

Journée annuelle FIMATHO

Audrey BARBET – Cheffe de projet FIMATHO



L'équipe FIMATHO



Pr. Frédéric Gottrand
Coordonnateur



Aurélie Coussaert
Chargée de missions
IdF/ Strasbourg



Marine Gonzalez
Chargée de missions
Est-Sud Est



Ariane David
Chargée de missions
Ouest-Sud Ouest



Rachel Pamart
Chargée de missions
Nord



Audrey Barbet
Chef de projets



Virginie Godec
Assistante administrative



Charlotte Pereira de Moura
Orthophoniste (0.1 ETP)



Oumaima Lmouataz
ARC Nord



Sabrina Bennia
ARC Sud

Labellisation 2023



MaRDi

Paris APHP
Hôpital R. Debré
Pr Jean-Pierre Hugot

+ 1 CRMR Rouen
(Pr Gourcerol)

1 CRMR Coord
8 CRMR Const
29 CCMR candidats

10 Associations
de patients



HCD

CHU de Lille
Hôpital Jeanne de Flandre
Pr Laurent Storme

1 CRMR Coord
2 CRMR Const
26 CCMR candidats

2 Associations
de patients



CRACMO

CHU de Lille
Hôpital Jeanne de Flandre
Pr Frédéric Gottrand

+1 CRMR, Necker
Ex CCMR (Pr Lapillonne)

1 CRMR Coord
1 CRMR Const
33 CCMR candidats

2 Associations
de patients



PaRaDis

Clichy, APHP
Hôpital Beaujon
Pr Vinciane Rebours

1 CRMR Coord
9 CCMR candidats

1 Association
de patients



PoDiGenA

HCL, Lyon
Pr Jean-Christophe Saurin

1 CRMR Coord
8 CCMR candidats

Bordeaux Pr Zerbib Franck
Lille Dr Branche Julien
Marseille Pr Grandval Philippe
Nancy Dr Muller Marie
Nantes Dr Cauchin Estelle
Paris Cochin Dr Dhooge Marion
Paris Avicenne Pr Benamouzig Robert
Toulouse Dr Bonnet Delphine

1 Associations
de patients

CRMR Coord = centre de référence coordinateur
CRMR Const = centre de référence constitutif

Evolution du nombre d'associations partenaires

Au moment de la création de la filière :



En 2017 :



En 2018 :



En 2021 :



En 2023 :



En 2024 :



16 associations de patients partenaires en 2024 !

Un représentant des associations au sein du CODIR FIMATHO : Benoit Decavele

Actions reconduites en 2023/2024

- ✓ Journées transition inter-filières
- ✓ 5 journées oralité
- ✓ Formations parents-experts
- ✓ Observatoire des traitements
- ✓ Support ETP
- ✓ DigHacktion
- ✓ Appel à projets 2024 : 7 projets soutenus (90 225 €)
- ✓ Soutien à la recherche
- ✓ Application Top'La
- ✓ Newsletter, site internet, participation aux congrès, gestion des RCP...

Nouvelles actions en 2023/2024

- ✓ **Projet ressources psychologiques**
 - Groupe de régulation
 - Livret d'information
- ✓ **Accompagnement à la création et mise en place de nouvelles RCP**
 - RCP nationale PoDiGenA
 - RCP pré-conceptionnelle et grossesses
- ✓ **Aide à la création du site internet PoDiGenA**
- ✓ **Mise à jour du guide de codage BaMaRa FIMATHO**
- ✓ **Livret et registre Hépatocèle**



Les actualités de la filière

- Lancement d'une application mobile autour de l'oralité alimentaire
- Que peut nous apporter la Banque Nationale de Données Maladies Rares ?
- Comment peut-on vous aider pour vos projets de recherche ?

