

BILAN D'ACTIVITÉ

PLATEFORME
D'EXPERTISE
MALADIES RARES
CENTRE-VAL DE
LOIRE (PEMR CVL)

2023

MOT DU COORDINATEUR

L'année 2023 a été une période dynamique et pleine d'actions pour notre plateforme d'Expertise Maladies Rares. Nous avons intensifié nos efforts pour accroître la visibilité des centres labellisés, faciliter l'accès aux experts, soutenir la recherche et optimiser la gestion administrative. Cette année a été marquée par notre engagement continu à améliorer la prise en charge des patients et à faire progresser la connaissance des maladies rares.

Professeure Annick Toutain, médecin généticien coordinateur de la PEMR CVL

L'équipe de la PEMR CVL vous présente une synthèse de ses activités pour 2023 et le début de l'année 2024. Parmi les nouveautés, nous sommes heureux de vous dévoiler les tant attendus résultats de la campagne de labellisation 2023, ainsi que l'émergence d'une nouvelle dynamique d'équipe en ce début d'année 2024.

SOMMAIRE

INDICATEURS D'ACTIVITÉS

p. 2

AXE 1 : AMÉLIORER LA VISIBILITÉ DES CENTRES LABELLISÉS MALADIES RARES ET LA CONNAISSANCE DES MALADIES RARES

p. 4

AXE 2 : FACILITER L'ACCÈS AUX CENTRES EXPERTS

p. 7

AXE 3 : ACCOMPAGNER LA RECHERCHE RELATIVE AUX MALADIES RARES

p. 9

AXE 4 : OPTIMISER LA GESTION ADMINISTRATIVE ET LES RESSOURCES

p. 11

LES INDICATEURS D'ACTIVITÉS

INDICATEURS OBLIGATOIRES	INDICATEURS PROPOSÉS
Nombre de manifestations grand public maladies rares	Nombre de sollicitations via le "point contact"
Actions de formation mises en place	Nombre de visiteurs sur le site internet
Mesure de satisfaction des patients et de leurs proches ayant recours aux services de la PEMR	Nombre de recours auprès de l'assistante sociale de la PEMR CVL
Mesure de satisfaction des centres maladies rares utilisateurs vis-à-vis de la plateforme d'expertise maladies rares	Nombre de "patient traceur" et "aidant traceur"
Apports, difficultés et pistes d'amélioration à envisager pour le bon fonctionnement de la PEMR	Nombre de patients partenaires/aidants formés (formation ETP - formation patient expert)

LES INDICATEURS D'ACTIVITÉS

INDICATEURS D'ACTIVITÉ 2023	
Nombre de manifestations grand public maladies rares	5
Nombre de formations et sollicitations pour l'application BaMaRa (base des données maladies rares)	Formations : 4 SAV (sollicitations) : 30 à 40 Aide saisie : 11 centres
Nombre de formations (professionnelles) Unité d'enseignement libre maladies rares Faculté de médecine de Tours et Unité d'enseignement 2.3 Institut de Formation des Professionnels	2 en 2023 2 en 2024
Nombre de sollicitations via le "point contact"	62 (dont 6 hors région)
Nombre de recours auprès de l'assistante sociale	6 demandes et 6 suivis
Mesure de satisfaction des centres maladies rares vis-à-vis de la PEMR	16 répondants sur 73

AXE 1

Améliorer la visibilité des centres labellisés maladies rares et la connaissance des maladies rares

01

Site internet

Un travail conséquent a été réalisé par l'équipe de la PEMR CVL sur la **présentation** et le **contenu** du site internet, en collaboration avec la Direction de la Communication du CHRU de Tours. Le site a été lancé officiellement le **21 juillet 2023**.

En parallèle, une **vidéo de présentation** de la PEMR CVL a été créée en collaboration avec la Direction de la Communication le 8 février 2023. Vous la retrouverez sur la page d'accueil du site de la plateforme.

