

Dans le cadre de la 3^{ème} Journée Nationale FIMARAD, toutes les sessions ont été filmées et seront disponibles sur le site internet de la filière et sur sa chaîne Youtube. L'équipe FIMARAD vous tiendra informée de la mise en ligne de ces vidéos.

**1) Intervention de Madame Sylvie Escalon, Chef de projet mission « Maladies rares »,
Ministère des solidarités et de la santé – DGOS**

Au cours de sa présentation, Sylvie Escalon a détaillé la chronologie des 3 plans maladies rares successifs : PNMR1, PNMR2 et PNMR3. Elle a présenté les grandes lignes du PNMR3 « 2018-2022 » basé sur 5 grandes ambitions et décliné en 11 axes de travail :

- 1) Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques ;
- 2) Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces ;
- 3) Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements ;
- 4) Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares ;
- 5) Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares ;
- 6) Favoriser l'émergence de l'innovation et son transfert ;
- 7) Améliorer le parcours de soins ;
- 8) Permettre une société inclusive des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants ;
- 9) Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares ;
- 10) Renforcer le rôle des filières de santé sur les enjeux du soin et la recherche ;
- 11) Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares.

Elle a également précisé les appels à projets prévus par le PNMR3 et l'AAP concernant la 2^{ème} campagne de labellisation des filières de santé maladies rares : remise des candidatures fin Janvier 2019. Ce 3^{ème} PNMR met l'accent sur la recherche translationnelle. Un comité stratégique sera nommé afin de veiller à la réalisation du PNMR3 dans son ensemble.

Les questions et commentaires discutés au décours de l'intervention de Madame Escalon ont avant tout portés sur les difficultés de fonctionnement des CRMR, qui dans la majorité ne reçoivent pas les financements alloués par la DGOS, suite à l'appel d'offre de labellisation. Madame Escalon souligne l'autonomie de gestion des hôpitaux qui ne permet pas au Ministère d'intervenir directement, même si la DGOS est consciente de ce problème et renouvelle ses recommandations aux directeurs des établissements hospitaliers pour essayer de débloquer cette situation. Les sites les plus touchés (les moins financés) sont au sein de l'APHP. Aucune solution concrète n'a pu être apportée par Madame Escalon.

Madame Escalon a annoncé que les associations seraient impliquées dans le suivi de la relabellisation des centres de référence et du PNMR3.

2) Intervention du Pr Christine Bodemer, animatrice de la filière et de Rébecca Gene, chef de projet

Rébecca Gene a rappelé la composition de l'équipe projet de la filière FIMARAD basée à l'hôpital Necker-Enfants-Malades et les chargés de mission en région, ainsi que la cartographie de la filière. Elle a rappelé le rôle et les missions d'une filière de santé :

- **Mission n°1** : Améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients dans les maladies rares
- **Mission n°2** : Favoriser la recherche sur les maladies rares
- **Mission n°3** : Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les maladies rares
- **Mission n°4** : Développer les volets européen et international

Les différentes actions pour chaque mission ont été présentées :

- **Mission 1** : BNDMR, PNDS, Fiches Orphanet, Cartes d'urgence, projet RCP-DPC.
- **Mission 2** : Projet RaDiCo-FARD.
- **Mission 3** : les vidéos éducatives, la formation des associations de malades dont le 1^{er} atelier a lieu le 17 Novembre 2018 avec comme thématique « La recherche clinique », la section MR dans les annales de Dermatologie et Vénérologie, les questionnaires de satisfaction.
- **Mission 4** : Le Pr Christine Bodemer a fait un point sur le projet ERN-Skin.

Les projets 2019 ont été présentés par le Pr Christine Bodemer :

- ▶ **Mission n°1 : Diagnostic et prise en charge**
 - BNDMR/BaMaRa : poursuite du déploiement
 - PNDS : objectif de 3 PNDS/an
 - Travail en lien avec Orphanet pour la rédaction des fiches Urgence et Handicap
 - Développement de cartes d'urgence en fonction des besoins exprimés
 - Amélioration et évaluation des procédures concernant la transition
 - RCP et DPC : continuité des RCP et mise en place des DPC
- ▶ **Mission n°2 : Recherche**
 - Projet RaDiCo-FARD à poursuivre
 - Projets transversaux : sciences humaines (vécu, ressenti, intégration)
 - Projets spécifiques à chaque groupe de maladies (possibilité de soutien financier?)
- ▶ **Mission n°3 : Formation et information**
 - Vidéos éducatives
 - Atelier de formation avec les associations de malades
 - Articles dans les annales de dermatologie
 - Questionnaires de satisfaction
 - Organisation d'un DIU ou Master Class
- ▶ **Mission n°4 : Lien avec l'international (ERN-Skin)**

