

# L'ACTU MALADIES RARES



AP-HP  
Plateforme d'expertise  
maladies rares Paris Nord

Septembre 2024 - N°9

## # LA VIE DE LA PLATEFORME >>

### La plateforme sur le web : du nouveau

Accueil

Nos centres experts

Les ressources

La communauté maladies rares

Actualités



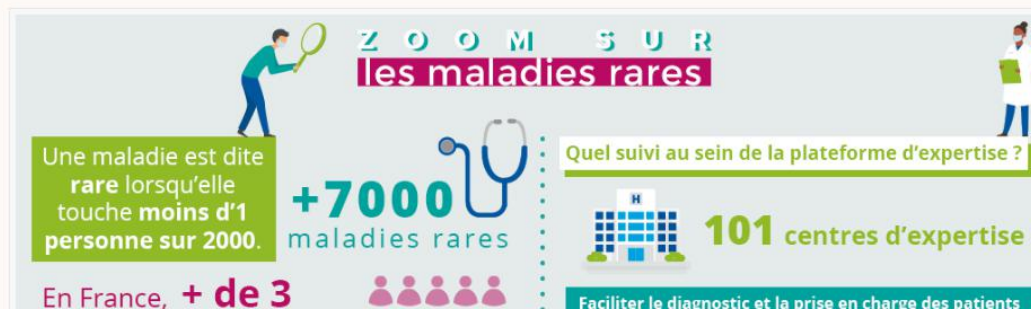
**JE SOUTIENS LA PRATIQUE D'ACTIVITÉ  
PHYSIQUE ADAPTÉE** pour les patients  
atteints de maladies rares et chroniques



AP-HP  
Plateforme d'expertise  
maladies rares Paris Nord

### LES MALADIES RARES ET LA PLATEFORME EN CHIFFRES

Les hôpitaux de l'AP-HP. Nord – Université Paris Cité et de l'AP-HP. Hôpitaux Universitaires Paris Seine-Saint-Denis ont obtenu des labellisations pour **101 centres de référence et de compétence maladies rares**. Ces centres sont regroupés au sein d'une **plateforme d'expertise maladies rares**, ayant pour vocation la rencontre, le partage d'expertise et la mutualisation des connaissances entre tous les acteurs des maladies rares.



Afin de rendre la navigation plus fluide et la recherche d'informations plus ergonomique, la page d'accueil de la Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord sur le web a été repensée.

Vous pouvez désormais rechercher par filière maladies rares les centres maladies rares de la plateforme.

(Re)découvrir la page

## Rencontres entre les centres maladies rares et les associations de patients

La plateforme a organisé en juin des réunions pour faire rencontrer les équipes des centres experts et associations de patients de chaque hôpital. Ces événements ont rassemblé une vingtaine de participants (sur place et en distanciel) à chaque journée et ont permis aux nouveaux centres experts labellisés de se présenter, partager les connaissances et pratiques. Ces rencontres sont également l'occasion de rappeler l'offre de service de la plateforme.

### Les prochaines dates :

- Hôpital Robert-Debré, vendredi 13 septembre, 12h30 à 14h
- Hôpital Lariboisière, lundi 23 septembre, 13h à 14h30
- Hôpital Saint-Louis, vendredi 27 septembre, 13h à 14h



Rencontre du 26 juin, hôpital Beaujon

Pour participer, écrire à Marine Eskenazi : [marine.eskenazi@aphp.fr](mailto:marine.eskenazi@aphp.fr)

## Save the date : Journée annuelle de la Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord



))  
QUOI DE NEUF, DOCTEUR ?  
**2E JOURNÉE ANNUELLE DE LA PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES PARIS NORD** ))

**VENDREDI**  
**13 DÉCEMBRE 2024**

Hôpital  
Robert-Debré  
Amphithéâtre Vilmer  
48 bd Sérurier  
75019 Paris

Et en distanciel

Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord

AP-HP  
Plateforme d'expertise  
maladies rares Paris Nord

ASSISTANCE  
PUBLIQUE HÔPITAUX  
DE PARIS

La 2e journée annuelle de la plateforme se tiendra le **vendredi 13 décembre 2024, après-midi, à l'hôpital Robert-Debré**, en format mixte (présentiel et distanciel).