Application mobile TOP'LA



- ✓ Application mobile de soutien parental, en parallèle de la prise en soin

Public cible

Parents et familles confrontées aux troubles alimentaires pédiatriques

Objectifs

Informier, motiver et soutenir les parents en parallèle de la prise en soin des TAP de leur enfant

Moyens

GT de professionnels de santé pluridisciplinaires + enquête auprès de 260 parents

- ✓ Partenaires



Application mobile TOP'LA

- ✓ 6 rubriques
 - Information et ressources : livres, plaquettes, qui contacter ?, vidéos, podcasts...
 - De parents à parents : témoignages, échanges autour de problématiques du quotidien...
 - Album photo : garder en mémoire les progrès de son enfant
 - Activités : en dehors des repas, travail de la sensorialité, moment de partage, collaboratif
 - Cuisine : cuisiner avec son enfant, pour les enfants avec TAP, moment de partage, collaboratif
 - Sorties : travailler la sensorialité en dehors de chez soi, dans toute la France...
- ✓ Développement avec CAP'COD à partir de décembre 2023
- ✓ Recrutement de parents bêta testeurs en cours

**Sortie de l'application sur l'Apple Store et Google Play Store
à la rentrée 2024 !**

Application mobile TOP'LA



Que peut nous apporter la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ?



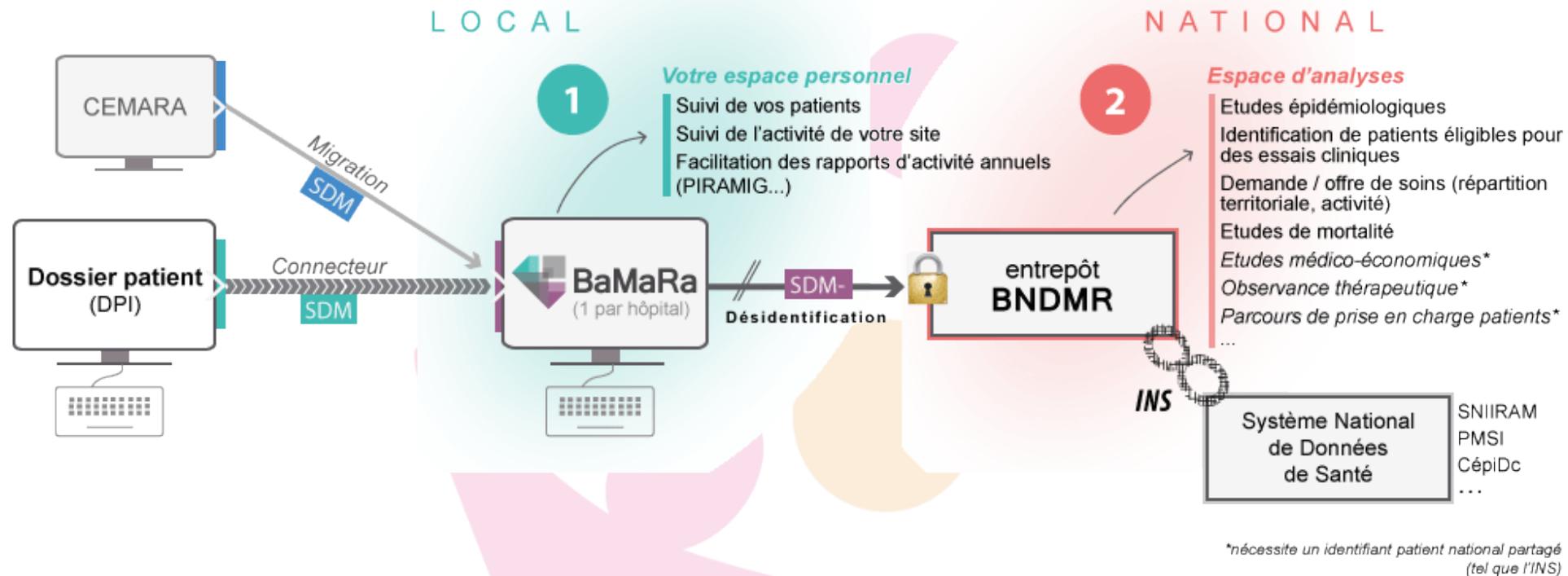
BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares



BaMaRa

Pour rappel...



