fimarad

Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

3ème Journée Nationale
Vendredi 16 Novembre 2018

Equipe projet FIMARAD

- **Equipe basée à l'hôpital Necker – Enfants Malades, Paris**
- Pr Christine Bodemer, animatrice de la filière
- Rébecca Gêne, chef de projet
- Dr Charles Taieb, praticien hospitalier
- Hélène Dufresne, chef de projet médico-social
- Maryam Hammouche, chargée de mission Ile de France et BNDMR
- Sandrine Mendy, assistante administrative

- **Chargés de mission en région**
- Marie-Laure Golinski, Rouen
- Jocelyn Rapp, Nice
- Hélène Texier, Toulouse
- Nicolas Andreu, Bordeaux

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Composition et Cartographie FIMARAD

- 5 centres de référence

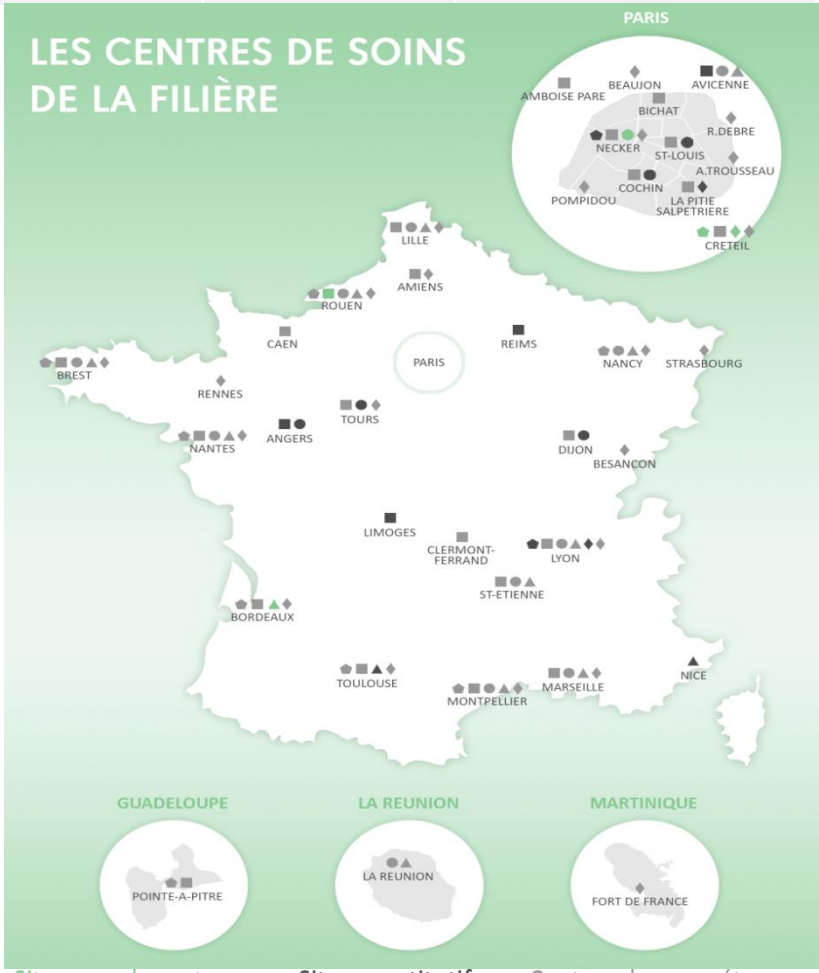
CRMR des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique – Nord (MAGEC) Pr Christine Bodemer	CRMR des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique – Sud Dr Christine Labrèze	CRMR des maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL) Pr Pascal Joly	CRMR des dermatoses bulleuses toxiques Dr Saskia Oro	CRMR des Neurofibromatoses Pr Pierre Wolkenstein

- 68 centres de compétences
- 21 associations de malades
- 15 laboratoires de diagnostic

Mais aussi des liens avec des partenaires :

- Institutions : DGOS…
- Organismes : Orphanet, BNDMR….
- Partenaires médico-sociaux

- Site internet : www.fimarad.org



Rôle et Missions FSMR

- **Animation et coordination en réseau des différents acteurs des maladies dermatologiques rares**

- **4 missions définies par la DGOS**

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

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Mission 1 : Diagnostic et prise en charge