Le sujet portera sur les collaborations inter-hôpitaux des centres experts.

**L'appel à participation est ouvert !** Vous faites partie d'un centre expert ou d'une association de patients et souhaitez soumettre un sujet ? Écrivez à Marine Eskenazi : [marine.eskenazi@aphp.fr](mailto:marine.eskenazi@aphp.fr)

---

## Bilan d'activité 2023 des prescriptions génomiques SeqOIA

Les deux chargés de parcours génomiques de la Plateforme vous partagent les résultats de leur activité de prescription génomiques pour l'année 2023.



Découvrir

---

## Connaissez-vous les téloméroptahies ?

Lors de son appel à projets *formation*, la plateforme a financé et développé un projet de films éducatifs à destination des patients, de leurs familles et des professionnels pour mieux comprendre les téloméropathies et leur prise en charge dans les différents centres maladies rares du GHU AP-HP. Nord. Ce projet, porté par le **Dr Aurélie Plessier**, coordonnatrice médicale du [CRMR maladies des vaisseaux du foie, hôpital Beaujon](#), est découpé en 8 épisodes. Chacun présente un aspect particulier de ces maladies génétiques très complexes.

Découvrez les 4 premiers épisodes :

- [Episode 1 : aspect génétique](#)
- [Episode 2 : atteinte pulmonaire](#)
- [Episode 3 : atteinte hématologique](#)
- [Episode 4 : atteinte hépatique](#)

---

## # LA VIE DES CENTRES MALADIES RARES >>

### Une masterclass internationale pour valoriser l'expertise en chirurgie mini-invasive



Le service de chirurgie viscérale et d'urologie pédiatrique ([CRMR MARVU](#), [CCMR MAREP](#), [C-MAVEM](#), [CRACMO](#), [hernie de la coupole diaphragmatique](#)) de l'hôpital Robert-Debré a organisé les 21 et 22 mai une masterclass internationale de chirurgie mini-invasive et d'endourologie chez l'enfant.

Lire plus

---

## Un programme d'éducation thérapeutique ETP immersif pour la maladie de Moya-Moya

Le centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'oeil (CERVCO) de l'hôpital Lariboisière a développé un programme d'éducation thérapeutique du patient immersif pour la maladie de Moya-Moya. L'objectif, mieux préparer et accompagner le patient dans son parcours de soins à l'hôpital Lariboisière.



Découvrir

# PROFESSIONNELS >>

Lancement du Diplôme Universitaire sur les maladies vasculaires rares et génétiques

**FAVA-MULTI**

**DU : MALADIES VASCULAIRES RARES ET GÉNÉTIQUE**

La filière FAVA-Multi a créé un diplôme universitaire en partenariat avec l'Université Paris-Cité sur le thème des maladies vasculaires rares et de la génétique. Cette formation est répartie en 5 modules :

- Module 1 : Généralité
- Module 2 : Les maladies rares. Définition et prise en charge médicale
- Module 3 : Accompagnement des patients et leurs familles
- Module 4 : Recherche et traitement dans les maladies vasculaires rares
- Module 5 : Organisation nationale et internationale des maladies rares

Montant de la formation : 480€\* pour les jeunes médecins et internes, 900€\* en formation professionnelle.

Les déplacements des jeunes médecins et internes participant au DU, ainsi qu'une partie des frais d'inscription, pourront être pris en charge par la filière sous conditions.

Retrouvez le programme complet et plus d'informations sur la page dédiée de notre site [favamulti.fr](http://favamulti.fr)

Envoyez votre CV et votre lettre de motivation dès maintenant à [DU-maladiesvasculairesrares@favamulti.fr](mailto:DU-maladiesvasculairesrares@favamulti.fr)

\*sans assurance de validation de notes par l'Université Paris Cité

La filière FAVA-Multi, rattachée à la plateforme, a créé un diplôme universitaire en partenariat avec Université Paris Cité sur les **maladies vasculaires rares et génétiques**.

La formation, à suivre en présentiel ou en ligne, comprend 5 modules et commencera en octobre 2024.

Retrouvez le programme complet et toutes les informations sur la page dédiée de la filière FAVA-Multi.

