

10^{ème} journée nationale FIMARAD

Vendredi 03 octobre 2025

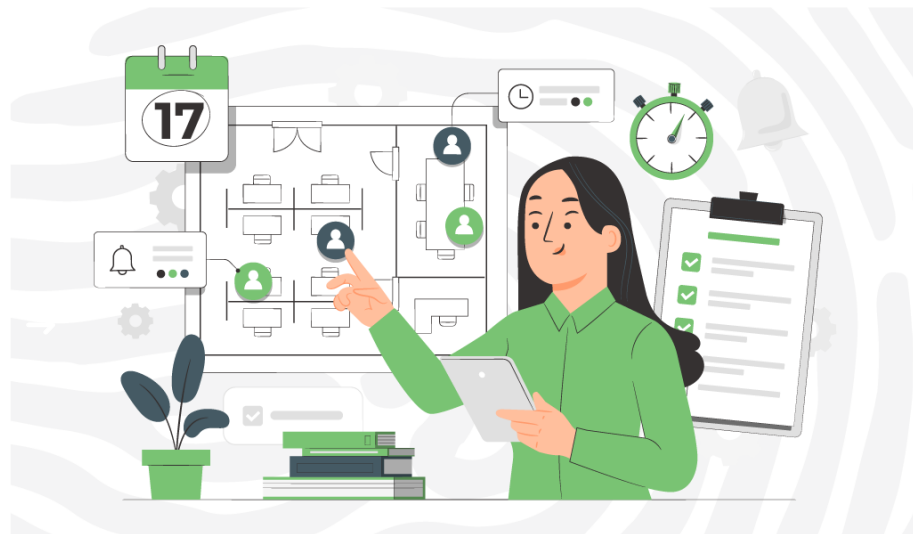


institut
imagine
GUÉRIR LES MALADIES GÉNÉTIQUES

WWW.FIMARAD.ORG

À VOS AGENDAS !

11^{ème} JOURNÉE NATIONALE
LE VENDREDI 06 NOVEMBRE 2026
INSTITUT IMAGINE



HISTORIQUE ET PÉRIMÈTRE DU RÉSEAU FIMARAD



Campagne de relabellisation FSMR 5 CRMR 66 CCMR	2024
Campagne de relabellisation FSMR 5 CRMR 68 CCMR	2018
Plan d'actions FSMR	2016
Recrutement équipe FIMARAD 7 CRMR 68 CCMR	2015

- **COPIL du 04 octobre 2024 avec vote des représentants CRMR/CCMR/associations de malades**
→ 1 coordonnateur : Pr Smail HADJ-RABIA (Necker)
→ 2 co-coordonnateurs :
- Pr Pascal JOLY (Rouen) : complémentarité de thématiques de maladies non héréditaires
- Pr Pierre WOLKENSTEIN (Créteil) : valence pour les génodermatoses adulte
- Depuis 2015 : coordination par le Pr Christine BODEMER (Necker) et Rébecca GENE (chef de projet)



LE RÉSEAU FIMARAD EN 2025

5

Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)