BNDMR/BaMaRa

Sites déployés	Sites déploiement 2019
Sites APHP, CHU Besançon, CHU Bordeaux, CHU Côte de Nacre (Caen), CHU Dijon, CHU de Limoges, Centre Léon Bérard (Lyon),CHU Montpellier, CHU Nantes, CHU Nice, CHU Reims, CHU Réunion, CHU Rouen, CHU Toulouse, CHRU Tours	CHU Amiens, CHU Angers, CHRU Brest, CHU Clermont Ferrand, Hospices Civils de Lyon, CHU Lille, CHU Martinique, CHU Nancy, CHU de Pointe-à-Pitre *(date non déterminé)*, CHU Rennes, CHU Saint-Etienne, CHU de Strasbourg

PNDS (Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins)

PNDS finalisés	PNDS en cours
XP EBH Neurofibromatose de type 1 Syndromes de Stevens Johnson et de Lyell Maladies bulleuses auto-immunes *(PNDS actualisés, 7 maladies)*	Albinisme Dysplasie ectodermique Incontinentia pigmenti Pseudoxanthome élastique

Fiches Orphanet

Fiches Urgence :

- ✓ Ichtyose
- ✓ EBH
- ✓ Syndrome de Lyell/Nécrolyse Epidermique Toxique/Syndrome Stevens-Johnson
- ✓ Neurofibromatose de type 1 *(en cours)*

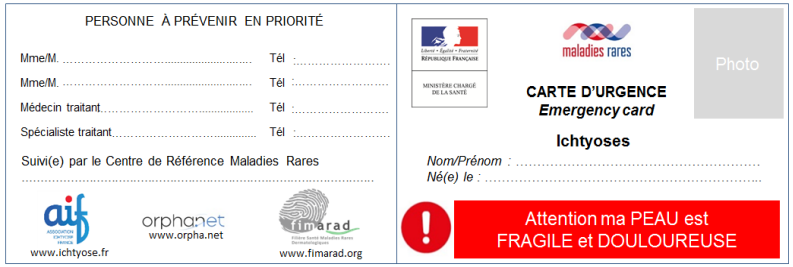
Fiche Handicap : EBH

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Mission 1 : Diagnostic et prise en charge

Cartes d'urgence

- **Objectif :** Sous l'impulsion de la DGOS,
- 5 400 Cartes **Maladies bulleuses auto-immunes** imprimées par la DGOS (7 maladies)
- 3 000 cartes concernant **les toxidermies** imprimées par la filière
- Cartes « **Ichtyose** » et « **EBH** » en cours d'impression
- Autres groupes de maladies : à développer en fonction des besoins validés avec les associations
- Distribuées par les CRMR et CCMR de la filière


PERSONNE À PRÉVENIR EN PRIORITÉ

Mme/M. ..... Tél :.....

Mme/M. ..... Tél :.....

Médecin traitant..... Tél :.....

Spécialiste traitant..... Tél :.....

Suivi(e) par le Centre de Référence Maladies Rares

.....

www.ichtyose.fr www.orpha.net www.fimarad.org

maladies rares

Photo

CARTE D'URGENCE
Emergency card

Ichtyoses

Nom/Prénom : .....
Né(e) le : .....

Attention ma PEAU est FRAGILE et DOULOUREUSE

Maladies-Symptômes :

Les ichtyoses héréditaires sont des maladies rares chroniques, d'origine génétique. La peau est épaissie avec des squames. Elle peut être érythémateuse, s'accompagner de décollements.
En fonction du gène impliqué, des atteintes extra-cutanées spécifiques existent (yeux, SNC, foie....).

Dans tous les cas la peau est sèche et perméable, parfois : fragile, fissurée, douloureuse, infectée. Elle ne transpire pas ou peu avec intolérance du patient à la chaleur.

FICHE URGENCE Orphanet
Scannez avec votre smartphone

Gestes et actes à éviter dans certains cas :
- Pansements très adhésifs
- Produits topiques caustiques
- Installation du patient près d'une source de chaleur

Gestes et prudence recommandés :
- Désinfection cutanée minutieuse avant tout geste invasif
- Attention à la possibilité de déshydratation rapide
- Ecouter +++ le patient, il se connaît parfaitement
- Les gestes d'urgence (ex. intubation) sont possibles
- Attention aux soins oculaires si anesthésie

Réunions de Concertation Pluridisciplinaire Nationales (RCP)

- **5 thématiques :**

Angiomes	Génodermatoses	Maladies bulleuses auto-immunes	Neurofibromatoses	Toxidermies