1 Au niveau LOCAL (DPI/BaMaRa)

Base de données de soins

- Collecte des données au cours de la prise en charge des patients à travers le dossier patient hospitalier ou l'application BaMaRa
- Les données collectées sont **nominatives**
- Accès **cloisonné au sein d'un hôpital donné**

2 Au niveau NATIONAL (Entrepôt BNDMR)

Base de données de recherche

- L'entrepôt BNDMR est alimenté par les données collectées dans BaMaRa
- Données systématiquement **désidentifiées** au niveau de BaMaRa puis envoyées de manière sécurisée

Quels sont les objectifs de la BNDMR ?

- **Mieux documenter le malade et sa maladie**

Offrir un support commun de documentation pour tracer l'histoire de la maladie chez les patients maladies rares

- **Mieux organiser le réseau de soins**

Offrir une base de données commune aux centres maladies rares afin de mieux décrire la demande de soins et son adéquation avec l'offre *outil essentiel pour le pilotage et la conduite des politiques publiques*

- **Faciliter la recherche dans le domaine des maladies rares**

Faciliter le recrutement de patients maladies rares dans des essais cliniques par exemple

- **Mieux exploiter le potentiel des grandes bases de données nationales**

Permettre le chainage avec le Système National de Données de Santé (SNDS) pour :

- produire des connaissances médico-économiques sur les maladies rares
- mettre en place des études épidémiologiques

Données collectées via BaMaRa

En complément du set de données minimal national :

- **Set de Données Minimal Génomique (SDM-G)**

Vise à **diminuer l'errance et l'impasse diagnostique** :

- ✓ préciser les investigations génétiques réalisées
- ✓ décrire des variants pour un ou plusieurs gène(s)
- ✓ décrire des anomalies chromosomiques

Le SDM-G a été pensé pour pouvoir **transférer des données génomiques vers les plateformes de séquençage SeqOIA ou AURAGEN** et inversement (projet en cours).

- **Set de Données Minimal Traitement (SDM-T)**

Le SDM-T est un recueil de données spécifique aux médicaments, il est unique pour toutes les maladies rares et permet **le suivi et l'évaluation d'un médicament aussi bien dans le cadre des accès précoces (AP) ou compassionnels que pour des études post-inscription.**

Appel à projets ReuseRare

Contexte

Lancé par la BNDMR, il a pour objectif de construire au sein de l'application web BaMaRa **un recueil de données structurées pour un projet scientifique portant sur une maladie rare.**

Seules les données de soins peuvent être collectées (réutilisation de données issues des dossiers médicaux)

Les avantages

- ✓ **Pas de contractualisation** nécessaire entre les établissements du périmètre de l'étude
- ✓ **Pas de démarches réglementaires** complémentaires aux informations et engagements demandés
- ✓ Accompagnement proposé par la cellule opérationnelle BNDMR

Dates importantes

AAP ReuseRare sera lancé fin 2024 :

- ✓ Date limite candidature : mardi 30 octobre 2024 minuit
- ✓ Réponse : semaine du 9 décembre 2024

★ Projets FIMATHO : VEOIBD (MaRDi) et Hépatocèle (HCD)