5 sites coordonnateurs - 17 sites constitutifs

CERENEF - MAGEC NORD - MAGEC SUD - MALIBUL - TOXIBUL

66

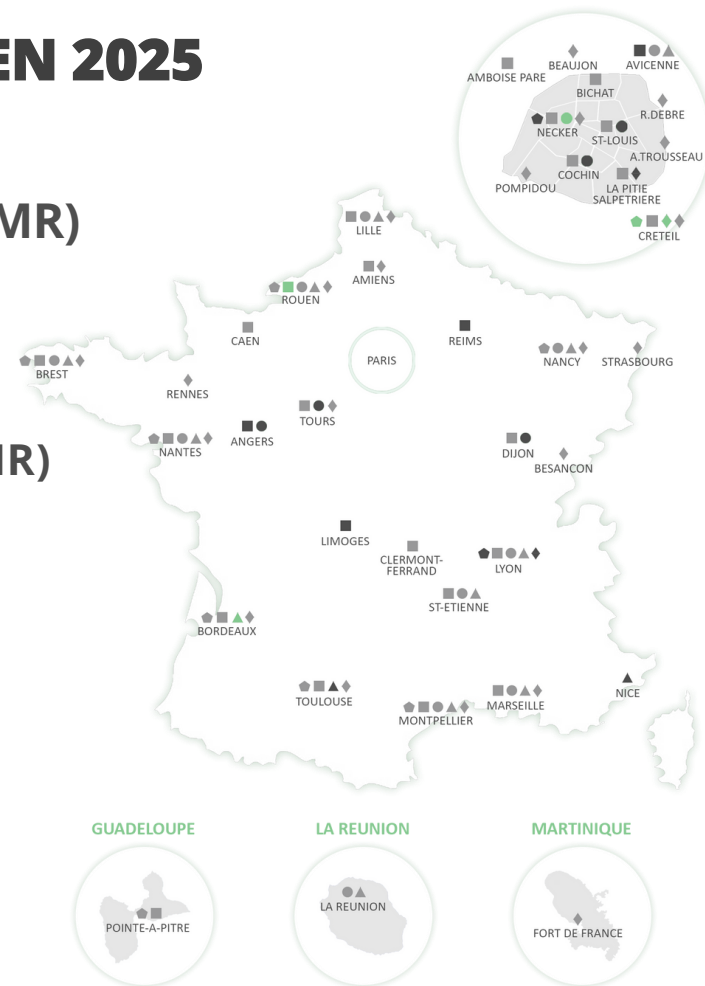
Centres de Compétences Maladies Rares (CCMR)

20

Associations de malades

20

Laboratoires de diagnostic



RCP

- Mise en place de RCP nationales pour 6 thématiques
- PFMG25 : 2 préindications FIMARAD (*génodermatoses & NF et les maladies en mosaïques*)
- 1 RCP génome non conclusif

OBSERVATOIRE DU DIAGNOSTIC

- Saisie dans BAMARA
- Guide de codage sur le site internet de la filière (*finalisé en 2023*)
- Harmonisation des codes ORPHANET avec le réseau ERN-skin
- Financement ARC/TEC : conventions de reversement CRMR/CCMR

2024 :

- 32 conventions signées
- Budget ≈ 400 700 €

2025 (*en cours*) :

- 20 conventions signées
- Une dizaine en cours de signature
- Budget = 300 000 € *au 26/09*

OUTILS

- 24 PNDS
- 12 programmes ETP
- 12 cartes d'urgence
- Fiches médico-sociales, fiches Orphanet, fiches soignant
- Hotline assistantes sociales



**3 ASSISTANTES SOCIALES
À VOTRE ÉCOUTE !**

Accueillir, écouter, informer, orienter,
accompagner.

 ANONYME  GRATUIT  CONFIDENTIEL

ALICE ASTOUL, DELPHINE CURIS ET SARAH TRIAS

 05 36 09 19 30 OU 06 38 48 61 85

AS Alliance Sociale 

FORMATION À DESTINATION DES PROFESSIONNELLS

- Session de sensibilisation des maladies dermatologiques rares **aux professionnels MDPH**. Depuis 2022, 4 sessions. Prochaine session : 2026.
- DU maladies dermatologiques rares : *en cours de construction* (C. Bodemer)
- 14 vidéos éducatives

FORMATION À DESTINATION DES ASSOCIATIONS ET PATIENTS

- Ateliers de formation pour les associations de malades. Thématiques abordées : recherche clinique, suivi de la filière, média training, crowdfunding, réseaux sociaux, lobbying
- 14 vidéos éducatives
- Master Class patient partenaire: association AMALYTE et Université des Patients – Sorbonne
- 2^{ème} Master Class patient partenaire, *en cours de construction*

