



# Filière des Maladies rares Abdomino-THORaciques

Journée annuelle – 23 juin 2020

## Filière Maladies rares Abdomino-Thoraciques



**Pr. Frédéric Gottrand**  
Coordonnateur



**Audrey Barbet**  
Chef de projets



**Charlotte Pereira de Moura**  
Orthophoniste (0.5 ETP)



**Aurélie Coussaert**  
Chargée de missions  
Ile-de-France /  
Strasbourg



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



**Helen Cléry**  
Chargée de missions  
Ouest – Sud Ouest



**Ludivine Masquelin**  
Chargée de missions Nord



**Cécile Defontaine**  
Assistante médico-  
administrative

# PLAN D' ACTIONS

## Axe 1

### Amélioration de la prise en charge globale des patients

#### Amélioration de la prise en charge

Protocole National de Diagnostic et de soins (PNDS)

Organisation de RCP

Sevrage nutrition entérale

ETP

Etat des lieux Médico-social

#### Outils/ressources utiles

Kit naissance

Carte des hébergements

Cartes Urgence

Recommandations sevrage

## Axe 3

### Recherche

#### Soutien financier

Aide à l'édition ou publication d'articles scientifiques

Appel à projets FIMATHO annuel

#### Formation/support technique

Aide au déploiement et à la saisie dans BaMaRa - BNDMR

#### Information et support méthodologique

Etudes de Sciences Humaines et Sociales

Veille des AAP disponible sur notre site

Aide au montage de projet

Diffusion des AAP de la DGOS et aide au montage des dossiers

## Axe 2

### Formation et Information

#### Evènementiel/sensibilisation

Formation des parents et pros à la prise en charge des TOA

Journées régionales médico-sociales

Soirées Oralité pour les professionnels

Sessions d'aide à la transition Adolescence/Adulte

Journée des familles

Actions pour la Journée Internationale Maladies Rares

#### Formation

Formation parents experts

Organisation DIU TOA de l'enfant

#### Support communication

Livrets pathologie

Site internet et réseaux sociaux

Newsletter (bimestrielle) et bulletin recherche (trimestriel)

## Axe 4

### Europe

Aide au développement de Réseaux Européens de Références (ERN)

# RCP – RÉUNION DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE

**Outil de RCP SARA** (utilisé par 14 autres Filières)

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

**Couplé à un système de visioconférence « classique »** (adobe connect, go to meeting, skype, webex, teams) -> privilégier teams dès septembre 2020?

## Déploiement 2019/2020

### **3 RCP cliniques + 1 RCP génétique (nationales)**

- RCP Maladies Rares Digestives
- RCP MaRDi Génétique
- RCP Hernie de Coupole Diaphragmatique
- RCP Pathologies Rares de l'Oesophage (CRACMO)

### **1 RCP régionale « pilote »**

- RCP Gastroentérologie (région Haut-de-France)

**Calendrier des RCP et modalités de participation -> disponibles sur le site fimatho**



# EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT (ETP)

## Appel à projets ETP (DGOS)

- Mise en place de nouveaux programmes d'ETP
- Adaptation d'un programme déjà existant
- [liste exhaustive des programmes ETP en lien avec les maladies rares abdomino-thoraciques sur le site FIMATHO](#)
  
- **Lauréat 2019** : *Mieux vivre avec une maladie rare de l'appareil digestif pédiatrique* - Dr Stéphanie Coopman, CHU de Lille.
  
- **Edition 2020 (lancement début juillet)**
  - Ouverture aux CCMR
  - Lettre d'intention, deadline 22 septembre 2020
  - Versement des fonds décembre 2020

**La filière peut vous accompagner pour le montage de vos dossiers :**  
contacter [ludivine.masquelin@chru-lille.fr](mailto:ludivine.masquelin@chru-lille.fr)

