



Filière Santé Maladies Rares
Dermatologiques

5^{ème} Journée Nationale
Vendredi 27 Novembre 2020

Groupes de travail FIMARAD



« **Association de malades** » : *Coordination et animation : Charles TAIEB*

« **Formation/Information** »

Coordination : Nathalia BELLON, Juliette MAZEREUW-HAUTIER, Saskia ORO
Animation : Rébecca GENE

« **Impasse diagnostique/Registre sans diagnostic** »

Coordination : Smail HADJ-RABIA, Fanny MORICE-PICARD, Dominique VIDAUD
Animation : Anna GAROFANO

« **Médicaments/Recherche** »

Coordination : Christine BODEMER, Pascal JOLY, Pierre WOLKENSTEIN
Animation : Anna GAROFANO

« **Médico-social** » : *Coordination : Hélène DUFRESNE*

Animation : Chargé de mission à recruter

« **Outre-Mer** »

Coordination : Emmanuelle BOURRAT, Nadège CORDEL, Juliette MIQUEL
Animation : Rébecca GENE

Rôle des animateurs :
1) Définir l'agenda des GT
2) Organiser les réunions
3) Permettre le suivi des GT

Réunion de rendu des travaux (des avancées/des discussions) au COPIL
→ 3 fois par an

Retour sur le 1^{er} AAP Recherche FIMARAD

- **Projet** : Description épidémiologique, étiologique et pronostique des nécrolyses épidermiques à partir des données du Système National des Données de Santé : Etude EpiNE. *Investigateurs : Dr Saskia INGEN-HOUSZ-ORO/Dr Thomas BETTUZZI (Créteil)*
- **Projet** : Etude du microbiote cutané et digestif au cours d'une dermatose associant une altération de la barrière cutanée et des manifestations allergiques : le syndrome de Netherton. *Investigateur : Dr Nathalia BELLON (Necker)*
- **Projet** : Mise au point d'un dosage ultrasensible d'autoanticorps anti-épiderme grâce à un ELISA digital. *Investigateur : Dr Vivien HEBERT (Rouen)*
- **Projet** : Décrochage scolaire : mieux le comprendre pour le prévenir chez les jeunes de 8 à 17 ans atteints d'une maladie chronique dermatologique rare. *Investigateur : Hélène DUFRESNE (Necker)*

8 dossiers
acceptés

10 dossiers
reçus

- **Projet** : Analyse des voies de signalisation impliquées dans l'homéostasie du naevus congénital en vue de l'identification de nouvelles cibles thérapeutiques. *Investigateur : Dr Sarah GUEGAN (Cochin)*
- **Projet** : PROPHYLUS : Indication d'une prophylaxie des infections opportunistes associée aux inhibiteurs de mTOR par voie systémique pour le traitement des anomalies vasculaires complexes : revue systématique et enquête auprès d'experts. *Investigateur : Pr Annabel MARUANI (Tours)*
 - **Projet** : Le *sex ratio* déséquilibré 2F/1H du PXE peut-il être expliqué par l'analyse moléculaire d'une mutation à pénétrance incomplète du gène *ABCC6* ? *Investigateur : Pr Ludovic MARTIN (Angers)*
- **Projet** : Impact de la dysrégulation de la température corporelle sur le sommeil chez des patients atteints de dysplasie ectodermique hypohidrotique liée au chromosome X. *Investigateur : Pr Smail HADJ-RABIA (Necker)*

5^{ème} Journée Nationale FIMARAD

Vendredi 27 Novembre 2020, 09h00 – 16h30

Format 100% virtuel

PROGRAMME



- 9h00 – 9H15** **Introduction de la journée**
Pr Christine BODEMER, coordinatrice de la filière FIMARAD
- 9h15 - 10h00** **Observatoire du traitement : Table ronde**
Pr Christine BODEMER, coordinatrice de la filière FIMARAD
Anne-Sophie LAPOINTE, chef de projet adjoint DGOS
Arnaud SANDRIN, directeur opérationnel BNDMR
- 10h00 – 10h45** **Regards croisés sur les MDPH : Table ronde**
Anne AUDOUZE, association AIF et Angélique SAUVESTRE, association DEBRA
Dr Aurélie RICHARDSON, médecin coordonnateur Pôle enfant MDPH13
Thi Kim Dung NGUYEN, directrice MDPH13
Dr Anna MARSEAULT, médecin expert handicap CNSA
- 10h45 - 11h15** **Assurance emprunteur & Maladies rares**
Tanguy NGAFAOUNAIN-TABISSI, Ecoutant référent France Assos Santé
- 11h15 - 12h00** **ERN-Skin/FIMARAD : Patient journey/Questionnaire de satisfaction**
Marie-Claude BOITEUX, association Cutis Laxa Internationale
Dr Charles TAIEB, praticien attaché FIMARAD
Parole aux associations de malades de la filière
Jacques WALCH, association APPF
- 12h00 - 12h30** **Pause déjeuner**
- 12h30 - 14h00** **Réunion de travail des groupes de travail en parallèle**
Formation/Information, Impasse diagnostique, Médicaments, Médico-social/ETP
- 14h00 – 15h00** **Restitution des groupes de travail (15min par groupe de travail)**
Synthèse & Projets
- 15h00 – 16h15** **Quoi de neuf 2020 ? Actualités scientifiques et thérapeutiques**
Dr Sarah GUEGAN -BART (Paris) - Génomodulations & Tumeurs cutanées
Pr Pascal JOLY (Rouen) - Maladies bulleuses auto-immunes & COVID19
Dr Saskia ORO (Créteil) - Actualités sur les dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves
Pr Pierre VABRES (Dijon) - Actualités sur les mosaïcismes cutanées
Pr Pierre WOLKENSTEIN (Créteil) – Actualités sur les neurofibromatoses
- 16h15 – 16h30** **Clôture de la journée**
Pr Christine BODEMER, coordinatrice de la filière FIMARAD

Programme de la journée

- Session plénière en direct
- Posez vos questions via le tchat !

Réunion des GT :

- Par Zoom
- Chaque participant a reçu les codes de connexion