

Actions 2020 la filière BRAIN-TEAM

Journée des associations de patients

24 novembre 2020



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

2 nouvelles associations de patients nous rejoignent !

ASSOCIATIONS BRAIN-TEAM

2 nouvelles associations

Autour du BPAN

- **Pathologie** : NBIA – maladies de surcharge en fer décrite depuis 2016 - Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller (BPAN-WDR45)
- **CRMR Neurogénétique** : CHU Bordeaux / Pr Cyril Goizet
- **Création juillet 2018**
~100 adhérents
- Financements projets de recherche



Discussions en cours - Suggestion de fusion avec BPAN-France

NMO Neuro Immunité

- **Pathologie** : NeuroMyélite Optique (NMO) ou maladie de Devic, est une maladie auto-immune rare qui fait partie des maladies inflammatoires démyélinisantes du système nerveux central. Elle touche les nerfs optiques et/ou la moelle épinière.
- **CRMR MIRCEM** : CHU Lyon / Dr Romain Marignier
- **Création 2020**
- En déploiement

Une toute nouvelle association en cours de développement



Nouveautés

INTERACTION ASSO/BRAIN-TEAM

Renforcement des liens

Temps d'Echanges :

4 moments clés :

- Journée annuelle mars
- Point semi-annuel juin
- Préparation journée des associations été
- Journée des associations de patients nov

Gouvernance :

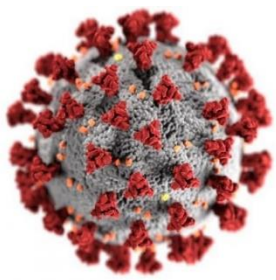
- Participation à commission médico-sociale
- Conseil de Filière

Renforcer le rôle des associations :

Proposition des représentants :

- Redynamiser le rôle propre des représentants d'associations
- Temps de concertation entre représentants à organiser** (appui logistique filière) :
entre novembre et mars – 2/3 visio
- But : Propositions opérationnelles lors du conseil de filière

👉 Représentation de la filière auprès de l'Alliance Maladies Rares : sur sollicitation



INFO COVID-19

PAGE D'ACCUEIL SITE WEB BRAIN-TEAM

INFO - COVID-19



Oct 20
2020



INFOS COVID-19 (MAJ le 09/11)

BRAIN-TEAM

Recommandations générales

Les consignes nationales conseillées à la population générale s'appliquent à l'ensemble des patients concernés par les maladies rares du système nerveux central.

Vous pouvez retrouver ces consignes sur le site du gouvernement : www.gouvernement.fr/info-coronavirus.

Toute maladie chronique n'expose pas à un risque accru d'atteinte grave liée au virus. Adoptez les mesures citées ci-dessous. Ne pas arrêter votre traitement sans avis médical de la part d'un spécialiste.

Les gestes à suivre



Se laver les mains très régulièrement, tousser/éternuer dans son coude, saluer sans se serrer la main, utiliser des mouchoirs à usage unique, rester à plus d'un mètre de distance les uns des autres

Numéros utiles

- Un numéro vert répond à vos questions sur le COVID-19 24h/24 et 7j/7 : 0 800 130 000.
- Si vous ressentez des symptômes ou avez des doutes, **contactez le 15**.
- Vous pouvez répondre à un test référencé par le ministère de la Santé maladiecoronavirus.fr. Selon vos réponses, le test pourra vous conseiller : rester confiné, contacter un médecin ou appeler immédiatement le 15.

Les principaux symptômes



La durée d'incubation varie de 3 à 5 jours en général jusqu'à 14 jours

Recommandations pour les patients et professionnels concernés par les pathologies BRAIN-TEAM

Les centres BRAIN-TEAM restent mobilisés pendant l'épidémie de COVID-19. Des recommandations de prise en charge, d'accompagnement, ou concernant le déconfinement vous sont proposées par les centres maladies rares, les ERN ainsi que certaines associations de patients.

- + Personnes atteintes de maladies vasculaires rares du cerveau
- + Personnes en situation de handicap
- + Personnes atteintes de la maladie de Huntington
- + Personnes atteintes de Sclérose en Plaques, NMO ou autres pathologies démyélinisantes
- Enfants atteints du syndrome Gilles de la Tourette
 - Recommandations de TDHA France
 - Gestion des Tics pendant le confinement par le centre de compétence de Montpellier
 - « Mon enfant a des tics qui se majorent depuis le confinement, comment faire ? »
- + Personnes atteintes d'un syndrome parkinsonien : paralysie supra-nucléaire (PSP), atrophie multi-systématisée (AMS)
- + Personnes atteintes d'une aphasie primaire progressive
- + Aidants pour une pathologie / démence apparentée à la maladie d'Alzheimer
- + Personnes atteintes d'une ataxie
- + Personnes atteintes d'une parapésie spastique
- + Personnes atteintes de dystonie
- + Personnes atteintes du syndrome de Kleine-Levin
- + ERN - Réseaux Européens de Référence
- + Sociétés savantes

COVID-19



COVID-19 : RECOMMANDATIONS DES FILIÈRES MALADIES RARES

Une maladie nouvelle telle que le COVID-19 amène les patients et les médecins à se poser de nombreuses questions. C'est **d'autant plus le cas en ce qui concerne les maladies rares**, car une double problématique se pose.