- Calendrier des RCP disponible sur le site internet de la filière
- Projet DPC pour chaque thématique RCP, *en cours d'élaboration.* Mise en place début 2019

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Projet RaDiCo-FARD

- **Objectif :** Décrire le fardeau individuel des patients et des familles souffrant de maladies rares de la peau et son évolution au long cours

- 9 maladies : Albinisme, Dysplasie ectodermique, EBH, Ichtyose, IP, KPP, NF1, Pemphigoïde des muqueuses, Pemphigus

- Avis favorable du CPP Ouest V (Rennes) : 31 Juillet 2017

- Lancement de l'étude RaDiCo-FARD : 10 juillet 2018

- Questionnaires BURDEN :

Finalisés et Publiés	Finalisés & Soumis pour publication	Finalisés & Rédaction publication en cours	Prévus
Ichtyose famille Ichtyose adulte EBH famille Albinisme adulte	IP famille KPP NF1 adulte	Albinisme famille	EBH adulte NF1 famille

- Questionnaires BURDEN *en cours :*
  - ✓ Dysplasie ectodermique
  - ✓ Pemphigus
  - ✓ Pemphigoïde des muqueuses

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Mission 3 : Formation et Information

Vidéos éducatives

- **Objectif :** Permettre la formation sur un soin dermatologique précis

- Vidéos disponibles sur le site internet de la filière et la chaine Youtube

8 vidéos tournées en 2017-2018	Vidéos/Tournages à venir
EBH : la rééducation et le soin des mains (2) Albinisme et Xeroderma pigmentosum : la photoprotection Nécrolyse épidermique : la prise en charge Ichtyose : l'enveloppement Pemphigoïde bulleuse : soigner les bulles Kératodermie Palmoplantaire : le soin des pieds MDPH – projet de vie : constituer un dossier	MDPH – le certificat médical La surveillance des plaies MDPH pour les adultes Maquillage thérapeutique

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Mission 3 : Formation et Information

- **Formation pour les associations de malades**

- Cycle de formation prévu pour répondre à une demande des associations de malades sur une thématique donnée

- Prochain atelier de formation :
  - ✓ Date : Samedi 17 Novembre 2018, 9h30 à 12h30
  - ✓ Lieu : Hôpital Necker-Enfants Malades
  - ✓ Public : Membres des associations de malades

- Thématique choisie : **La recherche clinique**

- Intérêt partagé par d'autres filières, élargissement à des associations de malades d'autres filières

- Nombre de participants attendus : 55

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Demi-journée de Formation Associations de Malades « La Recherche Clinique »

Date :
Samedi 17 Novembre 2018 de 9h30 à 12h30

Lieu :
Amphithéâtre Robert Debré, Hôpital Necker-Enfants Malades

Public ciblé :
Membres des associations de malades

Cette demi-journée de formation est née pour donner suite à une demande des Associations de malades, qui sont de plus en plus souvent, confrontées à des sollicitations en termes de recherches cliniques

Cette formation comprend des apports théoriques, des retours d'expérience et un temps d'échange avec les participants pour une mise en situation pratique.

Les intervenants sont des experts et des personnalités très impliquées dans l'évolution de la recherche clinique en France.

Programme

- Accueil café
- Introduction (RGPD et nouvelle loi Française)
- Dans quelles conditions et sous quel périmètre les associations peuvent recruter des patients pour un projet de recherche ?
- Le « consentement » des malades versus la « note d'information » : quand ? comment ?
- Evolution du consentement éclairé du patient et conformité des documents français aux règles transeuropéennes
- ATU : principes et fonctionnement
- Méthodologie de référence MR-001, MR-003, MR-004 que retenir ? quelles conséquences ?
- Conclusion de la demi-journée autour d'un buffet déjeunatoire

Questions diverses :

Que dire aux collaborateurs des associations qui seraient sollicités à participer à une étude ?
Peut-on refuser de participer ?
Peut-on exiger d'avoir un compte rendu en fin d'étude si on participe ?
Faut-il attendre la publication d'une étude pour avoir le droit de parler d'une étude ?
Que faire quand les résultats sont insuffisants pour être exploités ? Que dire aux participants ?

