

L'ACTU MALADIES RARES



AP-HP
Plateforme d'expertise
maladies rares Paris Nord

Janvier 2025 - N°10

LA VIE DE LA PLATEFORME >>



WEBINAIRE : LES INNOVATIONS DES CENTRES EXPERTS

DE LA PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES PARIS NORD >>

JEUDI

13 MARS 2025

13H À 14H15

18^E ÉDITION DE LA

JOURNÉE INTERNATIONALE

DES MALADIES RARES



RARE DISEASE DAY®

SAVE THE DATE >> jeudi 13 mars de 13h à 14h15

Inscrivez-vous au 5e webinaire organisé par la Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord à l'occasion de la journée internationale des maladies rares !

Pour cette édition, le webinaire portera sur les innovations portées par les acteurs

maladies rares de la plateforme.

Ce webinaire est ouvert à tous, n'hésitez pas à partager cette invitation !

Au plaisir de vous retrouver nombreux !

Programme et inscriptions

[REPLAY] 2e journée annuelle de la plateforme



Le replay de la 2e journée annuelle de la plateforme consacrée aux collaborations inter centres experts maladies rares est disponible !

Voir le replay

Activité physique adaptée : deux nouvelles vidéos dédiées au renforcement musculaire en position allongée

La plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord et l'enseignant en activité physique adaptée du service d'hématologie-greffe de l'hôpital Saint-Louis vous présentent deux nouvelles vidéos d'activité physique adaptée. Pour en savoir plus sur cette pratique, rendez-vous sur [la page dédiée](#).



Renforcement des membres inférieurs



Renforcement des membres supérieurs

"Mieux comprendre les téloméropathies" : la série complète !

Les huit épisodes de la série "Mieux comprendre les téloméropathies", réalisée par la plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord, sont en ligne.

Les quatre derniers épisodes qui complètent la série présentent chacun un aspect particulier de ces maladies :

- [Épisode 5 : Greffe d'organe](#)
- [Épisode 6 : Autres atteintes \(dermatologiques, ophtalmiques, rhumatologiques\)](#)
- [Épisode 7 : L'environnement et les partenaires](#)
- [Épisode 8 : Téloméropathies chez les enfants](#)

Voir la série

LA VIE DES CENTRES MALADIES RARES >>

Engager des dépenses sur un centre de référence maladies rares



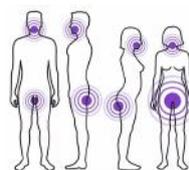
Avec la participation de plusieurs directions du GHU AP-HP. Nord un guide a été élaboré à destination des CRMR (centres de référence maladies rares) sur les dépenses de fonctionnement et d'investissement.

Lire le guide

HPV et maladies autoimmunes : que savent vraiment les patients ?

La Dr Tiphaine Goulenok, avec le [centre de compétence des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'hôpital Bichat - Claude-Bernard](#), a mené une enquête nationale auprès de patients atteints de maladies systémiques inflammatoires et autoimmunes (MSIA). Ces patients, particulièrement vulnérables aux infections persistantes par le papillomavirus humain (HPV), sont souvent mal

HPV ET MALADIES AUTOIMMUNES : QUE SAVENT VRAIMENT LES PATIENTS ?



4,5% des cancers
dans le
monde sont attribués
au HPV*
Cancers des organes
génétaux, de l'anus et des
voix ORL

informés sur les risques associés et les bénéfiques de la vaccination. Ce travail met en lumière les lacunes en matière de connaissances et propose des pistes pour améliorer la sensibilisation et la prévention dans cette population.

Les résultats de l'enquête

Thrombose de la veine porte : une vidéo qui retrace le parcours des patients

Le [centre des référence des maladies vasculaires du foie de l'hôpital Beaujon](#), coordonné par la Dr Aurélie Plessier, avec la [filière Filfoie](#), vous propose une nouvelle vidéo sur le parcours d'un patient atteint de la thrombose de la veine porte.