Se renseigner

# PATIENTS, ASSOCIATIONS DE PATIENTS, AIDANTS >>



L'association « Cœurs de raideuses » remet un chèque de 1 972€ au centre de référence du syndrome de Marfan – hôpital Bichat-Claude Bernard, pour permettre au centre de participer à leur échelle à l'avancée des recherches dans cette maladie et améliorer les conditions de travail des soignants.



## # CHERCHEURS ET INNOVATIONS >>

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

Nous vous en résumons quelques-uns ci-dessous :



The NEW ENGLAND  
JOURNAL of MEDICINE

Hémoglobinurie paroxystique nocturne : nouvelle perspective dans la prise en charge thérapeutique de cette maladie rare.

[Lire le résumé](#)



blood®

Greffe de moelle non apparentée dans l'aplasie médullaire sévère : une étude comparative de la SAAWP EBMT.

[Lire le résumé](#)

nature  
communications

Les basophiles, par leur expression de PD-L1 et de l'IL-4, promeuvent l'accumulation pathogénique des cellules T auxiliaires folliculaires dans le lupus.

[Lire le résumé](#)



The NEW ENGLAND  
JOURNAL of MEDICINE

Essai de phase 3 du Crinecerfont dans l'hyperplasie congénitale des surrénales chez l'enfant.

[Lire le résumé](#)

EASL | JOURNAL OF  
HEPATOLOGY

Événements thrombotiques splanchniques et extrasplanchniques récurrents chez les patients atteints de thrombose de la veine porte non cirrhotique associés à des facteurs locaux.

[Lire le résumé](#)



ERS EUROPEAN  
RESPIRATORY  
SOCIETY

Risque élevé de cancer du poumon chez les porteurs de variants des gènes liés du surfactant.

[Lire le résumé](#)

# LAURÉATS RECHERCHE

3 PRATICIENS HOSPITALIERS DE CENTRES MALADIES RARES DU CHU AP-HP. NORD SONT LAURÉATS DE L'AAP "TEMPS MÉDICAL PROTÉGÉ RECHERCHE CLINIQUE"



Découvrez leurs projets :

- **[Un observatoire national du diabète de type 2 à l'âge pédiatrique pour harmoniser les soins sur le territoire](#)**  
Dr Elise Bismuth – [CRMR PRISIS](#) – hôpital Robert-Debré
- **[4 projets de recherche pour mieux comprendre le syndrome de Noonan chez les enfants](#)**  
Dr Yline Capri – [CRMR CLAD IdF](#) – hôpital Robert-Debré
- **[Mieux connaître, mieux dépister, mieux prévenir les maladies à HPV chez les patients atteints de maladies systémiques auto-immunes et inflammatoires](#)**  
Dr Tiphaine Goulenok - [Centre de compétence des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte d'Ile-de-France, Est et Ouest](#) – hôpital Bichat - Claude-Bernard

## Le centre des maladies osseuses constitutionnelles de l'hôpital Lariboisière lauréat de l'appel à projets ReuseRare

Félicitations aux Prs Martine Cohen Solal et Thomas Funck Brentano du [Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles \(MOC\) de l'hôpital Lariboisière](#), pour leur succès à l'appel à projets [ReuseRare \(BNDMR\)](#). Leur projet porte sur l'histoire naturelle de l'ostéopathie striée avec sclérose crânienne : une étude nationale de la BNDMR.

# VERS L'EUROPE >>

EUROPEAN JOINT PROGRAMME  
RARE DISEASES



Dans le cadre de l'**European Joint Programme on Rare Diseases**, la filière AnDDI-Rares, *via* son CRMR de Dijon, a collaboré avec la Fondation Maladies rares et l'**ERN ITHACA**, situé à l'hôpital Robert-Debré, pour la mise à jour du MOOC intitulé « [Diagnosis rare diseases : from the clinic to research and back](#) ».

Dans ce cadre, une vidéo de 16 minutes sur le thème des

omiques dans le diagnostic des maladies rares a été réalisée. Elle se découpe en 6 chapitres, consultables indépendamment, en français et en anglais. Des versions sous-titrées ont également été réalisées. [Les omiques dans le diagnostic des maladies rares](#) (VFrSTFr – VEn – VEnSTEn)

## # 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](mailto:maladiesrares.parisnord@aphp.fr)