INFORMATION

- Site internet : fimarad.org
- Newsletters : actualités maladies rares, RCP, évènements
- Réseaux sociaux : [f](#) [in](#) [yt](#)
- La plateforme médias de FIMARAD : fimaweb.org





Mots clés les + recherchés Site internet

FIMARAD.ORG



MAGEC Nord

pnds fimarad

Urgences
dermatologiques

incontinentia
pigmenti
espérance de vie

FIMARAD AAP

Malibul

RCP dates

RCP

Maladies rares
dermatologiques

Toxidermies

FIMARAD

incontinentia pigmenti

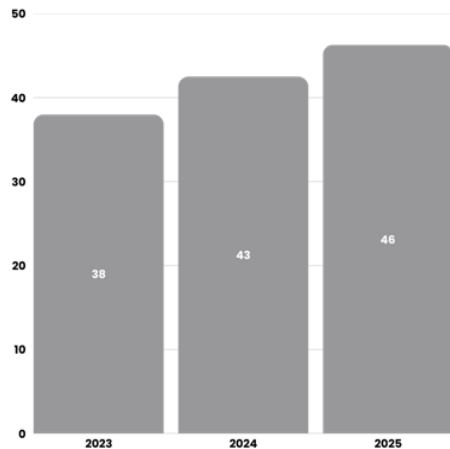
CERENEF

toxibul

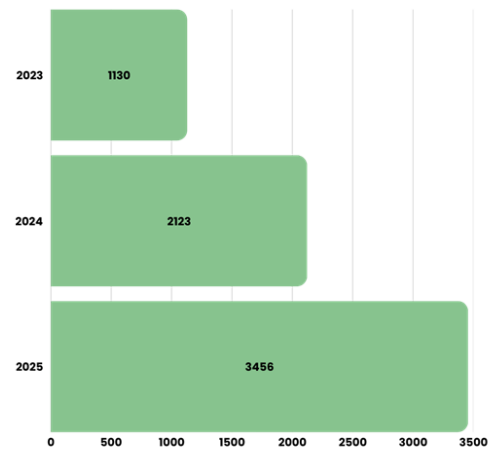
Necker
dermatologie

Liste maladies rares

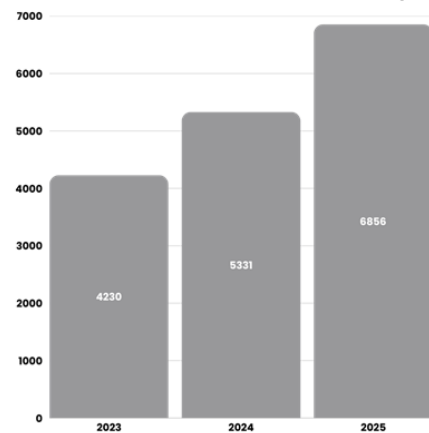
Nombre total de visites annuelles sur le site (k)



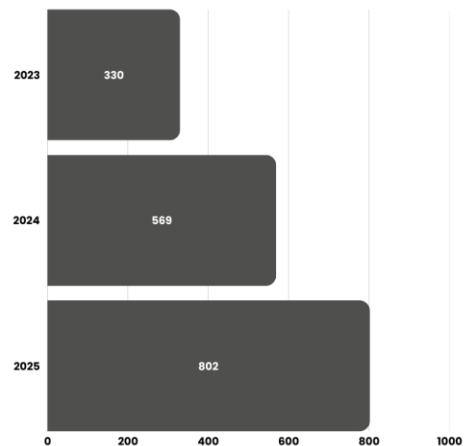
Moyenne nombre de visites hebdomadaires (k)



Moyenne nombre de visites mensuelles (k)