Certains patients atteints de maladies rares sont plus exposés au virus car ils éprouvent davantage de difficultés à effectuer les gestes barrières de protection :



Ces patients sont également susceptibles de développer une forme grave. Dans ce cadre, il n'est pas toujours facile de pouvoir les conseiller.

C'est pourquoi les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont publié des recommandations sur leurs sites web.

Ces recommandations sont aussi répertoriées sur le **portail ORPHANET**.

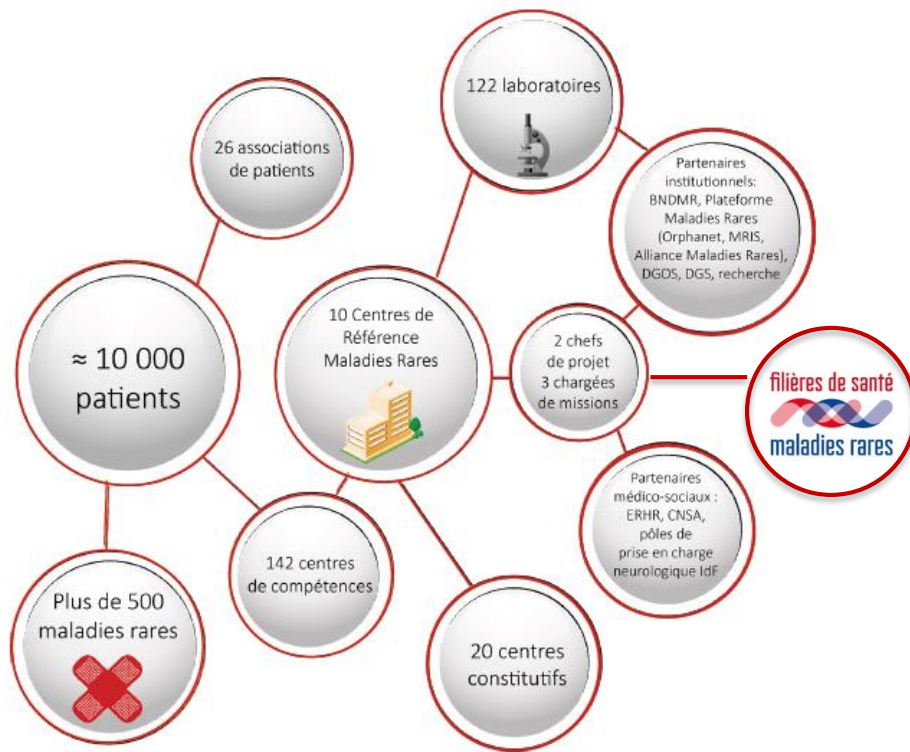
Cette page recense des recommandations et des avis d'experts concernant le COVID-19 et les maladies rares en plusieurs langues, y compris ceux fournis par les FSMR et les Réseaux Européens de Référence (ERNS).



www.orpha.net

Notre travail en réseau

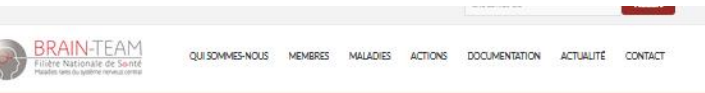
Le réseau des partenaires BRAIN-TEAM



3 niveaux d'actions BRAIN-TEAM



En résumé....



PREMIERE EDITION EN LIGNE
de la Journée annuelle
des Associations de Patients

6ème Journée des Associations de Patients **BRAIN-TEAM**

Mardi 24 novembre 2020

10h00 - 12h00 14h00 - 16h15



La filière BRAIN-TEAM organise sa toute première édition en virtuel de la Journée Annuelle des associations de patients. Vous retrouverez sur cette page toutes les informations utiles et e-documents auxquels nous ferons référence durant notre e-evenement.



[Programme](#)

[Inscription](#)

→ Vos e-documents BRAIN-TEAM

Pour s'informer



[Consulter](#)



[Consulter](#)

Documents utiles

- Livret interfilières
- Mémo Ressource sur les maladies rares
- Infographie : Le handicap Invisible

Dernières actualités BRAIN-TEAM

Rapport d'activité 2019



consultable à partir du 23/11/20

#Infolettre

Retrouvez nos dernières actualités sur les différentes éditions de l'Infolettre de la filière. Cet été, la filière a publié sa première édition Médico-social !

