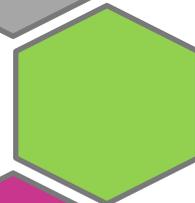
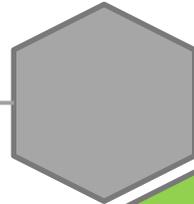


JOURNÉE ANNUELLE FIMATHO 2022

- AGENDA -

14H :

ACTUALITES MALADIES
RARES ET LABELLISATION
(DGOS)

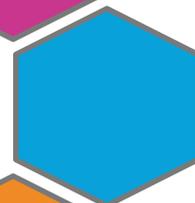
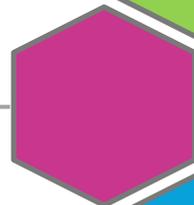


14H30:

ACTUALITES FIMATHO

15H

PROJETS ORALITE

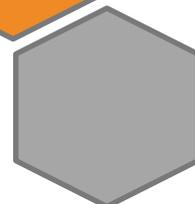
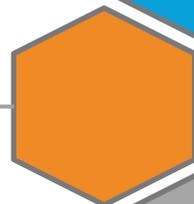


15H10

KIT TRANSITION

15H30

APPEL À PROJETS
FIMATHO:
LAUREATS 2022



17H

APPELS À PROJETS
SUIVI 2017/2021



Filière des Maladies rares Abdomino-THORaciques

Journée annuelle – 14 juin 2022

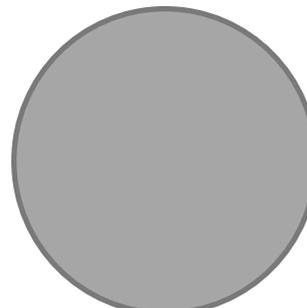
UNE ÉQUIPE PROJETS



Pr. Frédéric Gottrand
Coordonnateur



Aurélie Coussaert
Chargée de missions
IdF/Strasbourg



En recrutement
Chargée de missions
Nord



Marine Gonzalez
Chargée de missions
Est-Sud Est



Ariane David
Chargée de missions
Ouest-Sud Ouest



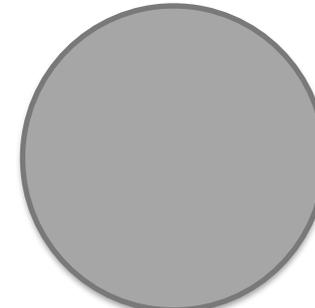
Audrey Barbet
Chef de projets



Charlotte Pereira de Moura
Orthophoniste (o.6 ETP)



N'Diaye Ba
ARC Nord



En recrutement
ARC Sud



Virginie Godec
Assistante
administrative

Comité de Direction



Pr. Frédéric Gottrand – Lille

Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage



Pr. Alexandra Benachi – Paris

Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique



Pr. Jean-Pierre Hugot – Paris

Centre de référence des maladies rares digestives



Pr. Vinciane Rebours – Paris

Centre de référence des maladies rares du pancréas



Mme Nathalie Coulon – Lille

Laboratoire de recherche PSITEC - Université de Lille



M. Benoît Decavele – Strasbourg

Représentant des associations de patients de la filière FIMATHO



Mme Audrey Barbet – Lille

Chef de projet FIMATHO

Comité Scientifique

Pr. Franck Rummele – Paris

Centre de référence des maladies rares digestives

Pr. Veronique Debarge-Houfflin – Lille

Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage

Pr. Laurent Storme – Lille

Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique

Pr. Noel Peretti – Lyon

Centre de références des maladies rares digestives

Pr. Alain Beuchée – Rennes

Centre de compétence de la hernie de coupole diaphragmatique

Pr. Guillaume Podevin – Angers

Centre de compétence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage

Dr. Rodica Gincul - Lyon

Centre de compétence des maladies rares du pancréas

Pr. Claude Férec – Brest

Centre de compétence des maladies rares du pancréas

Pr. Christophe Delacourt – Paris

Société française de pédiatrie



ASSOCIATIONS DE PATIENTS

- ✓ Un représentant au COPIIL: Benoît Decavele
- ✓ Une chargée de mission dédiée : Marine Gonzalez
- ✓ Réunions bimestrielles

Nouveautés 2022★

1^{ère} journée annuelle des associations le 14 mars à Lyon
2 nouvelles associations de patients