Thrombose de la veine porte
Recanalisation portale

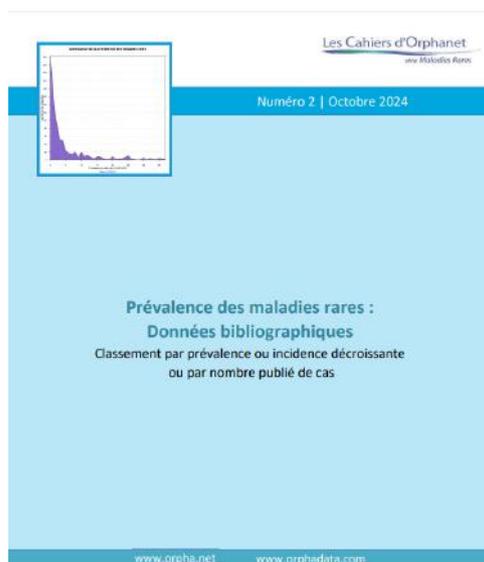
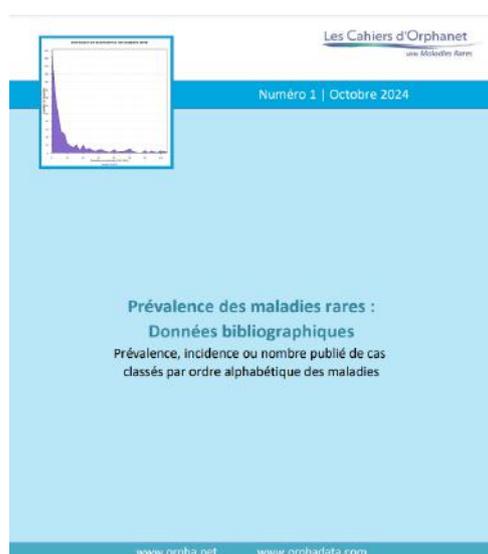
Voir la vidéo

Voir toutes les vidéos

PROFESSIONNELS >>

Prévalence des maladies rares : données bibliographiques

Le portail des maladies rares Orphanet a mis en ligne deux nouvelles éditions de ses cahiers sur la prévalence des maladies rares. Ces rapports fournissent des données bibliographiques sur la prévalence, l'incidence et/ou le nombre de cas publiés de maladies rares, classés par ordre alphabétique et par prévalence décroissante.



Le cahier des prévalences par ordre alphabétique

Le cahier des prévalences par nombre de cas

Des solutions pour obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie



On vous a prescrit un examen génétique il y a quelques années, sans obtenir de diagnostic ? Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.

Découvrez la campagne interfilières portée par la [filière AnDDI-Rares](#) pour soutenir l'accès au diagnostic aux personnes en situation d'errance.

[En savoir plus](#)

PATIENTS, ASSOCIATIONS DE PATIENTS, AIDANTS >>

Accès aux soins des personnes en situation de handicap : la solution HandiConsult



L'ARS Île-de-France présente "Diagnostic", une série de podcasts centrée sur des solutions innovantes au service de la santé des Franciliens.

Cet épisode 3 est consacré à l'offre en soins somatiques, gynécologiques et en santé orale pour les personnes en situation de handicap. Un épisode présenté par le Dr Catherine Rey-Quinio, médecin référent handicap à l'ARS Île-de-France, le Dr Dominique Forget, médecin à l'HandiConsult de Plaisir et Julia Tabath, vice-présidente du CNCPH (Conseil national consultatif des personnes handicapées).

[Voir l'épisode 3](#)

"Parents de jeunes vivant avec une maladie ou un handicap: accompagner la transition ado-adulte", une mini-série en vidéos

Ce projet, réalisé en collaboration avec la [Plateforme de transition AD' VENIR](#) de l'hôpital Robert-Debré, et la [Filière NeuroSphinx](#), a pour objectif de sensibiliser, mais aussi d'informer les parents, professionnels de santé, acteurs médicaux sociaux... aux enjeux de la transition vers l'âge adulte.



[Voir la série](#)

Maladies Rares Info Services : un nouveau site avec une fonction de prise de rendez-vous téléphonique

Le site internet maladiesraresinfo.org fait peau neuve. Clair sur son offre de service et facile d'utilisation, il intègre une nouvelle fonctionnalité de prise de rendez-vous téléphonique directement online avec l'équipe.