Vous n'êtes pas encore inscrit ? [Cliquez ici](#)



[Retrouvez-nous sur nos réseaux](#)



Déploiement opérationnel effectif

PNMR3



Déploiement opérationnel du PNMR3



Actualités 2020



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



Accès aux plateformes de séquençage NGS (Plan France Médecine Génomique 2025)

☞ AAP HAS sur les pré-indications (priorisation de pathologies)



BNDMR & Impasse Diagnostique : déploiement BaMaRa / DPI-MR;
création répertoire national des impasses diagnostiques



Production des PNDS : soutenu par la Filière (AAP DGOS)



Programme ETP : soutient AAP DGOS & outil de gestion programme ETP



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



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

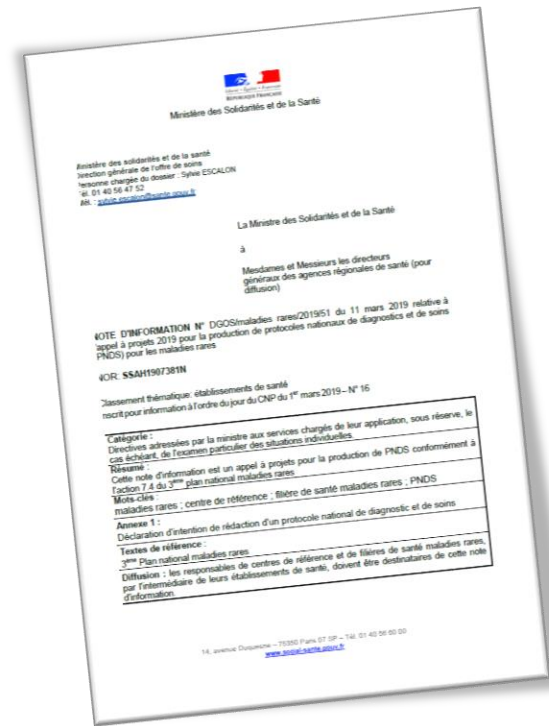


Lancement de projets BRAIN-TEAM : QUALVI, centre de ressource psychologique, autres...

Résumé BRAIN-TEAM

AAP PNDS

Appel A Projet



Un soutien à la production de recommandations

Sélection de 178 PNDS qui bénéficient de financements fléchés pour leur réalisation en 2020



6 DOSSIERS

Déposés septembre 2020

Production des PNDS : 10 dossiers BRAIN-TEAM 2019

Adrénoleucodystrophie liée à l'X *	Caroline SEVIN ▼ Fanny MOCHEL
Ataxie de Friedreich	Claire Ewencyzk
Neuromyérites optiques et syndromes apparentés	Kumaran Deiva Romain Marignier
Aphasie Primaire Progressive	Marc Teichmann
Atrophie Optique Autosomique Dominante OPA1 *	Christophe Verny Dominique Bonneau
Thrombose Veineuse Cérébrale de l'enfant	Hugues Chabriat
Narcolepsie de types 1 et 2	Yves Dauvilliers
Syndrome de Kleine-Levin	Isabelle Arnulf
Syndrome de Allan Herndon-Dudley (SAHD) *	Odile Boespflug-Tanguy
<i>Actualisation Maladie de Huntington</i>	<i>Anne-Catherine Bachoud-Lévi</i>

Leucodystrophie métachromatique	SEVIN Caroline
Neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA)	GOIZET Cyril
Paralyse Supranucléaire Progressive (PSP) Dégénérescence cortico-basale (DCB)	LE BER Isabelle
Les maladies démyélinisantes aiguës à anticorps anti-MOG	DEIVA Kumaran
Encéphalites auto-immunes avec anticorps anti-NMDA récepteur	HONNORAT Jérôme
<i>Actualisation Syndrome Gilles de la Tourette</i>	<i>HARTMANN Andreas</i>

1^{ère} Publication

Juin 2020

Publication PNDS

Syndrome de Allan Herndon-Dudley *(SAHD // MCT8 thyroid hormone transporter)*

*PNDS proposé par les CRMR
Leucodystrophies et Leuco encéphalopathies rares
& Déficiences Intellectuelles de causes rares*



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIERE NATIONALE DE SANTÉ

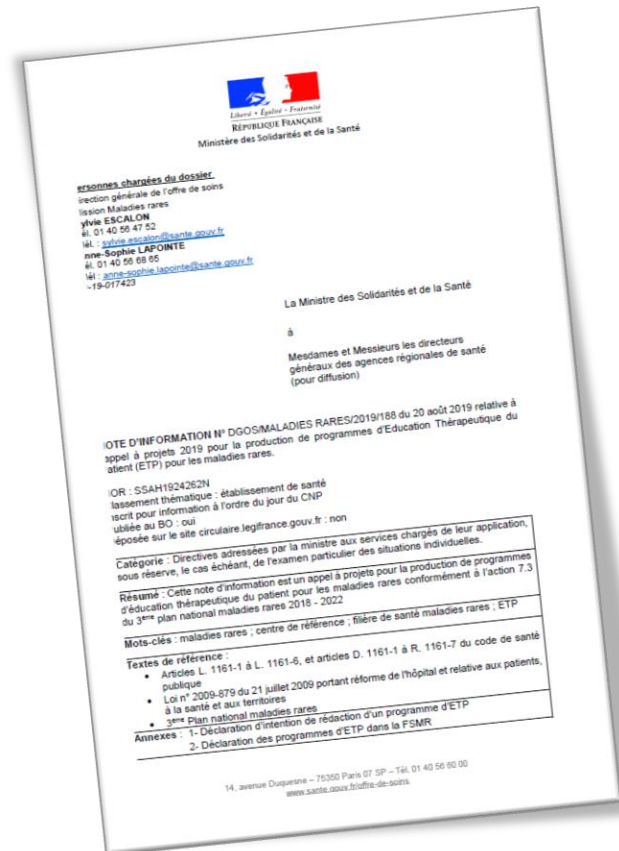


BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



Résumé BRAIN-TEAM

AAP ETP



Un soutien à la production de programmes

Sélection de 110 prg ETP qui bénéficient de financements fléchés en 2020 pour leur conception

