

BILAN D'ACTIVITÉ

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

2024

MOT DU COORDINATEUR



Ainsi s'achève l'année 2024 et avec elle les trois premières années de construction et mise en œuvre de la PEMR-CVL.

*Grâce au soutien financier de la **DGOS** et de l'**ARS Centre-Val de Loire**, l'équipe de coordination a pu s'étoffer (cf ci-dessous les nouveaux membres) et créer une **dynamique constructive et efficace** qui a permis de consolider les actions initiées, depuis la création de la plate-forme, par notre cheffe de projet Penelope Hodges, dont je salue ici l'ardeur et la motivation.*

*Ces trois premières années ont été particulièrement riches en actions de l'axe 1 qui a pour objectif de **mieux faire connaître les maladies rares et les centres experts**. De très nombreuses **actions de communication**, dont vous avez pu prendre connaissance dans les rapports d'activité successifs, ont été effectuées, et un travail très important a été la création du site Internet qui est maintenant complètement finalisé et mis à jour. Plus récemment, grâce au recrutement de nos ARC, un travail très important a été accompli pour **l'enregistrement des données dans la BNDMR** via l'outil BaMaRa. Ainsi, les actions de la PEMR-CVL sont en **total accord avec les directives ministérielles** et s'inscrivent bien notamment dans deux des quatre axes principaux proposés pour le **PNMR4**, à savoir : **renforcer le maillage territorial des maladies rares dans le parcours de soins et de vie, et renforcer la collecte des données de santé maladies rares**.*

*Maintenant que la PEMR-CVL est bien lancée sur ses rails, d'autres projets vont pouvoir être développés, parmi lesquels davantage d'**actions à destination du grand public** et une amélioration des **liens ville-hôpital**, qui constitue également un objectif majeur de la DGOS.*

Pour ma part, au terme de ces trois années, je vais laisser la place à un nouveau coordinateur médical. Je souhaite à la plateforme une bonne continuation et du succès dans les actions qu'elle va entreprendre, et je vous souhaite à tous une excellente année 2025.

Professeure Annick Toutain, médecin coordinateur de la PEMR CVL

L'équipe de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire (PEMR CVL) vous présente une synthèse de ses activités pour 2024.

Les nouveautés :

L'équipe s'agrandit avec l'arrivée de trois nouveaux membres : Mme Lalya SALMAN, Chargée de Mission, Mr Filimon BARBE, Attaché de Recherche Clinique Base de Données Maladies Rares et Mme Yosra DRIDI, Attachée de Recherche Clinique Mutualisée pour la saisie des données maladies rares.

Mme Manon VAYRAC a remplacé Mme Axelle CLEMENT en tant que Assistante Sociale Coordinatrice. Mme Nathalie JUTEAU a quitté ses fonctions au sein de la plateforme fin décembre 2023. Enfin, Mme Penelope HODGES est devenue Cheffe de Projet en janvier 2024.

SOMMAIRE

INDICATEURS D'ACTIVITÉS

p. 3

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

p. 5

AXE 2 : FACILITER L'ACCÈS AUX CENTRES EXPERTS

p. 10

AXE 3 : ACCOMPAGNER LA RECHERCHE RELATIVE AUX MALADIES RARES

p. 13

AXE 4 : OPTIMISER LA GESTION ADMINISTRATIVE ET LES RESSOURCES

p. 15

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 CVL	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 PEMR CVL	Nombre de “patient traceur” et “aidant traceur”
Apports, difficultés et pistes d’amélioration à envisager pour le bon fonctionnement de la PEMR CVL	Nombre de patients partenaires/aidants formés (formation ETP - formation patient expert)

LES INDICATEURS D'ACTIVITÉS

INDICATEURS D'ACTIVITÉ 2024	
Nombre de manifestations grand public maladies rares	11
Nombre de formations et sollicitations pour l'application BaMaRa (base des données maladies rares)	Formations : 9 SAV (sollicitations) : 20 à 30 Aide saisie : 27 centres
Nombre de formations (professionnelles) Unité d'enseignement libre maladies rares Faculté de médecine de Tours ; Unité d'enseignement 2.3 Institut de Formation des Professionnels ; IFSI Blois	3 en 2024
Nombre de sollicitations via le "point contact"	63 (dont 5 hors maladies rares)
Nombre de recours auprès de l'assistante sociale	32 demandes et 5 suivis situations complexes
Le nombre de patients partenaires/aidants formés (formation ETP- formation patient expert)	4 candidatures

