

L'ACTU MALADIES RARES



AP-HP
Plateforme d'expertise
maladies rares Paris Nord

Avril 2024 - N°8



EN ROUTE VERS LE 4E PLAN NATIONAL MALADIES RARES (PNMR4) !

L'année 2024 marque les 20 ans de la mobilisation française en matière de maladies rares, jalonnés par les plans nationaux maladies rares : PNMR 1 (2005-2008), PNMR 2 (2011-2016), PNMR 3 (2018-2023). **Le PNMR4 devrait être dévoilé avant l'été.**

[Lire le communiqué de presse](#)

[# LA VIE DE LA PLATEFORME >>](#)

[Le nouveau paysage des maladies rares](#)

Le [Bulletin Officiel n°24 en date du 29 décembre 2023](#) a annoncé les résultats de labellisation pour les cinq années à venir, voici le **nouveau paysage de la Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord qui compte désormais 101 centres experts répartis dans 9 hôpitaux** :

[Hôpital Beaujon](#)

[Hôpital Bichat -
Claude Bernard](#)

[Hôpital
Bretonneau](#)

[Hôpital
Lariboisière -
Fernand-Widal](#)

[Hôpital Louis-
Mourier](#)

[Hôpital Robert-
Debré](#)

[Hôpital Saint-
Louis](#)

[Hôpitaux
Avicenne et Jean-
Verdier](#)

Visite de la Direction Générale de l'Offre de Soins à la Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord à l'hôpital Avicenne



Marie Daudé, directrice générale de la **DGOS** (Direction générale de l'Offre de soins), et Anne-Sophie Lapointe, cheffe de projet mission maladies rares à la DGOS se sont déplacés à l'hôpital Avicenne le 27 mars pour rencontrer les acteurs des maladies rares du site et de la Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord. Cette visite a permis de faire le point sur les avancées permises par la recherche, l'importance des données de santé grâce à la banque nationale des maladies rares (BNDMR), le rôle des patients partenaires et celui de la plateforme qui fédère et soutient ce réseau. A cette occasion, le travail du centre de référence constitutif des maladies bulleuses auto-immunes et du centre de compétence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique ont été mis en lumière avec l'intervention du Pr Frédéric Caux.

Nouveau ! 2 tutos pour mieux comprendre et s'exercer à l'activité physique adaptée (APA)

Pour permettre aux personnes atteintes de maladies rares et chroniques de pratiquer une activité physique adaptée, la plateforme et les enseignants en activité physique adaptée de nos hôpitaux se sont lancés à la réalisation de deux tutos vidéos sur cette pratique plébiscitée pour ses bienfaits. **Lancez-vous !**



Niveaux 1 et 2



Niveau 3

La pratique d'une activité physique adaptée est un élément indispensable à la qualité de vie des patients atteints de maladies rares et chroniques. C'est pour cela que la **Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord** lance un appel aux dons pour financer la réalisation de vidéos d'exercices d'activité physique adaptée pour que les patients atteints de maladies rares puissent pratiquer à domicile.



**JE SOUTIENS LA PRATIQUE D'ACTIVITÉ
PHYSIQUE ADAPTÉE** pour les patients
atteints de maladies rares et chroniques

AP-HP
Plateforme d'expertise
maladies rares Paris Nord

[REPLAY] Journée internationale des maladies rares 2024



Le replay du **webinaire** de la plateforme consacré au **partenariat patient** et qui a rassemblé près de 200 participants est disponible !

Retrouvez les témoignages sur la collaboration entre patients et équipes de soin.

Voir le replay

Retour sur la campagne de sensibilisation aux maladies rares dans les pharmacies du groupement Giphar



est à l'origine d'un partenariat avec le [groupement de pharmacies Giphar](#) pour l'ensemble des PEMR/PCOM. La campagne d'information avait pour objectif de **sensibiliser les pharmaciens et les patients aux maladies rares** et de les **informer sur les réseaux existants pour faciliter l'orientation**.

À travers la France près de 900 pharmacies du groupement équipées de vitrines extérieures ont diffusé cette vidéo entre le 27 février et le 5 mars.

LA VIE DES CENTRES MALADIES RARES >>

À L'HONNEUR >>



LE PROJET CADANHIS COORDONNÉ PAR LE PR HUGUES CHABRIAT SÉLECTIONNÉ POUR RECEVOIR UN FINANCEMENT EUROPÉEN

Le Pr Hugues Chabriat, coordonnateur médical du [centre de référence CERVCO](#) à l'hôpital Lariboisière, coordonne le projet CADANHIS, qui vient d'obtenir un financement du Programme Joint Européen sur les Maladies Rares (EJP RD).

