



Mise en place d'une Plateforme d'Expertise Maladies rares à l'AP-HM

Florence Gizard, Nathalie Charvin, Brigitte Chabrol, Bureau de la PEMR-APHM#

#Bureau : Pr MC Alessi, Pr S Attarian, Dr L Bal, Pr B Chabrol, Pr M Ebbo, Mme E Garrido-Pradalié, Dr M Haddad, Dr S Sigaudy

Plateforme d'Expertise Maladies Rares de l'AP-HM (PEMR-APHM), 265 rue Saint-Pierre, 13005 Marseille

Email : plateforme.expertises.maladiesrares@ap-hm.fr

#RAREDISEASEDAY
RAREDISEASEDAY.ORG

14^e Journée des Maladies Rares
28 FÉVRIER 2021

Nombres malades rares :
**la plateforme
d'expertises maladies rares
AP-HM solidaire.**

Créée en 2020 et animée par 93 centres et leurs associations pour soutenir des actions transversales entre patients, soignants, familles et chercheurs

Contact : plateforme.expertises.maladiesrares@ap-hm.fr

Hôpitaux Universitaires de Marseille ap-hm

Résumé

- La **plateforme d'expertise maladies rares de l'AP-HM (PEMR-APHM)**, labellisée en 2020 par la DGOS, prend part au plan national maladies rares 3. C'est un maillage entre :
 - les **93 centres labellisés maladies rares de l'AP-HM** : 4 centres de référence (CRMR) coordonnateurs, 13 CRMR constitutifs, 73 centres de compétence (CCMR), et 3 centres de ressources et de compétence
 - et les **associations, laboratoires de diagnostic et de recherche.**
- Coordonnée par deux médecins coordonnatrices de CRMR de pédiatrie et adultes (Pr B Chabrol et Dr L Bal), et par la directrice de la Recherche et Maladies Rares (Mme E Garrido-Pradalié), elle s'appuie sur des représentants de CRMR et CCMR.
- Son plan est construit sur 2 axes : le **parcours du patient et de sa famille**, et le **soutien aux centres MR.**
- Elle a officiellement démarré en septembre 2020 avec le recrutement de 2 chargées de mission (administrative et scientifique)
- L'e-poster vous présente la mise en œuvre des actions.

Mini-site web : <http://fr.ap-hm.fr/centres-maladies-rares>

Santé Chaque lundi

Maladies rares: une plateforme d'expertise s'ouvre à Marseille

Le 28 février est une journée dédiée à ces pathologies qui touchent 3 millions de personnes en France

LES CHIFFRES

- 2 000
- 3 MILLIONS
- 80%
- 85%
- 25%

RENDEZ-VOUS

Parcours de soin

Thématiques Maladies Rares	Des réalisations (2020- 2021)
<p>Diagnostic et prise en charge <i>Cas d'impasse diagnostique, situations d'urgence, éloignement géographique (région PACA & Corse)</i> <i>Actions médico-sociales</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Aide à la prescription d'analyses génomiques • Télémédecine : consultations en visio via MediConsult pendant l'épidémie • Réunions : <ul style="list-style-type: none"> - avec urgences pour les Maladies Neuromusculaires Rares (06/20, prévision d'un « signal patients remarquables » sur le DPI de l'hôpital- Pr S Attarian) - sur les missions et outils de l'assistant(e) social(e) dans les MR (18/02/21, 29 participants)
<p>Education Thérapeutique du Patient (ETP)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Recueil des ressources et besoins • Coopération avec « l'équipe ETP » au Service d'Eval. Méd. (SEM) AP-HM : <ul style="list-style-type: none"> - Présentation en plénière de Dr MC Lagouanelle- référente ETP au SEM (02/21) - Formation « Analyse de pratiques en ETP » dédiée aux centres qui ont un ETP MR (13)
<p>Transition enfant/adulte</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Etats des lieux : 1er Audit sur la Transition Enfants-Adultes (10/20) • Lien avec « l'Appart » Espace Transition Timone
<p>Liens avec les associations de patients</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Présence au COPIL de Mme M Auzias- déléguée régionale PACA • 1ères concertations avec des associations (audio et visio) • Réponse à l'AAP SHS 9_Fondation Maladies Rares (Pr B Chabrol) : <i>Réflexion éthique sur la mise en place d'un Espace Maladies Rares dédié aux patients et à leur famille</i>

