



Colloque du 24 septembre 2018

Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares:

Nouvelles technologies au service de la proximité du malade

XIXe Forum NTIC et les maladies rares

www.orpha.net



SOMMAIRE

OUVERTURE DU FORUM.....	3
PLAN NATIONAL MALADIES RARES 3	
Retour sur les grands axes du Plan national Maladies Rares 3 et l'EJP (Programme européen conjoint sur les maladies rares)	
<i>PNMR 3 (2018-2022).....</i>	<i>5</i>
<i>EJP</i>	<i>7</i>
<i>Discussion avec la salle.....</i>	<i>9</i>
Les acteurs de la santé de proximité	
<i>Point de vue malades</i>	<i>11</i>
<i>Point de vue des professionnels de santé.....</i>	<i>12</i>
<i>Point de vue des aidants.....</i>	<i>12</i>
<i>Point de vue des malades.....</i>	<i>17</i>
<i>Point de vue des institutionnels.....</i>	<i>19</i>
LES OUTILS DE LA DÉCENTRALISATION	
Expériences inspirantes	
<i>Téléassistance : Noé de Groupama</i>	<i>21</i>
<i>e-ETP.....</i>	<i>21</i>
<i>Application Urgences : Orphanet & SFMU</i>	<i>23</i>
<i>Dossier médical partagé et dossier pharmaceutique.....</i>	<i>23</i>
<i>Vue de la Suède</i>	<i>24</i>
<i>Télé médecine.....</i>	<i>25</i>
Table ronde avec les acteurs et échange avec la salle	26
ACTUALITÉS D'ORPHANET ET DE L'ALLIANCE	
<i>L'université d'automne de l'Alliance.....</i>	<i>Erreur ! Signet non défini.</i>
<i>Les ressources Web de l'Alliance Maladies Rares</i>	<i>Erreur ! Signet non défini.</i>
<i>Le film « Parcours de battants » et le site maladiesraresjagis.fr.....</i>	<i>Erreur ! Signet non défini.</i>
CLÔTURE DU FORUM.....	32



OUVERTURE DU FORUM

Sophie Dancygier

Déléguée générale de la Fondation Groupama pour la Santé

La Fondation Groupama est très heureuse d'accueillir cette année encore ce Forum, qui est toujours d'excellente tenue et à la pointe de l'information.

La proximité, thème du Forum cette année, est aussi l'un de nos axes de travail à la Fondation. Elle se joue d'abord sur les territoires. Ainsi, les balades solidaires ont permis de récolter plus de 260 000 euros de dons, qui ont été redistribués – la plupart du temps aux associations, mais parfois aussi aux équipes de recherche. La proximité se joue aussi au travers de notre partenariat avec l'hôpital Necker. Dans ce cadre, trois outils ont été créés pour permettre aux familles, une fois sorties du parcours de soins, d'organiser au mieux le parcours de vie de leurs enfants :

- un livret de coordination des intervenants ;
- une grille destinée aux assistantes sociales ;
- un tutoriel permettant de remplir le dossier MDHP, en particulier le volet « projet de vie ».

Je suis très heureuse d'accueillir deux femmes exceptionnelles en les personnes d'Ana Rath et de Nathalie Triclin-Conseil. Nous sommes très contents de les soutenir.

Ana Rath

Directrice d'Orphanet

Merci, Sophie, pour ces compliments. Vous êtes, vous aussi, une femme exceptionnelle ! Voilà 19 ans que la Fondation Groupama accueille notre Forum. Ce rendez-vous nous tient énormément à cœur, d'autant que l'actualité est riche et les nouveautés nombreuses depuis l'an dernier.

Je vous remercie, d'ailleurs, d'être venus aussi nombreux ! Ce matin, nous cernerons les besoins de proximité. Puis, cet après-midi, nous réfléchirons à la façon dont les technologies peuvent raccourcir les distances.

Nathalie Triclin-Conseil

Présidente de l'Alliance Maladies Rares

Je suis très heureuse d'ouvrir cette nouvelle édition du Forum des associations d'Orphanet. Il est important pour l'Alliance de promouvoir des événements comme celui-ci, qui permettent à chacun de s'exprimer.

Nous sommes dans une actualité brûlante, avec la sortie du Plan national maladies rares 3 (PNMR 3). C'est un réel soulagement pour les associations, les malades et les familles. Les filières de santé maladies rares (FSMR), qui seront les opératrices de ce Plan, seront labellisées d'ici quelques mois. Nous parlerons également de ce beau projet qu'est le Programme européen conjoint sur les maladies rares (EJP). Que d'évolutions extraordinaires, pour les malades !

Défendre la voix des personnes atteintes de maladies rares, l'accès au diagnostic, l'accès aux traitements, une meilleure prise en charge est un enjeu majeur pour les générations futures. Permettre à chacune d'entre elles d'être un citoyen comme les autres est un vrai combat.