Inscription et réservation : https://www.weezevent.com/fimarad

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Mission 3 : Formation et Information

Annales de Dermatologie et Vénéréologie – Section MR

- Enquête **2016** (abstract JDP): moins de 15% des dermatologues connaissant la Filière, alors que 30% disent prendre en charge des Maladies Rares
- Nécessité de faire connaître la Filière aux dermatologues
- **2017** : proposition faite aux Annales de Dermatologie par le groupe de travail formation/information de la Filière (responsable: S. Oro) de créer une section dédiée aux Maladies Rares
- Réponse très positive du comité éditorial
- **But** : faire connaître tous les aspects de la prise en charge des Maladies Rares: maladies, outils diagnostiques, traitements (PNDS, soins…), prise en charge médico-sociale

2018 :

- 1er article: présentation de la Filière et des CRMR
- 2e article: outils diagnostiques (génétique moléculaire, histologie, immunologie)
- 3e article: nouveau PNDS pemphigus

Idées 2019 :

- Prise en charge médico-sociale, organisation prise en charge du handicap (H. Dufresne)
- Ichtyoses de l'enfant (J. Mazereeuw)
- Conseil génétique en pratique dans la NF1 (Génétique Mondor, P. Wolkenstein)
- Fiches maladies rédigées par le groupe formation/information et mises sur le site de la FIMARAD

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Mission 3 : Formation et Information

Questionnaires de satisfaction – CRMR

- **Objectif** : Evaluer le taux de satisfaction des CRMR auprès des patients *(inspiré des questionnaires utilisés dans le CRMR MALIBUL)*

- **Questionnaire de satisfaction :**
  - ✓ Unique pour tous les CRMR de la filière
  - ✓ Destiné aux patients
  - ✓ Validé au cours des différents groupes de travail

- Logistique et saisie assurées par la filière

- Questionnaire bientôt diffusé, analyse prévue fin 2019

QUESTIONNAIRE DE SATISFACTION PATIENT CONSULTANT DANS UN CENTRE DE REFERENCE OU DE COMPETENCE MALADIES RARES EN DERMATOLOGIE

****

Madame, Monsieur
Vous avez récemment consulté dans un Centre de Reference ou de Compétence maladies rares en dermatologie, pourriez-vous préciser qui était concerné par cette consultation : ☐ **Vous-même** ☐ **Votre enfant**
Ce questionnaire est strictement anonyme, vous pouvez y répondre le plus spontanément possible, à aucun moment le lien ne sera fait entre vos réponse et votre identité.
De ce fait vous ne pourrez pas modifier vos réponses une fois le questionnaire envoyé

Q1 : Pourriez-vous préciser : Le code postal de votre **lieu** de votre résidence ? |__|__|__|__|__|
Le code postal du centre de votre consultation ? |__|__|__|__|__|

Q2 : Savez-vous que le service de dermatologie dans lequel vous avez été pris(e) en charge pour votre maladie ou celle de votre enfant est **labellisé centre de référence** pour la prise en charge de cette maladie ?☐ **Oui** ☐ **Non**

Q3 : Quel **médecin** vous a adressé(e)la première fois pour votre maladie ?
☐ Médecin traitant ☐ Dermatologue de ville
☐ Dermatologue hospitalier (autre service de médecine) ☐ Autre correspondant, préciser .....

Q4 : Avez-vous éprouvé des **difficultés** pour trouver les coordonnées du centre de référence ou pour prendre un rendez- vous ? ☐ **Oui** ☐ **Non**

Q5 : Quel a été le **délai** entre votre appel téléphonique et le rendez vous de consultation ou d'hospitalisation qui vous a été proposé, pour votre prise en charge par l'un des médecins du centre de référence ?_|__|__|__|jours

Q6 : Avez-vous reçu des **explications et /ou des documents** sur votre maladie et sa prise en charge ? ☐ **Oui** ☐ **Non**

Q7 : Votre **prise en charge** de votre maladie vous semble-t-elle avoir été **conforme** aux explications et aux informations qui vous avaient été données ?_____ ☐ **Oui** ☐ **Non**

Q8 : Avez-vous été **revu**(e) par les médecins du centre après votre sortie de l'hôpital ou après votre première consultation dans le centre ?_____ ☐ **Oui** ☐ **Non**

Q9 : Globalement êtes-vous satisfait :
- des éléments d'**informations** que vous avez reçus : ☐ **Oui** ☐ **Non** Si non, pourquoi ?
.....
.....
.....
.....

- des **soins** que vous avez reçus : ☐ **Oui** ☐ **Non** Si non, pourquoi ?
.....
.....
.....
.....