Conception de programmes ETP: 4 dossiers BRAIN-TEAM (2019)

Patients et de entourage des patients atteints d'Ataxie cérébelleuse progressive de l'adulte d'origine génétique (nouveau programme) : ETP-PEPAC	Dr Adriana Prudean	Centre de référence neurogénétique	CHU Angers
Patients et entourage des patients atteints de la Maladie de Huntington : ETP-MH	Dr Katia Youssov	Centre de référence de la maladie de Huntington	AP-HP Henri Mondor
e-learning destiné aux patients atteints d'atrophie multisystématisée et à leurs aidants	Dr Christine Brefel-Courbon	Centre de référence de l'atrophie multisystématisée	CHU Toulouse
Enfants atteints de sclérose en plaques et leurs parents	Dr Hélène Maurey	Centre de référence maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle	AP-HP Bicêtre



9 DOSSIERS

Déposés septembre 2020

Programme d'éducation thérapeutique pour des adultes et enfants atteints de Narcolepsie	Pr DAUVILLIERS Yves	CRMR coordonnateur Narcolepsies et Hypersomnies Rares	CHU Gui-de-Chauliac - Montpellier
Programme d'éducation thérapeutique pour les patients atteints d'adrénoleucodystrophie liée au chromosome X (X-ALD) et leurs accompagnants	Dr SEVIN Caroline	CRMR constitutif Maladies Héritaires du Métabolisme (G2M), site Pitié-Salpêtrière	AP-HP, Paris-Sorbonne Université Hôpital Pitié-Salpêtrière
Education thérapeutique de la personne adulte atteinte d'hypersomnie idiopathique	Dr LEGER Damien	CRMR constitutif Narcolepsies et hypersomnies rares, site Hôtel-Dieu	AP-HP, Centre - Université de Paris Hôpital Hôtel Dieu
Le Syndrome de Kleine-Levin	Pr ARNULF Isabelle	CRMR constitutif Narcolepsies et hypersomnies rares - site Pitié-Salpêtrière	AP-HP, Paris-Sorbonne Université Hôpital Pitié-Salpêtrière
Education thérapeutique des patients et de l'entourage des patients atteints d'une maladie neurodégénérative rare du jeune adulte. Programme HuMaNE (Huntington Maladie Neuro-évolutive Education)	Pr PARIENTE Jérémie	CCMR démences rares ou précoces & CCMR maladie de Huntington	CHU Toulouse CCMR Huntington : UA1760 CCMR Démences rares ou précoces : UA1761
Education Thérapeutique des Patients présentant une Leucodystrophie débutant dans l'enfance	Pr BOESPFLUG-TANGUY Odile	CRMR coordonnateur Leucodystrophie et leucoencéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)	AP-HP. Nord - Université de Paris hôpital universitaire Robert Debré
L'éducation thérapeutique destinée aux aidants familiaux et aux patients atteints de la maladie d'Alzheimer et de démences rares	Dr LE BER Isabelle	CRMR coordonnateur démences rares ou précoces	AP-HP, Paris-Sorbonne Université Hôpital Pitié-Salpêtrière
Syndrome Gilles de la Tourette : accompagner l'enfant et ses parents dans la gestion quotidienne des tics.	Dr HARTMANN Andreas	CRMR coordonnateur Syndrome Gilles de la Tourette	AP-HP, Paris-Sorbonne Université Hôpital Pitié-Salpêtrière
Patient et entourage du patient atteint d'Ataxie Spino Cérébelleuse	Pr SACCONI Sabrina	CCMR Neurogénétique	CHU Nice

Partenariat BRAIN-TEAM - OSCARE

Demande de la DGOS de :

- Déploiement numérique des ETP : e-ETP
- E-learning
- Modules en ligne
- Accompagnement à distance



**pour faciliter l'organisation
des programmes ETP**

Proposition d'accès à un **dossier éducatif partagé du patient**

➤ **Plateforme gestion par l'équipe soignante :**



planning partagé, calendrier, dématérialisation des modules, BEP, tâches organisationnelles

➤ **Appli Patient :**



planning personnalisé, notifications de rappel, questionnaires en ligne, accès visio, contenu éducatif interactif et personnalisé

Mise à disposition par BRAIN-TEAM pour les programmes existants ou à venir



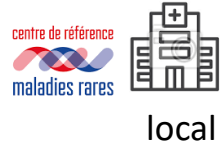


PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE PFMG2025

ACCES AU SEQUENCAGE GENOMIQUE

AAP DGOS/PFMG/HAS

Le PFMG a pour vocation l'intégration du séquençage génomique très haut débit dans le parcours de soin du patient



Contraintes :

- ✓ Implémentation des techniques
- ✓ Capacité et ressources
- ✓ Réalisation des tests
- ✓ Délais d'analyse
- ✓ Délais de rendu de résultats
- ✓ Financement hospitalier

**Hétérogénéité de l'offre
diagnostique**

Technologie Très haut débit :

- ✓ Le génome entier en routine
- ✓ Absorber les carences de l'offre

Evaluation :

- ✓ coordination nationale
- ✓ Qualité du rendu de résultats
- ✓ Bénéfice du coût

**Phase d'évaluation avec les
maladies rares (pré-indications)**

Qu'est-ce qu'une pré-indication ?