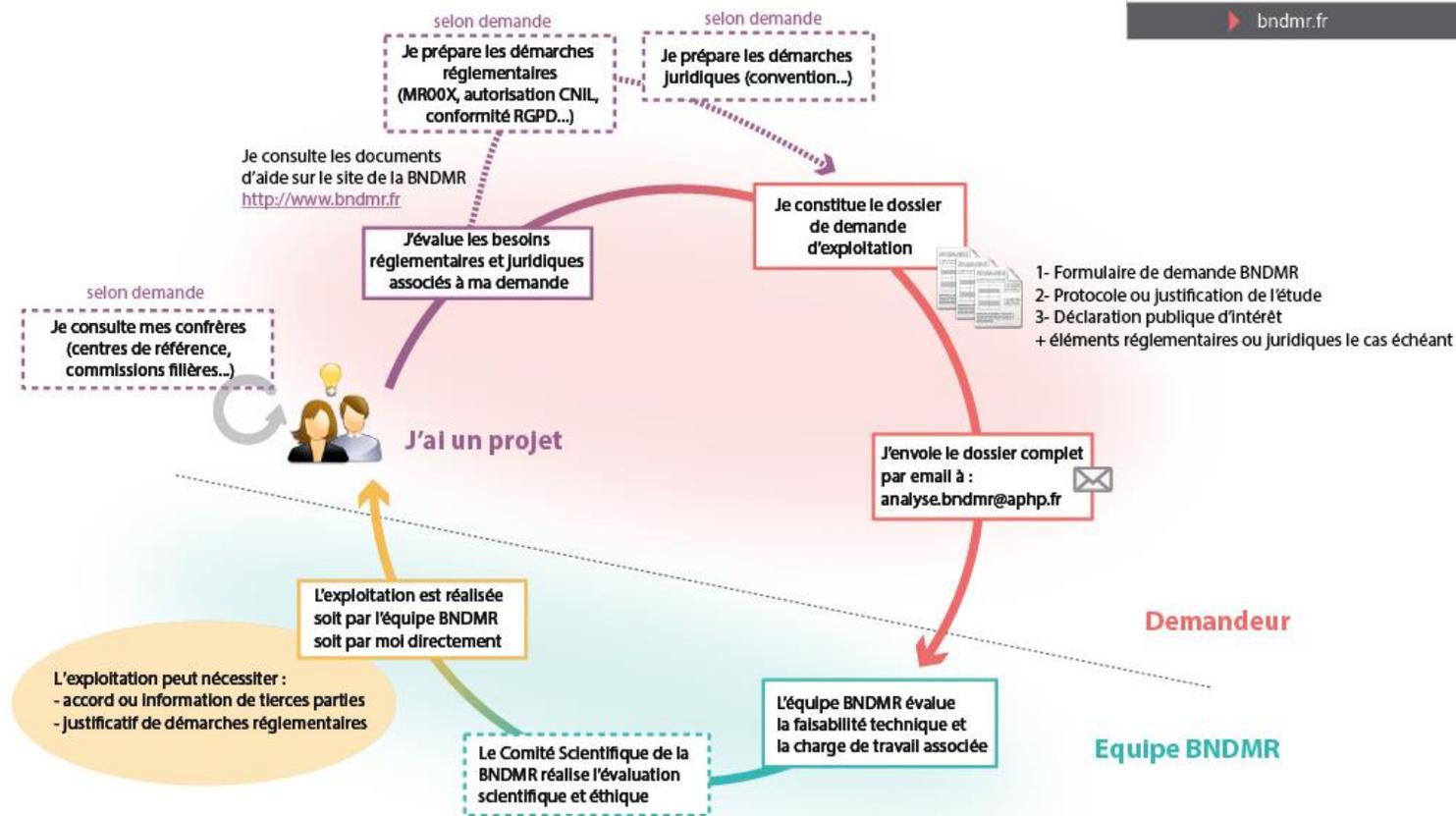
Valorisation des données de la BNDMR

Chaque centre a un accès autonome à ses données BaMaRa → accès étendu possible sur demande auprès de la BNDMR ([formulaires de demande d'exploitation des données de la BNDMR](#)).