Soutien et valorisation des centres Maladies rares

Thématiques Maladies Rares	Des réalisations (2020- 2021)
<p>(In)formations en internes et « externes » <i>En collaboration avec le service comm' de l'AP-HM</i> <i>En relation avec les réseaux Maladies Rares</i></p> <p>Evènements de sensibilisation et d'éducation</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Relais des informations : <ul style="list-style-type: none"> - Entretiens, réunions, communiqués AP-HM - Newsletters semestrielles (2) & Point d'info (1) - Logo, Développement du site web, Signalétique • Participation à la Journée Maladies Rares 2021 (28/02/21)
<p>Innovation thérapeutique et la recherche</p> <p>Rapport d'activité PIRAMIG & Prochaines labellisations 2023-2027</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Suivi et facilitation de l'utilisation du recueil BaMaRa et de PIRAMIG (Extractions SIGAPS ...) • Implémentation de BaMaRa en mode connecté (Pr M Ebbo- référent) • Lien avec le Service d'Eval. Méd. (SEM) AP-HM : <ul style="list-style-type: none"> - Présentation de Dr S Tardieu- référente SEM sur les démarches EPP (01/21) - Déclaration HAS de RCPs fonctionnelles maladies rares • Travail avec les Instituts MarMaRa/SoMuM sur la « Santé en Méditerranée »

Facebook live AP-HM (19/02/21)



Lien <https://youtu.be/MBdxF8he680>

Recueil : Envoi de l'audit (doc Excel) le 05/10/20 -> Réponses écrites des 17 CRMR, 1 CRC et 6 CCMR

Consultations (CS) de transfert (des 16 CRMRs à suivi pédiat.)

- Organisation par 13 CRMRs
- Coordination par médecin : 6, ou par une IDE coord. ou puér. : 5
- Présence des parents systématique : 8
- Connaissance de l'Appart-Espace Transition Timone : 15
- Des outils (fiches, livrets ...) en place et en préparation
- 1 expérience patient traceur au cours de la transition (COMMet)

Transition en ETP (des 16 CRMRs à suivi pédiat.)

- 1 ETP *Transition et Marfans Grand Sud 2021* (Dr L Bal)
- Des ETP en place avec séances dédiées à la transition (5) et 8 en préparation

CS chez l'adulte (des 17 CRMRs)

- Des RV pris par le médecin (2 CRMRs) et/ou une IDE, puér. coord., secrétaire (6), 1 autre centre (1)
- Des filières de soin ville-hôpital : Réseau SLA PACA, Marfans, Anomalies du développement et syndromes malformatifs
- Recueil des correspondants adultes des équipes pédiatriques

Réseau

- Pour le conseil génétique familial : Département de génétique, Centre de diagnostic prénatal
- Aidants et des associations de patients : journées de rencontre et réunions, présence aux CS, contribution à la PEC, des outils, œuvres ...

Perspectives 2021/2022

❖ Actions de communication

- Information sur les outils d'urgence (pour favoriser les entrées directes et les circuits courts)
- Présentation de Pr Chabrol sur le site du CDOM en mars 2022

❖ Préparation de l'Espace Rencontre dédié aux Maladies Rares

- Conventions avec les associations portant sur l'exercice du bénévolat
- Préparation d'une enquête, qualitative, pour recueillir les attentes et suggestions sur cet espace
- Information sur le secret partagé dans la pratique médicale

❖ Mise en place d'une cellule commune d'interface ETP maladies rares

Local commun, constitution de répertoires des besoins, prestataires, procédures, réunions)

❖ Aide au montage de projets de recherche (PHRC, ...)