Filière FIMATHO

Maladies rares abdomino-thoraciques

JOURNEES ANNUELLES – JUIN 2025

Frédéric GOTTRAND – Coordonnateur
Audrey BARBET – Cheffe de projet

filières de santé maladies rares

FIMATHO
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Re-labellisation 2025-2029

Merci aux professionnels et associations

Merci à l'équipe

Merci aux anciennes *(Véronique, Valérie, Stéphanie, Cécile, Bénédicte, Sandy, Hélène, Ludivine, N'Diaye, Marie, Oumaïma)*

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

Dr. Hélène Lengliné – Paris

Centre de référence des maladies rares digestives

Pr. Vinciane Rebours – Paris

Centre de référence des maladies rares du pancréas

Pr. Jean-Christophe Saurin – Lyon

Centre de référence des Polyposes Digestives Génétiques Adultes

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

Dr. Cécile Lambe – Paris

Centre de référence (constitutif) des maladies rares digestives

Pr. Veronique Debarge-Houfflin – Lille

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

Dr. Sébastien Mur – 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. Eve Gelsi - Nice

Centre de compétence des maladies rares du pancréas

Pr. Claude Férec – Brest

Centre de compétence des maladies rares du pancréas

Pr. Véronique Houdouin – Paris

Société française de pédiatrie - Centre de référence des maladies respiratoires rares

Pr. Philippe Grandval – Marseille

Centre de compétence des polyposes digestives génétiques adultes

Dr. Julien Branche - Lille

Centre de compétence des polyposes digestives génétiques adultes

L’équipe FIMATHO

Pr. Frédéric Gottrand
Coordonnateur

Aurélie **Coussaert**
Chargée de missions
IdF/ Strasbourg

Marine **Gonzalez**
Chargée de missions
Est-Sud Est

Ariane **David**
Chargée de missions
Ouest-Sud Ouest

Rachel **Pamart**
Chargée de missions
Nord

Audrey Barbet
Chef de projets

Virginie **Godec**
Assistante administrative

Charlotte **Pereira de Moura**
Orthophoniste (0.1 ETP)

Justine **Blampain**
Psychologue (0.4 ETP)

Sabrina **Bennia**
ARC

FIMATHO
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Evolution du nombre d'associations partenaires

2025 : Lapa Héros chiris

2024 : CURE MVID ASSOCIATION

2023 : Hépat'ants ; Vivre avec la Gastroparésie ; Association Syndrome de Cowden

2021 : apimeo Association Pour l'Information sur les Maladies à Eosinophiles ; AF DCSI Déficience enzymatique, Sans Sucre, Sans Amidon

2018 : Polyposes Familiales France ; AFHyMaGe ; afa Crohn · RCH · France

2017 : Association POIC ; AFMaH Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung ; A.P.C.H

2015 : LVF ; APEHDia Association Pour Encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique ; AFAO Association Française de l'Atrésie de l'Œsophage ; Groupe MIAM-MIAM

17 associations de patients partenaires en 2025 !

Un représentant des associations au sein du CODIR FIMATHO : Benoit Decavele

Actions phares 2015/2025

- ✓ Journées transition inter-filières
- ✓ Journées oralité
- ✓ Mission outre-mer
- ✓ Formation parents-experts (9 sessions, 108 parents formés)
- ✓ Plateforme e-ETP
- ✓ Appel à projets : 46 projets soutenus (604.000 €)
- ✓ Application Top'La
- ✓ Site internet avec cartographie des experts (oralité, manométrie…) et hébergements
- ✓ Création et gestion des RCP
- ✓ Malette expl'oralité (mutualisation d'un ETP troubles alimentaires pediatriques)

Actions phares 2015/2025

- ✓ **Intégration dans ERNICA**
- ✓ **Kit Naissance (livrets pathologie, infos pratiques maladies rares, oralité, cuillère, doudou…)**
- ✓ **11 PNDS**
- ✓ **12 cartes urgence (dont 4 traduites), 5 fiches urgence**