Pré-indications (validées par le PFMG2025)

= les situations cliniques pour lesquelles il est jugé nécessaire d'avoir accès aux plateformes de séquençage génomique très haut débit (WGS) à des fins de diagnostic génétique

- Eléments cliniques solides (valeur ajoutée du WGS par rapport à prise en charge de référence)
- Fiabilité de l'organisation démontrée



Indications (validées par la HAS)

Les pré-indications retenues ont vocation à être évaluées dans un 2^{ème} temps par la HAS **en vue de l'inscription à la nomenclature (remboursement par l'assurance maladie)**



Le PFMG2025 et la filière accompagneront les pré-indications retenues pour accélérer et faciliter leur mise en œuvre

Les campagnes 2019 & 2020

AAP DGOS/PFMG/HAS

1^{ème} campagne 2019 : pour BRAIN-TEAM : 3 dossiers déposés

Préindication retenue : Leucodystrophies / Pr Odile Boespflug-Tanguy

2^{ème} campagne 2020 : pour BRAIN-TEAM : 5 dossiers déposés

Pré-indication	Clinicien référent
Ataxie héréditaire avec un début dans l'enfance ou à l'âge adulte	Dr Claire EWENCZYK (Pitié-Salpêtrière)
Paraparésie spastique héréditaire avec un début dans l'enfance ou chez l'adulte jeune	Dr Claire EWENCZYK (Pitié-Salpêtrière)
Dystonie ou mouvements anormaux rares avec un début dans l'enfance ou à l'âge adulte	Dr Aurélie MENERET (Pitié-Salpêtrière)
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer – NBIA	Pr Cyril GOIZET (CHU Bordeaux)
Maladies neurodégénératives du sujet jeune (âge de début <55 ans)	Pr Christophe VERNY (CHU Angers)

- La filière accompagne chaque dépôt de dossier,
- La filière soumet les dossiers,
- La filière collabore avec le PFMG pour le suivi & le paramétrage de la mise en œuvre des dossiers,
- La filière déploie les outils nécessaires à la mise en place des pré-indications.

Actions mises en place dans les Filières

RÉDUIRE L'IMPASSE DIAGNOSTIQUE

« Echec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art. Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue. »

Impasse diagnostique : un des objectifs majeurs du PNMR3

1. *Harmoniser les parcours diagnostiques*
2. *Déterminer les patients en réelle impasse de diagnostic : travail rétrospectif sur les dossiers et prospectif avec les nouveaux patients*



Constat dans les CRMR

Les patients sont peu/pas identifiés

- Codage très hétérogène** suivant des logiques cliniques différentes
- Absence d'exhaustivité**
- Absence d'outils et de moyens** pour les aider



BRAIN-TEAM : depuis 2015

Accompagnement de tous les professionnels

- des **règles de codage** consensuelles : révision des codes orpha & des classifications avec Orphanet etc..., diffusion auprès de tous les CRMR.
- des outils** simples, concrets, adaptés : création et diffusion de fichiers de gènes par maladies et de signes HPO + mise en place de **grilles de critères d'assertion** diagnostique pour chaque CRMR.
- former les équipes** à BaMaRa + création de documentation (livret)
- un soutien** et une aide au quotidien
- contrôles qualités**



Estimation du nombre de patients en impasse diagnostique pour BRAIN-TEAM : 2500-3000

En lien avec le déploiement du PFMG2025 et avec une action pilote menée par FILNEMUS depuis 2 ans



Un projet national porté par les filières

Une lettre d'engagement de chaque FSMR à la DGOS

Scénario 3 : Renforcement et homogénéisation des règles de codage et de remplissage du Set de Données Minimum dans les bases de données maladies rares (BaMaRa ou DPI spécialisé)

➤ la **poursuite des actions engagées**

- Répertorier les patients via BaMaRa (*définition et dissémination des règles de codage, formations CRMR, outils*)
- Encouragement à production de PNDS
- Aide à mise en place des Réunions de Concertation Pluridisciplinaires
- Générer des outils : **grilles de critères d'assertion diagnostique**
 - des **définitions** de l'impasse **adaptée** à nos pathologies
 - des **définitions** des niveaux de **diagnostics** (clinique, fonctionnel, étiologique) nécessaires pour les pathologies les plus fréquentes et les plus concernées