La question de la proximité est abordée dans le PNMR 3, mais aussi dans la nouvelle stratégie de transformation de notre système de santé. Nous évoquerons tous les sujets qui s’y rapportent au cours de la journée. Je vous remercie pour votre présence et vous souhaite une très belle journée d’information, de réflexion et d’échanges !



PLAN NATIONAL MALADIES RARES 3

Retour sur les grands axes du Plan national Maladies Rares 3 et l'EJP (Programme européen conjoint sur les maladies rares)

PNMR 3 (2018-2022)

Paul Gimenes, directeur général de l'Alliance Maladies Rares

L'Alliance Maladies Rares est née des États généraux de la santé de 1999, lorsque 40 premières associations ont décidé de se fédérer. Nous sommes plus de 220 aujourd'hui. Nos missions consistent à porter la voix des personnes atteintes de maladies rares et des familles, à renforcer et à soutenir les associations, mais aussi à agir en proximité des malades et de leurs proches via nos 50 délégués en région – mais aussi via demain nos nouveaux compagnons maladies rares – nouveau projet que nous vous présenterons et qui s'inscrit dans le futur droit à l'accompagnement que nous obtiendrons, j'espère, dans les cinq prochaines années.

Le PNMR 3

Ce troisième plan national, que nous appelions de nos vœux depuis plusieurs années, a été annoncé le 4 juillet dernier.

Il s'agit d'un plan quinquennal, avec 5 ambitions :

- permettre un diagnostic rapide pour chacun afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques (Cf enquête ERRADIAG de l'Alliance);
- innover pour traiter, (95 % d'errance thérapeutique) améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades ;
- communiquer et former en favorisant le partage de la connaissance et des savoir-faire sur les maladies rares ;
- moderniser les organisations et optimiser les financements nationaux.

La gouvernance est assez intéressante, avec un comité stratégique placé sous la direction des ministres en charge de la Santé et de la Recherche, un comité opérationnel (dont feront partie les associations et les entités de la plateforme) et un Copil FSMR.

Forces et faiblesses

Le plan présente d'ores et déjà plusieurs points forts :

- une visibilité et une impulsion sur cinq ans ;
- la possibilité d'intégrer les maladies rares dans toutes les politiques de santé publique et du handicap ;
- des financements sécurisés sur cinq ans ;
- un renforcement du travail en réseau avec les filières ;

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

- la place donnée aux associations et à l'Alliance au titre de la démocratie en santé dans les instances de gouvernance.

D'autres points restent à renforcer :

- rendre le plan rapidement opérationnel ;
- renforcer la dimension interministérielle pour permettre des décisions stratégiques fortes.

Le 12 novembre prochain, l'Alliance consacra une conférence à la question spécifique de l'accès au diagnostic (séquençage très haut débit, dépistage néonatal, dépistage prénatal, dépistage préimplantatoire). Il s'agira notamment de définir une feuille de route très précise sur la manière de mettre en place l'ensemble des actions prévues par le PNMR 3, pour ne pas perdre de temps.

La labélisation des filières de santé

Le PNMR 3 ne sera véritablement mis en œuvre qu'une fois que les FSMR seront re-labellisées. À cet égard, un comité de suivi de labélisation des centres de référence a été lancé au début de l'été. Une nouvelle instruction est prévue début octobre pour redéfinir les missions des centres de référence, des centres de compétence et des filières de santé. Les dossiers devront être retournés courant janvier 2019, pour une labellisation en février. C'est à compter de cette date que l'on pourra considérer que le PNMR 3 est réellement en action.

Si le périmètre d'une filière ne devrait pas évoluer, il pourrait être précisé que chaque filière devra expliciter les liens fonctionnels entretenus ou envisagés avec celles dont elle partage une partie du champ d'intervention. Par ailleurs, la volonté existe de connecter les filières avec les réseaux européens de référence (ERN) – qui n'existaient pas lors de la dernière labellisation.

La composition des filières devrait elle aussi être inchangée, de même que leur organisation.

Une nouveauté est à noter : les instances de gouvernance et les modalités de fonctionnement seront définies dans une charte accompagnée d'un organigramme – c'était une attente forte de l'Alliance. Par ailleurs, la satisfaction de l'ensemble des acteurs quant au fonctionnement d'une filière devra être régulièrement évaluée.

Le cahier des charges devrait également prévoir une brève description du précédent plan d'action et des réalisations pour la période écoulée, ainsi que la mise en place d'un projet quinquennal. Chaque partie prenante aura la possibilité de s'exprimer sur ces deux volets.

Enfin, deux autres dispositifs sont prévus dans la nouvelle instruction :

- des plateformes d'expertise ;
- et quatre plateformes d'Outre-mer.