02

Améliorer la connaissance des maladies rares

Dans notre démarche visant à améliorer la connaissance des maladies rares, nous avons mené des **actions de sensibilisation** dans deux **Foyers d'Accueil Médicalisé**, l'une sur le Syndrome d'X Fragile en collaboration avec la déléguée régionale de l'association Fragile X France, et l'autre sur le Syndrome Borjeson Forssman-Lehmann.

De plus, la PEMR CVL a activement participé à l'**UEL Maladies Rares - Université de Tours**, et a collaboré avec un médecin référent maladies rares à l'**UE 2.3 IFSI Tours**.

03

Communication

Les Journées Internationales des Maladies Rares se sont déroulées les **28 février 2023** et **29 février 2024**. Elles ont été l'occasion de présenter au grand public les associations partenaires, d'organiser un **temps de rencontre et d'échange** entre les patients, leurs proches et les professionnels, et plus généralement de **sensibiliser** les individus aux maladies rares. Pour ces occasions, des **communiqués de presse** et des **affiches** ont été créés et diffusés, avec l'aide de la Direction de la communication du CHRU.

Journée internationale des Maladies Rares - 2023

A l'occasion de la Journée Internationale 2023, la PEMR CVL était présente à la **Mairie de Tours**, en collaboration avec les associations de patients et les professionnels de santé des centres experts. Le grand public a notamment pu y découvrir de nombreux **stands**, ainsi qu'une **exposition** "l'Odyssée artistique des enfants" (partenariat FSMR AnDDI-Rares).



© P. HODGES

Journée internationale des Maladies Rares - 2024



La PEMR était présente à l'**Hôpital Gatien de Clocheville de Tours** pour la Journée Internationale 2024, en partenariat avec le Centre de référence constitutif des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC), de l'AFM Téléthon et de l'Equipe Relais Handicaps Rares Centre-Val de Loire. Le public a pu y retrouver un **stand**, et participer à un **quiz**.

03

Communication

En dehors des Journées internationales Maladies Rares, la PEMR CVL a organisé de nombreuses **présentations** visant divers publics, et s'est impliquée dans **d'autres évènements organisés par différentes structures.**

Présentations

13 présentations ont eu lieu en 2023, auprès de :

- Professionnels de santé (ville et hôpital) ;
- Acteurs du champ médico-social ;
- Associations de patients ;
- Alliance Maladies Rares ;
- ARS ;
- Conseillère Pédagogique de l'Education Nationale ;
- Acteurs de santé du territoire Agglopolys Blois - Contrat Local de Santé ;
- Coordinatrice du Contrat Local de Santé - Tours Métropole Val de Loire ;
- Laboratoires pharmaceutiques ;
- FMC de Médecine Générale de la Faculté de médecine Tours ;
- Rendez-vous de la Santé Orléans.

6 des présentations ont été réalisées dans le cadre de **la**

tournee départementale "Handicaps Rares / Maladies Rares", en collaboration avec l'Equipe Relais Handicap Rares Centre-Val de Loire.



© P. HODGES

Autres évènements

La PEMR CVL était également présente aux **Journées nationales du rein 2023 et 2024**, au CHRU de Tours, mais aussi à la journée **"Le Cher Handi' Quoi?"** de Bourges.

Newsletters

La plateforme a rédigé et publié **3 newsletters** au cours de l'année 2023 : mars, juillet et décembre.

AXE 2

Faciliter l'accès aux centres experts

01

Améliorer le parcours de soins et le parcours de vie des personnes malades et de leurs proches

Point contact

Le dispositif Point Contact a permis de recevoir et traiter **62 demandes**. L'Assistante Sociale Coordinatrice de la plateforme a reçu 6 demandes de nature médico-sociale, et effectué 6 suivis pour des situations complexes.

Afin d'évaluer la mesure de satisfaction des utilisateurs, un **questionnaire de satisfaction** a été créé, mais le nombre de retour ne permet pas une exploitation correcte des données.