**Objectif :** communication sur la prise en charge des maladies rares, la pathologie, les associations...



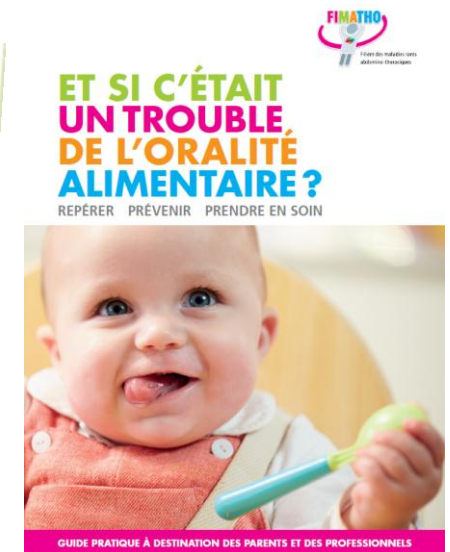
RESSOURCES UTILES  
- CRACMO -  
AFFECTIONS CHRONIQUES ET MALFORMATIVES  
DE L'ŒSOPHAGE  
- MARDI -  
MALADIES RARES DIGESTIVES  
- HERNIES DIAPHRAGMATIQUES -



Dépliant sur les contacts utiles dans l'hôpital d'accueil + sur la prise en charge des maladies rares



Livret d'informations sur la pathologie (atrésie, HCD)



Livret d'informations sur les troubles de l'oralité

+ plaquettes des Associations

# CARTES URGENCE

- Carte **personnelle et nominative**, au format « carte de crédit »
- Elle est **spécifique à une maladie rare donnée**, et permet une prise en charge adaptée lors de soins en urgence

PERSONNE À PRÉVENIR EN PRIORITÉ	
Mme/M.	Tél
Mme/M.	Tél
Médecin traitant	Tél
Spécialiste traitant	Tél
Suivi(e) par le centre de	Tél

CENTRE DE SUIVI	
	orphanet
	Coordonnées Téléphone Site internet

		Photo
<b>CARTE D'URGENCE</b> <b>Emergency card</b>		
En raison d'un syndrome de <u>xxxx</u>		
Prénom Nom		
	Informations première urgence...	



- Achalasie de l'œsophage \*
- Hernie diaphragmatique congénitale \*
- Atrésie de l'œsophage \*
- Gastro Jéjunostomie
- Nutrition parentale
- Pancréatite héréditaire
- POIC

\* disponibles en version anglaise

-> disponibles auprès des CRMR/CCMR/ FIMATHO

## PNDS révisé 2018 : Atrésie de l'œsophage (CRACMO, R Sfeir)

### PNDS en cours de rédaction :

- ✓ Hernie de coupole diaphragmatique \* (révision), *A Benachi, L Storme, J Boubnova, S Mur*
- ✓ Pseudo Obstruction Intestinale Chronique \*, *M Bellaiche*
- ✓ Hypocholestérolémies génétiques intestinales \*, *N Peretti*
- ✓ Pancréatite Chronique Héréditaire \*, *V Rebours*
- ✓ Syndrome de grêle court chez l'adulte \*, *F Joly*
- ✓ Syndrome de grêle court pédiatrique, *O Goulet*
- ✓ Polypose de Peutz-Jeghers chez l'enfant, *J Viala*

### PNDS en projet :

- ✓ Œsophagite à éosinophile pédiatrique, *A Nicolas, F Gottrand*

**-> AAP 2020 lancement début juillet**

**\* Lauréats AAP PNDS 2019**



# PROJET « CARTE DES HÉBERGEMENTS » (1/2)

- Dans la continuité du projet « Accompagnement de l'enfant hospitalisé - hébergement des familles » de l'association AFAO, lauréat de l'appel à projets FIMATHO 2019
- Projet transversal commun à l'ensemble des associations FIMATHO

**Objectif :** créer une cartographie sur le site internet FIMATHO des logements disponibles pour les familles/patients près des centres de compétence et référence de la filière

## 3 types d'hébergements on été identifiés :

- **Maisons d'accueil des familles** (maisons d'accueil hospitalières, maisons des parents, fondations, ...) – *recensement effectué par l'AFAO dans le cadre de son projet lauréat*
- **Autres structures d'accueil à proximité de l'hôpital** (hôtels, auberges de jeunesse, institutions religieuses, ...) – *recensement effectué par l'AFAO dans le cadre de son projet lauréat*
- **Familles d'accueil bénévoles** accueillants des parents d'enfants hospitalisés, des familles et/ou des patients adultes – *recensement en cours parmi les adhérents des associations de la filière*