EJP

Ana Rath, directrice d'Orphanet

L'EJP (*European Joint Programme on Rare Diseases*) est lui aussi un programme quinquennal (2019-2023). Tout comme les FSMR sont l'élément central du PNMR 3, les ERN constituent l'élément central des politiques européennes à la fois en santé et en recherche.

Lors du Forum 2017, j'avais évoqué la tendance de fond à capitaliser l'existant. Elle se vérifie dans la façon dont le EJP est construit. J'avais également pointé plusieurs points de vigilance au niveau européen. Ces points demeurent, d'autant que le groupe expert « maladies rares » de la Commission n'existe plus. Cela étant, le lien santé-recherche est assuré au sein de ce programme et des ERNs.

Le consortium IRDIRC a révisé ses objectifs et posé de nouveaux défis à horizon 2027 :

- tout malade avec une suspicion de maladie rare sera diagnostiqué dans l'année de sa rencontre avec un spécialiste si sa maladie est connue, ou intégré dans un parcours coordonné de recherche si un diagnostic n'est pas possible ;
- 1 000 nouvelles thérapies pour des maladies rares seront approuvées, y compris pour des maladies sans option thérapeutique aujourd'hui ;
- des méthodologies adaptées seront développées pour évaluer l'impact des diagnostics et des thérapies dans la vie des malades.

L'EJP a précisément pour ambition de relever ces défis.

Objectifs et financements

L'EJP a pour objectif principal de construire un parcours de recherche et d'innovation à partir du malade et revenant au malade via la recherche, en assurant une traduction rapide des résultats de la recherche dans des applications cliniques et leur intégration aux soins pour le bénéfice des malades.

Les mots clés sont l'intégration, la coordination, la mise en commun, la déduplication, l'efficacité et l'efficience de la recherche sur les maladies rares au niveau européen.

Le co-financement de l'Union européenne représente 55 M€ sur cinq ans. Il représente 70 % du budget global du projet, budget qui pourra être revu à la hausse si de nouvelles agences de financement de la recherche rejoignent l'EJP en cours de parcours.

Le très grand nombre de partenaires témoigne de la volonté d'intégrer tous les acteurs et de favoriser les regards croisés des politiques, des financeurs, des associations, des institutions de recherche, des chercheurs, etc.

Structure

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

Le programme repose sur quatre piliers, au sein desquels différents groupes de travail seront constitués :

- le financement collaboratif de la recherche transnationale ;
- l'accès coordonné aux données et aux ressources pour le partage des données et leur analyse conjointe ;
- le renforcement des capacités et potentialisation (*empowerment*, autonomie des malades et des médecins) ;
- l'innovation et l'accélération de la translation de la recherche et du développement thérapeutique, pour l'amélioration de l'efficacité des essais cliniques.

Pour éviter les silos et permettre le bon fonctionnement de l'ensemble, la coordination est assurée par l'Inserm, en France, avec des activités transversales : communication, éthique et réglementaire, visibilité à long terme, stratégie intégrée de la recherche – laquelle sera revue tous les ans. La France est également très bien représentée dans chacun des piliers, au travers de l'ANR, de la Fondation maladies rares, de l'AFM Téléthon, d'Eurordis, de l'Inserm, des ERN, de la fondation Imagine ou encore des nœuds nationaux des infrastructures de recherche.

J'ai la responsabilité d'animer le deuxième pilier avec Franz Schaefer, coordinateur des ERN. Ce pilier favorisera la production de données de façon à être interrogeables et interopérables, conformément aux principes FAIR (*Findable, Accessible, Interoperable, Reusable*) – ce qui requiert un important accompagnement. La feuille de route sera revue chaque année pour servir les besoins prioritaires de la recherche.

Des instruments novateurs de financement seront mis en œuvre dans la continuité de e-Rare, à destination des réseaux notamment – pour permettre le partage des connaissances. Un outil de financement public/privé innovant, intitulé « défis maladies rares », sera également proposé. Un industriel posera un défi à la communauté des chercheurs, lesquels seront mis en compétition (compétition financée grâce à l'EJP). Le projet retenu sera ensuite porté par l'industrie, qui aura en charge de développer la solution concernée (criblage, modélisation des données, etc.).

Gouvernance

Chaque pays est représenté dans le *Governing Board*, équivalent d'un conseil d'administration, et dispose d'une voix. Par ailleurs, des représentants des ministères de la Santé et de la Recherche constituent un *Board* politique.

Par ailleurs, il est recommandé que chaque pays forme un « groupe miroir », pour faciliter la coordination entre sa stratégie nationale de recherche et la stratégie européenne. L'ambition, en effet, est que les objectifs nationaux de recherche servent ceux de l'EJP, et vice-versa.

Cette gouvernance s'articule avec l'axe 5 du PNMR 3, relatif à la coordination de la recherche.