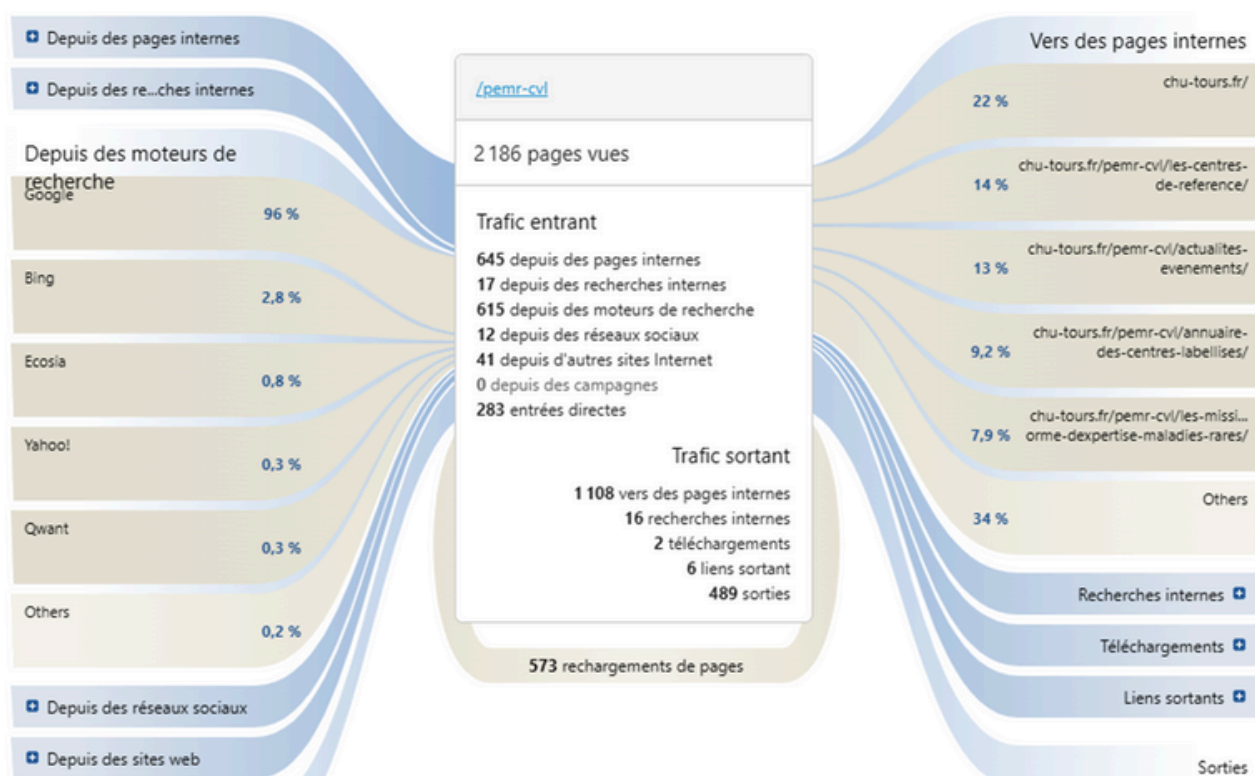
AXE 1

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

01

Site internet

- **Nombre de visiteurs sur le site de la PEMR CVL** : 2186 pages vues sur le site internet (<https://www.chu-tours.fr/pemr-cvl/>)



- **Finalisation du contenu** : l'Assistante Sociale Coordinatrice a finalisé la partie "Aides et droits" (rubriques "Les aides techniques et matérielles", "Arrêt de travail et temps partiel thérapeutique", "Mes aidants").
- **Actualisation des informations** : suite à la nouvelle labellisation, l'annuaire des centres maladies rares et les informations relatives à leur fonctionnement ont été actualisés.
- **Elaboration d'un logo PEMR CVL** : actuellement en cours auprès d'un prestataire extérieur.