  - Carte Achalasie de l'œsophage
  - Carte Hernie diaphragmatique congénitale
  - Carte Atrésie de l'oesophage
  - Carte Gastro Jéjunostomie
  - Carte Nutrition parentérale
  - Carte Pancréatite héréditaire
  - Carte Pseudo Obstruction Intestinale Chronique
  - Carte Polypose Adénomateuse Familiale

- ✓ **Soutien à la recherche :**
  - **Aide ponctuelle à la recherche clinique (ARC FIMATHO, financement de déplacements…)**
  - **Aide à la rédaction de dossiers de candidature AAP**
  - **Soutien financier à l'édition ou publication d'articles scientifiques**

Les actualités de la filière

- ✓ Réalisations 2024/2025
- ✓ Projets destinés aux patients
- ✓ Formation séquençage génomique
- ✓ BAMARA, appels à projets
- ✓ Plateforme e-ETP

Actualités 2024/2025

- ✓ Livret ressources psychologiques

- ✓ Livret d'information Hépatocèle
- ✓ Carte urgence PAF
- ✓ 2 PNDS (Lésions kystiques pancréatiques et Déficit congénital en sucrase isomaltase)
- ✓ RCP pré-conceptionnelle et grossesses : extension du périmètre/ filière Anddi-rares
- ✓ Relabellisation – plan d'actions

Journées Implication Patient

Mise en place de **journées d'information inter-filières** (toutes maladies rares) sur **l'implication des patients atteints de maladies rares et leur famille.**

Axes d'implication :

- **La recherche clinique** (ex : Groupe KIDS, collaboration avec les médecins et chercheurs afin d'améliorer les innovations thérapeutiques) ;
- **Soin et éducation thérapeutique du patient** (ex : participation à des programmes d'ETP, formation Parents Experts) ;
- **Milieu associatif** (engagement dans des associations de patients, témoignages et plaidoyer pour améliorer la qualité de vie des patients, etc.).

Cible :

- Les patients maladies rares et leurs familles
- Les CHU volontaires

Format : journée ou demi-journée de conférence + ateliers

Cycle de webinaires Parents

Programme de **cycles de webinaires à destination des parents d'enfants ayant une maladie rare FIMATHO. Cycles de 5-6 visios,** en petits groupes, chaque visio portant sur un sujet spécifique (MDPH, prendre soin de soi…), **animée par un professionnel de santé et un parent-expert.** « Comme un programme d'ETP ouvert à toute la France et gratuit. »

But :

- Accompagner les parents dans leur acceptation de la maladie et leurs démarches
- Promouvoir l'entraide entre parents, rompre l'isolement.

Sujets à aborder :

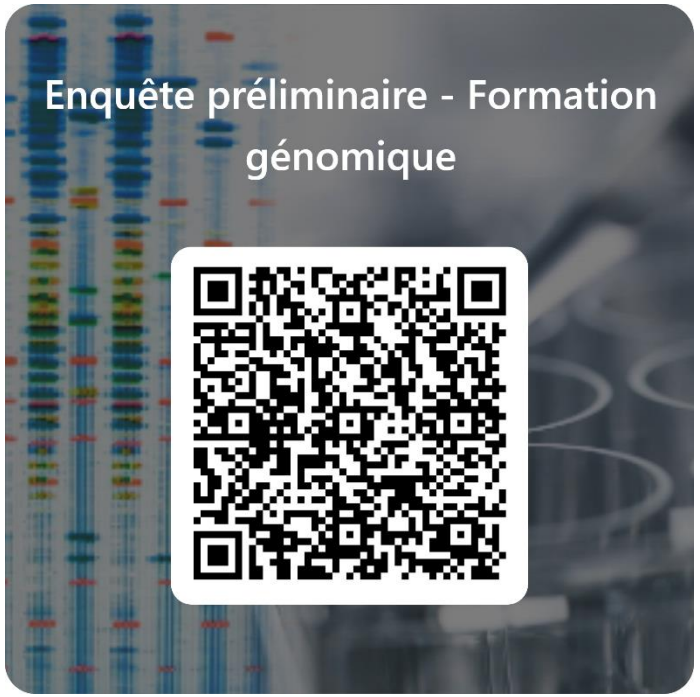
- Questionnaire en ligne pour les définir →

