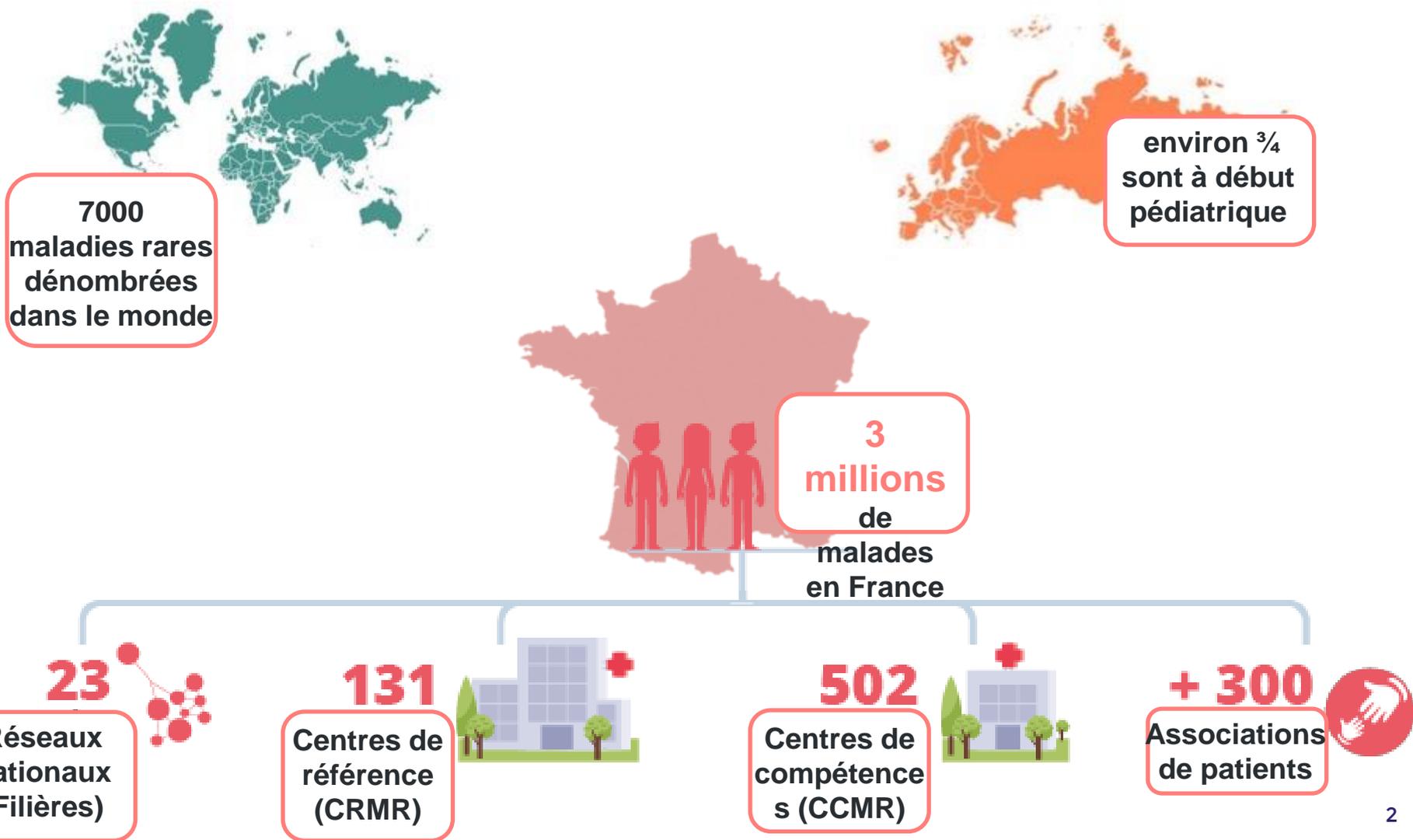


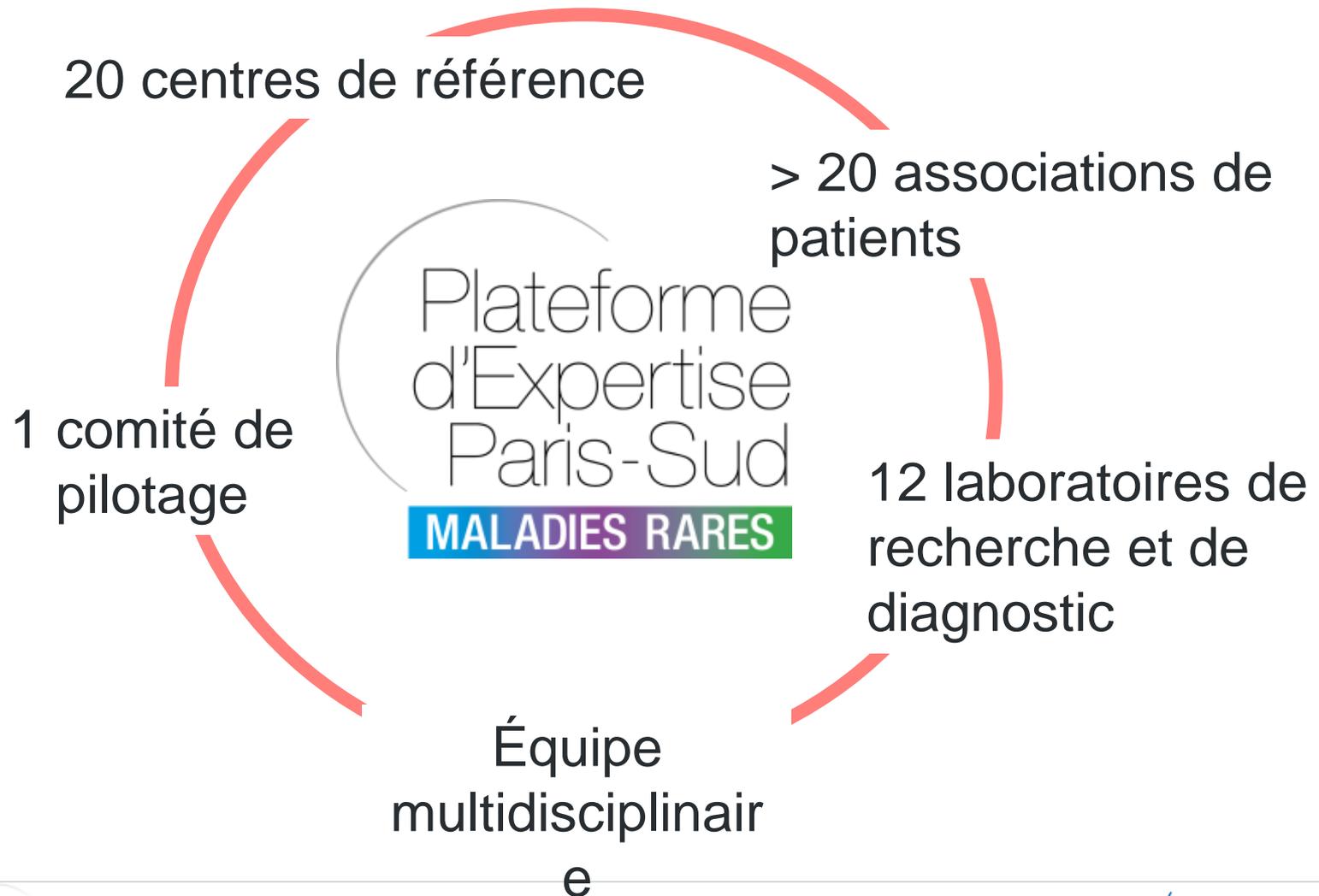


Commission de structures

20 avril 2017

Organisation de la prise en charge de maladies rares en France





Une structure unique: la plateforme d'expertise maladies rares Paris-Sud



Centres COORDONNATEURS

Centres CONSTITUTIFS

INTITULE DU CENTRE

- Atrésie des voies biliaires
- Hypertension artérielle pulmonaire
- Maladies auto-inflammatoires rares
- Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares
- Maladies inflammatoires du cerveau
- Métabolisme du calcium et du phosphore de l'enfant
- Pathologies neurovasculaires malformatives
- Syringomyélie
- Maladies héréditaires du métabolisme hépatique
- Anomalies de la différenciation sexuelle
- Maladies rares de la croissance
- Hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles
- Maladies mitochondriales
- Maladies constitutionnelles du globe rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE)
- Syndrome néphrotique idiopathique
- Maladie de Willebrand
- Pathologies plaquettaires
- Leucodystrophies
- Hernie de la coupole diaphragmatique
- Maladie de Wilson