➤ un **accompagnement local** : *des ARC/TEC régionaux dans les centres*

➤ un **data management national** à mettre en place

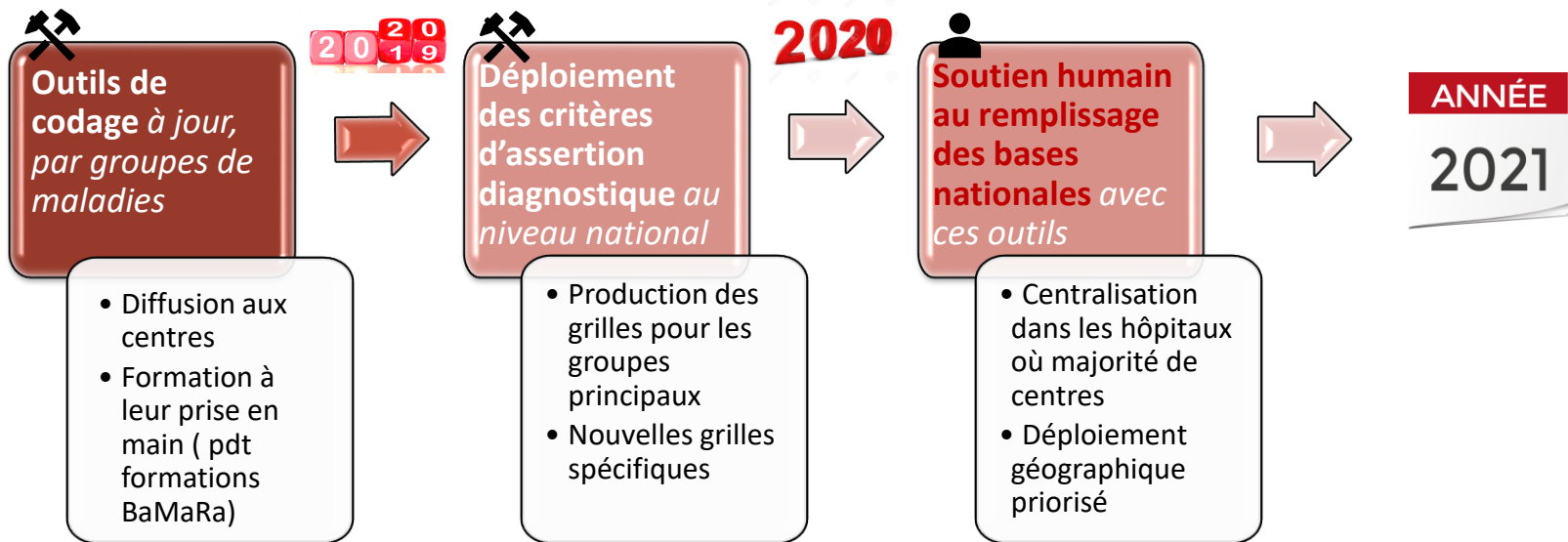
- en amont : connaître la réalité de codage ➡ une enquête encours auprès des CRMR BRAIN-TEAM
- au fil de l'eau : compléter et rectifier le codage
- en aval : repérer les patients en impasse, les associations phénotypiques récurrentes, ...

➤ des **règles de codage** à établir **entre les Filières** pour les patients communs avec des formes associées/syndromiques

➤ une **veille** (scientifique, technologique, clinique, réglementaire, éthique) à organiser

METHODOLOGIE

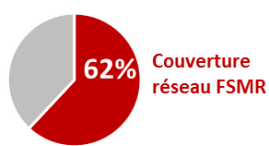
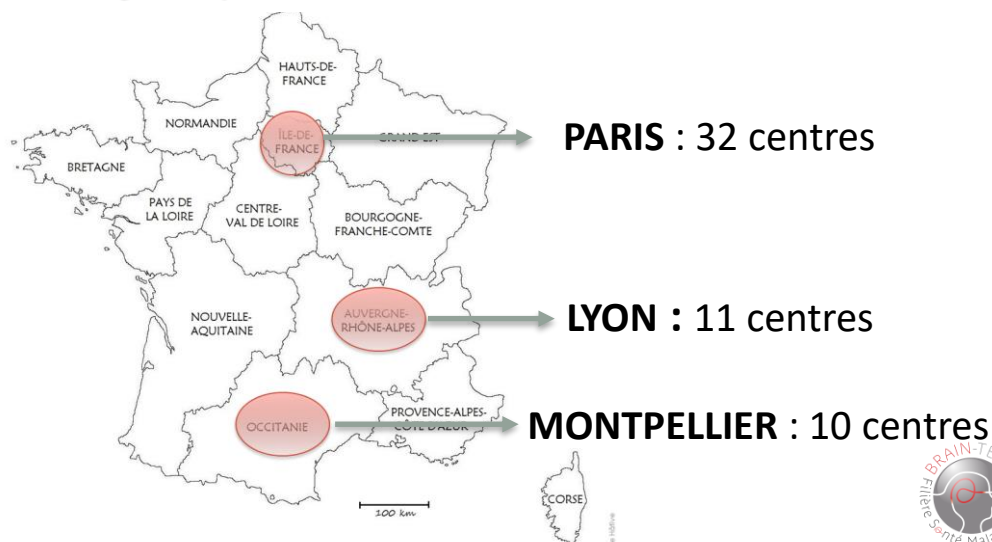
RENFORCEMENT & HOMOGENÉISATION DES RÈGLES DE CODAGE ET DE REMPLISSAGE DANS LE SDM