Association Française de la
Déficience Congénitale en
Saccharose et Isomaltase
afcsi.fr



Association Pour l'Information
sur les Maladies à
Eosinophiles
Page LinkedIn de l'association



Association afa Crohn RCH
France
afa.asso.fr



Association Française de
l'Atrésie de l'Œsophage
afa.asso.fr



Association Francophone de la
Maladie de Hirschsprung
hirschsprung.asso.fr



Association Francophone
Hypertriglycéridémies
Majeures Génétiques
afhymage.com



Association des Pancréatites
Chroniques Hérititaires
association-apch.org



Association Pour Encourager
la recherche sur la Hernie
Diaphragmatique
apehdia.org



Association POLYPOSES
FAMILIALES France
polyposes-familiales.fr



Groupe MIAM-MIAM
groupe-miam-miam.fr



La Vie par un Fil
lavieparunfil.com



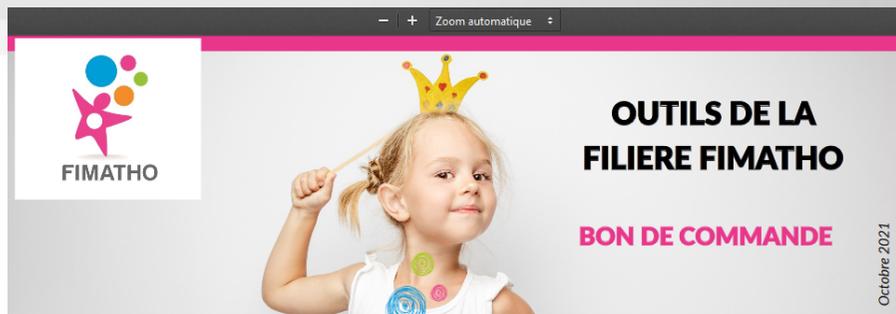
Association des Pseudo
Obstructions Intestinales
Chroniques
association-poic.fr



APPEL A PROJET LABELLISATION

- ✓ Assistance de la filière pour la constitution des dossiers
aurelie.coussaert@chu-lille.fr
- ✓ Jury labellisation CRMR : un expert clinicien de la filière ?

Ressources utiles



LIVRETS

Accompagner l'atrésie de l'œsophage (destiné aux parents)

- + Fiche calendrier des consultations (PNDS)
- + Fiche soutien à l'oralité
- + Fiche nutrition entérale

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*

La hernie de coupole diaphragmatique (destiné aux parents)

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

FLYERS

Dépliant ressources utiles (incluant les contacts des professionnels locaux et des associations ainsi que des informations générales sur les maladies rares)

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Flyer « Les troubles de l'oralité alimentaire comprendre et accompagner au quotidien » (destiné aux familles et professionnels)

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Flyer « Filière FIMATHO »

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

KITS NAISSANCE

Atrésie de l'œsophage

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Syndrome de Grêle court

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Hernie de coupole diaphragmatique

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Maladie de Hirschsprung

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Réfèrent local pour la distribution des kits

Nom, prénom

Email ou téléphone

FORMATIONS ET INFORMATIONS

Journées d'information et d'échange autour des troubles de l'oralité alimentaire / troubles alimentaires pédiatrique (1 journée pour les professionnels + 1 journée pour les parents)

Journée d'accompagnement autour de la transition ado-adulte (journée destinée aux parents et adolescents)

Présentation de la filière FIMATHO

Formation à l'application BaMaRa (Base Maladies Rares)

CARTES URGENCE



Achalasie de l'œsophage

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Atrésie de l'œsophage

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Hernie de coupole diaphragmatique

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Cartes disponibles uniquement en français

Pseudo-obstruction intestinale chronique

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Pancréatite chronique héréditaire

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Nutrition parentérale

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

Gastro jéjunostomie

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	*
--------------------------	--------------------------	---

ORGANISATION D'EVENEMENTS

- Journée internationale des maladies rares (envoi de goodies, affiches...)
- Rencontres familles (envoi d'un guide et de modèles de documents pour organiser une journée des familles)

Pour un traitement efficace de votre demande, merci de compléter l'ensemble des champs ci-dessous :

Nom, Prénom du demandeur :

Service :

Centre de référence/compétence :

Adresse email :

Numéro de téléphone :

Adresse de livraison :

WEB-SÉRIE « 3 MINUTES POUR COMPRENDRE »

- ✓ Courtes séquences filmées d'experts dans leur thématique pour aborder des sujets divers en lien avec les malformations abdomino-thoraciques
- ✓ Diffusées sur nos plateformes internet et réseaux sociaux, pour informer et former les professionnels et les familles concernés.