Le projet vise à mieux comprendre l'histoire naturelle de la maladie de CADASIL, une maladie cérébrovasculaire héréditaire, et à identifier les marqueurs biologiques, d'imagerie et cliniques précoces de progression de la maladie afin de définir des cibles pour les futures thérapies.

Le projet est financé pour 3 ans pour un montant total de 2 millions d'€. Le lancement du projet est prévu début 2024. Félicitations !

Une vidéo sur l'annonce du diagnostic dans les maladies vasculaires du foie



L'[Association des Malades des Vaisseaux du Foie](#) et le [centre de référence des Maladies des Vaisseaux du Foie](#) de l'hôpital Beaujon, ont participé à un **groupe de travail sur l'annonce du diagnostic**, organisé des ateliers et participé physiquement et financièrement au tournage d'une **vidéo à l'attention de futurs médecins**.

[Voir la vidéo](#)

Note d'information patient BaMaRa, un affichage obligatoire



La plateforme a financé l'impression et la plastification des **notes d'information BaMaRa** pour les centres experts. Dans le cadre du RGPD, cette information obligatoire doit être **affichée dans les services**.

L'équipe projet prendra contact avec les centres pour leur remettre ce document en main propre.

[Télécharger la note](#)

PROFESSIONNELS >>

Une application pour identifier en quelques secondes une des 6 200 maladies rares



RDK Rare disease Knowledge® est un dispositif médical (classe I connecté, disponible gratuitement en version mobile et web) à destination des professionnels de santé pour **lutter contre l'errance diagnostique**. Une solution développée en partenariat avec [Orphanet](#) et [Tekkare®](#).

[Télécharger](#)

Codex des Maladies Rares, une carte interactive pour renforcer le dépistage et la prise en charge des maladies rares en milieu ambulatoire



Ce kit pédagogique à destination des médecins généralistes rassemble les ressources maladies rares pour les aider à mieux repérer et accompagner les patients maladies rares, issu d'un travail partenarial entre les [FSMR](#) et le [Collège de la Médecine Générale \(CMG\)](#).

[Lire plus](#)

PATIENTS, ASSOCIATIONS DE PATIENTS, AIDANTS >>

Une nouvelle mise à jour pour le Cahier Orphanet

Le **cahier Orphanet** "Vivre avec une maladie rare en



France - Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants)" a été mis à jour en décembre 2023.

Télécharger

La plateforme Ma Boussole Aidants met en ligne un guide pratique du répit



Ouverture des candidatures pour une formation Parent-Expert



Cette formation s'adresse aux **parents dont l'enfant** (mineur, adulte ou décédé) est suivi dans un **centre maladies rares**, quelle que soit sa filière de rattachement.

Les candidatures sont ouvertes pour la prochaine session !

S'inscrire

Projet JARDIN (Joint Action Rare Disease Innovation) : intégration des ERN dans les systèmes de santé nationaux



[Lire plus](#)

CHERCHEURS ET INNOVATIONS >>

Nos coordonnateurs et responsables médicaux ont publié un très grand nombre d'articles entre mi-août 2023 et mi-mars 2024 [à découvrir ici](#).

Nous vous en résumons quelques uns parus dans des revues importantes :



L'équipe du [centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate](#), hôpital Bretonneau, coordonnée par le Pr Catherine Chaussain, a mené une étude pour montrer l'impact d'un traitement dans l'hypophosphatémie liée à l'X sur la santé bucco-dentaire.

[Lire plus](#)



L'équipe du [centre de référence des microangiopathies thrombotiques](#), hôpital Saint Louis, coordonnée par le Pr Elie Azoulay, a mené une étude randomisée en double aveugle sur le sulfate de magnésium chez les patients atteints de purpura thrombocytopénique thrombotique.

[Lire plus](#)

LES RESSOURCES DE LA PLATEFORME, POUR VOUS >>

PNDS >>



Retrouvez les derniers PNDS publiés sous la direction et la participation des centres experts maladies rares de la Plateforme Paris Nord

APPELS A PROJETS >>



Retrouvez tous les appels à projets recensés par la plateforme sur notre page dédiée

AGENDA >>



Retrouvez tous les événements maladies rares recensés par la plateforme sur notre page dédiée

Vous souhaitez partager du contenu dans notre prochaine newsletter ?

Contactez la plateforme :

maladiesrares.parisnord@aphp.fr