Une première réunion d'information s'est tenue début septembre. Le groupe miroir français sera animé par la Direction générale pour la recherche et l'innovation (DGRI) et la coordination de l'EJP Maladies rares, et constitué de représentants de l'Inserm et d'Aviesan, de la DRGI et de la Direction générale de l'offre de soins (DGOS), des structures de recherche sur les maladies rares (Orphanet, Fondation maladies rares, etc.), de l'Alliance Maladies Rares ou encore des FSMR. Et pour que la coordination soit totale, les pilotes du PNMR 3 seront invités permanents.

Discussion avec la salle

Damien Masset, Association française du diabète insipide

Que savez-vous des autres initiatives existant dans le monde, et aux États-Unis notamment ?

Par ailleurs, quels sont vos rapports avec les « géants du Web » (Google, Apple, Microsoft...) ? Ils mènent des recherches intéressantes, sur l'Apple Watch en particulier, et il pourrait être intéressant de nous rapprocher d'eux.

Enfin, comment intégrer davantage les patients, en constituant par exemple un comité d'associations qui les représenteraient auprès des hôpitaux, des organismes ou des institutions ?

Ana Rath

Le consortium IRDIRC est une entité mondiale et plusieurs instituts du NIH y sont représentés, de même que certaines organisations de patients, comme Genetic Alliance et NORD. Les patients y sont très présents, notamment via un groupe constitutif spécifique. Leur voix et leur point de vue sont donc pleinement pris en compte dans la stratégie globale proposée par l'IRDIRC en faveur d'une meilleure coordination de la recherche au niveau mondial.

Par ailleurs, même s'il n'y a pas d'équivalent de l'EJP aux États-Unis, des initiatives intéressantes existent, comme les réseaux de recherche clinique. Ce type de structure, qui n'existe pas en Europe, pourrait se développer grâce aux ERN. Le dialogue entre les États-Unis et l'Europe est réel et celle-ci occupe une place importante dans la recherche mondiale sur les maladies rares.

De grands acteurs comme Microsoft commencent effectivement à réfléchir à la possibilité d'exploiter leur puissance de frappe pour améliorer le diagnostic des maladies rares. Des avancées sont attendues, mais nous n'avons pas encore vraiment évalué l'apport de l'intelligence artificielle dans ce domaine.

Paul Gimenes

Le PNMR 3 et l'EJP sont des dispositifs que l'on doit aux associations de maladies rares. Sans elles, il n'y aurait pas eu la pression politique nécessaire. L'Alliance porte pleinement la voix des 220 associations de malades qu'elle représente et partage l'information avec elles.

Depuis quelques années, une véritable révolution a eu lieu dans la démocratie en santé dans le domaine des maladies rares : les associations de malades sont désormais invitées au sein des FSMR à participer aux conseils d'administration des filières, aux groupes de travail et aux travaux menés en matière de recherche, de diagnostic ou de prise en charge. Chaque association est donc invitée à se rattacher à sa filière et à y apporter sa contribution.

Il en va de même au niveau européen, avec Eurordis. Les enjeux de recherche y sont encore plus prégnants et vous êtes invités à y contribuer. Aujourd'hui, vous avez la possibilité, vous aussi, de vous impliquer dans vos groupes de maladies et avec d'autres associations proches de vos pathologies.

Carole Ermont, Amis de ADNP France

L'accompagnement des malades porteurs de la mutation de l'ADNP — et de leur famille — est encore inexistant à ce jour, même si l'on clame le contraire. Par ailleurs, vous évoquez une coordination de la recherche au niveau mondial. Je m'occupe à mon niveau de mettre en lien les professionnels français avec leurs homologues en Belgique, en Suisse et en Israël. Mais concrètement, qu'est-ce qui est fait en France pour accompagner les malades atteints du syndrome de l'ADNP et leur famille ?

Paul Gimenes

Le PNMR 3 traite de la notion d'accompagnement, même s'il n'apporte pas beaucoup d'éléments concernant le cas spécifique des maladies rares. La loi 2002 sur les droits des malades ne garantissait pas le droit à l'accompagnement des parents d'enfants malades. En revanche, des expérimentations sont en cours — dont nous parlerons au fil de la journée. Je pense notamment au projet « Compagnons maladies rares ». D'ici cinq ans, il faudra que la somme de toutes les expérimentations existantes nous permette de préfigurer ce droit à l'accompagnement que nous appelons de nos vœux. La révolution du droit à l'accompagnement est en marche !

Ana Rath

La recherche tente d'accélérer et de faciliter la découverte de nouveaux cas, afin de relier les données déjà collectées et de commencer à travailler sur ces maladies. Tant qu'il n'existera pas de mécanisme permettant d'identifier les médecins et les centres qui ont identifié des cas, puis de relier ces différents cas entre eux, le combat des familles restera difficile et continuera de requérir beaucoup de courage. J'espère que nous parviendrons à fournir les mécanismes de mise en lumière puis de mise en commun des cas isolés, de manière à développer une recherche coordonnée au niveau national. Des structures appropriées se

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

mettent progressivement en place, au travers des financements fléchés maladies rares par exemple.