orphanet



Régions prioritisées 2021



Réduire l'impasse à l'horizon 2022



Un observatoire de l'impasse diagnostique



Un appel à projet Recherche A.M.I

aviesan
alliance nationale
pour les sciences de la vie et de la santé

Inserm
La science pour la santé
From science to health

- Mobiliser les chercheurs, les cliniciens des CRMR et les FSMR
- 5 défis scientifiques identifiés
- 1 projet consortium d'équipes BRAIN-TEAM





De l'impasse à l'errance...

COLLEGE DE LA MEDECINE GENERALE

Ça avance !

Partenariat



Enquête du Collège de la Médecine Générale
« La connaissance des généralistes concernant les maladies rares »

Publication d'une fiche « **MÉMO ressource** »
à destination des médecins généralistes



panel de 1360 médecins généralistes représentatifs

- ~ la moitié reconnaît connaître mal les maladies rares
- 37% déclarent ne pas avoir le réflexe d'y penser
- 28% ne pas savoir où trouver les informations nécessaires

Le besoin de ressources pratiques et de formation sur la place et le rôle du médecin généraliste est exprimé clairement



A développer : liens avec les URPS & les PTA

CARTES DE SOINS ET D'URGENCE



Cartes d'urgence et de soins

- Historiquement il y avait 4 cartes existantes (formats divers)
- La commission recommandation BRAIN-TEAM valide les rubriques d'une nouvelle carte « filière » en 2017
- Fin 2017, la DGOS propose un format commun inter-filière et prend en charge l'impression des premières cartes « papier »
- Les 5 premières cartes BRAIN-TEAM sont distribuées par les Centres de Référence et de Compétence de la filière (Ataxie cérébelleuse génétique ; Ataxie de Friedreich ; Dystonie ; Paraparésie spastique ; Syndrome Gilles de la Tourette)
- Ce format papier est inadapté
 - pour les nombreuses maladies BRAIN-TEAM
 - qui évoluent au cours du temps
- La filière décide de changer de concept : les cartes seront créées en ligne
 - sur un serveur sécurisé pour les données de santé
 - Accessible à tous les médecins du réseau BRAIN-TEAM
 - Imprimées en format « carte bancaire » plastifiée



Cartes d'urgence et de soins

Bénédicte Bl née le 03/10/1967
doit bénéficier de soins d'urgence prioritaire



 

ATAXIE DE FRIEDREICH



Carte de soins et d'urgence - Care and emergency card

Contact - ICE : Mme Sophie Bltel : +33 1 42 16 14 29
Contact - ICE : Mme Catherine Gtel : +33 1 42 16 09 43
Médecin traitant : Dr Delphine Htel : +33 1 42 16 00 00
Spécialiste traitant : Dr Claire Etel : +33 1 42 16 00 00
Suivi(e) par le centre : neurologie/hôpital sud francilien.....tel : +33 1 55 00 00 00

Centre de Référence Maladies Rares :
Neurogénétique tel : +33 1 42 16 13 47 ou +33 1 42 16 13 95

Bénédicte B née le 03/10/1967
doit bénéficier de soins correspondant à sa maladie



 

ATAXIE DE FRIEDREICH

Carte de soins et d'urgence - Care and emergency card

Contact - ICE : Mme Sophie Btel : +33 1 42 16 14 29
Contact - ICE : Mme Catherine Gtel : +33 1 42 16 09 43
Médecin traitant : Dr Delphine Htel : +33 1 42 16 00 00
Spécialiste traitant : Dr Claire Etel : +33 1 42 16 00 00
Suivi(e) par le centre : neurologie/hôpital sud francilien.....tel : +33 1 55 00 00 00

Centre de Référence Maladies Rares :
Neurogénétique tel : +33 1 42 16 13 47 ou +33 1 42 16 13 95

Symptômes :

Ataxie cérébelleuse et proprioceptive progressive (troubles de l'élocution et de la marche qui peuvent évoquer à tort une consommation d'alcool), faiblesse musculaire
+/- déficit auditif, déficit visuel
+/- diabète, cardiopathie hypertrophique

Focus Orphanet



Gestes et actes à éviter :

- médicaments neurotoxiques ou altérateurs de la fonction mitochondriale

Gestes et actes recommandés :

- Dépistage et surveillance du diabète
- Dépistage et surveillance des complications cardiologiques (trouble du rythme, insuffisance cardiaque)
- Rééducation motrice, orthophonie, soutien psychologique, médico-social

Autres remarques médicales :