Responsable

- Emmanuelle ACQUEMIN *
- Marc HUMBERT *
- Isabelle KONE-PAUT
- David ADAMS *
- Michel SLAMA
- Didier SAMUEL
- Kumaran DEIVA
- Agnès LINGLART *
- Laurent SPELLE
- Fabrice PARKER
- Philippe LABRUNE *
- Claire BOUVATTIER
- Philippe CHANSON
- Thierry LAMBERT
- Emmanuelle ACQUEMIN
- Patrick AUBOURG
- Corinne GUITTON
- Antoine DURRBACH
- Cécile LAVENU-BOMBLED
- Cécile LAVENU-BOMBLED
- Patrick AUBOURG
- Alexandra BENACHI *
- Emmanuelle ACQUEMIN
- Rodolphe SOBESKY, Jean-Charles DUCLOS-VALLEE *

Structures et associations attachées

- Unité fonctionnelle de Génétique Médicale (Judith MELKI) *
- Unité de recherche INSERM
- Service de Génétique moléculaire, pharmacogénétique et Hormonologie (Anne MANTEL) *
- Service de Biochimie et Génétique (Anne SPRAUL)
- Laboratoire de Biologie moléculaire (François PETIT)
- Centre de Ressources Biologiques (Catherine GUETTIER et Celine VERSTUYFT) *
- Unité de Recherche Clinique (Laurence MEYER)
- Centre de Recherche Clinique (Laurent BECQUEMONT)
- Cellule Recherche Clinique et Innovation (Maurine BROUARD) *
- Radiologie pédiatrique (Catherine ADAMSBAUM)
- Radiologie (Marie-France BELLIN)
- Neuroradiologie (Denis DUCREUX)
- Cellule Qualité UGH (Florian DECOUSSER)
- Associations de patients