Formulaires pour :

- Un test de correspondance (exemple : comparaison de bases de données)
- La production d'indicateurs
- Une recherche → *validation obligatoire par le comité scientifique BNDMR*

Procédure de demande d'exploitation des données de la BNDMR



Exemples de demandes d'indicateurs

- Nombre de patients atteints d'une maladie rare du réseau FIMATHO
- Répartition enfant/adulte
- Répartition nationale des patients
- Nombre de patients affectés par une maladie rare de la filière FIMATHO nés en Outre-mer et suivis en France métropolitaine (lieu de naissance vs. lieu de résidence)
- Nombre de patients atteints d'une maladie rare du réseau FIMATHO pris en charge dans des centres maladies rares hors de la filière
- ...

Exemples d'études approuvées par le COSCI BNDMR

Etudes BNDMR seules (avec ou sans partenaire industriel) :

- **Covid-MR** : Impact de la pandémie de Covid-19 sur la prise en charge des patients dans les centres de référence maladies rares *[terminée]*
- **FrEBepi** : Epidémiologie des épidermolyses bulleuses (EB) héréditaires *[partenaire industriel - terminée]*
- ...

Etudes BNDMR chaînées avec d'autres bases de données (avec ou sans partenaire industriel) :

- **EPARDYS** : Etude du PARcours de soins des patients atteints des DYStrophies musculaires de Duchenne et de Becker *[partenaire industriel - en cours]*
- **Dròmos** : Parcours de soin et dépenses de santé des patients pris en charge dans le réseau expert maladies rares *[en cours]*
- ...

Pour en savoir plus, consulter la [liste des études réalisées ou en cours](#) sur le site de la BNDMR Interopérabilité avec les réseaux européens maladies rares

Projet DROMOS

Objectifs

- ✓ décrire les parcours de soins typiques des patients atteints de maladies rares
- ✓ quantifier le coût associé à chaque maladie
- ✓ décrire les inégalités de prise en charge

→ Chainage entre la BNDMR et le SNDS (assurance maladie)

Perspectives

- ✓ Améliorer les parcours de soins
- ✓ Identifier les traitements qui sont les plus efficaces selon le profil des patients

→ Sélection de pathologies du réseau FIMATHO : HCD, POIC, maladie de Hirschsprung, syndrome du grêle court, colite inclassée de l'enfant, Syndrome de Peutz-Jeghers, Pancréatite chronique héréditaire, etc.

Registre européen ERNICA

- Intègre 5 maladies (atrésie de l'œsophage, hernie de coupole diaphragmatique, maladie de Hirschsprung, omphalocèle et gastroschisis)
- Réservé aux centres participants à l'ERN
- Pas encore d'interopérabilité avec BaMaRa

Problématique

- Perte de temps lié au remplissage d'une nouvelle base de données et risque d'erreurs inhérents à la double-saisie
- Contraintes juridiques et réglementaires pour effectuer des extractions

Proposition de la BNDMR

- ✓ Création d'un formulaire contenant l'ensemble des items demandés par le registre ERN dans BaMaRa
- ✓ Possibilité de collecter également les données des centres ne faisant pas partie de l'ERN
- ✓ Accompagnement au monitoring de la qualité des données saisies par l'équipe de la BNDMR
- ✓ Cadre interopérabilité défini dans une convention entre BaMaRa et le registre de l'ERN cible, dont les termes seront validés avec la filière

★ **Positionnement FIMATHO ?**

Comment FIMATHO peut vous accompagner ?



Sabrina Bennia
ARC région Sud



Oumaima Lmouataz
ARC région Nord



Marine Gonzalez
Chargée de missions

- **Aider les centres de compétence FIMATHO à saisir**
- **Former les professionnels** à BaMaRa
- **Assistance pour :**
 - ✓ La création codes Orphanet
 - ✓ La mise en place de registres complémentaires (reuserare, recueils impasse-errance)
 - ✓ La demande d'exploitation de données de la BNDMR
 - ✓ Etc.
- **Assurer le relai** entre l'utilisateur et l'équipe BNDMR

Pour toute demande en lien avec BaMaRa ou la BNDMR, vous pouvez nous contacter à arcfimatho@chu-lille.fr

Projets de Recherche : quelle aide de FIMATHO ?