- de votre **accompagnement** au cours du suivi de votre maladie : ☐ **Oui** ☐ **Non** Si non, pourquoi ?
.....
.....
.....
.....

Q10 : Avez-vous des **remarques ou des suggestions ?**
.....
.....
.....
.....
.....
.....

Merci d'utiliser l'enveloppe T jointe à ce questionnaire pour le renvoyer au centre de gestion

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Projets 2019

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

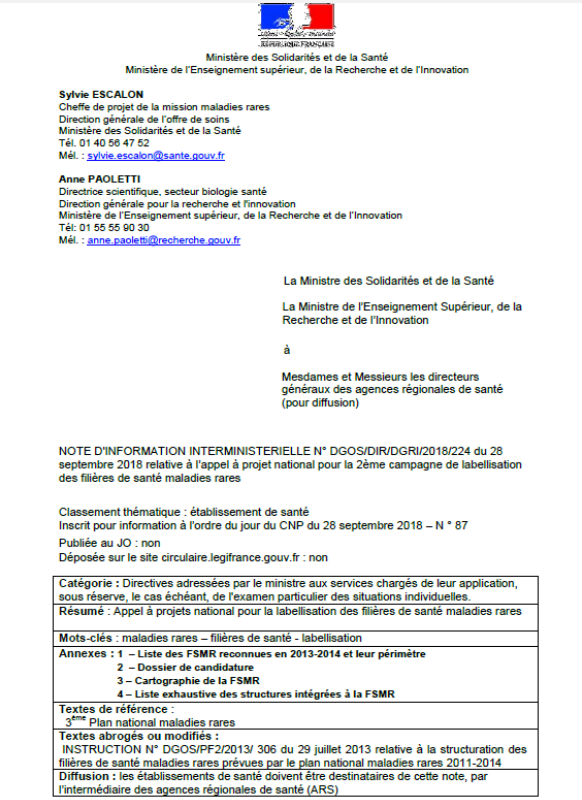
Mission n° 4 : Lien avec l'international (ERN-Skin)

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

▶ ▶ Réponse à l'AAP Labellisation des FSMR

- Note d'information interministérielle n°DGOS/DIR/DGRI/2018/224 du 28 septembre 2018 relative à l'appel à projet national pour la 2ème campagne de labellisation des filières de santé maladies rares

- Les dossiers soumis doivent être transmis à la DGOS le 28 janvier 2019, 23h59.



Ministère des Solidarités et de la Santé
Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation

Sylvie ESCALON
Cheffe de projet de la mission maladies rares
Direction générale de l'offre de soins
Ministère des Solidarités et de la Santé
Tél. 01 40 56 47 52
Mél. : sylvie.escalon@sante.gouv.fr

Anne PAOLETTI
Directrice scientifique, secteur biologie santé
Direction générale pour la recherche et l'innovation
Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation
Tél: 01 55 55 90 30
Mél. : anne.paoletti@recherche.gouv.fr

La Ministre des Solidarités et de la Santé

La Ministre de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation

à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux des agences régionales de santé (pour diffusion)

NOTE D'INFORMATION INTERMINISTERIELLE N° DGOS/DIR/DGRI/2018/224 du 28 septembre 2018 relative à l'appel à projet national pour la 2ème campagne de labellisation des filières de santé maladies rares

Classement thématique : établissement de santé
Inscrit pour information à l'ordre du jour du CNP du 28 septembre 2018 – N ° 87
Publiée au JO : non
Déposée sur le site circulaire.legifrance.gouv.fr : non

Catégorie : Directives adressées par le ministre aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen particulier des situations individuelles.
Résumé : Appel à projets national pour la labellisation des filières de santé maladies rares
Mots-clés : maladies rares – filières de santé - labellisation
Annexes : 1 – Liste des FSMR reconnues en 2013-2014 et leur périmètre **2 – Dossier de candidature** **3 – Cartographie de la FSMR** **4 – Liste exhaustive des structures intégrées à la FSMR**
Textes de référence : 3ème Plan national maladies rares
Textes abrogés ou modifiés : INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014
Diffusion : les établissements de santé doivent être destinataires de cette note, par l'intermédiaire des agences régionales de santé (ARS)

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Evènements nationaux filière 2019

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

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Site internet : www.fimarad.org

Contact : contact@fimarad.org

Suivez-nous sur les réseaux sociaux :