Améliorer la connaissance des maladies rares

La PEMR CVL a poursuivi ses activités de formation en intervenant dans l'**UEL Maladies Rares à la faculté de Médecine de Tours** et dans l'**UE 2.3 à l'IFSI de Tours**. La PEMR a également été invitée à participer à une formation dédiée aux étudiants infirmiers en première année de l'**IFSI de Blois**.

Dans cette démarche visant à améliorer la connaissance des maladies rares, la PEMR a mené une action de sensibilisation sur le Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehman auprès de l'équipe d'un **Foyer d'Accueil Médicalisé (FAM) du Loir-et-Cher**.

Lors des actions de sensibilisation dans les FAM, des **difficultés de prise en charge des situations complexes** ont été remontées. Pour tenter d'y remédier, la PEMR CVL, en collaboration avec l'ERHR CVL, étudie la possibilité de **développer une offre de formation** qui pourrait répondre aux besoins des équipes et aux problématiques rencontrées.

Dans le cadre de ce projet de formation, les échanges entre les acteurs suivants ont été initiés :

- L'Atelier des Pratiques (Formations médico-sociales et pôle ressources, dont l'objectif est de développer les compétences pratiques des professionnels dans l'accompagnement des personnes en situation de handicap ou en perte d'autonomie) ;
- ERHR Pays de Loire ;
- Centre Régional d'Etudes, d'Actions et d'Informations en faveur des personnes en situation de vulnérabilité (CREAI) Centre-Val de Loire ;
- Comité d'études d'éducation et de soins auprès des personnes polyhandicapées (CESAP) ;

- **Rendez- vous de la Santé
Orléans du 21 février 2024**

Chaque premier mercredi du mois, les Rendez-vous de la santé à Orléans traitent une thématique spécifique sur le mode de conférences gratuites ouvertes à tous, associations de patients, familles, public intéressé.

La PEMR CVL, en collaboration avec l'association Alliance Syndrome de Dravet et l'association Prader-Will France, est intervenue sur la thématique : « **Maladies Rares, de quoi parle-t-on ?** ».



- **Journée Internationale
Maladies Rares 2024**

La PEMR était présente à l'Hôpital Gatién 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), **l'AFM Téléthon** et **l'Equipe Relais Handicaps Rares Centre-Val de Loire**.

Le public a pu y retrouver un stand et participer à un quiz. Un communiqué de presse et une affiche ont été créés et diffusés avec le soutien de la Direction de la communication du CHRU de Tours.



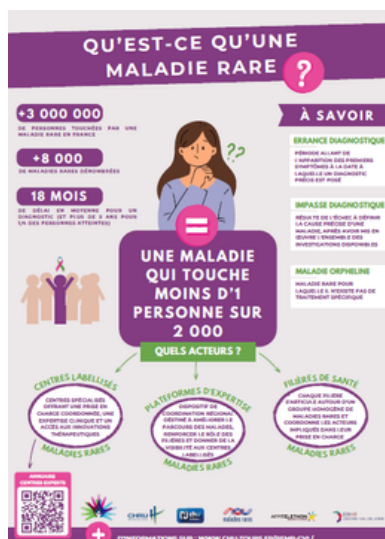
- **Journées Formation Médicale Continue septembre 2024**



Cette formation continue a lieu une fois par an, et est destinée à des **médecins généralistes**, des **internes en médecine générale**, des **médecins salariés** et des **pharmaciens**.

La PEMR CVL a tenu un stand à la Faculté de médecine de Tours pendant ces journées afin d'informer et documenter les participants.

Pour l'occasion, la plateforme a élaboré une affiche illustrant ses missions et un annuaire des centres maladies rares de la Région.