= Site Bicêtre
 = Site Antoine Béclère
 = Site Paul Brousse
* = comité pilotage



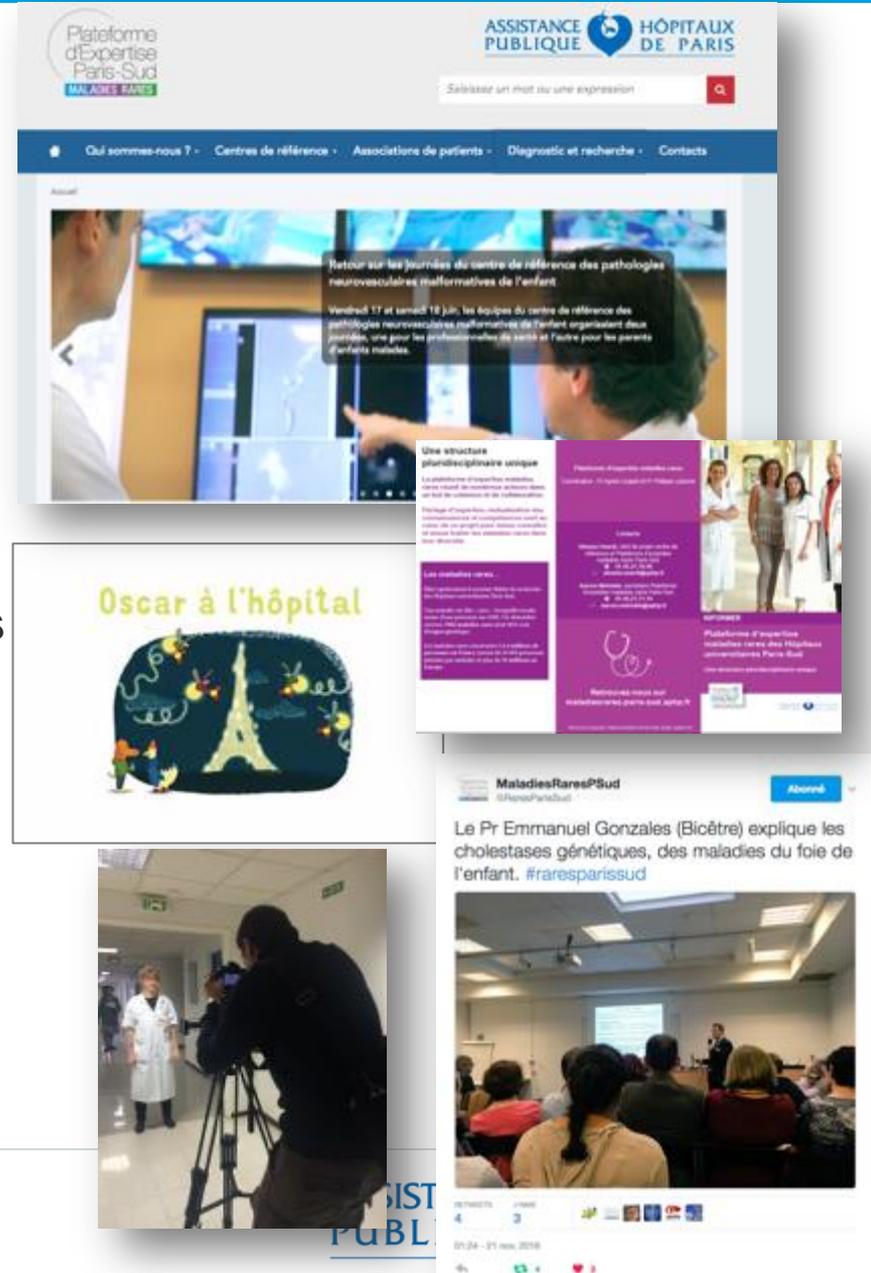


* Suite à l'instruction n° DGOS/SR/2016/323 du 25 octobre 2016, tous les CMRs HUPS ont déposés un dossier de candidature et 7 nouvelles demandes de création ont été également déposées. Si les dossiers seront acceptés la plateforme d'expertise maladies rares Paris-Sud passera de 20 à 27 CMRs en 2017.

- **Améliorer la visibilité de CMRs** et des maladies rares auprès des patients et des professionnels de santé au niveau national et international
- **Favoriser les actions transversales** d'amélioration de la prise en charge diagnostique des MRs
- Organiser le soin des MRs dans la durée
- Favoriser la création et **l'incrémentation de registres, de collecte de données** cliniques et biologiques et de la banque nationale des maladies rares (BNDMR)
- **Accélérer la recherche** fondamentale, translationnelle et clinique sur les MRs
- Renforcer les **liens avec les associations de patients**
- Développer les **projets internationaux** et **répondre aux appels d'offre**



- Un **site internet unique**
<http://maladiesrares-paris-sud.aphp.fr/>
- Des **vidéos** explicatives pour chaque centre de référence et pour la plateforme (en français et en anglais)
- **Plaquettes, affiches**, et autres supports de communication spécifiques (livret 'Oscar à l'hôpital')
- **Journée mondiale de maladies rares et Journée Portes Ouvertes 2016**
- **Courses solidaires avec les associations des patients**





- **Journées de la plateforme**
(2 en 2015 : « Diagnostic prénatal
« Thérapeutiques innovantes »
~ 200 participants;
1 en 2016 : « Nouveaux outils
diagnostiques » ~ 100 participants,
ouverte à tout l'AP-HP)

SAVE-THE-DATE
Journée de la plateforme d'expertise maladies rares Paris-Sud
« Nouveaux outils diagnostiques dans les maladies rares »
Lundi 21 novembre - de 9h à 17h

DU ?
FIAP (Paris 14^{ème})
30, rue Cabanis 75014
Salle Lisbonne

INSCRIPTION ET CONTACT
alexis.usard@aphp.fr - 01 45 21 78 46
charlotte.proux-henry@aphp.fr - 01 45 21 70 20
Inscriptions gratuites mais obligatoires sur
<http://goo.gl/7arma0>

Hôpitaux Paris-Sud
Assistance Publique HÔPITAUX DE PARIS



- **Cafés maladies rares 2017** : format de
45', dernier vendredi du mois, café
thèmes transversaux (MOOC, hypoglycémie,
greffe et sport, etc.)