The screenshot shows the FIMATHO website interface. At the top left is the FIMATHO logo. A search bar is present with the text 'Rechercher une information, un centre de référence...'. Below the search bar is a navigation menu with categories: LA FILIÈRE, MALADIES RARES, PARCOURS DE SOINS, RECHERCHE ET RECOMMANDATIONS, FORMATION, SOUTIEN AUX PROJETS, and ACTUALITÉS, ÉVÉNEMENTS, NEWSLETTERS. The 'ACTUALITÉS, ÉVÉNEMENTS, NEWSLETTERS' menu is open, showing options like 'Actualités et agenda des événements', 'Replay des événements', and 'Web série "3 minutes pour comprendre"', which is highlighted with a red box. Below the navigation is a large banner with the text 'Web série "3 minutes pour comprendre"' and a background image of a hand holding a smartphone with a network diagram overlay.

- [La filière FIMATHO, qu'est-ce que c'est ?](#) - Pr Frédéric Gottrand, animateur de la filière
- [Structuration des maladies rares en France](#) - Audrey Barbet, chef de projet FIMATHO
- [Les journées oralité de FIMATHO](#) - Audrey Lecoufle et Charlotte Pereira, orthophonistes
- [Les projets autour de l'oralité de FIMATHO](#) - Charlotte Pereira, orthophoniste
- [L'application BaMaRa et la BNDMR](#) - Ludivine Masquelin, chargée de missions et Marie Deperdu, attachée de recherche clinique
- [Le centre de référence de la hernie diaphragmatique](#) - Pr Laurent Storme, pédiatre; Pr Alexandra Benachi, gynécologue obstétricienne; Dr Nicoleta Panait, chirurgienne pédiatrique
- [Le centre de référence des maladies rares digestives, MaRDi](#) - Pr Jean-Pierre Hugot pédiatre
- [Les missions du centre de référence des maladies rares digestives, MaRDi](#) - Pr Jean-Pierre Hugot pédiatre
- [Le centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage, CRACMO](#) - Pr Frédéric Gottrand pédiatre
- [Le centre de référence des maladies rares pancréatiques PaRaDis](#) - Pr Vinciane Rebours, pancréatologue
- [Les pathologies du centre MaRDi](#) - Pr Jean-Pierre Hugot pédiatre
- [La hernie de coupole diaphragmatique](#) - Dr Sébastien Mur pédiatre, Dr Nicoleta Panait, chirurgienne
- [L'atrésie de l'œsophage](#) - Dr Rony Sfeir, chirurgien pédiatre

PNDS finalisés en 2021

Hypocholestérolémies génétiques intestinales *, *N Peretti*

Pseudo Obstruction Intestinale Chronique *, *M Bellaiche*

Syndrome de grêle court chez l'adulte *, *F Joly*

* *Lauréats AAP DGOS 2019*

♣ *Lauréats AAP DGOS 2020*

PNDS en cours de finalisation (septembre 2022)

Polypose de Peutz-Jeghers chez l'enfant ♣ , *J Viala*

Œsophagite à éosinophile pédiatrique ♣ , *A Nicolas, F Gottrand*

Sevrage de la nutrition entérale chez l'enfant ♣ , *D Guimber*

Syndrome de grêle court pédiatrique, *O Goulet*

PNDS en phase de cadrage

Polypose adénomateuse familiale (PAF), *E Mas*

RCP – RÉUNION DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE

Outil de RCP SARA mis à disposition par FIMATHO

Informatiser et sécuriser le processus complet du passage d'un patient dans une RCP: inscription du patient, traçage et édition des avis...

4 RCP cliniques nationales

3 RCP régionales

- Gastroentérologie Nord
- Maladies Rares Digestives région AURA
- Gastroentérologie, Hépatologie et Nutrition Pédiatriques de l'Ouest
- Maladies Rares du Pancréas région AURA (porté par Hôpital privé Jean Mermoz) ★
- MaRDi Occitanie (porté par CHU Toulouse) ★

2 RCP génétique (PFMG 2025)

- RCP Entéropathie congénitale du jeune enfant
- RCP Pancréatites héréditaires ★

Calendrier des RCP et modalités de participation -> [site fimatho](https://www.fimatho.fr)

FIMATHO a signé un partenariat avec la société STIMULAB pour digitaliser les programmes ETP des centres maladies rares.