- **Anniversaire CHU Orléans 12 octobre 2024**

Samedi 12 octobre a eu lieu la fête du **premier anniversaire du CHU d'Orléans**. Durant tout l'après-midi, ont été organisés des **visites** dans les services de l'hôpital, des **tables rondes** et un mini-village avec des **stands**. Parmi les stands, celui des « Maladies Rares » était tenu par Mélanie RAPETO, Attachée de recherche clinique de la PEMR CVL, avec un questionnaire pour tester les connaissances des visiteurs, les dessins de l'exposition sur les MICI pour les plus petits, le flyer de la PEMR-CVL ainsi que l'annuaire des centres de la région.



- **Journée Internationale des Maladies Rares 2025**

Un **groupe de travail**, piloté par l'équipe de la PEMR, a été constitué afin de préparer au mieux la JIMR. Deux réunions ont eu lieu en 2024.

- **Présentations et événements**

Afin de favoriser la visibilité de la Plateforme et des centres experts, plusieurs présentations ont eu lieu au cours de l'année. La Plateforme a également participé à des événements organisés par des centres experts et des partenaires régionaux.

Ci-dessous les actions marquantes :

10 Présentations auprès de :

- Associations de patients
- ARS
- Laboratoires pharmaceutiques
- Conseil de pôle Recherche CHRU de Tours
- Comité territorial de la Communauté 360
- Représentants du Conseil Régional
- Médecins conseil de la CPAM
- Professionnels de santé

Événements :

- Journée Nationale du Rein
- Journée Régionale de la filière MARIH
- Soirée Recherche du CHRU de Tours
- Journée Annuelle du Service de Neuropédiatrie du CHRU de Tours
- Congrès de l'Alliance Maladies Rares
- Journée Mucoviscidose des Centres de Ressources et Compétences enfant et adulte CHRU de Tours
- Journée Nationale des Aidants
- Journée Fibrose Pulmonaire du Centre de référence constitutif des maladies pulmonaires rares

- **Newsletters** : 4 newsletters ont été rédigées et diffusées par la plateforme (janvier, avril, septembre et décembre)



AXE 2

Faciliter l'accès aux centres experts

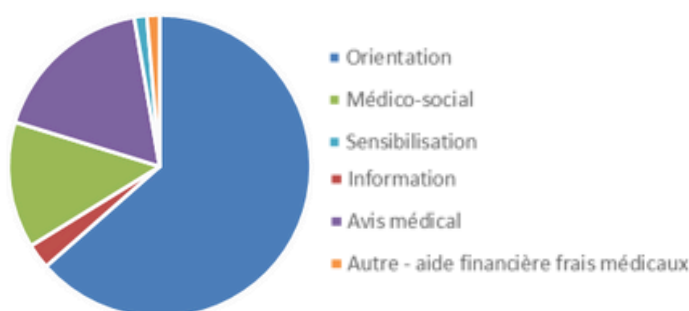
01

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

Point contact

63 demandes ont été reçues et traitées en 2024. Ce chiffre est stable par rapport à 2023.

Type de Demandes



Assistante Sociale Coordinatrice

Le nombre de sollicitations a **fortement augmenté** depuis 2023. L'assistante sociale coordinatrice a reçu 32 sollicitations et effectué 5 suivis pour des situations complexes.

Typologie des demandes médico-sociales :

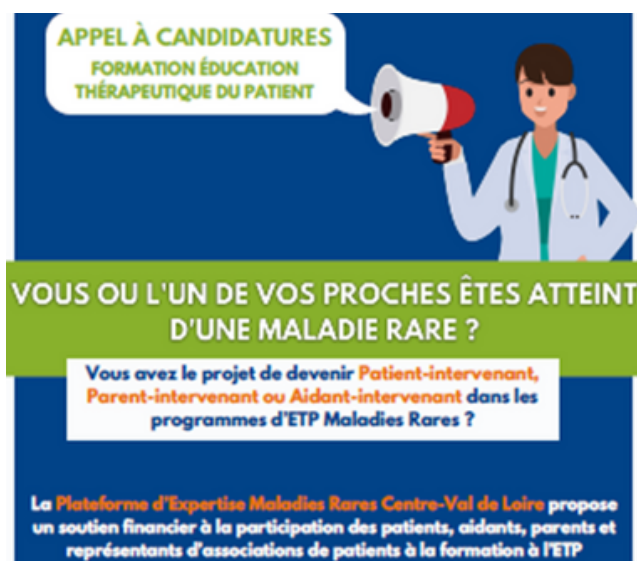
- Ouverture ou renouvellement de droits auprès de la MDPH.
- Demandes d'aides financières auprès d'organismes tels que la CAF/CPAM.