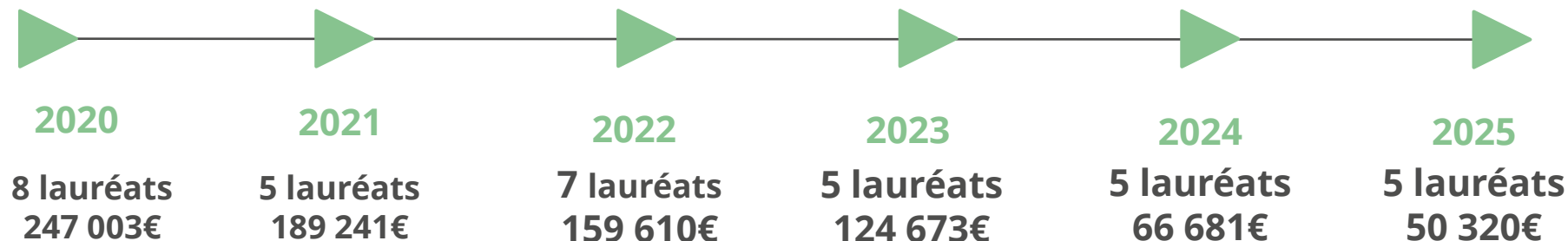


Moyenne de visiteurs par jour



Fréquence
Site internet

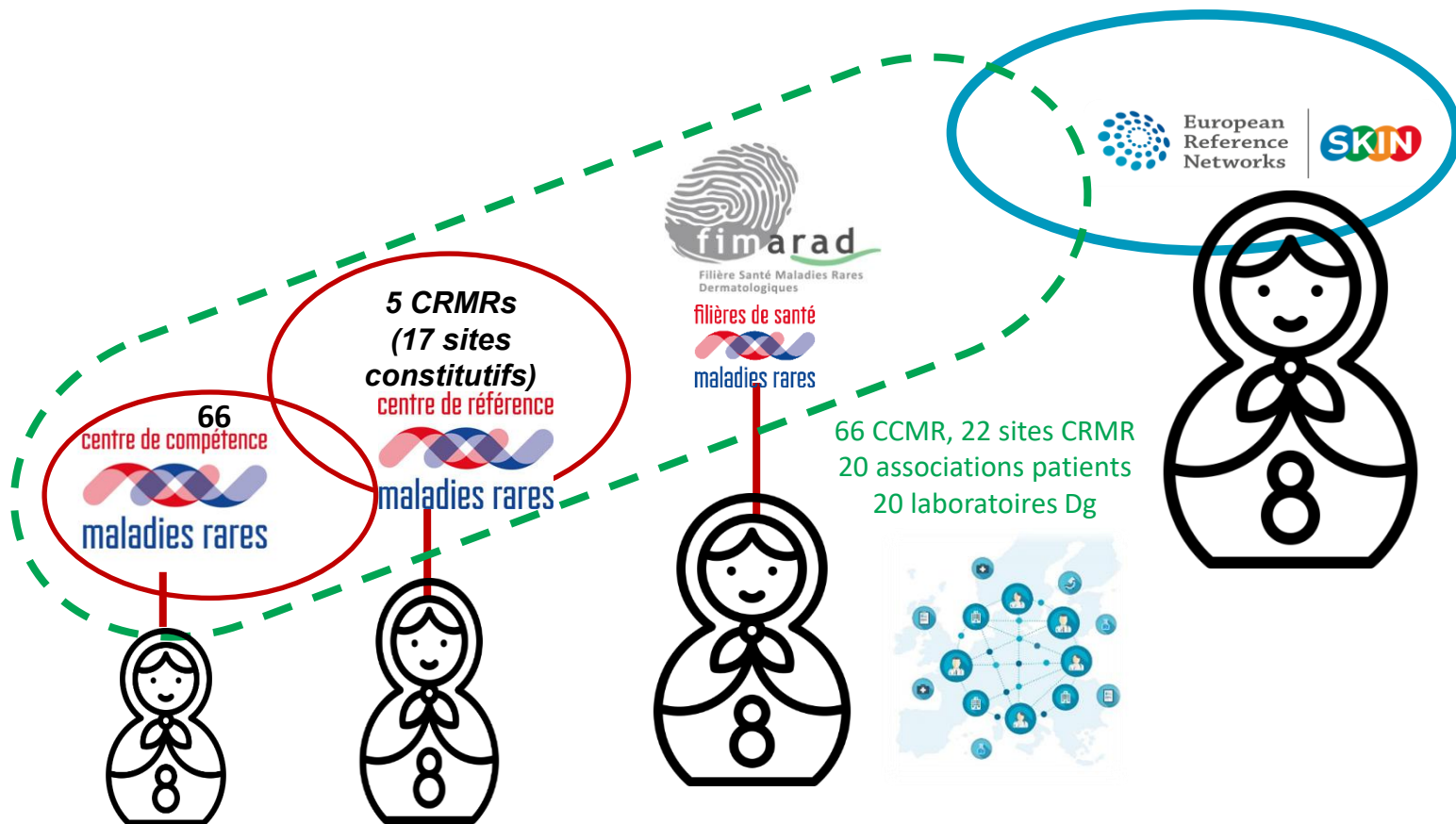
- Depuis 2020, 6 appels à projet recherche au sein de la filière
- AAP destiné à soutenir la recherche clinique relative aux maladies dermatologiques rares et à leur prise en charge