- ✓ Programme pilote à Lille : 2^{ème} session en cours
- ✓ Programme e-ETP MICI en développement avec le Groupe de Travail ETP MaRDi :
 - Développer des séances d'e-ETP clés en main
 - Disponibles pour tous les centres MaRDi qui en feraient la demande
 - Séances collectives ou individuelles
 - Toujours animées par un soignant

Contactez-nous pour digitaliser votre programme d'ETP

Ariane.david@chru-lille.fr

Extension en inter-filières *La filière FIMATHO pilote l'organisation des journées transition inter-filières portées par le groupe de travail inter-filières Transition (21 FSMR).*

Objectif : informer et sensibiliser aux enjeux de la transition des services de soins pédiatriques vers les services de soins pour adultes et offrir un **temps d'échange et réflexion** autour de l'amélioration de la transition à l'hôpital

Public cible : patients adolescents atteints de maladies rares et/ou chroniques et à leurs parents et professionnels de santé

- ✓ Première journée transition inter-filières à Angers en mai 2022
- ✓ **Prochaine journée le samedi 22 octobre 2022 à Lyon**

Se déroulent en 2 temps :

- ✓ matinée tables rondes autour d'une thématique large en lien avec la transition ado-adulte dans les maladies rares et/ou chroniques
- ✓ après-midi ateliers de discussion et/ou réflexion en groupes

ET kit transition à venir...

FORMATION PARENTS-EXPERTS

- ✓ Acquérir/renforcer ses connaissances pour intervenir dans des programmes d'ETP ou dans des associations
- ✓ Améliorer le parcours de soins d'autres aidants et de patients du champ des maladies rares
- ✓ 40 heures non spécifique à une maladie rare et ouverte à toutes les filières

3 sessions de 12 parents complétées

+ 1 en cours (fin le 2 juillet)

+ 1 à venir (sept 2022 à janv. 2023)

36 parents-experts déjà formés !

Dont 6 parents FIMATHO

22 filières participent

16 Filières ont des parents-experts formés

APPEL À PROJETS FIMATHO ANNUEL

Appel à projets destiné à faire émerger tout projet en lien avec ses missions :

- l'amélioration de la prise en charge des patients atteints de maladies abdomino-thoraciques rares
- le développement de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique
- le développement de l'enseignement, de la formation et de l'information

Pour qui ?

Centres de référence, Centres de compétence, laboratoires de recherche et associations de patients partenaires de la filière

9 projets ont été déposés cette année -> exceptionnellement, 5 projets ont été retenus et financés à hauteur de 79 733 euros.

AIDES PROPOSÉES POUR VOS PROJETS

Aide à l'édition ou publication d'articles scientifiques :

Couvrir les frais d'édition d'articles scientifiques écrits en anglais soumis à une revue internationale à comité de lecture ou le paiement des frais de publications (revue payante online)

Les demandes sont à envoyer à fimatho@chru-lille.fr

Soutien aux projets de recherche clinique :