Les prochaines dates à retenir pour les événements nationaux de la filière en 2019 sont les suivantes:

- Mardi 14 Mai : Journée paramédicale
- Jeudi 26 Septembre : Journée scientifique
- Vendredi 22 Novembre : Journée Nationale
- Samedi 23 Novembre : Atelier de formation – Associations de malades

3) Parole aux associations de malades de la filière – Monsieur Jacques Walch, association APPF

3.1) Les associations et la filière depuis un an

Jacques Walch (association APPF) a rappelé le chemin parcouru par les associations au cours de l'année 2017-2018 :

- 2 ^{ème} Journée Nationale : 31 mai 2017
- Comité de pilotage : 12 octobre 2017
- Journée des associations : 27 avril 2018
- Réunion sur le financement des CRMR : 14 mai 2018
- Comité de pilotage : 10 octobre 2018
- Plus des réunions des groupes de travail (par téléphone)
- RARE 2017 : 20 novembre 2017
- CARE 2018 : 12 novembre 2018
- Relabellisation des Centres de référence : 25 novembre 2017
- 3 ^{ème} plan national maladies rares 2018 – 2022 : 25 septembre 2018
- Appel à projet pour la relabellisation des filières : 28 septembre 2018

Ces événements ont permis de souder la filière autour d'objectifs communs et de générer des dynamiques porteuses de valeur ajoutée pour les associations.

Il a ensuite fait un rappel du calendrier pour la contribution des associations à la relabellisation de la filière FIMARAD. Les avis des associations sont demandés pour le 5 janvier.

Les associations seront également consultées deux fois sur les projets de dossier de relabellisation.

Puis, les associations ont désigné leurs représentants au Comité de pilotage de la filière. Depuis 2015, de plus en plus d'associations s'engagent. Ce qui démontre la vitalité de cette forme de coopération entre tous les acteurs des soins aux malades et l'utilité de la filière pour l'action associative.

La nouvelle représentation des associations au comité de pilotage 2018-2019 s'établit ainsi :

Représentants titulaires	
Anne AUDOUZE	Ichtyose France
Béatrice JOUANNE	GENESPOIR
Angélique SAUVESTRE	DEBRA
Représentants suppléants	
Marie-Claude BOITEUX	Cutis Laxa
Alexandra RICHER	Vanille Fraise
Jacques WALCH	APPF
Marion POISSON	AFRHAIDA

Le Professeur Bodemer a accepté exceptionnellement une suppléance de 4 membres associatifs car elle apparaît possible, voire utile.

Elle permet à une nouvelle jeune association candidate de s'investir dans cette démarche, en y participant activement, avec l'aide d'associations plus anciennes et expérimentées.

3.2) Représentants des associations auprès des Réseaux européens de référence - ERN

Marie-Claude Boiteux (association Cutis Laxa international) est représentante des patients au sein du Réseau Européen de Référence-Peau (ERN-Skin), plus précisément au sein du sous-groupe « Maladies Mendéliennes du Tissu Conjonctif ».

Les représentants des patients, appelés « ePAGs », ont pour rôle de s'assurer que l'activité des ERN reste centrée sur le patient, permettre la circulation des informations entre patients et ERN, contribuer à l'établissement de documents (guidelines, questionnaires, résultats cliniques, etc), proposer des projets communs pour améliorer le bien-être des patients, etc

Les ERN peuvent être comparés aux Filières, mais au niveau européen et avec la possibilité de consultations en ligne, transfrontalières, permettant un partage des savoirs d'experts répartis dans divers pays de l'Union Européenne.

Un point sur les ERN par les représentants des associations de la filière aux ePAG a été souhaité lors des réunions FIMARAD afin de mieux discerner les synergies et les interactions possibles au profit de l'action associative.

4) Intervention d'Hélène Dufresne, Chef de projet médico-social

Dans la cadre de la thématique du réseau ville-hôpital, Hélène Dufresne a présenté une étude montrant la complexité de la prise en charge des maladies dermatologiques et l'importance du fardeau individuel supporté par les familles en prenant comme exemple des patients atteints d'épidermolyse bulleuse héréditaire.

60 participants (2013-2017) ont participé à l'étude : 36 EBD [récessive (n=34), dominante (n=2)], 18 EBS et 6 EBJ, 31 garçons/29 filles, âge moyen = 7,8 ans (0-18), 45 patients (75%) ont moins de 10 ans.