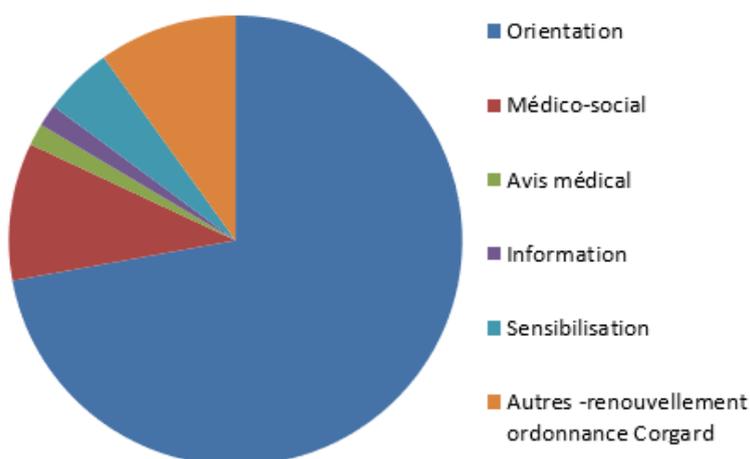
Education Thérapeutique du Patient (ETP) Maladies Rares

Dans le cadre du programme **ETP Lupus** au CHRU de Tours (Dr FERREIRA-MALDENT), l'Assistante Sociale Coordinatrice de la PEMR a organisé l'**atelier "Ressources Sociales, Aides et Droits"**. En parallèle, la plateforme a régulièrement diffusé des informations sur les programmes d'ETP dans sa Newsletter, et a rédigé des documents relatifs au projet Appel à Candidatures **"Devenez Patient- Intervenent / Parent-intervenent / Aidant-intervenent dans les programmes d'ETP Maladies Rares"**, en collaboration avec la FRAPS.

Téléexpertise

Des échanges ont été entrepris avec le Chargé de Mission en Télémédecine du CHRU de Tours en vue de la mise à disposition de l'outil **OMNIDOC** pour les centres maladies rares.

Point Contact



02

Renforcer et favoriser les partenariats

La PEMR CVL s'attache à maintenir et favoriser les partenariats dans un souci de partager des expertises et d'élaborer des projets communs.

Rencontres

Plusieurs rencontres ont eu lieu avec les partenaires régionaux et nationaux :

- Equipe Relais Handicaps Rares (ERHR) Centre-Val de Loire ;
- Alliance Maladies Rares ;
- AFM - Téléthon ;
- Association Vaincre la Mucoviscidose (Assemblée Territoriale) ;
- Délégué régional de l'Association SED'IN France ;
- Association Prader-Willi France ;
- Association Française contre l'Amylose ;
- Alliance Syndrome Dravet.

Conventions de partenariat

Dans le but de renforcer la collaboration existante entre la PEMR CVL et les structures de l'ERHR CVL et de l'AFM-Téléthon Service Régional, **deux conventions de partenariat** ont été élaborées.

Inter-plateforme Maladies Rares

La PEMR a participé aux réunions bimestrielles, organisées par le groupe inter-plateformes, tout au long de l'année 2023. Une participation active au groupe de travail Inter-PEMR & PCOM/DGOS a contribué à l'élaboration d'un **questionnaire national de satisfaction pour les équipes des CRMR, CCMR et CRC**, avec 19 réponses sur 73. Enfin, la collaboration s'est poursuivie au sein du groupe de travail Inter-PEMR & PCOM pour développer des **supports de communication** sur les enjeux des maladies rares.

Participations

La PEMR CVL a eu l'occasion de participer à la **réunion diagnostic** du Contrat Local de Santé Tours Métropole Val de Loire, sur le thème "Maladies chroniques et autonomie", mais aussi à leur **séance de restitution du diagnostic**.

AXE 3

Accompagner la recherche relative aux maladies rares

01

Renfort Projets de recherche

En parallèle à la **veille des différents appels à projets** et à l'information transmise aux équipes des centres maladies rares et aux chercheurs, la plateforme est intervenue en **renfort pour divers projets de recherche**.

Etude DANA0 - FSMR FIMATHO (Pr. Lardy) - *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.*

La PEMR a notamment organisé la réunion de mise en place, réceptionné les documents de l'étude, transmis les informations liées aux formations BCP et suivi le déroulement de l'étude.