Ces 3 types d'hébergements seront affichés sur la carte interactive

# PROJET « CARTE DES HÉBERGEMENTS » (2/2)

**AFFINEZ VOTRE RECHERCHE**

**Mots-clés**

Ex : Ville, adresse... 🔍

**Structures d'hébergements**

- Maisons d'accueil des familles (maisons des parents/familles, fondations, ...) (75)
- Autres structures d'accueil à proximité de l'hôpital (hôtels, auberges de jeunesse, institutions religieuse, ...) (18)
- Familles d'accueil bénévoles (volontaires pour héberger des parents d'enfants hospitalisés, des familles et/ou patients adultes) (0)

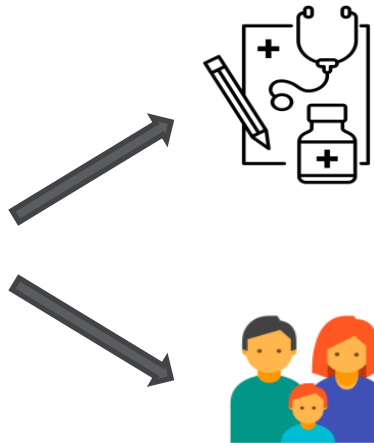
Réinitialiser

**MAISONS D'ACCUEIL DES FAMILLES**

Accueil des familles d'hospitalisés : La Pelouse 65 rue Pelouse de Douet	Appartements APPEL (gratuit) 1x5 personnes 37 rue Maryse Bastié Lyon (69)	Appartements APPEL (gratuit) 1x7 personnes 33 Bld Jean XXIII Lyon (69)	Appartements thérapeutiques de la Croix rouge - Croix Rouge Française
---	---	--	---

# ETAT DES LIEUX MÉDICO-SOCIAL

2 Enquêtes  
réalisées  
en ligne



Professionnels  
de la filière

79 questions

Mars / Sept  
2019

56 réponses

Familles /  
patients

121 questions

Mars / Aout  
2019

190  
réponses

## Thèmes

- Annonce du diagnostic
- Prise en charge
- Scolarité, orientation professionnelle
- Vie professionnelle
- Vie quotidienne
- Connaissance des droits et acteurs
- Associations



Bilan de l'existant  
Besoins et attentes des professionnels  
et des familles  
Définition d'axes de travail  
Mise en place d'actions

Groupe de travail : pros, familles  
Diffusion des résultats

- Thématiques mises en avant par les professionnels et les familles

### ANNONCE DU DIAGNOSTIC

*Formation à l'annonce / vidéos  
Support/fiche à donner aux parents  
Temps dédié, renouvelé  
Suivi psychologique*

### SCOLARITE

*Absentéisme lié au soin / téléconsultation ?  
Sensibilisation aux MR  
Liens avec l'école, les enseignants*

### TRANSITION

*Consultation dédiée  
Identification du circuit  
Charte de transition?*

- Autres points mis en avant

[Lien médecine de ville / hôpital](#) : comment aider les familles à repérer les ressources disponibles; pour les familles, difficultés et démarches énergivores vers ces ressources.

[Préparer le retour à domicile ++](#) : à améliorer

[Connaissance des droits et des acteurs](#) : (in)formations pour les pros et les familles, disponibilité et temps d'assistante social,

[ETP](#) : à développer (74% des familles/patients ne connaissent pas)

## Sessions oralité

**2 journées d'information et d'échanges autour des troubles de l'oralité alimentaire** (Professionnels médicaux et paramédicaux/ Parents) : cours théoriques + ateliers pratiques

Groupe  
Miam-Miam



## Soirées oralité en partenariat avec :

- **l'URPS orthophoniste HDF et l'association régionale de prévention en orthophonie « Parlons-en ! »**
- **le SIOB Bretagne**
- **Le GREO (groupe de recherche et études en orthophonie) de la région nantaise**