Partenaires : associations, parents-experts

Format : visioconférence en demi-journées

Formation « Séquençage génomique »

- ✓ Journée de formation **à destination des professionnels de santé** amenés à prescrire des séquençages d'exome ou de génome : situations complexes avec cadre médico-légal.
- ✓ Pour s'y préparer, proposition de journée de formation/mise en situation autour de cas cliniques, qui aborderont :
  - Consultation de prescription
  - Rendu de résultat positif
  - Variant de signification inconnue
  - Résultat négatif
- ✓ Journée en collaboration avec AnDDi-Rares
- ✓ **Enquête d'intérêt auprès des professionnels de santé** →



Actualités BNDMR/BaMaRa

Appels à projets BNDMR 2025

Appel à projets signalement de cadre de prescription compassionnel (CPC)

✓ Mettre en place des recueils de données de vie réelle dans BaMaRa pour des molécules prescrites hors-AMM

→ Aider les centres maladies rares qui le souhaitent à recueillir des données pour effectuer un signalement en vue d'un CPC.

📌 **La date limite de candidature est le vendredi 6 juin 2025 minuit.**

Appel à projets Convergence

✓ Construire dans BaMaRa un recueil de données structurées portant sur une maladie rare, ou un groupe de maladies rares homogènes

→ Améliorer la prise charge et le suivi des patients

📌 **La date limite de candidature est le vendredi 4 juillet 2025 minuit.**

Pour plus d'informations : arcfimatho@chu-lille.fr

Evolution du SDM-MR BaMaRa

- ✓ Passage du SDM-MRv1 au SDM-MRv2 en cours (20aine de modifications)
- ✓ Certaines évolutions déjà disponibles dans BaMaRa, fin des mises à jour été 2025
- ✓ Mise à jour des fiches MR dans les DPI automne 2025

Evolutions importantes :

- Ajout champ « Maladie complexe NON RARE »
- Ajout de « Dépistage néonatal » dans âge au diagnostic
- Rendre la partie « fœtus » interopérable → *pour saisie depuis fiche la fiche MR du DPI*
- Ajout de statuts du diagnostic « apparenté non porteur » et « réfuté »
- Recueil du consentement à la transmission des données dans un registre européen