INFORMER
Journée d'échanges
parents-soignants
Quelle malformation vasculaire du cerveau à travers enfant et
comment la traiter ?
MERCREDI 17 JUIN 2015 DE 14H A 17H

PROGRAMME
Conférences-débats
Classification des malformations vasculaires de
l'enfant
La radioprotection des enfants
Le rôle du neuropédiatre
La recherche dans le centre de référence
Formation
Créer une association de patients
Organisée par : le centre de référence des
pathologies neurovasculaires malformatives
et la plateforme maladies rares Paris-Sud.
Bâtiment Alagille - porte 7 - 7ème étage
Assistance Publique HÔPITAUX DE PARIS

- **Ateliers soignants/patients**
(> 400 participants)

LES CAFÉS MALADIES RARES
[Café Débat] L'hypnose,
une pratique thérapeutique non conventionnelle
Echangeons. Avançons. Innovons.
Venez découvrir les mécanismes neurophysiologiques impliqués dans l'hypnose, les bénéfices de cette pratique dans la
gestion des maladies rares ainsi que les formations destinées aux professionnels de santé. Des neurochirurgiens, médecins
spécialistes dans la gestion de la douleur, infirmiers et responsables de DU seront présents pour répondre à vos questions.

Le concept
□ Un format court : 45 min.
□ Une discussion originale sur un sujet transversal
□ Un moment convivial autour d'un petit déjeuner
□ Un rendez-vous récurrent : un vendredi par mois

Renseignements et inscriptions
secretariat.maladiesrares@aphp.fr
01 45 21 71 15
<http://maladiesrares-paris-sud.aphp.fr>
RaresParisSud

Hôpitaux Paris-Sud
Assistance Publique HÔPITAUX DE PARIS

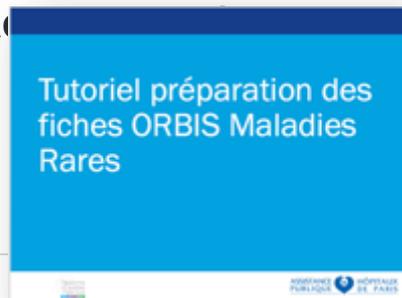


- **Déclaration des fichiers ou autres supports contenant des données nominatives** générés par l'ensemble des traitements locaux au sein des Centres de Références Maladies Rares et des Laboratoires rattachés ou associés à la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Paris-Sud. (collaboration avec l'URC et la DSI)

- **Développement de bases de données et des registres**
 - base de donnée « Effet des bisphosphonates chez les enfants hepatopathie et une ostéoporose fracturaire », E. Gonzales et A. Linglart
 - registre pour la maladie de Wilson, CMR maladie de Wilson, CHB, (collaboration avec l'URC pour la partie règlementaire)
 - registre hémophilie au CRTH
 - ...

- **Exploitation de données cliniques** (i.e. posters et communications orales à des congrès nationaux et internationaux, participation à l'écriture et la relecture des manuscrits)

- **Mise en place et déploiement de la fiche ORBIS maladies rares** pour alimenter la BNDMR (Base Nationale de Maladies Rares)
 - Outil de recueil épidémiologique