- Lien avec les acteurs du territoire comme les travailleurs sociaux de secteur, l'éducation nationale, l'équipe d'évaluation de la MDPH.
- Sensibilisation / information sur les ressources existantes auprès des personnes directement ou des établissements sanitaires / médico-sociaux.

Situations complexes, quel contexte :

- **Risque de rupture de parcours :** accueil à domicile devenu impossible et absence de place dans les établissements ; accueil dans l'établissement scolaire difficile par défaut d'aménagement et d'adaptation.
- **Démarches administratives bloquées :** demandes de recours suite à des rejets ; mise en relation avec les organismes concernés pour faire le point et envisager toutes les alternatives possibles pour réduire les impacts sur la situation financière des personnes, ...

Education Thérapeutique du Patient (ETP) Maladies Rares



La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Centre-Val de Loire, en partenariat avec la FRAPS, a lancé le 24 juillet son **appel à candidatures à la formation Education Thérapeutique du Patient (ETP)**.

Ce projet permet aux patients majeurs atteints de maladies rares, aux parents d'un enfant atteint d'une maladie rare et aux aidants de la Région Centre-Val de Loire de bénéficier d'une **formation validante en éducation thérapeutique**.

Cette formation, **assurée par la FRAPS**, leur permettra d'acquérir les compétences nécessaires pour devenir **"Patient-Intervenant", "Parent-Intervenant" ou "Aidant-Intervenant"** en ETP.

6 personnes ont répondu à cet appel. 4 personnes ont pu bénéficier de la formation proposée par la FRAPS en 2024, les autres seront formées en 2025.

En parallèle, L'Assistante Sociale Coordinatrice de la PEMR a été mobilisée pour l'atelier

« Ressources Sociales, Aides et Droits » dans le cadre du **programme ETP Lupus au CHRU de Tours**, coordonné par le Dr FERREIRA-MALDENT.

Téléexpertise

Des réunions de présentation de **l'outil de téléexpertise OMNIDOC** ont eu lieu en octobre auprès des centres maladies rares du CHRU de Tours.

Ces réunions ont été planifiées par la PEMR et animées par le Responsable d'équipe projet et accompagnement OMNIDOC, et par la Chargée de mission en Télémédecine du CHRU de Tours.

02

Renforcer et favoriser les partenariats

Renforcer la collaboration entre les différents dispositifs régionaux reste une action prioritaire de la PEMR CVL.

Rencontres

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

- Equipe Relais Handicaps Rares (ERHR) Centre-Val de Loire ;
- Pôle de Ressources Handicap 37 (PRH 37) ;
- Alliance Maladies Rares ;
- Conseil Régional ;
- AFM - Téléthon Centre ;
- Association Vaincre la Mucoviscidose (Assemblée Territoriale) ;
- Association Prader-Willi France ;
- Alliance Syndrome Dravet ;
- Association Fibroses Pulmonaires France.

Conventions de partenariat

Dans le but de renforcer la collaboration existante entre la PEMR CVL et les partenariats régionaux, **deux conventions** ont été signées :

- Une convention d'adhésion à la **Communauté 360 du Cher**.

- Une convention de partenariat avec le **Service Régional Centre Val de Loire de l'Association Française contre les Myopathies-Téléthon** (AFM-Téléthon).

Groupe Inter-Plateforme Maladies Rares

La PEMR a participé aux **réunions bimestrielles** organisées par le groupe inter-plateformes en 2024. La PEMR a également intégré le **groupe de travail « Supports de Communication »**, dont l'objectif est d'établir un annuaire commun à l'ensemble des PEMR et PCOM.

Participations

La PEMR CVL a eu l'occasion d'assister à la Réunion du COPIL PEMR/PCOM de la DGOS ; à la Journée Commune FSMR/PEMR de la DGOS ; à l'Assemblée Générale de l'Appui Santé 37 ; à la réunion des partenaires du PRH 37 et la réunion du COTER de la communauté 360 du Cher.