Aide ponctuelle a la recherche clinique :

Les ARC FIMATHO peuvent accompagner les équipes maladies rares (centres de référence et compétence) qui le souhaitent sur des projets d'essais cliniques, de la conception au suivi de l'essai en passant par sa mise en place. Pour plus d'information, merci de contacter arcfimatho@chu-lille.fr

Aide à la rédaction de dossiers de candidature

Contactez Ariane David, Chargée de missions recherche, PhD, à ariane.david@chu-lille.fr

Soutien financier aux déplacements pour un projets de recherche clinique

Conditions pour obtenir ce financement :

- ✓ L'étude clinique doit être multicentrique
- ✓ L'étude doit être conduite par un jeune médecin non titulaire (chef de clinique/ interne...)
- ✓ *Le financement maximum par projet sera de 1500€.*
- ✓ *La filière FIMATHO soutiendra 10 projets maximum par an.*
- ✓ Les demandes sont à envoyer par email "au fil de l'eau" à fimatho@chu-lille.fr

Projets de Recherche : quelle aide de FIMATHO ?

Soutien financier à l'édition ou publication d'articles scientifiques :

Cette aide permettra de couvrir les frais d'édition d'articles scientifiques écrits en anglais soumis à une revue internationale à comité de lecture ou le paiement des frais de publications (revue payante online).

- ✓ Conditions pour obtenir ce financement :
 - Être un professionnel de santé exerçant dans un centre de compétence ou référence maladies rares de la filière FIMATHO ou exerçant dans un laboratoire de recherche partenaire de la filière FIMATHO
 - Impliquer au minimum 3 centres/partenaires de la filière
 - Avoir déjà rédigé l'article en anglais
 - Mentionner FIMATHO en remerciements
 - *Le financement maximum par article sera de 2000€.*
 - *La filière FIMATHO soutiendra 10 demandes maximum par an.*
- ✓ Les demandes sont à envoyer par email "au fil de l'eau" à fimatho@chu-lille.fr



Soutien exceptionnel à l'ETP et aux PNDS

- Présentation des projets lauréats

Soutien exceptionnel à l'ETP

- ✓ Appel à projets ouvert aux centres de référence et de compétence de la filière, entre septembre et décembre 2023
- ✓ Programmes d'ETP éligibles
 - Nouveaux programmes à développer (*temps de coordination, élaboration des outils, formation à l'ETP...*)
 - Programmes existants à **actualiser** (*développement de modules en ligne, création d'outil pour l'animation de séances...*) ;
 - Programmes existants nécessitant **une aide ponctuelle** pour faciliter leur mise en œuvre (*vacations, logistique, matériel informatique, création d'outils d'information et de communication pour les patients...*) ;
 - Programmes d'ETP existants, mis en œuvre à l'échelle régionale, à **étendre à l'échelle nationale.**
- ✓ Maximum 20 000€ / projet

Lauréats AAP ETP 2023

8 programmes lauréats : 84 200€

Nutrition artificielle

- ✓ ETP des patients avec insuffisance intestinale chronique sous nutrition parentérale au long court à domicile (*Dr Fontaine, AP-HM, CRMR MaRDi adultes*)
- ✓ Améliorer la qualité de vie et renforcer l'estime de soi des patients adolescents en NPAD / intervention d'un patient expert (*Mme Milesi, AP-HM, CRMR MaRDi péd*)
- ✓ La nutrition entérale dans les MaRDi, au CRACMO et, chez les patients porteurs de la maladie rares avec troubles alimentaire pédiatriques (*Dr Coopman, CHU Lille, CRMR MaRDi*)

