Journée annuelle des MaRDi

Dr Hélène LENGLINÉ
Service de Gastroentérologie et Nutrition Pédiatriques
Hôpital Robert Debré, Paris, AP-HP
helene.lengline@aphp.fr

3 juin 2025

mardis.fr

Organisation

Filière Maladies Rares

MaRDi
Maladies Rares Digestives

FIMATHO
Filière Santé Maladies Rares

Centre coordonnateur
Hôpital Robert Debré

8 centres constitutifs

28 centres de compétence

11 associations de patients

5 Sociétés savantes

5 Laboratoires de recherche

1 réseau européen ERNICA

Équipe coordonnatrice MaRDi

Dr Hélène LENGLINÉ
Coordonnatrice du CRMR MaRDi

Servane ALIROL
Cheffe de projet Recherche

Manon PICCHI
Patiente engagée

Denis DRID
Chef de projet MaRDi

Changement des responsables

9 Centres de référence
Robert Debré (coordonnateur)
Beaujon (AP-HP)
Lille
Lyon
Marseille
Necker
Rennes
Rouen
Toulouse

28 Centres de compétence	
Amiens	Angers **Dr FLAUX**
Besançon	Bordeaux
Brest	Bullion
Caen	Clermont-Ferrand
Corbeil-Essonne	Dijon
Grenoble	La Réunion
Le Mans	Limoges
Margency (HEM)	Montpellier (ICM)
Nancy-Brabois	Nantes
Nice (Lenval)	Nice (L'Archet)
Orléans	Poitiers
Reims **Dr SALMAN**	Rennes (Saint-Yves)
Strasbourg	Tahiti
Tours	Trousseau

Merci de nous contacter (+ A. COUSSAERT de Fimatho) en cas de changement

Les associations de patients

AFA –
Association François
Aupetit

AFMAH - Association
Francophone de la
Maladie de Hirschsprung

A.P.C.H – Association
des Pancréatites
Chroniques Héréditaires

Association des POIC

Association POLYPOSES
FAMILIALES France

La vie par un fil

AF DCSI
Déficience enzymatique,
Sans Sucre, Sans Amidon

Association Française
de Déficit Congénital
en Saccharase et Isomaltase

LHF Espoir

Association vivre
avec la gastroparésie

Association
AMV

Association
LapaHeroschisis

Missions des CRMR

Enseignement et formation
Exemples : DIU, site de formation NPAD.fr, protocoles de soins partagés

Recherche
- Rattachement aux unités de recherche fondamentale
- Aide à la mise en place de projets de recherche multicentrique (« pipeline recherche »)

Coordination
- Lien avec FIMATHO
- Lien avec ministère/BNDMR
- Réseau CR-CC
- COPIL
- Application PNMR4
- Site web/diffusion information
- Lien avec les associations

Recours
- RCP (cliniques/génétiques)
- Renseignements/information des patients

Expertise
- Rédaction de PNDS
- Assises/livres blancs
- Diffusion de programmes d'ETP

Les RCP

Pr VIALA Jérôme
RCP cliniques

Dr CHARBIT-HENRION Fabienne
RCP génétiques

En 2024:

RCP Cliniques:
5 séances
14 dossiers

RCP Génétiques:
5 séances
26 dossiers

- Toutes les RCP ont lieu le mardi à 17h.
- RCP cliniques et génétiques: tous les deux mois
- Dates pour 2025/2026 : (en cours de validation)

Fiche unifiée pour les RCP cliniques et génétiques.

Cliniques	Génétiques
23 septembre	30 septembre
25 novembre	2 décembre
27 janvier	3 février
31 mars	7 avril
12 mai	19 mai

Dates provisoires, à confirmer

Groupes de travail

- Site WEB
- Protocoles de soins partagés
- Education thérapeutique
- PNDS
- Formation des professionnels
- Assises et livres blancs
- Recherche
- Patients experts
- Annonce et réannonce diagnostique

N’hésitez pas à rejoindre un des groupes !