Les acteurs de la santé de proximité

Point de vue malades

Marie-Pierre Bichet, vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares

La thématique de la proximité est particulièrement importante dans les maladies rares, compte tenu de leurs spécificités, car il est nécessaire de coordonner des soins pluridisciplinaires qu'impose la complexité des maladies, et ce dès le diagnostic. Cela implique de désigner un médecin référent et de définir également le rôle et la place du médecin traitant. Il est aussi important d'interroger le malade qui sait de quels professionnels il a besoin pour vivre sa pathologie au mieux. Un autre aspect concerne le partage et l'accessibilité des données (notamment pour éviter les interactions médicamenteuses néfastes) tout en assurant leur sécurité. Il convient d'évaluer les difficultés des familles pour accéder à l'expertise, souvent à l'origine de ruptures de parcours. Enfin, les maladies rares se distinguent notamment des maladies chroniques fréquentes par une inégalité d'accès à l'ETP, voire par une absence d'ETP pour la grande majorité d'entre elles.

La prise en charge de proximité dans les maladies rares doit tenir compte des ruptures de parcours qui sont propres à ces pathologies : l'errance diagnostique, l'impasse diagnostique, les situations d'urgence, la transition entre les secteurs enfants et adultes, et la prise en charge en outre-mer. Toutes ces difficultés imposent au malade et à sa famille de devenir des experts de la maladie.

L'apport des associations

Les associations apportent de la disponibilité, de l'écoute, du lien et du partage, de l'expertise, une connaissance des réseaux de spécialistes et un suivi personnalisé sur le long terme. Acteurs incontournables de l'éducation thérapeutique, elles y participent au travers notamment de groupes de parole, de MOOC (cours en ligne) ou encore de *serious games*.

Les réseaux sociaux et, plus globalement, les nouvelles technologies renforcent encore le rôle des associations de malades dans la proximité et l'accompagnement, qu'elles soient présentes ou non en régions. Grâce à cela, personne n'est laissé seul au bord du chemin.

Améliorer la prise en charge en proximité

La prise en charge en proximité doit s'appuyer sur une stratégie nationale d'information et de communication, qui apporte de la visibilité et de la compréhension à tous les acteurs

susceptibles d'être concernés par les maladies rares (malades, médecins, infirmières, DRH, enseignants, etc.).

Le partage et la sécurité des données ont également toute leur importance. Tout cela passe par la mise en place d'un DMP incluant un volet maladies rares, que nous appelons de nos vœux de longue date. Un tel outil permettrait d'assurer le suivi des patients en cas de déménagement par exemple, mais aussi de coordonner les soins pluridisciplinaires. Pour le moment, le DMP est pensé pour un assuré social et ses ayants droits mais il conviendrait de développer un DMP véritablement individuel, afin que chaque enfant malade ait le sien.

Pour agir en proximité, il importe aussi de promouvoir la production de guides de recommandations (notamment les PNDS) à destination de tous les professionnels. C'est un axe fort du PNMR 3.

Améliorer le quotidien des malades et des professionnels de santé

Les apports des nouvelles technologies sont réels, qu'il s'agisse de l'e-ETP, des consentements éclairés électroniques, des MOOC, des applis, des Web conférences, de la télémédecine ou des plateformes e-santé des réseaux européens de référence.

Il conviendra néanmoins de s'assurer de la pertinence de ces différents outils, en vérifiant qu'ils répondent effectivement à des besoins, qu'ils n'interviennent pas en doublon et qu'ils soient efficaces en étant réellement connectés au terrain, c'est-à-dire au service des malades et des professionnels de santé.

Janine Finet

En Auvergne, où les coupures d'électricité et de connexion Internet sont fréquentes, les nouvelles technologies trouvent leurs limites.

Marie-Pierre Bichet

Il faut espérer que le déploiement des réseaux permette d'améliorer la situation.

Marie-Chantal Hennerick, association Prader-Willi France

La situation des jeunes ne peut pas être abordée de la même manière que celle des adultes qui portent la maladie, car ils se trouvent dans des situations très différentes.

Point de vue des professionnels de santé

Dr Julie Vernet, réseau maladies rares Méditerranée

Les réseaux de santé, réaffirmés par la loi du 4 mars 2002, ont pour objet de favoriser l'accès aux soins et la coordination des prises en charge sanitaires. Ils constituent à ce titre un outil efficace de prévention ou de correction des ruptures d'accès aux soins. Le schéma régional de santé Occitanie 2018-2022 fait de la médecine prédictive et préventive une des priorités

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

opérationnelles, en mettant l'accent sur les patients atteints de maladies rares ou en attente de diagnostic.