Etude TransEAsome - (Dr. ARNOULD) - *Devenir à long terme de l'atrésie de l'œsophage, profils transomiques à l'adolescence.*

L'attaché de recherche clinique (ARC) de la PEMR a pu s'occuper des aspects administratifs en amont de l'ouverture de l'étude au CHU d'Orléans, et participer à sa mise en place.

Etude EOSINOBI0 - (Dr. HOARAU) *Etude pédiatrique observationnelle française sur les biothérapies dans l'œsophagite à éosinophiles.*

La PEMR a organisé la réunion d'étude, réceptionné les documents de l'étude, procédé au screening des patients et à l'envoi des notes d'informations. Elle a également participé au remplissage des CRF, et répondu aux queries.



© FREEPIK

02

Application BaMaRa

La PEMR CVL a consacré une partie de ses activités 2023 à l'application BaMaRa, **base de données nationale sécurisée** visant à documenter le parcours des patients atteints de maladies rares dans les centres experts.

Actions BaMaRa

Les membres de la PEMR ont aidé les centres maladies rares pour la saisie et la mise à jour de leurs données. L'ARC maladies rares a pu dispenser des séances de formations de l'outil auprès de 2 médecins du CHU d'Orléans.

La plateforme a également procédé à la validation des accès utilisateurs, participé aux séances de formation et réalisé un état des lieux de la saisie dans le cadre du rapport PIRAMIG.

Elle a également procédé aux diffusions d'informations, et a également orchestré les demandes de Data Management de la BNDMR (FIRENDO/FILNEMUS /FILSAN), a participé à leurs réunions d'informations et au point trimestriel.

BaMaRa CH Blois

En parallèle, la PEMR a également suivi le déploiement de BaMaRa au

CH de Blois, la convention entre le centre hospitalier et la BNDMR ayant été signée en janvier 2024.

Renforcement de l'équipe

La PEMR CVL a obtenu un crédit complémentaire de la **DGOS** d'un montant de **90 000€**. Ce soutien exceptionnel vise à **recruter** un attaché de recherche clinique (**ARC**) ou technicien d'études cliniques (**TEC**) pour aider au remplissage des bases de données maladies rares pour les centres de compétence.

Dans ce contexte, un **questionnaire** en ligne a été rédigé et diffusé pour recenser les besoins et faire un état des lieux. Une **fiche de poste** a également été rédigée et publiée sur le site de recrutement du CHRU (Mstaff), et des entretiens ont été réalisés.



AXE 4

Optimiser la gestion administrative et les ressources

01

Aide administrative

Dans le cadre de la **campagne de labellisation**, la PEMR a rédigé les communiqués de presse pour le CHRU de Tours, le CHU d'Orléans et le CH de Blois, ainsi que les rapports PIRAMIG 2023.

A l'occasion de l'**appel à projet ETP FAI2R / FIMATHO**, la plateforme a procédé à la relecture du dossier AAP, au suivi du circuit signature des conventions entre le CHRU de Tours et le CHU d'Orléans. Elle a également publié un article à ce sujet dans sa newsletter.

02

Aide logistique

La plateforme a apporté un soutien logistique pour la **Journée Régionale Interactive Maladies Rares Immuno-Hématologiques** prévue le 26 mai 2024, en proposant des suggestions de lieu et en communiquant sur l'évènement. Elle a également procédé à la réservation de la salle pour l'**Assemblée Territoriale de l'association "Vaincre la Mucoviscidose"** du 20 avril 2024.

03

Ressources

La PEMR CVL a pu présenter son bilan d'activité, les résultats de la campagne de labellisation ainsi que la présentation des nouveaux centres lors de la **réunion des coordinateurs du 27 octobre 2023**. En parallèle, la réunion du Point Création Nouveaux Centres de Référence a été l'occasion de discuter du fonctionnement du centre et de faire le point sur le recrutement en cours.

BILAN D'ACTIVITÉ 2023

Plateforme d'Expertise Maladies Rares - Centre-Val de Loire

02 18 37 08 06

maladies.rares.CVL@chu-tours.fr