Site web : https://mardis.fr

N’hésitez pas à le consulter et à nous transmettre vos remarques

Site web : accès membres

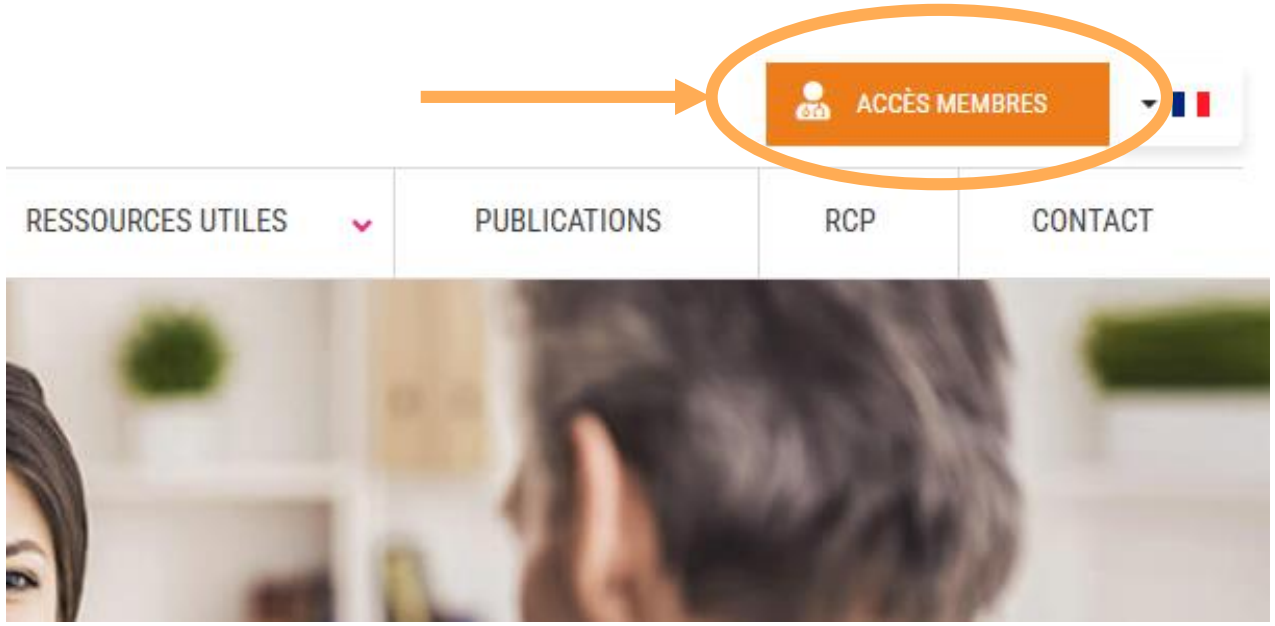
Merci de faire la demande d'accès en contactant Denis DRID

denis.drid@aphp.fr

Protocoles de soins partagés

Mise à disposition des protocoles utilisés dans les centres MaRDi
(≠ recommandations)

Travail actuel sur la rédaction de documents d'aide à l'organisation des voyages des patients en NPAD (côté professionnels).



Education thérapeutique

<u>Objectif</u> : développement d'outils ou de programmes d'ETP/ e-ETP partagés.

1. e-ETP Stomies: développement de séances d'e-ETP pour les enfants et adolescents porteurs de stomies digestives et pour leurs familles (Pr DUBERN). Projet financé par FIMATHO, participation de l'entreprise Stimulab.

2. e-ETP MICI **-** documents disponibles dans ***l'espace membres*** :
   - Conducteurs de séances numérisées (douleur, fatigue, traitement, alimentation, etc.)
   - Bilan Play MICI et supports de suivi
   - Préparation à la transition ado/adulte
   - Flyer e-ETP pédiatrique

3. ETP Nutrition parentérale « Cartes de l'imprévu » (logiciel sur tablette)

PNDS

Sujet / Rédacteur (s)	Statut
Déficit congénital Saccharase Iso-maltase / J-P. HUGOT, A. FABRE	Publié
Maladie de Crohn pédiatrique / C. MARTINEZ	Bientôt finalisé
Polypose adénomateuse familiale / E. MAS	En cours
Maladie de Hirschsprung / T. LAMIREAU, R. ENAUD et Neurosphinx.	En cours
Gastroparésie / G. GOURCEROL	Bientôt finalisé
Syndrome de Peutz-Jeghers / J. VIALA	En cours
POIC Adultes / F. JOLY et G. GOURCEROL	Prochainement lancé

Formation des professionnels

<u>Objectifs</u> : Recueil des besoins, rédaction et partage de projets éducationnels.