Le réseau maladies rares Méditerranée

Le réseau maladies rares Méditerranée a élargi ses activités à l'ensemble des maladies rares depuis deux ans. Présent sur le territoire de l'Occitanie Est, il rassemble patients, professionnels et associations de malades.

Notre réseau s'adresse avant tout aux patients, mais aussi aux professionnels. L'objectif est de tenter d'apporter une réponse à chacun. Depuis qu'il a été constitué, en 2009, près de 1 500 médecins et rééducateurs libéraux ont été formés et accompagnent des patients atteints de maladie rare. Nous avons aussi établi un partenariat historique avec les associations de malades. Depuis quelques mois, la convention qui nous lie aux CHU de Montpellier et de Nîmes nous permet de renforcer nos liens avec les médecins des centres experts.

Nous offrons également un espace physique d'appui à la coordination et nous avons ouvert un site Internet (www.reseau-maladies-rares.fr) en 2018.

Qui accompagnons-nous ?

La file active 2017 compte 157 patients inclus au réseau, auxquels s'ajoutent les anciens patients que nous accompagnons parfois sur plusieurs années. Plus récemment, nous avons développé une activité d'information et d'orientation vers les centres experts maladies rares notamment.

Près d'un quart de la population que nous suivons est en situation de fragilité sociale. Par ailleurs, nous assistons actuellement à une augmentation importante du nombre d'interpellations, en particulier de la part de patients adultes. Les enfants représentant cependant la majorité des patients que nous suivons.

Notre accompagnement

Nous sommes présents dans tous les champs de la vie — scolaire, médical, etc., a fortiori pour les patients qui ont besoin d'un accompagnement sur le long terme. Nous sommes majoritairement sollicités sur le thème de l'accès au droit, mais aussi celui de l'orientation dans le parcours de soin, que ce soit vers les centres de référence et de compétences maladies rares ou vers des rééducateurs formés.

Nous proposons des formations, ciblées sur certaines pathologies ou sur des thématiques plus transversales. Elles s'adressent soit aux professionnels, soit aux professionnels et aux patients. La plupart d'entre elles sont filmées et peuvent donc être visionnées autant que de besoin sur le site internet du Réseau Maladies Rares.

Notre site internet

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

Dédié à l'information et l'orientation des personnes et des professionnels en région Occitanie, le site propose la liste exhaustive des centres experts de la région Occitanie Est. Un lien est fait avec la filière correspondante.

La page d'accueil du site internet de notre réseau met l'accent sur le doute diagnostique, pour les soignants de premier recours : « et si c'était une maladie rare ? ».

Un onglet « vie quotidienne » donne des informations précises en Région (adresses, téléphone) facilitant le parcours de vie (Guide pratique élaboré par l'assistante sociale du Réseau).

Le site propose également des outils d'informations et de formation utiles à tous :

Guides pratiques/maladies rares rédigés par les centres experts,

Vidéos en ligne des formations du Réseau

Perspectives

Le Réseau Maladies Rares est un dispositif opérationnel sur la région Occitanie Est. Accompagné par l'ARS Occitanie, nous avons un projet d'extension vers l'Occitanie Ouest où nous avons d'ores et déjà engagé plusieurs partenariats, notamment avec le pôle maladies neurodégénératives présent sur ce territoire. Nous entendons également développer l'audience de notre site internet et renforcer les liens avec les associations.

Claudie Bellaquet, Ataxie de Friedreich

Pouvez-vous en dire plus sur l'espace physique dont vous disposez ? Les associations éprouvent toujours des difficultés à trouver des lieux de réunion.

Dr Julie Vernet

Notre espace de réunion peut être mis à disposition pour 15 à 20 personnes environ. Le Réseau apporte son appui à l'organisation de démarches de formation, mise en œuvre par les associations.

De la salle

Quelle est votre analyse coût/efficacité ? Quid du rapport entre les moyens humains, matériels et financiers que vous déployez et l'effet direct de votre action pour les patients : observez-vous une diminution de l'hospitalisation ou de la prise en charge médicale ?

Dr Julie Vernet

En termes de moyens humains, le réseau maladies rares comprend un médecin à 80%, deux assistantes sociales, une coordinatrice/directrice et une secrétaire à temps plein, et une administratrice à mi-temps.

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

La diminution du nombre d'hospitalisation est très difficile à mesurer dans les maladies rares, notre action sera évaluée en fonction du nombre de personnes en errance diagnostique orientées vers les centres experts maladies rares et ceux avec un diagnostic orientés vers le bon centre.

Des items concernent également l'amélioration du parcours de vie (scolarisation, inclusion professionnelle, ...)

L'évaluation est aussi faite sur la formation aux maladies rares, du grand public et des professionnels.

L'évaluation se porte aussi sur l'utilisation du site internet par le public et les professionnels.