Stomies

- ✓ ETP « Mieux vivre avec ma stomie digestive » destiné aux enfants et adolescents porteurs d'iléostomie ou colostomie

Lauréats AAP ETP 2023

Oralité

- ✓ Programme ETAP à destination des enfants/adolescents présentant des TAP et de leurs aidants (*Mme Gacek, HPR Bullion, CCMR MaRDi*)
- ✓ TAP'Papille (*Dr Guiddir, AP-HP Bicêtre, CRMH HCD*)
- ✓ ETP « Prise en charge des troubles alimentaires pédiatriques » (*Dr Ancellin, CHU Orléans, CCMR MaRDi*)

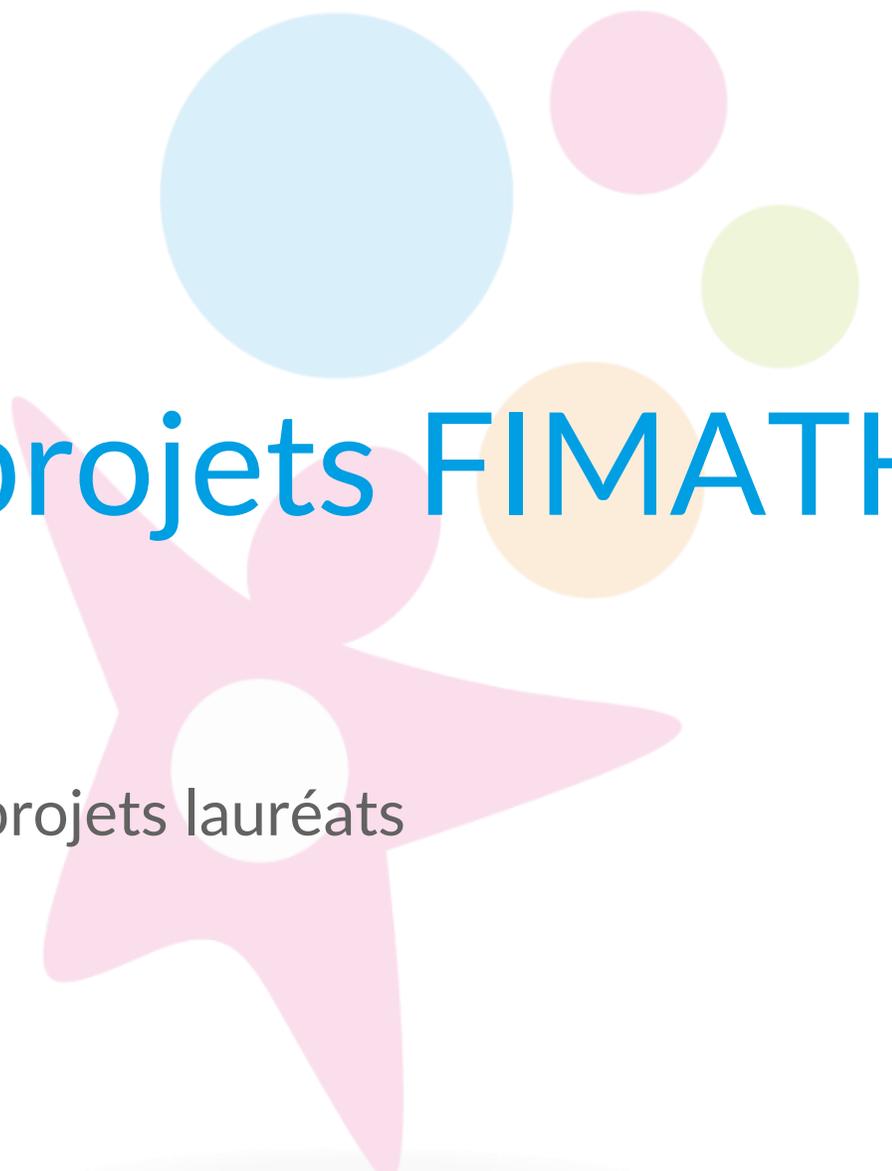
Hernie de coupole diaphragmatique

- ✓ « Mon corps... toute une histoire ! » (*Mme Khalifa, AP-HM, CRMH HCD*)