Pour plus d'informations : arcfimatho@chu-lille.fr

Activités maladies rares des centres FIMATHO

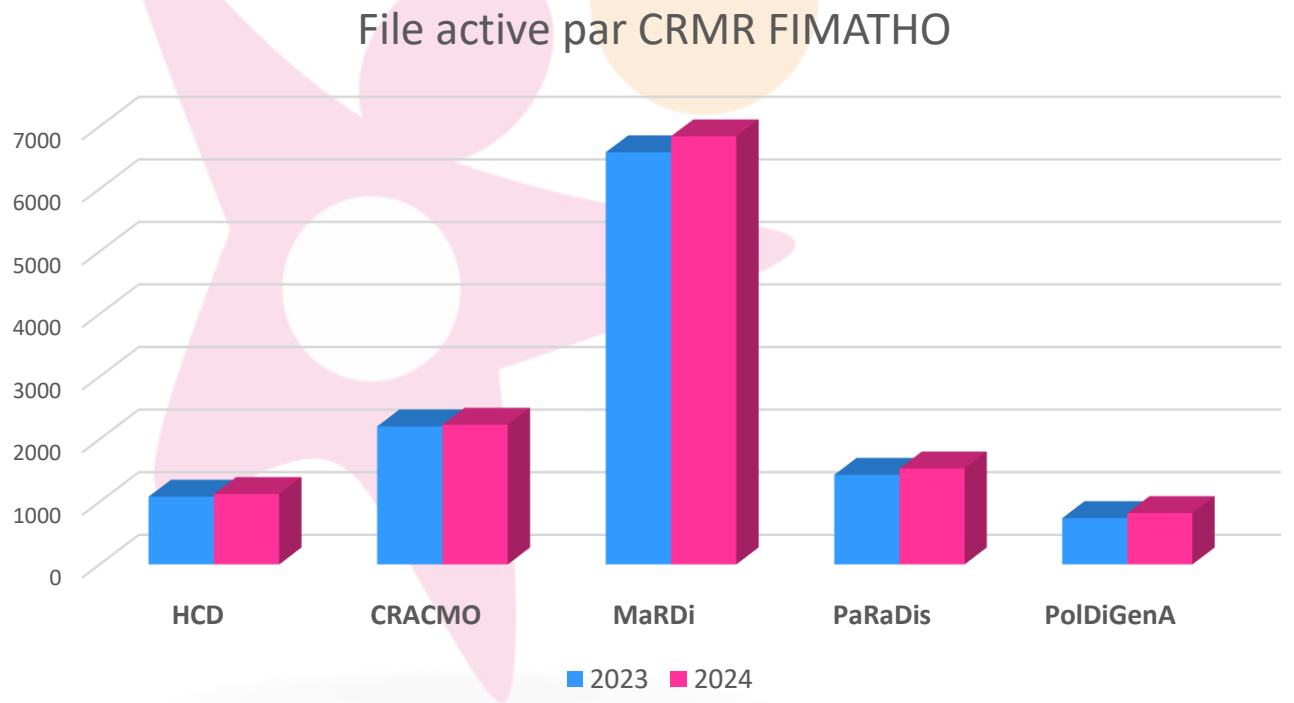
FILE ACTIVE TOTALE FIMATHO

2023 12 045 patients maladies rares

2024 12 550 patients maladies rares

98%

Des sites FIMATHO saisissent dans BaMaRa ou leur DPI



Comment FIMATHO peut vous accompagner ?

Sabrina **Bennia**
ARC

Marine **Gonzalez**
Chargée de missions

- **Aider les centres de compétence FIMATHO à saisir**
- **Former les professionnels** à BaMaRa
- **Assistance pour :**
  - ✓ **La création codes Orphanet**
  - ✓ **La mise en place de registres complémentaires (DoSpeRa, recueils impasse-errance)**
  - ✓ **La demande d'exploitation de données de la BNDMR**
  - ✓ Etc.
- **Assurer le relai** entre l'utilisateur et l'équipe BNDMR

Pour toute demande en lien avec BaMaRa ou la BNDMR

arcfimatho@chu-lille.fr

STIMULAB

La plateforme d'e-ETP

Rachel PAMART – Chargée de mission

filière de santé maladies rares

La plateforme d'e-ETP Stimulab

- Contractualisation en 2021 avec le prestataire Stimulab pour accéder à leur plateforme pédagogique qui permet :
  - **de coordonner les programmes d'ETP**
  - **d'animer les séances d'ETP**
  - **de partager des contenus personnalisés et éducatifs**

- Plateforme accessible depuis un ordinateur, un téléphone ou une tablette, **sans téléchargement**

Action 3.1 du PNMR 4 : Faciliter le développement et l'implémentation des programmes d'ETP

- Développer les programmes d'ETP accessibles lors de la venue du patient à l'hôpital en consultation externe ou en distanciel (e-ETP)
- Favoriser le travail des FSMR pour mutualiser à l'échelle de la France les programmes d'e-ETP via une plateforme nationale afin d'avoir un véritable accès à l'éducation thérapeutique ;

Fonctionnalités de la plateforme

- **Coordination de programmes**
  - Création de nouveaux patients sur la plateforme
  - Programmation des rendez-vous
  - Envoi de rappels automatiques des rendez-vous par mail et/ou par SMS à J-2
  - Extraction de l'activité pour le rapport annuel à l'ARS

- **Animation de séances**
  - En ligne ou en présentiel (format hybride)
  - Supports digitalisés, préchargés pour chaque séance
  - Outils ludiques pour les participants : glisser-déposer, brainstorming, buzzer, plateaux de jeu...