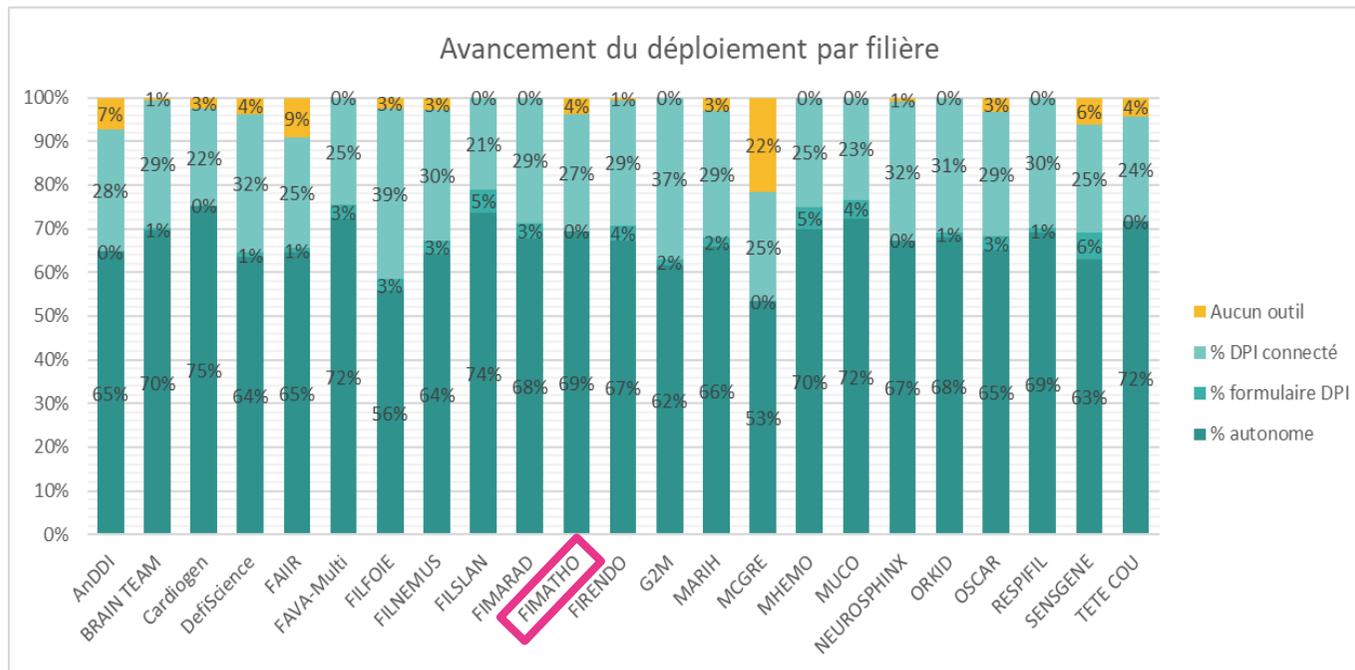
- ✓ aide financière pour les déplacements dans le cadre de projets multi-centriques
- ✓ mise à disposition des ARCs FIMATHO ★

Aide au montage de projet (chargé de mission dédiée)

BAMARA : AVANCEMENT DU DÉPLOIEMENT

BAMARA = Application permettant aux professionnels de collecter et exploiter eux-mêmes leurs données maladies rares -> obligation depuis janvier 2021

BNDMR = Entrepôt de données



Avancement au 08/06/2022

Nombre de sites maladies rares déployés **98%**
 2172 / 2220 sites

<p>100 établissements de santé</p>	<p>5 600 maladies différentes</p>
<p>950 000 malades</p>	

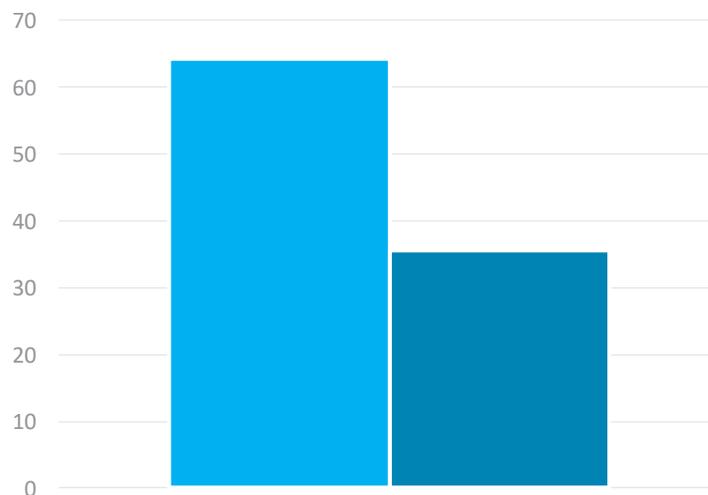
Plus d'1 million de dossiers patients dans BaMaRa

LA SAISIE AU SEIN DES CENTRES DE LA FILIÈRE

Quelques chiffres :

- 2700 fiches maladies rares saisies
- 90% des centres de la filière ont commencé à renseigner leurs activités dans BaMaRa
- 37 visites dans des CHU soit environ 70 CCMR assistés
- 12 webinaires « formation BaMaRa » réalisés