De 2020 à 2025 : 35 projets financés pour un BUDGET TOTAL = 837 528€

LAURÉATS DE L'AAP RECHERCHE 2025

TITRE DU PROJET	PORTEUR DU PROJET	CENTRE
Intérêt du monitoring du taux de pyrophosphate inorganique plasmatique au cours du traitement par sélumétinib d'un neurofibrome plexiforme	Dr Pauline Boitez	MAGEC Nord CHU d'Angers
Preuve de concept d'une thérapie ciblée par oligonucléotides antisens de l'ichtyose syndromique due à un variant dominant d'ELOVL1	Pr Juliette Mazereeuw-Hautier	MAGEC Sud CHU de Toulouse
Etude phénotypique et transcriptomique des différents profils d'épidermolyse bulleuse acquise	Dr Chloé Grolleau	MALIBUL Hôpital Saint-Louis Paris
Evaluation exploratoire de l'hypnose dans la gestion de la douleur chronique des patients atteints de malformations vasculaires (EHVANESCO)	Dr Bertille Bonniaud Jéhanne Martel	MAGEC Nord CHU de Dijon



57 HCPS

15 Skin ePAGs

20 countries



European
Reference
Networks



www.ern-skin.eu



Countries not
yet involved

- Bulgaria
- Cyprus
- Estonia
- Greece
- Norway
- Poland
- Portugal
- Slovakia



European
Reference
Networks



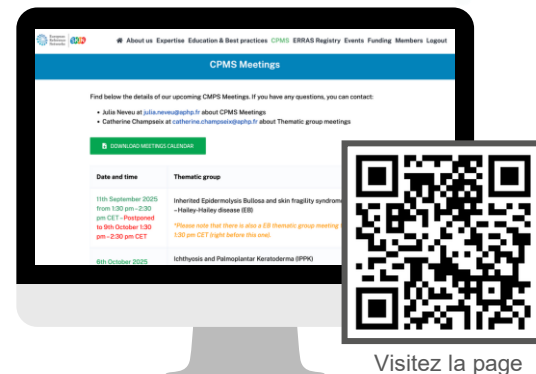
Ressources ERN-Skin accessibles via notre site web

www.ern-skin.eu

Système de gestion clinique des patients



- Calendrier disponible sur CPMS > CPMS Meetings
- Si vous souhaitez présenter un cas contactez : julia.neveu@aphp.fr