AXE 3

Accompagner la recherche relative aux maladies rares

01

Renfort aux projets de recherche

En plus de la **veille des différents appels à projets** et des informations transmises auprès des équipes des centres maladies rares et des chercheurs, la plateforme est intervenue en **renfort pour des projets de recherche** dans les maladies rares.

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 procédé au screening des patients.

Etude EOSINO BIO - (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.

Etude KPL-404-C221 - (Pr SALLIOT)

L'objet de l'étude est d'évaluer l'effet de l'abiprubart (un anticorps monoclonal humanisé) dans la maladie de Sjögren.

L'attachée de recherche clinique (ARC) de la PEMR CVL a pu s'occuper des aspects administratifs en amont de l'ouverture de l'étude et a participé à la réunion de mise en place.



Application BaMaRa

La PEMR CVL a consacré une partie de ses activités 2024 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

La plateforme finance depuis 2022 un **poste à temps partiel d'Attachée de recherche clinique au CHU d'Orléans**, dont les activités sont la saisie sur l'application BaMaRa, les projets de recherche et des missions en lien avec le Projet France Médecine Génomique 2025.

En 2024, la PEMR CVL s'est dotée de **deux nouveaux Attachés de recherche clinique** dédiés à la saisie des données patients des différents centres labellisés.

BaMaRa CHRU de Tours

- 328 fiches patients saisies depuis janvier 2024 (renfort PIRAMIG/contrôle qualité)
- 1626 fiches patients saisies depuis avril 2024 (ARC dédié)

BaMaRa CHU d'Orléans

2841 fiches patients saisies depuis janvier 2024

BaMaRa CH Blois

En attente du déploiement de l'application BaMaRa.

Autres actions

La plateforme a 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 participé aux points trimestriels de la BNDMR (Banque Nationale des Données Maladies Rares)



AXE 4

Optimiser la gestion administrative et les ressources

01

Aide administrative

A l'occasion de l'**appel à projet ETP FAI2R / FIMATHO**, la plateforme a procédé à la **relecture des conventions** de reversement entre les différentes parties, au **suivi du circuit signature** des conventions entre le CHRU de Tours et le CHU d'Orléans.

La Plateforme a apporté une **aide pour le rapport d'activité PIRAMIG** des centres demandeurs et pour le dossier de succession du coordinateur du centre de référence des anomalies du développement.

02

Aide logistique

La plateforme a apporté un soutien logistique à **l'association Vaincre la Mucoviscidose** pour son Assemblée Territoriale, aux **Centres de Ressources et Compétences Mucoviscidose CFTR Enfants et Adultes** du CHRU de Tours pour leur rencontre avec les patients sur la thématique « Améliorer sa santé sous modulateurs : Diététique et Activité Physique Adaptée », et au **Centre de référence des Maladies Pulmonaires Rares** pour sa Journée « Fibroses Pulmonaires ».

Les actions entreprises :

- Recherche de lieu
- Réservation de la salle
- Création d'outils de communication (affiche)
- Recherche de traiteur
- Réservation du matériel technique (écran et rétroprojecteur)
- Suivi et gestion des inscriptions
- Accueil des participants

La PEMR a assisté les centres de référence demandeurs dans le **processus de recrutement** (rédaction de la fiche de poste ; diffusion de l'offre d'emploi ; présélection des candidats ; planification des entretiens ; participation aux entretiens ; sélection du candidat ; suivi de la fiche d'affectation ; accompagnement de la prise de fonction).

A la suite de la vague de recrutement, la PEMR a organisé une **réunion entre les différents acteurs** (paramédical/personnel de recherche) des centres de compétence et des centres de référence afin de mieux les faire connaître et de renforcer leurs liens.

Une réunion a été organisée avec les **coordinateurs des centres au CHU d'Orléans** afin de présenter les nouveaux membres de l'équipe de la PEMR, les résultats de la campagne de labellisation ainsi que le champ d'activité de la PEMR.

BILAN D'ACTIVITÉ 2024

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

02 18 37 08 06

maladies.rares.CVL@chu-tours.fr