Point de vue des aidants

Clément Pimouguet, chef de projet Compagnon maladies rares

Le droit à l'accompagnement : un combat militant

Les progrès dans le champ médical ont généré un allongement de l'expérience de vie, mais aussi une explosion des maladies chroniques complexes génératrices de handicaps — donc un besoin de soins curatifs et palliatifs, de prise en charge sociale et de prise en charge médico-sociale qui nécessitent une coordination et un décloisonnement des différentes sphères. Plusieurs dispositifs existent depuis quelques années : la MAIA, les CLIC, les réseaux de santé, le PAERPA, les PTA, etc., mais ils ont été pensés par et pour les professionnels. Or il convient de replacer le patient et sa famille au centre du système de décision, afin de leur permettre de gagner en autonomie. C'est le sens de l'engagement militant des associations de patients, qui promeuvent le droit à l'accompagnement.

Les différentes formes d'accompagnement

Bien défini dans les politiques publiques, l'accompagnement reste une notion vague dans le domaine de la santé : de l'éducation thérapeutique à la gestion de cas pour les personnes âgées compliquées, en passant par l'éducation à la santé et la coordination des soins dans les réseaux de santé.

La dernière loi de modernisation du système de santé a tenté de définir un cadre, notamment à l'article 92 relatif aux projets d'expérimentation en faveur de l'autonomie en santé. Une trentaine de projets sont actuellement financés dans ce cadre. À l'issue de cinq ans d'expérimentation, les projets les plus efficaces et les plus utiles seront sélectionnés et généralisés. L'Alliance a été lauréate de l'un de ces projets d'accompagnement.

Le projet « Compagnons maladie rare »

L'environnement sanitaire dans les maladies rares est complexe, l'expertise est rare et dispersée sur le territoire. Or certaines maladies multisystémiques impliquent une prise en

charge médicale dans différents centres, avec de grandes difficultés pour coordonner l'action. En outre, la réponse institutionnelle est trop souvent fragmentée voire insuffisante. Les familles ont enfin fréquemment besoin d'aide sociale et de repères qu'elles ne trouvent pas dans leur entourage. Il est donc indispensable d'accompagner de manière individuelle, dans le temps et en proximité les personnes atteintes de maladies rares.

Le projet porté par l'Alliance est fondé sur le concept de pair-aidance, dont le postulat est une plus-value du savoir expérientiel, c'est-à-dire de cet ensemble de compétences spécifiques qu'une personne développe lorsqu'une problématique de santé lui impose une adaptation importante.

Ce savoir induit une proximité entre le pair-aidant et le malade, qui se traduit souvent par un mode de communication direct ; il favorise le développement d'un « bilinguisme » du pair-aidant qui comprend le langage des professionnels comme celui des familles ; il facilite également une identification réciproque entre le pair-aidant et le malade.

L'expérimentation de l'Alliance Maladies rares menée en Nouvelle-Aquitaine est financée par la DGS via l'ARS, et court sur cinq ans. Dans le cadre de ce projet, nous avons ainsi recruté sept « compagnons » (six patients et un aidant) concernés par une maladie rare, qui sont actuellement formés sur cinq semaines à l'éducation thérapeutique, à l'écoute et aux techniques d'entretien, aux droits de santé, etc. Fin janvier 2019, ils seront ainsi capables d'intervenir en proximité auprès des malades et de les accompagner sur le long terme.

Cette expérimentation vise d'abord à démontrer l'efficacité de ce nouveau mode d'accompagnement. Il fera l'objet d'une évaluation menée par l'université de Bordeaux tout au long du processus, visant à quantifier et qualifier les bénéfices cliniques apportés.

Le deuxième enjeu de l'expérimentation consiste à démontrer que le « compagnon » est un chaînon manquant entre les institutions, les différents dispositifs de coordination, les associations maladies rares, et les malades et les familles.

Enfin, l'expérimentation permettra de prouver, le cas échéant, la duplicabilité du modèle et sa généralisation éventuelle à l'ensemble du territoire national.

Ana Rath

Cette expérimentation pourrait-elle déboucher sur une formation de formateurs, de manière que les pair-aidés deviennent des pair-aidants ?

Clément Pimouquet

C'est précisément ce que nous souhaitons. L'objectif du compagnonnage est de rendre la personne actrice de son parcours et de l'insérer dans la vie sociale. Ce serait un gain formidable si nous parvenions à développer l'engagement associatif des aidés.

Janine Finet

Existe-t-il une formation continue dans ce domaine pour les pair-aidants ?

Clément Pimouquet

J'ai présenté la formation initiale, qui est planifiée. La fonction continue sera élaborée en fonction des retours des compagnons et de leurs demandes spécifiques. Nous y réfléchissons, mais elle n'est pas encore programmée.

Martine Ibani, CMT France

Quelle est la légitimité des compagnons vis-à-vis des institutions ?