Nouveau

LES PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES

Les nouvelles plateformes d'expertise

Création 4 plateformes Outre-Mer

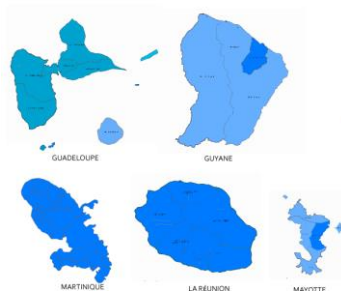
(guichet unique d'accueil et d'orientation des patients)

- ❑ CHU Martinique : Dr Rémi Bellance

- ❑ CHU de la Guadeloupe : Dr Maryse Etienne-Julan

- ❑ La Réunion : Dr Marie-Line Jacquemont

- ❑ Guyane : Pr Narcisse Elenga



Création 10 plateformes Expertise Maladies Rares

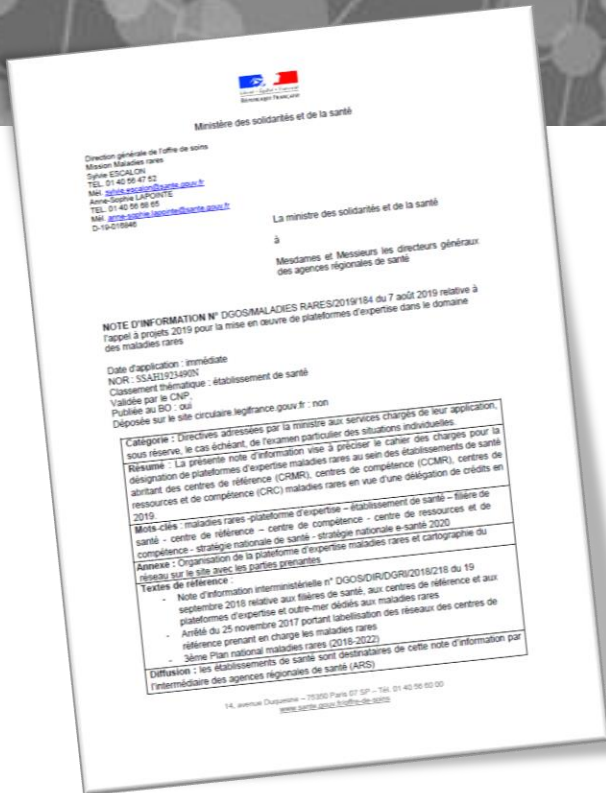
(meilleure visibilité des parcours patients sur un territoire)

- CHU de Lille
- GHU AP-HP Centre Université de Paris
- CHU AP-HP hôpitaux universitaires Henri Mondor
- GHU AP-HP Université Paris-Saclay
- CHU/CHRU Bourgogne-Franche-Comté
- CHU d'Angers / Nantes et le Centre hospitalier du Mans,
- CHU Rennes « Plateforme d'expertise maladies rares Bretagne » avec le CHRU de Brest, le GH Bretagne Sud, Fondation Iladys (Roscoff), CH de Lorient, Saint Brioux, et Vannes
- Les Hospices Civils de Lyon en association avec le CHU de Saint Etienne, le CHU de Clermont-Ferrand, le CHU de Grenoble et le CH Métropole Savoie
- CHU AP-HM (Marseille)
- CHU de Bordeaux.



AXE 10 :

RENFORCER LE ROLE DES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES



Action 10.6 : Encourager les établissements de santé à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares pour renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements siège de plusieurs centres labellisés

Les plateformes d'expertise maladies rares regroupent au sein d'un groupe hospitalier universitaire, d'un groupe d'établissements de santé ou d'un groupement hospitalier de territoire, les centres de référence qui organisent le réseau de soins autour de différentes maladies rares, les laboratoires de diagnostic et les unités de recherche ainsi que les associations de personnes malades concernées.

Ces plateformes ont pour objet de partager l'expertise et mutualiser les connaissances et les compétences à un échelon local afin de :

- Améliorer la visibilité des centres labellisés maladies rares ;
- Soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique et la recherche ;
- Renforcer les liens, entre les centres et les associations de malades ;
- Favoriser l'implémentation de bases de données maladies rares ;
- Faciliter les actions médico-sociales dans les centres.

Les plateformes d'expertise maladies rares n'ont pas vocation à remplacer les structures existantes, comme les centres de compétences ou les filières nationales. Au contraire, elles visent à mieux travailler ensemble à l'échelle des établissements de santé.

- Des contours propres
- Des organisations variées
- En cours...

Un challenge : la complémentarité avec les autres partenaires de terrain

Relai demande plateforme :

constituer un répertoire local des associations de patients



LA PLACE DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS DANS LES AAP DGOS

Quelle place ?



Le soutien des associations de patients est obligatoire pour :

- les dossiers des CRMR pour les AAP PNDS & ETP
- Les dossiers de changement de responsables de centres
- Le dossier FSMR pour l'impasse diagnostique (lettre d'engagement)



pas de sélection dans la présentation des dossiers des CRMR :
pas de débat au sein de la filière



Mise en œuvre des actions : rôle & sollicitation des associations

- PNDS : groupe multidisciplinaire de relecture
- ETP : conception et dispensation
- Impasse diagnostique : rôle limité dans cette action



Merci de votre attention