File active 2021 FIMATHO dans BaMaRa = 8074 patients maladies rares



- 65% des patients saisis dans les CRMR
- 35% des patients saisis dans les CCMR

2 ARC FIMATHO recrutées (été 2021)

Objectifs

- **Aider les centres de compétence à saisir** un minimum de 25 patients dans BaMaRa
- **Former les professionnels** qui le souhaitent (CCMR et CRMR) à l'outil BaMaRa web
- Travailler, dans le cadre du projet « impasse et errance diagnostique » sur **l'uniformisation et homogénéisation des règles de codage et de remplissage du Set de Données Minimum**
- **Nouvelle mission : accompagnement sur des projets d'essais cliniques**

Pour tout renseignement : fimatho@chu-lille.fr

IMPASSE ET ERRANCE DIAGNOSTIQUE

OUTILS FIMATHO

Dans le cadre du projet « Errance et impasse diagnostique » visant à réduire l'errance diagnostique et à repérer les patients en impasse, la filière FIMATHO s'est engagée à travailler sur **l'uniformisation et homogénéisation** des règles de codage et de remplissage du Set de Données Minimum (SDM) dans BaMaRa.

Outils mis en place par FIMATHO :

Guide de Codage Générique

- ✓ reprend les bases du codage sur BaMaRa en mode autonome

Guides de Codage spécifiques par centre

- ✓ Listing des pathologies avec les codes ORPHA associés
- ✓ Instruction de codage pour les formes particulières

Bordereaux papiers

Achalasie de l'œsophage (2/4)

DIAGNOSTIC PROBABLE

1. Cocher le niveau d'assertion « probable »
2. Préciser les examens réalisés : Imagerie +/- Exploration fonctionnelle
3. Préciser la maladie rare suspectée : Code **ORPHA 930** pour l'**achalasie de l'œsophage**
4. Remplir le champ « description clinique » :

Signes cliniques pouvant correspondre à la pathologie (liste non exhaustive) :

- HPO 0002015 (Dysphagie)
- HPO 0003126 (Perte de poids)
- CIM-10 R07.3 (Autres douleurs thoraciques)
- CIM-10 R05 (Toux)
- CIM-10 R06.0 (Dyspnée)
- HPO 0025301 (Nocturnal)
- CIM-10 R06.6 (Hoquet)
- CIM-10 B34.9 (Infection virale, sans précision)

5. Ajouter, si besoin, d'autres descriptions en commentaire (possible création de codes HPO - voir avec la filière) :

commentaire megaesophage ; absence de poche d'air gastrique ; endoscopie digestive haute normale ; transit baryté œsogastrique normal

Le niveau d'assertion doit être réévalué au minimum une fois par an.

Pathologie	Code Orpha	Pathologie	Code Orpha
Atrésie de l'œsophage	1199	Duplication œsophagienne kystique	100047
Achalasie œsophagienne idiopathique	930	Duplication tubulaire de l'œsophage	100048
Cœsophagite à éosinophiles	73247 (non rare en Europe)	Diverticule congénital de l'œsophage	91358
Sténose congénitale de l'œsophage	Pas de code	Fistule trachéo-œsophagienne isolée	454750
Association VACTERL/VACTER	887	Syndrome de Feingold	1305
Syndrome CHARGE	138	Syndrome d'achalasie-microcéphalie	929
Syndrome triple A	869	Syndrome d'anophtalmie/microphthalmie - atrésie de l'œsophage	77298
Syndrome de Feingold type 1	391641	Syndrome de Feingold type 2	391646

Les guides de codage seront disponibles en téléchargement sur le site FIMATHO

IMPASSE ET ERRANCE DIAGNOSTIQUE

LES CLÉS DU DIAGNOSTIC

Projet porté par la filière  → Evolution inter-filières

 **Idée émergente** d'un questionnaire d'évaluation des besoins des patients concernant l'errance diagnostique (via les associations de patients partenaires)

Les **CLÉS** sont inspirées des « Pas à Pas » en pédiatrie et des travaux « Internist Academy »



Ces CLÉS vont permettre de

Cibler un signe clinique
classique de mode d'entrée
dans la maladie rare mais
parfois fréquent dans la
population générale

Guider la prise en charge
en soins primaires
vers des explorations non
invasives et peu
couteuses

Orienter vers un
diagnostic de maladie
rare et vers le bon expert

IMPASSE ET ERRANCE DIAGNOSTIQUE

LES CLÉS DU DIAGNOSTIC

Pourquoi les CLÉS ?