0 800 40 40 43
Appel gratuit. Du lundi au vendredi : [voir les horaires](#)

[Ou prendre un rendez-vous téléphonique](#)

Nouveau ! Un représentant du médiateur de la ville de Paris au sein des permanences à la MDPH (Maison départementale des personnes handicapées)

Un représentant du médiateur de la ville de Paris fera désormais des permanences à la MDPH de Paris sur rendez-vous les mercredis matin, 69 rue de la Victoire, 75009, Paris.

Le médiateur vous accompagne gratuitement dans vos démarches, voies de recours à l'amiable et litiges.

Pour saisir le médiateur, une seule condition : avoir échoué dans une démarche préalable auprès de l'administration.

[Prendre rendez-vous](#)

[# VERS L'EUROPE >>](#)

Rapport sur les résultats de l'évaluation des ERN (réseaux européens de référence) et HCP (Healthcare providers : prestataires de soins)



CHERCHEURS ET INNOVATIONS >>



3 projets de chercheurs de la Plateforme d'expertise maladies rares Paris Nord lauréats en 2023

Trois chercheurs de centres maladies rares de la plateforme ont été lauréats d'appels à projets « ministériels ».

Ces résultats témoignent de l'expertise des porteurs de projet et de la vitalité de la communauté recherche de la plateforme.

APTIROM - *Évaluation du bénéfice associé à un traitement court par romiplostim dans la prise en charge du PTI aigu de l'enfant.*

Pr Thierry Leblanc, coordonnateur du [CRMR constitutif Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles de l'hôpital Robert-Debré](#)

ERAA - *Évaluation de l'efficacité de l'Emapalumab (GAMIFANT®) pour les patients atteints d'aplasie médullaire réfractaire ou en rechute. Une étude pilote de phase II (ERAA).*

Pr Régis Peffault De Latour, coordonnateur du [CRMR coordonnateur Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles de l'hôpital Saint-Louis](#)

RUBY Study - *Essai randomisé contrôlé en double aveugle testant l'efficacité de la corticothérapie par rapport au placebo dans la pneumopathie d'hypersensibilité fibrosante.*

Dr Lucile Sese, [Centre de référence des maladies pulmonaires rares de l'hôpital Avicenne](#)

Pour en savoir plus, [cliquer ici](#)

Nos coordonnateurs et responsables médicaux ont publié un très grand nombre d'articles scientifiques entre le 20 juin et le 3 décembre 2024 [à découvrir ici](#).

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

THE LANCET Rheumatology

Innovation thérapeutique issue du cordon ombilical pour les patients atteints de lupus sévères : première démonstration de la sécurité à travers une étude

Par l'équipe du [Centre de référence des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares MATHEC de l'hôpital Saint-Louis](#)

[Lire plus](#)

THE LANCET

Augmentation des cas de scorbut chez les enfants en France depuis la pandémie de COVID-19

Par les équipes du service de pédiatrie générale et du [centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques de l'enfant \(RAISE\) de l'hôpital Robert-Debré](#), de l'Inserm, de l'Université Paris Cité et du département de pédiatrie de l'hôpital Cayenne en Guyane, coordonnées par les Drs Zein Assad, Maelle Trad et le Pr Ulrich Meinzer.

[Lire plus](#)

THE LANCET Rheumatology

Intérêt des traitements immunosuppresseurs et/ou immunomodulateurs en association aux corticoïdes dans le syndrome de Susac : une étude de cohorte nationale

Par l'équipe du [Centre de compétence des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte d'Île-de-France, Est et Ouest de l'hôpital Bichat – Claude-Bernard](#)

[Lire plus](#)

Une discussion multidisciplinaire d'urgence à distance 24/7 pour les maladies pulmonaires interstitielles rapidement progressives : Une expérience de deux ans.

Par l'équipe du [Centre de référence des maladies pulmonaires rares – ORPHA-LUNG, de l'hôpital Avicenne](#)

[Lire plus](#)

Deux nouvelles publications importantes concernant la maladie vasculaire porto-sinusoïdale

Par l'équipe du [Centre de référence des maladies vasculaires du foie de l'hôpital Beaujon](#)

[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