**DIU troubles de l'oralité alimentaire** (annuaire diplômés - site fimatho.fr)

**Elaboration de plaquettes d'information, livrets, affiches...** (site fimatho.fr)

**Accompagnement à la mise en place de séjours de sevrage (été 2019)**

## Groupe de travail sur le sevrage

### Gastropédiatres – pédiatres

Dr Haude Clouzeau, Bordeaux

Pr Véronique Abadie, Paris

Dr Marc Bellaïche, Paris

Pr Frédéric Gottrand, Lille

Dr Dominique Guimber, Lille

Dr Katia Lecoœur, Lille

Dr Irène Loras, Lyon

Dr Amandine Rubio, Grenoble

### Paramédicaux

M Hanafi, psychologue, Lille

A Lecoufle, orthophoniste, Lille

A Vanmalleghem, diététicienne, Lille

V Leblanc, psychologue, Paris

J Derycke, infirmière NPAD, Lille

## PARTENAIRES

**GFHGNP** (Groupe Francophone d'Hépatologie-Gastroentérologie et Nutrition Pédiatriques)

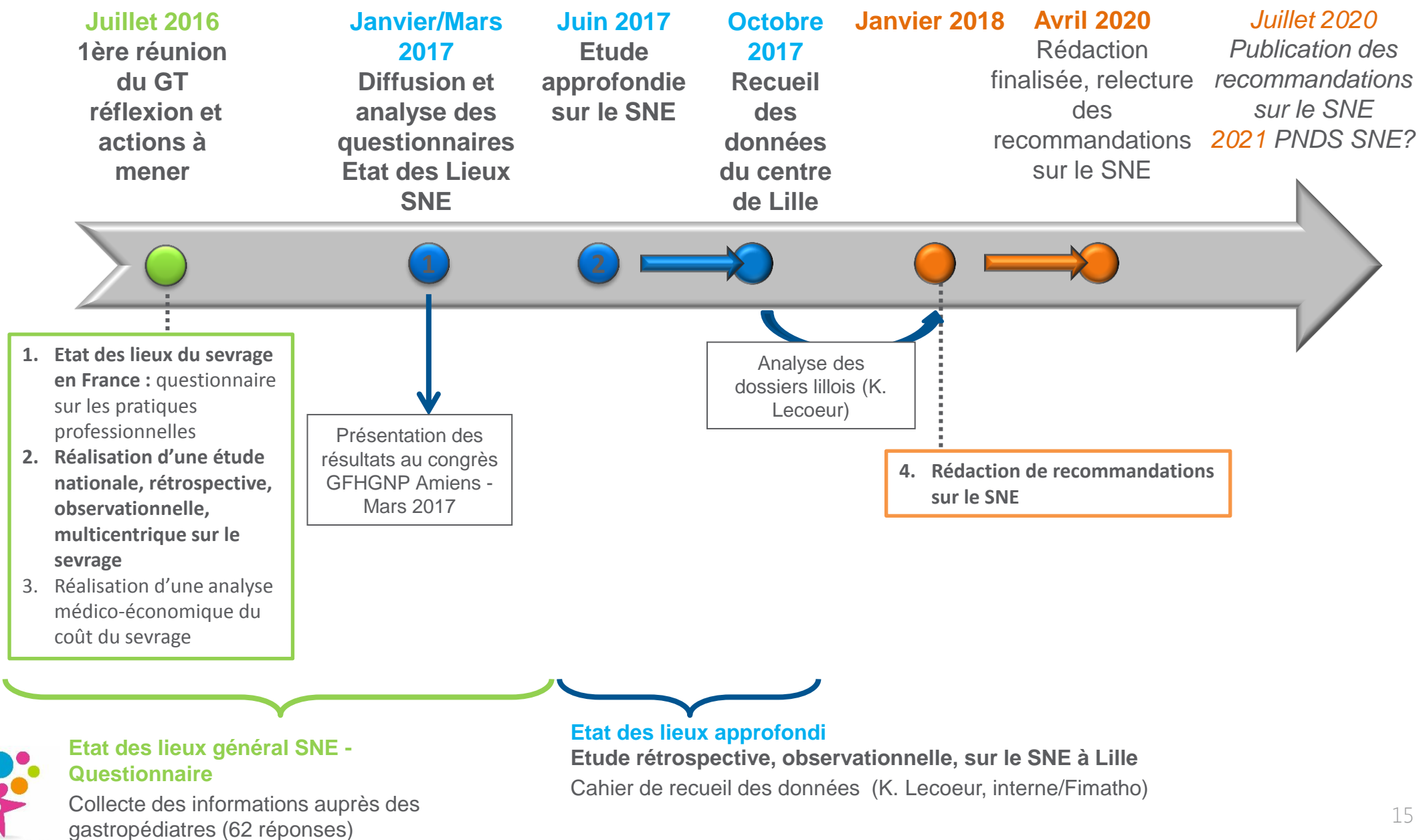


### CHU de Lille

B Dervaux, économiste de la santé, Lille

### FIMATHO Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

A Barbet, A Coussaert, L Masquelin, H Clery



# JOURNÉES « TRANSITION »

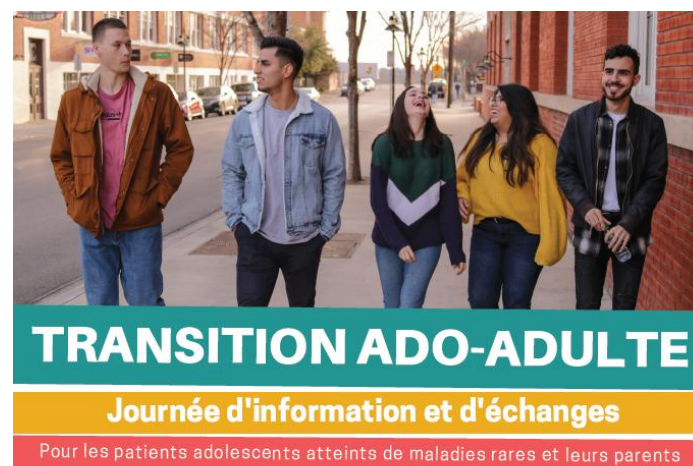
**Une journée d'information et d'échanges sur la transition adolescent-adulte à l'hôpital :**  
**A destination des jeunes patients (15-19 ans) qui n'ont pas encore vécu le transfert vers les services de soins adultes et de leurs parents**

**Objectif :** Désamorcer les craintes et aider à préparer cette étape clé du suivi médical

- comment préparer/anticiper la transition ?
- quelles sont les différences entre hôpitaux pédiatriques et adultes ?
- outils et informations pour les ados sur leur autonomisation
- aider les parents à appréhender l'autonomisation de leur enfant

**A partir de 2020 ce projet devient inter-filières**

*La prochaine journée se tiendra à Angers le 26 septembre 2020.*