Lauréats PNDS 2023

Appel à candidatures = 9 PNDS (10 000€ par projet)

- ✓ Polyposes Adénomateuses Familiales (PAF) pédiatrique & adulte (*Pr Mas et Pr Saurin, CRMR MaRDi et CRMR PoDiGenA*)
- ✓ Achalasie œsophagienne (*Dr Aumar, CRMR CRACMO*)
- ✓ Hépatocèle géante (*Dr Boukhris, CRMR HCD*)
- ✓ Pseudo Obstruction Intestinale Chronique (POIC) adulte (*Pr Gourcerol et Pr Joly, CRMR MaRDi*)
- ✓ Déficience Congénitale en Sucrase Isomaltase (DSCI) (*Pr Hugot, CRMR MaRDi*)
- ✓ Maladie de Crohn pédiatrique (*Dr Martinez, CRMR MaRDi*)
- ✓ Maladie de Hirschsprung pédiatrique (*Pr Lamireau, CRMR MaRDi*)
- ✓ Lésions kystiques (pancréas) adulte (*Dr Napoléon, CRMR PaRaDis*)
- ✓ Gastroparésie adulte (*Pr Gourcerol, CRMR MaRDi*)



Appel à projets FIMATHO 2024

- Présentation des projets lauréats

7 projets lauréats en 2024

- ✓ **Les copains MIAM pour TCAPE (TCAPE : Troubles Conduites Alimentaires Petite Enfance) - Association Groupe Miam-Miam ; [présentiel](#)**
- ✓ **Un livre pour accompagner les fratries des enfants atteints d'une maladie rare abdomino-thoracique – Centre de référence coordonnateur CRACMO, centre de référence constitutif MaRDi et centre de référence coordonnateur HCD du CHU de Lille ; [présentiel](#)**
- ✓ **Renouvellement du groupe de régulation/supervision « Ressources Psychologiques » pour les associations FIMATHO – Associations partenaires FIMATHO ; [présentiel](#)**
- ✓ **Développement d'outils identifiant les variants ACTG2 dans le syndrome POIC - Laboratoire PhyMedExp à Montpellier ; [présentiel](#)**
- ✓ **MOOC - Présentation 360 de l'œsophagite à éosinophiles - Association Pour l'Information sur les Maladies à EOsinophiles (APIMEO) ; [présentiel](#)**
- ✓ **PARADISIO 1 - Pancréatite héréditaire PRSS1, la cohorte française – Centre de référence coordonnateur PaRaDis de l'Hôpital Beaujon AP-HP ; [visio](#)**
- ✓ **DANAO - Etude de l'effet du moment du diagnostic (anténatal vs postnatal) sur les réactions post-traumatiques de parents d'enfants opérés d'atrésie de l'œsophage - Centre de référence coordonnateur CRACMO du CHU de Lille ; [visio](#)**



Appel à projets FIMATHO 2017-2023

- Etat d'avancement des projets lauréats

2 projets finalisés

- ✓ AAP FIMATHO 2021 : Améliorer la prise en charge des enfants en NPAD par les centres de proximité
 - Création de vidéos de formation à destination du personnel paramédical autour de Toulouse
 - Marie-Line Gasperoni,
 - Infirmière coordinatrice
 - Centre de référence maladies digestives rares
 - Centre expert NPAD
 - Hôpital des enfants, CHU Toulouse
- ✓ AAP FIMATHO 2023 : Création d'une vidéo ludique expliquant la Hernie de Coupole Diaphragmatique
 - Sophie Margueret
 - Trésorière

Vidéo APEHDia

