et Marie-Armel Savidan
- **Fondation Maladies Rares**
  Laura Benkemoun,
  Responsable Régionale Est
- **Alliance Maladies Rares : la voix des malades**
  Laurence Bourdin-Thizy,
  Déléguée Doubs et Haute-Saône

10h10 - 10h30 Pause

10 h30 - 13h
Maladies rares et le parcours de vie à travers une présentation d'un cas pratique (soins, médico-social)

13 h - 14h
Déjeuner sur place

14 h - 16h
Ateliers
(1 atelier à choisir au moment de l'inscription)

- **Les difficultés de vie professionnelle des parents d'enfants atteints de maladies rares**
- **Comment préparer la transition et accompagner au mieux les jeunes du service pédiatrique au service adulte**
- **L'annonce d'une maladie génétique au reste de la famille**
- **Handicap invisible**

16 h - 16h10 Pause

16 h10 - 17h
Restitution des ateliers en plénière

17h
Conclusion
Pr Guillaume Jondeau

Présentation des spécificités des Maladies Rares

Regards Croisés : MDPH / SAMETH / Cap Emploi / ERHR / Education Nationale

Expérimentations locales

Ateliers

Les difficultés de vie professionnelle des parents d'enfants atteints de maladies rares

Parents soignants mais pas seulement ! Comment soutenir les parents dans leur arrêt ou diminution de vie professionnelle à l'annonce de la maladie chronique rare ? Quel parcours pour envisager une reprise d'activité ? Exemple d'une séance d'éducation thérapeutique mise en place à Necker. Quels supports pour aborder cette problématique ? Comment favoriser l'aide mutuelle ?

Comment préparer la transition et accompagner au mieux les jeunes du service pédiatrique au service adulte

Comment préparer la transition de l'adolescence à l'âge adulte ?
Comment aider les adolescents, leurs parents et les professionnels à anticiper et préparer cette période ?
Exemples d'outils et de dispositifs mis en place en direction :
- Des jeunes
- Des familles
- Des soignants

L'annonce d'une maladie génétique au reste de la famille

L'annonce diagnostique d'une maladie génétique au patient et à sa famille peut être lourde de conséquences sur leurs vies mais également pour la suite de la prise en charge. Elle doit permettre la mise en place d'une alliance thérapeutique de bonne qualité. Elle requiert du temps, de la disponibilité, ainsi qu'un environnement adapté. Il est important d'expliciter clairement les retentissements de la maladie tout en insistant sur les solutions thérapeutiques actuellement existantes et sur les diverses mesures préventives. Nous aborderons lors de cet atelier les enjeux de l'annonce pour le patient et/ou l'aidant et nous échangerons sur des recommandations pour l'annonce d'une maladie génétique avec ou sans diagnostic.

Handicap Invisible

Ce n'est pas parce qu'on ne le voit pas qu'il n'existe pas. L'absence de visibilité du handicap peut entraîner une sous-estimation de son impact dans la vie scolaire, professionnelle ou sociale.
Des clés de compréhension, des témoignages et des outils permettront de saisir les enjeux des handicaps invisibles et les moyens à mettre en œuvre pour mieux informer les professionnels et l'entourage social car très souvent, des mesures simples permettent d'y remédier.

Document interne BRAIN-TEAM

Bilan
Axe médico-social

Isabelle MAUMY
chargée de mission médico-sociale

BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Document interne BRAIN-TEAM

Formation /sensibilisation des professionnels médico-sociaux

- Tour de France (Mulhouse, Angers, Lyon, Orléans)
- Expérimentation Formation DPC – 4 jours
- Déploiement Formation - DPC : Grand Est, Occitanie et Lyon
- DU Accompagnement Médico-social

TOUR DE FRANCE

- 23 janvier 2020 : Limoges
- 18 mars 2020 : Angers
- IDF
- Normandie
- Clermont Ferrand
- Dijon

Document interne BRAIN-TEAM

Déploiement d'un Réseau National Médico-social

- 4ème journée annuelle des services sociaux des CR/CC avec services sociaux des ESMS
- Convention Nationale APF France handicap
- Convention Nationale ESMS ressources
- Séminaire médico-social

Document interne BRAIN-TEAM

Document interne BRAIN-TEAM

Développement de projets recherche médico-sociaux/ Projets innovants

- COMPQUADH – CR Angers
- DUA
- Soutien 2 appels à projet ARS

Document interne BRAIN-TEAM

Déploiement d'une plateforme de connaissances et des savoirs

- Expérimentation Pays de la Loire : groupe nutrition
- PNDS recommandations bonnes pratiques
- ETP en ESMS

Document interne BRAIN-TEAM

Aide aux aidants
Structures de répit

- Convention Nationale Association Française des aidants
- Etude nationale besoins de répit
- Partenariat JurisSanté

Document interne BRAIN-TEAM

Communication/Représentation
Veille de l'information Médico-sociale

- Groupe CNSA
- Commission Médico-sociale
- Outils de communication réseau National Médico-social

Document interne BRAIN-TEAM

Merci de votre attention

Document interne BRAIN-TEAM

CONTACTS

Chef de projet
Sophie Bernichtein
sophie.bernichtein@aphp.fr
01 42 16 14 29

Chef de projet adjoint
Bénédicte Belloir
benedicte.belloir@aphp.fr
01 42 16 13 34

Chargées de mission : mission@brain-team.fr

Isabelle Maumy
06 98 50 16 06

Marie Berre
01 42 16 09 43

BRAIN-TEAM
Filière Santé Maladies Rares