Journée organisée  
sous l'impulsion de :



**CHU Angers (49)**  
**26 SEPTEMBRE 2020**



# NOTRE SITE INTERNET – BILAN À 1 AN

Adresse du site FIMATHO : [www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr)

Liens vers les 3 sous-sites renvoyant aux CRMR :

- CRACMO [www.cracmo.fr](http://www.cracmo.fr)
- MaRDi [www.centresmardi.fr](http://www.centresmardi.fr)
- Hernie diaphragmatique [www.hernie-diaphragmatique.fr](http://www.hernie-diaphragmatique.fr)

Vous trouverez également sur notre site :

- Lien d'inscription à la **newsletter FIMATHO** bimestrielle et au **bulletin recherche** trimestriel
- **Veille des appels à projets** en lien avec les maladies rares
- **Veille bibliographique**
- **Outils et ressources utiles** développés par FIMATHO (livrets, flyers, cartes urgence, ...)  
→ **BON DE COMMANDE** disponible sur le site

**Depuis mai 2019 : 31 952 visiteurs sur le site.**

50% de visiteurs français,  
20% de visiteurs francophones  
25% anglophones

# 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 compétence, laboratoires de recherche et associations de patients partenaires de la filière

# AIDE À L'ÉDITION OU PUBLICATION D'ARTICLES SCIENTIFIQUES POUR 2020

**Objectif** : 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)

## Pour qui ?

Centres de référence, centres de compétence et laboratoires de recherche partenaires

## Condition pour obtenir ce financement ?

- Etre un professionnel de santé partenaire de la filière FIMATHO
- Impliquer au minimum 3 centres/partenaires de la filière
- Avoir déjà rédigé l'article en anglais
- Mentionner FIMATHO en remerciements

*Financement maximum par article de 1000€*

*10 demandes maximum soutenues par FIMATHO en 2020*

Les demandes sont à envoyer par email à [fimatho@chru-lille.fr](mailto:fimatho@chru-lille.fr)