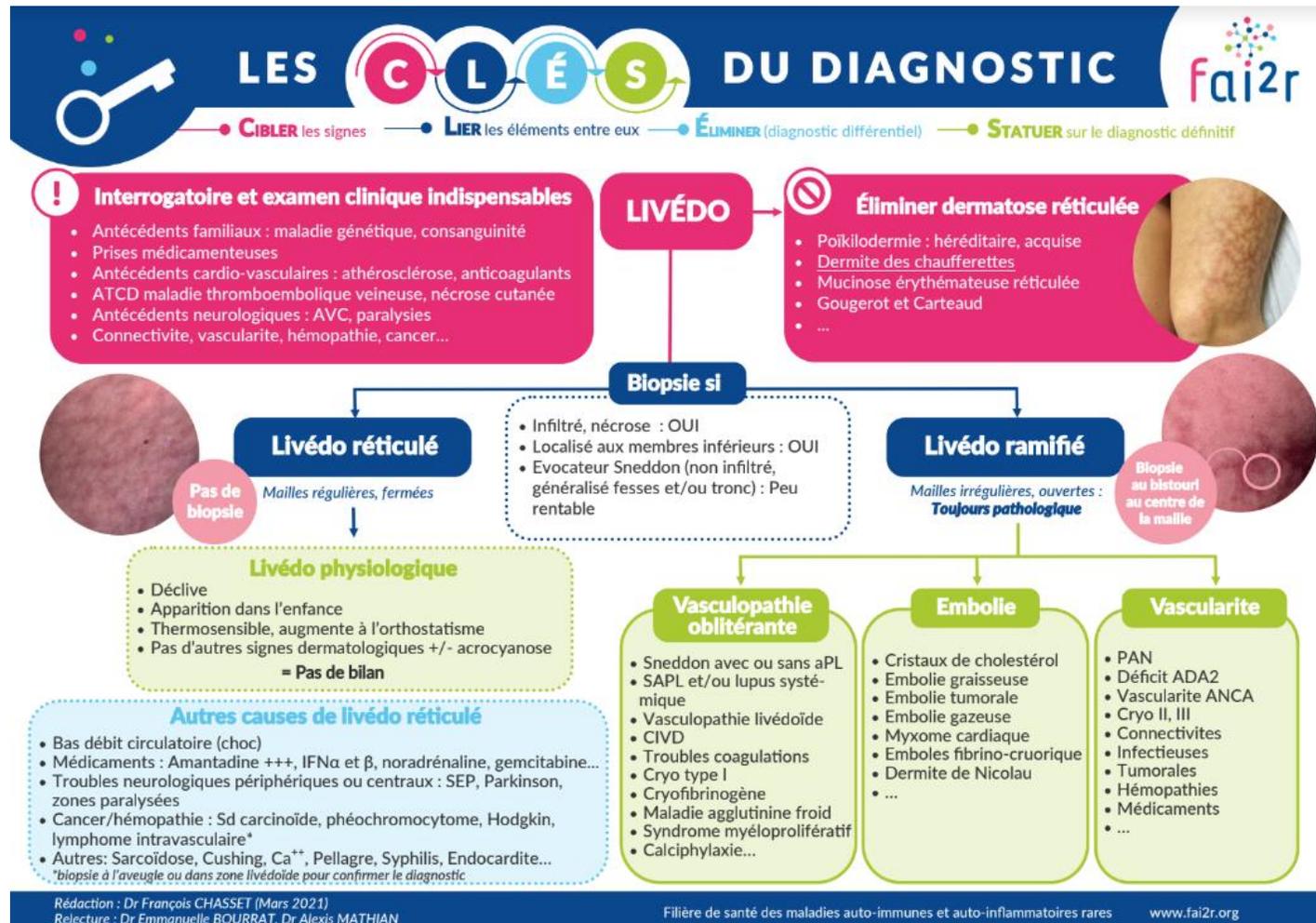
C pour **CIBLER** les signes

L pour **LIER** les éléments entre eux

É pour **ÉLIMINER** (diagnostic différentiel)

S pour **STATUER** sur le diagnostic définitif

EXEMPLE DE **CLÉS** FAI²R



Des candidats pour développer des CLÉS pour FIMATHO ?

- ✓ Suggestion d'actions, de projets à développer ?
- ✓ Journée patients?
- ✓ RCP préconceptionnelle?
- ✓ PNDS?...

MERCI DE VOTRE ATTENTION

www.fimatho.fr
fimatho@chru-lille.fr