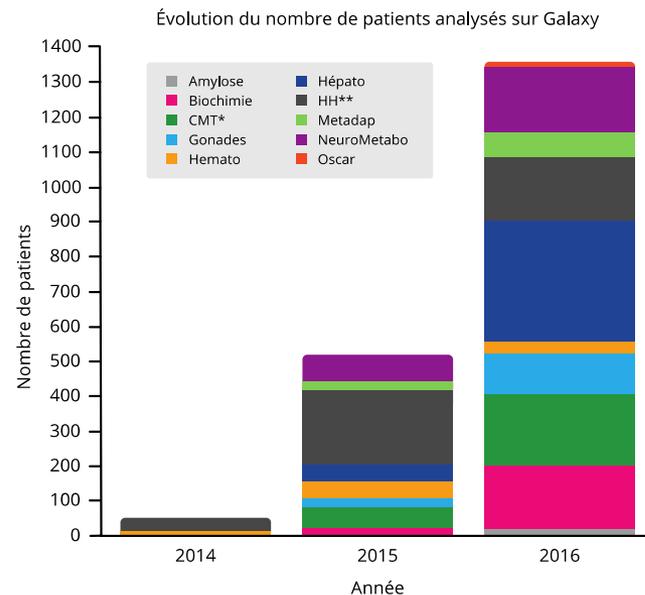
Plateforme NGS unique

- **Analyse Galaxy** (différents workflows créés pour l'optimisation de l'analyse NGS)

- **9 puces** : panels de gènes spécifiques par maladies

Panels	Nombre de gènes	Taille du panel	Clinicien Référent	Biologistes Référents
Hypogonadismes Hyponadotropes	70	293 Kb	Pr J. YOUNG	Dr. J. BOULIGAND
Hépatologie	107	443 Kb	Pr E. JACQUEMIN	Dr A. SPRAUL Dr B. FRANCOU
BRCA1-2	2	115 Kb	Pr J.F. MORERE	Dr N. BOSSELUT
NeuroMétabo	210	390 Kb	Neuropédiatrie	Dr. A. SLAMA
CMT & Petites fibres	76	454 Kb	Pr. D. ADAMS	Pr. A. MANTEL
Gonades (DSD, POF, Steroids)	90	369 Kb	Dr C. BOUVATTIER Pr J. YOUNG	Dr. J. BOULIGAND
"METADAP"	75	380 Kb	Pr E. CORRUBLE	Dr. C. VERSTUYFT
Amyloses	19	155 Kb	Pr D. ADAMS	Pr. A. MANTEL
Phosphocalcique	58	318 kb	Pr A. LINGLART	Dr B. FRANCOU

Évolution du nombre de patients analysés sur Galaxy depuis 2014



* CMT = Charcot Marie Tooth
 ** HH= Hypogonadisme hypogonadotrope

- **>1300 patients** de maladies rares analysés



Projet exome entier

Aide pour identifier la cause de MRs dans l'errance diagnostique

Petites cohortes de patients avec un phénotype homogène

Gènes connus éliminés

Discussion équipe génétique/clinicien

Analyse de l'exome entier (J. Melki/INSERM U1169)

- Appel d'offre en 2015: 5 projets déposés, 3 retenus
- Appel d'offre en 2016: 2 projets retenus

➤ **Diagnostic posé pour 6 patients (sur 12 analysés)**

➤ **3 nouvelles mutations identifiées**



AAP Réseaux européens de référence (Juin 2016) :

- Aide pour la préparation/révision/soumission de dossiers : 16 candidatures envoyées et retenues (12 CMRs + 1 centre expert « cancers rares » ont postulé)



AAP Labellisation de centres de référence (Janvier 2017) :

- Aide pour la préparation/révision/soumission de dossiers : demande de relabellisation pour les 21 centres et 26 nouvelle demandes de labellisation déposées (constitutifs et compétence)

AAP Labellisation de centres de référence (Janvier 2017) :