5) Intervention du Dr Edith Gabois, Pédiatre et de Sophie Lengagne, Infirmière puéricultrice

Dans le cadre de la thématique du réseau ville-hôpital, la présentation du Dr Edith Gatbois et de Sophie Lengagne-Panet a porté sur la pertinence du relai HAD pour les enfants atteints de maladies dermatologiques chroniques. Elles ont présenté le rôle et les missions de l'HAD AP-HP, mais aussi les échecs quant à la prise en charge de certains patients atteints de maladies rares, en particulier dermatologiques pour lesquelles les soins sont longs et complexes monopolisant un temps infirmier important. Ces réussites et ces échecs ont été illustrés par plusieurs expériences antérieures.

Des pistes de réflexion ont été proposées :

- ✓ Evaluation du bénéfice/charge pour la famille/les équipes en amont d'une prise en charge HAD
- ✓ Palier à ce Temps de soin > temps de nos organisations : Quid d'une ressource spécifique pour l'aide aux soins qui suit l'enfant tout au long de sa vie (domicile/HAD/MCO)

6) Intervention de Florence Sicaud, Adjointe de direction SESSAD

Dans le cadre de la thématique du réseau ville-hôpital, Florence Sicaud a présenté le rôle et les missions du SESSAD (*Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile*) : accompagnement médical, rééducatif, socio-éducatif et psychologique soit une approche interdisciplinaire prenant en compte la globalité des besoins.

Le service accompagne 3 jeunes atteints d'Epidermolyse Bulleuse Héréditaire. Une jeune de presque 17 ans, une jeune fille de 13 ans et un jeune garçon de 6.5 ans. Nos expériences ont été différentes pour chaque enfant.

Pour le premier jeune, des échanges fructueux ont eu lieu à 2 ou 3 reprises avec l'hôpital Necker-Enfants Malades qui ont permis au SESSAD de proposer un projet et un accompagnement cohérent et actualisé. Ce jeune est actuellement au lycée mais il le fréquente très peu à cause de sa fatigabilité, le SAPEMA (*Service d'Aide Pédagogique aux Élèves Malades ou Accidentés*) a régulièrement été sollicité.

Pour la jeune fille, nos échanges avec l'hôpital Necker ont été frustrant car chacun avait des attentes et questions pour l'autre équipe qui sont restées sans réponses : quelle scolarité, quelle vie sociale?? Nous avons stoppé notre accompagnement il y a peu face à une famille ne pouvant laisser la place à des professionnels infirmiers extérieurs la maman jouant le rôle de mère, infirmière et enseignante pour cette collégienne souvent absente pour cause de bulles et ayant fait plusieurs séjours de rupture à Bullion. Le SAPEMA a pu se mettre en place mais pas tous les ans. Elle a été opérée et l'intervention qui devait être suivie de rééducation dès le mois qui suivait a entraîné des douleurs telles qu'un an après la mobilisation des mains n'étaient pas réalisable car trop douloureuse et les bénéfices de l'intervention déjà perdus. Face à cette douleur et au besoin de soin, le service s'est mis en retrait.

Pour le 3^{ème}, nous n'avons eu que peu d'échanges avec l'hôpital Necker, aucun CR de Bullion par contre un formidable partenariat avec l'HAD : synthèses, échanges réguliers, venue du diététicien...une maman qui participe aux soins avec l'HAD 3 fois par semaine (et un relai par un SSIAD APF94 en cours de mise en place) et un enfant qui malgré la douleur fait le choix d'aller à l'école et de participer aux groupes proposés par le service!

Donc les clefs de réussite d'un accompagnement SESSAD :

- Des échanges réguliers avec le centre MAGEC pour avoir une visibilité de l'avenir des jeunes
- La mise en place du SAPEMA/SAPAD (éducation nationale) pour pallier aux absences en classe
- Les temps de répit à Bullion, et une possibilité de pouvoir avoir des Cr et des temps de synthèse avec leurs équipes
- Des échanges réguliers avec le service de soins infirmiers (HAD, SSIAD, parents) afin de caler au mieux les temps de classe et nos interventions avec le calendrier de soins.
- Un accompagnement pluridisciplinaire : kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, orthophoniste (pour la remise en place de l'alimentation par voie orale, travail du souffle, de la voix..) et psychologique.

7) Quoi de neuf en 2018 ?

5 présentations sur les actualités scientifiques et thérapeutiques :

- Pr Pascal Joly, Maladies bulleuses auto-immunes
- Dr Saskia Oro, Toxidermies
- Pr Annabel Maruani, Mosaïques cutanées
- Virginie Carmignac, Mosaïques cutanées
- Pr Smail Hadj-Rabia, Génodermatoses