Npad.fr – site de formation à la nutrition parentérale pour les professionnels de la santé : médecins, internes, IDE…
(Pr PERETTI, Dr COSTE)

→ Mises à jour à venir (version adulte, ajout de chapitres)

Assises et livres blancs

<u>Objectif</u> : Réunir pour un séminaire les associations de patients, les soignants, les chercheurs et les travailleurs sociaux autour d'une maladie.

- Aborder les questions en suspens et définir des actions à mener.
- Etablir un plan d'action avec un planning.
- Accompagner le projet au fil de l'eau en utilisant les groupes de travail respectifs.

Assises et livres blancs

2025 : Prochaines Assises **POIC** organisées par l'association **POIC** (L. Lançon)

le **28 octobre 2025** à l'Hôpital Robert Debré

2024 : 1ères Assises de la **maladie de Hirschsprung**

le 23 novembre 2024 avec **FIMATHO** et l'**AFMAH**

Autres suggestions ?

Recherche

Les CRMR ont pour mission de **favoriser** les projets de recherche **multicentriques**

- Envoi du **résumé du projet** au comité scientifique (« Groupe Recherche ») qui valide en 1 à 2 semaines.
- Publication du projet sur le **site web** et par **newsletter**.
- **Aide au dépôt réglementaire** (Health Data Hub) pour les projets hors loi Jardé.
- Possibilité d'utilisation d'un EDS pour le dépôt de données de santé
- Aide au remplissage des CRF et à l'analyse statistique (logiciel R++)
- Travail sur la convention cadre entre les centres.

Projets de recherche en cours

- **POIC-ACTG2 :** Relation phénotype – génotype chez les patients POIC porteurs d'une mutation *ACTG2*.
  Responsable : Dr DUGELAY Emmanuelle à Paris (RdB)

- **ENDOPAF :** Bénéfices de réaliser une endoscopie oesogastroduodénale avant 18 ans chez les patients suivis pour une PAF ?
  Responsable : Dr GIRARD Chloé à Toulouse

- **Métadolomic** : Caractériser le microbiote intestinal d'effluents digestifs de patients pédiatriques POIC douloureux et non douloureux
  Responsable : Dr MOSCA Alexis à Paris (RdB)

Patients experts

Objectifs : améliorer la prise en soins des patients

Travail actuel sur l'amélioration de la prise en soins dans les services d'urgence des patients ayant une maladie rare.

- Finalisation et validation du questionnaire (à visée des patients et des médecins urgentistes) sur la prise en soins des patients avec maladies rares digestives dans les services d'urgences + évaluation de l'intérêt et connaissance de la carte d'urgence
- Prochaines étapes : finalisation du questionnaire et validation par le comité d'éthique

Annonce - Réannonce diagnostique

Travail en cours :

- Réalisation de **livrets par pathologie** (avec les Associations de patients et FIMATHO)
- **Diffusion du questionnaire sur la "ré-annonce"** afin d'évaluer les connaissances des adolescents et jeunes adultes sur leur maladie.

A venir : Projet financé par FIMATHO

- Création de vidéos explicatives par pathologie

  Modalités/format en cours de discussion

Autres projets

- Organisation d'une journée « recherche fondamentale » regroupant les différentes unités de recherche impliquées dans les MaRDi/FIMATHO
- Exploitation des données de la BNDMR (en partie grâce au nouveau PNMR4)
  - Participation possible à différents types d'études
  - Chaînage BNDMR/SNDS : opportunité de mieux connaître le parcours, les besoins et la consommation de soins des patients ayant une maladie rare (Etude DROMOS).
- Renforcement du lien avec ERNICA :
  - Participation aux groupes de travail et à des projets de recherche européens
    - Aide de la règlementation sur gestion des données patients nationales au sein de l'Europe
  - Participation à la rédaction des recommandations ERNICA (Par ex HSCR)
  - Participation aux RCP européennes ERNICA (CPMS 2.0) : en cours (DPO)

Questions

N’hésitez pas à nous contacter

helene.lengline@aphp.fr

denis.drid@aphp.fr

servane.alirol-bechon@aphp.fr

manon.picchi@gmail.com

MERCI !

https://mardis.fr

Vous pouvez désormais nous suivre aussi sur les réseaux sociaux !

facebook.com/**crmrmardi**

instagram.com/**crmrmardi**

linkedin.com/company/**crmrmardi**

youtube.com/**@MardisFr**

#MaladiesRaresDigestives