# BNDMR ET BAMARA

Avancement au 17/06/2020

Nombre de sites  
maladies rares déployés **81%**  
1809 / 2228 sites



**BAMARA** = Application permettant aux professionnels de collecter et exploiter eux-mêmes leurs données maladies rares

- Local (1 par hôpital)
- Saisie en **mode autonome** (application BAMARA) ou **connecté** (via le DPI)
- Recueil d'un set de données minimum national (**SDM**)

**BNDMR** = Entrepôt de données

- Mieux documenter le malade et sa maladie
- Mieux organiser le réseau de soins
- Rendre visible l'activité maladies rares et aider au reporting réglementaire
- Faciliter la recherche dans le domaine
- Mieux exploiter le potentiel des grandes bases de données nationales

**SOUTIEN DE FIMATHO :**

- **Flyer** « BNDMR: objectifs et mise en place »
- Diffusion d'un **questionnaire** pour recenser vos pratiques et besoins
- **Formation** à l'outil BAMARA
- Personnel dédié (Chargées de mission + **ARC** en cours de recrutement)

CONTRATS RÉFÉRENTS BAMARA DE FIMATHO

Région NORD - Ludeline MASQUELIER  
ludeline.masquelier@chru-lille.fr / 03.63.94.39.04/06.17.37.58.06

Région ÎLE DE FRANCE - STRASCHOWSKI - Aurélie COMBERT  
aurelie.combert@chru-lille.fr / 03.63.94.39.82/06.71.20.75.34

Région SUD EST - Marine GONZALEZ  
marine.gonzalez@chru-lyon.fr / 04.72.11.88.11/06.71.20.82.98

Région OUEST - Helen CHRY  
helen.chry@chru-brest.fr / 06.71.20.81.41

LA BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES  
BNDMR : OBJECTIFS ET MISE EN PLACE

AIDE EN LIGNE - CONTACTS BNDMR  
[www.bndmr.fr](http://www.bndmr.fr)  
[bndmr.fr/participer/pistes-et-besoins-pratiques/](mailto:bndmr.fr/participer/pistes-et-besoins-pratiques/)

Éditeur FIMATHO  
Hôpital Jeanne de Flandre - Avenue Eugène Avinée  
59037 Lille Cedex  
Tel : 03.63.94.39.82 - [bndmr@chru-lille.fr](mailto:bndmr@chru-lille.fr)

BNDMR  
Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

PROTEGE ET FINANCE PAR LE MINISTRE DE LA SANTÉ  
GUIDE PRATIQUE A DESTINATION DES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

# IMPASSE DIAGNOSTIQUE

APPEL À MANIFESTATION D'INTÉRÊT – AVIESAN ET INSERM (DEADLINE 29 JUIN 2020)

*Deux projets en cours de rédaction:*

- **Atrésie de l'œsophage** : porté par Frédéric Gottrand – Lille.

*Objectif : améliorer la compréhension de l'étiologie multifactorielle de l'AO*

→ étudier une large population de patients en associant les **données du registre français de l'AO** avec des **études « multiomiques »**

→ *Analyses de biopsies oesophagiennes*

→ *Analyses de cellules extravésiculaires issues de prélèvements de liquide amniotique*

- **Syndrome de Pseudo Obstruction Intestinale Chronique**: porté par Pascal de Santa Barbara – Montpellier.

## FIMATHO peut vous mettre en lien avec d'autres acteurs maladies rares :

- organiser des **groupes de travail**
- impulser des **études et projets communs** (associatifs et/ou multicentriques)

## FIMATHO peut également vous aider à :

- répondre à des appels à **projets** (PNDS, ETP, labellisation...)
- monter/développer des **projets** (recherche de financements, CPP...)
- concevoir des **supports de communication**
- **organiser des événements** régionaux et nationaux
- former à l'outil BaMaRa et/ou saisir dans **BaMaRa**
- participer à l'élaboration de **PNDS** (démarches administratives, contacts...)
- assurer une **veille informationnelle et scientifique**

# MERCI DE VOTRE ATTENTION

[www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr)

[fimatho@chru-lille.fr](mailto:fimatho@chru-lille.fr)