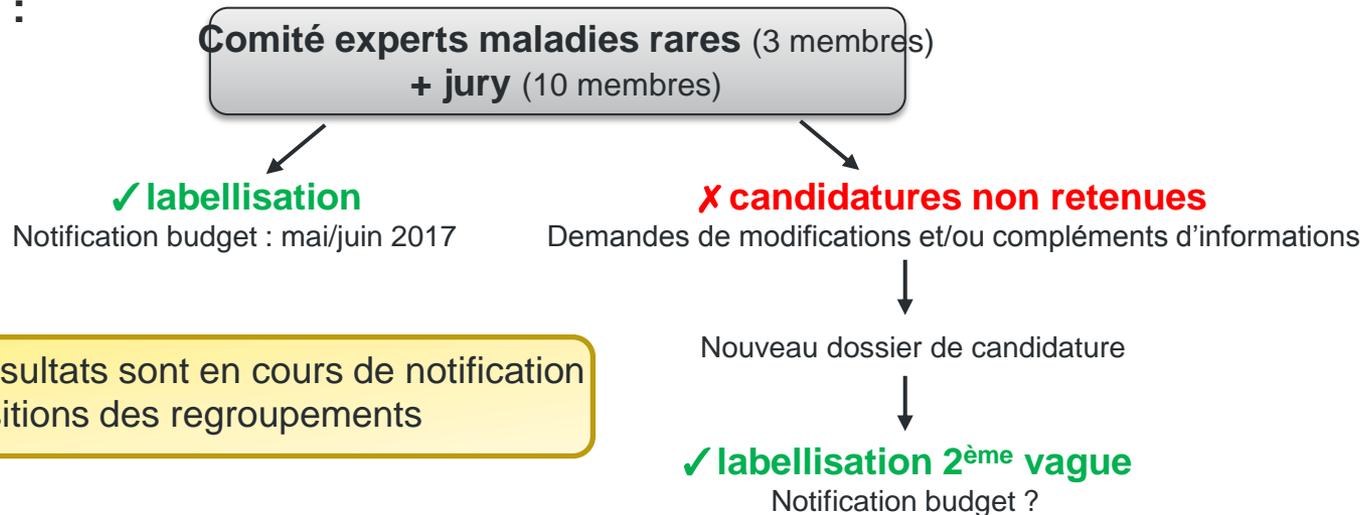
➤ Bilan des candidatures:



 Hôpitaux universitaires Paris-Sud	Situation avant relabellisation	Demandes soumises en janvier 2017
Centres coordonnateurs	9	9
Sites constitutifs	12	17
Centres de compétence	non identifiés	21

TOTAL: 47 candidatures

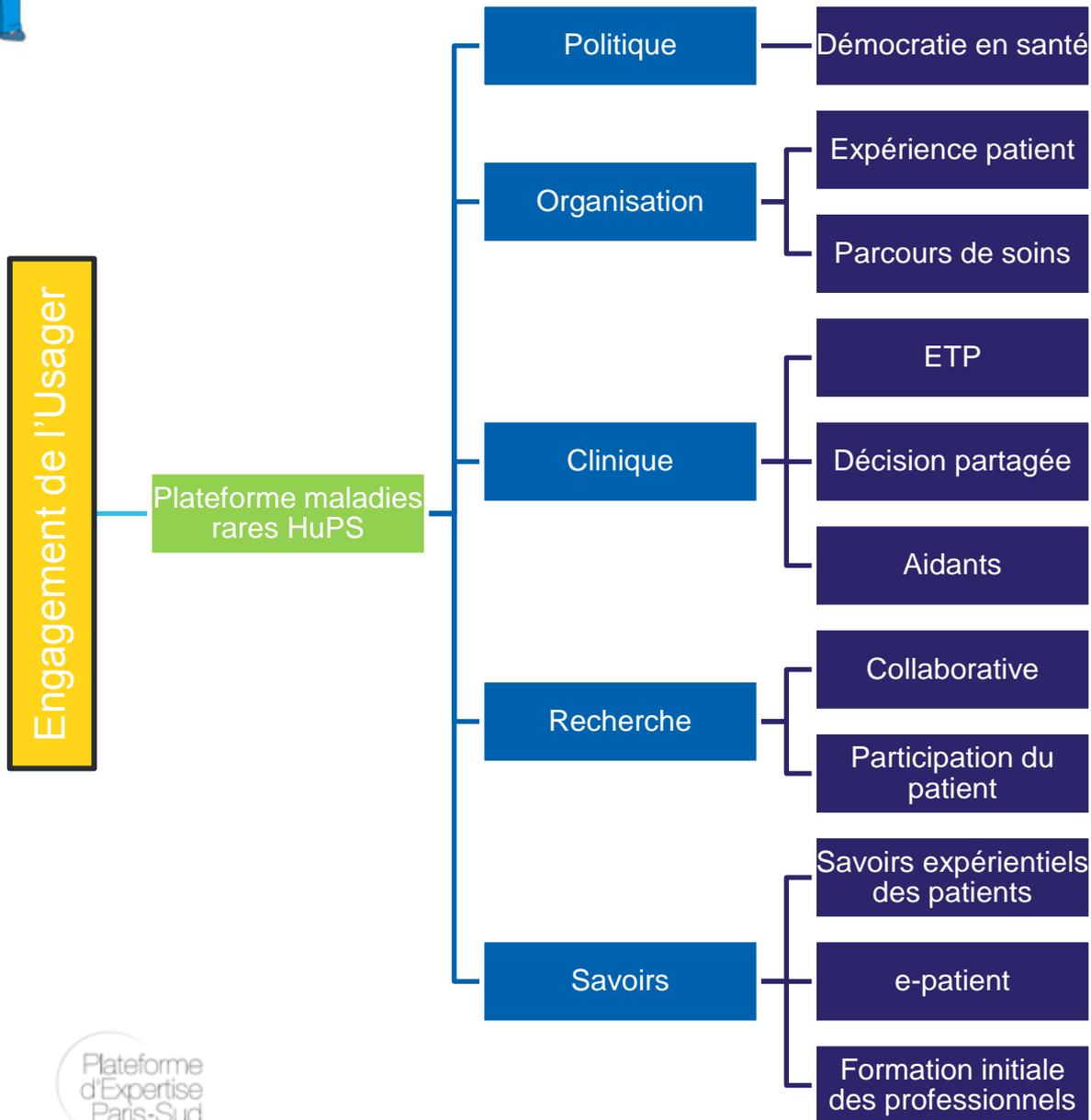
➤ Evaluation :