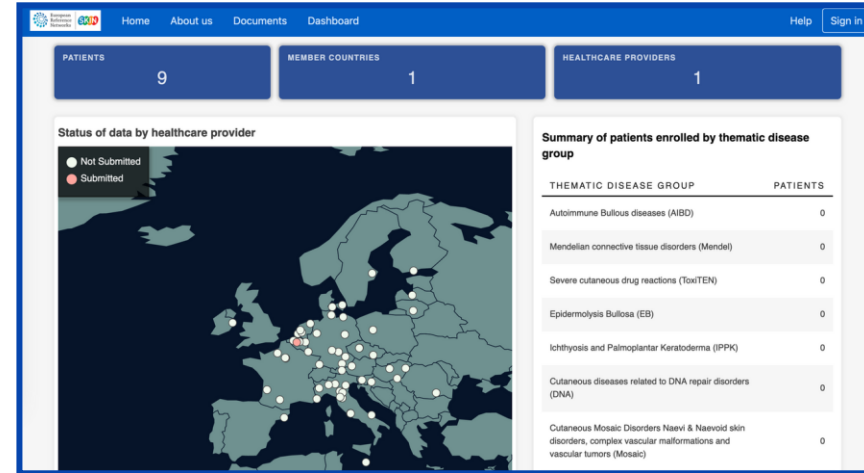
Webinars ERN-Skin

- **1 webinar par mois d'octobre 2025 à mai 2026**
- Calendrier disponible sur Events > ERN-Skin webinars



ERN-Skin : ERRAS registry

- To access ERRAS: <https://erras-registry.eu>



ERN-Skin

-ERN-Skin co-organise le Congrès mondial des maladies cutanées rares.



Soutien par FIMARAD de l'inscription/prise en charge
de 2 personnes/CRMR/CCMR
représentants association

WWW.ERN-SKIN.EU

E-learning

The ERN-Skin network provides health-care professionals e-learning sessions. Each session includes a video to watch before completing a final assessment.

Below, you will find a list of available courses. If you are interested in any of the available courses, you can request enrollment from the ERN-Skin coordination team.

Course structure: each course is divided into four common modules following this plan:

1. Definition
2. Diagnosis
3. Treatment options and patient management
4. Future: on-going research & how to get informed

Our courses are accredited by the European Accreditation Council for Continuing Medical Education (EACCME®). Therefore, after completing a session, a certificate of completion will be issued if your final assessment score is high enough. You can watch the video and take the assessment as many times as necessary.

To access our E-learning courses click here to either log-in to the member area or to request an access.

List of courses

Filter

Course Title	ERN-Skin eLearning ID	Lessons	Enroll Now
EPIDERMOLYSES BULLOSA	ERN-Skin eLearning ID	4 Lessons	Enroll Now
Pemphigus	ERN-Skin eLearning ID	4 Lessons	Enroll Now
ToxiTen	ERN-Skin eLearning ID	3 Lessons	Enroll Now
Mosaicism	ERN-Skin eLearning ID	6 Lessons	Enroll Now

Maladies rares et risque tumoral

Xeroderma Pigmentosum : Prise en charge des cancers cutanés et internes

XP/Biologie prédictive du risque tumoral

Spectre des mutations RECQL4

Risque de neurofibrome interne chez l'enfant

**Grossesse
et maladies rares de la peau**

Gynecological issues in children and adolescents seen at rare-disease referral centers :
an observational retrospective cohort study (I Cavadias et coll, 2025)

Ménopause précoce : XP

Atteinte muqueuse : EB / MBAI / Toxidermies

Péridurale : neurofibromatoses, anomalies vasculaires

Accouchement prématuré : EB / Ichtyoses / Syndromes D'Ehlers-Danlos

Hémorragie de la délivrance : Cutis Laxa

Allaitement : IP /Dysplasies ectodermiques

Rééducation périnéale : Cutis Laxa

Risque thrombo-embolique : Malformations veineuses

Adaptation des traitements spécifiques

Santé de l'enfant à l'école
Santé de l'adulte et activité
professionnelle
Aidants

À VOS AGENDAS !

11^{ème} JOURNÉE NATIONALE
LE VENDREDI 06 NOVEMBRE 2026
INSTITUT IMAGINE