- **Partage de contenu personnalité**
  - Avant ou après les séances, possibilité de "débloquer" du contenu pour les participants
  - Manuellement ou automatiquement selon des scénarii
  - Questionnaire d'évaluation, documents de synthèse...

Programmes digitalisés ou en cours de digitalisation

- Programme ETP Troubles alimentaires pédiatriques de Lille - programme “test”
- Programme e-ETP MICI pédiatrique - programme créé avec un groupe de travail réunissant des représentants de plusieurs centres de référence MaRDi, accessible à tous les centres
- Programme ETP NPAD Adultes de l’AP-HM
- Programme e-ETP Stomies - *en cours de digitalisation*

Pour digitaliser un programme ou planifier une démonstration, contactez
Rachel PAMART, référente ETP FIMATHO : rachel.pamart@chu-lille.fr ou 06 24 17 64 47

TOP'LA

Application mobile gratuite pour les parents d'enfants avec des troubles alimentaires pédiatriques

filière de santé maladies rares

Application mobile TOP'LA

- Un **complément à la prise en soin des enfants** avec des troubles alimentaires pédiatriques
- Des **informations validées par des professionnels de santé**

6 catégories :

- Informations et ressources
- Recettes de cuisines adaptés
- Idées d'activités sensorielles (hors repas)
- Carte d'idées de sorties
- Album photo
- Témoignages et astuces de parents

Téléchargeable gratuitement sur iOS (App Store) et Android (Google Play Store) en tapant TOPLA-FIMATHO

FIMATHO
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Application mobile TOP’LA

Appel à Projets FIMATHO 2025

7 lauréats

+ de 100 000€

Appel à Projets FIMATHO 2025

- ✓ **Groupe de parole Fratries** – Associations partenaires FIMATHO
- ✓ **Caractérisation moléculaire des états pré-cancéreux gastriques dans la polypose adénomateuse familiale** – Centre de référence coordonnateur PolDiGenA des Hospices Civils de Lyon – CHU de Lyon
- ✓ **Evaluation des critères échocardiographiques anténataux prédictifs de la fonction cardiaque postnatale des fœtus avec hernie de coupole diaphragmatique gauche isolée** - Centre de référence constitutif HCD de l'Hôpital Antoine Béclère AP-HP
- ✓ **NEURODEV-HDC Programme de suivi et dépistage précoce des troubles du neurodéveloppement des nouveau-nés opérés d'une hernie diaphragmatique congénitale** – Centre de référence constitutif HCD de l'Hôpital La Timone AP-HM
- ✓ **Elaboration d'un protocole national pour la prévention des troubles de l'oralité des nouveau-nés atteints d'atrésie de l'œsophage non opérés : standardisation de la technique du Sham Feeding** – Centre de référence constitutif CRACMO, Hôpital Necker Enfants Malades AP-HP
- ✓ **Dysmétabolisme des acides biliaires, dysbiose et inflammation dans la rectocolite hémorragique de l'enfant-** Centre de référence constitutif MaRDi, Hôpital Necker Enfants Malades AP-HP
- ✓ **HAEC-O : Unravelling the altered microbiota-intestinal epithelium interactions in Hirschsprung disease associated enterocolitis using organoid and multi-omic approaches -** Centre de référence constitutif MaRDi, CHU de Rennes ;

Anciens lauréats / Appel à projet

- ✓ Projet **PROCDH**, Dr Olivier Hild, AAP FIMATHO 2017
- ✓ Projet d'**ETP** "**Maladies rares digestives, insuffisance intestinale : vers l'autonomie psycho-sociale**" Pr Francisca Joly, AAP DGOS ETP 2020
- ✓ Projet **ECHODIA**, Dr Isabelle Talon, AAP APEHDia 2023
- ✓ Vidéo du projet Révélations de l'AF DCSI, AAP FIMATHO 2023