Les premiers résultats sont en cours de notification
Propositions des regroupements



Implication du patient dans la recherche, projet futur en collaboration avec



Patients
Aidants
Référents associations
=
Usagers

Coordination

L'équipe de la plateforme



Pr Agnès Linglart,
coordinatrice



Pr Philippe Labrune,
coordinateur



Alessia Usardi, chef de
projet

Communication



Charlotte Henry,
chargée de
communication

Recherche clinique



Yahya Debza, attaché
de recherche clinique



Marthe Darce-Bello,
attachée de recherche
clinique

AAP



Isabelle Fernandez,
chargée de missions
projets européens et
relabellisation

Recherche et diagnostic



Dr Radka Stoeva,
médecin généticien



Christophe Habib,
bioinformaticien

Administration



Emma Lebihan,
secrétaire médico-
administrative



structure pluridisciplinaire, innovante et transversale

proximité

géograph



une équipe dédiée



partage d'expertise



communication efficace

réseaux européens



Recherche clinique et fondamental

Une fédération a pour objet :

1. de réunir, coordonner, associer... des activités dans la perspective d'un parcours de soins, de la mise en commun de compétences techniques et/ou de moyens (locaux, équipements, personnels...), de la mise en œuvre d'un projet médical partagé et construit de façon pérenne pour une prise en charge optimisée des patients relevant de certaines pathologies ;
2. d'optimiser les soins en termes de qualité et de coût ;
3. de développer les structures de soins et le suivi ambulatoire ;
4. de développer une coopération avec les médecins de ville.

Les actions de PEPS correspondent à celle d'une fédération depuis sa création :

1. réunir, coordonner, associer les équipes médicales et paramédicales des CRMRS avec la direction du GH, l'URC, le CRC, la cellule qualité..., mettre en commun des compétences (équipe de la plateforme) et équipement (scanner à lames) pour une prise en charge optimisée des patients atteints de maladies rares
2. optimiser les soins en termes de qualité et de coût avec l'amélioration et l'accélération du diagnostic pour les maladies rares (plateforme NGS)
4. développer une coopération avec les filières de santé, les associations des patients et les patients (BEEP)

17