Clément Pimouquet

Le compagnon travaille auprès de la personne mais il n'a pas particulièrement vocation à intervenir auprès des institutions.

Point de vue des malades

Isabelle Thuault-Varnet, déléguée régionale Grand Est de l'Alliance Maladies Rares

Je suis déléguée régionale de l'Alliance Maladies rares pour le Grand Est, mais je suis avant tout malade, mère de malades et membre d'une longue lignée de malades qui s'ignorait. Lorsque « je » représente les malades et leurs familles, c'est un « je » non pas narcissique mais collectif. C'était un levier essentiel pour le PRS Grand Est.

Le PRS

Le PRS rassemble l'ensemble des priorités de l'agence régionale de santé, mais il n'intégrait pas de chapitre propre aux maladies rares, qui créent pourtant des problématiques spécifiques.

La démocratie sanitaire constitue un enjeu fondamental, car il s'agit de permettre aux malades et aux familles de s'exprimer au plus près des politiques de santé en région. Mais pour être admis dans les instances et pour y porter la voix des malades, il est nécessaire d'être identifié et reconnu par ses actions. Cela a été mon cas grâce à l'application ViMaRare que j'ai développée.

L'élaboration du PRS a nécessité deux ans de travaux au cours desquels a pu être établi l'état des lieux dans les trois régions qui constituent la nouvelle entité Grand Est. Dix priorités d'égale importance ont été définies pour ce territoire sous forme de parcours sans ordre hiérarchique, dont le parcours maladies rares et génétiques, ainsi que sept parcours « transformations de l'organisation de l'offre de santé », qui incluent l'innovation et l'e-santé.

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

La majorité des membres qui constituent le comité de travail chargé d'élaborer le PSR sont des médecins qui envisagent le parcours de soins à partir du moment de la consultation. Or il était important pour moi de rappeler que l'histoire des malades commence en réalité avec l'identification des premiers symptômes.

Des objectifs ambitieux ont été fixés au parcours maladies rares et génétiques.

- Réduire d'au moins 25 % le délai entre l'âge des premiers signes d'une maladie rare et la prise en charge par un centre de référence et/ou de compétence, grâce à la réduction de l'errance diagnostique. Cela implique notamment une acculturation des professionnels de santé, par une intervention dans les formations initiales et continues. Le PRS précise explicitement que ces formations pourront se faire uniquement avec les associations de malades.
- Permettre aux personnes concernées par les maladies rares de disposer d'informations adaptées, lisibles et compréhensibles (objectif FALC : « facile à lire et à comprendre ») : l'information est parfois difficile à trouver, mais elle existe. Il s'agit donc de la centraliser et de la diffuser le plus largement possible.
- Permettre aux personnels de santé prenant en charge des personnes atteintes de maladies rares d'avoir accès à des informations actualisées.
- Permettre à chaque enfant concerné de bénéficier une fois adulte d'une consultation multidisciplinaire de relais enfant/adulte, mise en place dans chaque centre de référence ou de compétence.
- Structurer l'organisation permettant aux personnes atteintes de maladie rare de bénéficier d'une prise en charge adaptée lors de situations non programmées ou aiguës, notamment en communiquant largement sur les fiches urgence du site d'Orphanet.
- Organiser la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare de façon à permettre de bénéficier des avancées diagnostiques et/ou thérapeutiques, ainsi qu'en matière d'accompagnement.

Carole Ermont

Il est indispensable de communiquer davantage sur l'accompagnement de la transition enfant/adulte. Pourquoi les malades et leurs familles n'ont-ils pas accès à l'information ?

Isabelle Thuault-Varnet

C'est en construction. Dans les maladies rares, beaucoup de choses se passent au présent. N'hésitons pas, chacun, à faire savoir ce qui existe déjà.

Les personnes âgées qui développent progressivement différentes maladies chroniques sont confrontées au problème de la polyopathie pour laquelle n'existe aucune structure spécifique. Or l'accumulation de ces maladies favorise le pourrissement de la vie.

Point de vue des institutionnels

Dr Évelyne Milor, référente maladies rares ARS Nouvelle-Aquitaine

L'élaboration du PRS a impliqué la définition d'un cadre d'orientation stratégique, parfaitement applicable pour la Nouvelle Aquitaine aux maladies rares, puisqu'il met l'accent notamment sur le renforcement de la coordination des acteurs, de la démocratie sanitaire et l'amélioration des parcours.

Le SRS (Schéma régional de santé) prévoit quant à lui l'organisation d'un système de santé accessible à tous dans une logique de parcours et vise à garantir la qualité, la sécurité, la pertinence des prises en charge.

Les maladies rares sont présentes de façon diffuse dans les différentes thématiques du PSR mais une page spécifique leur est néanmoins consacrée. En complément, l'Alliance Maladies Rares et plusieurs centres de référence et/ou de compétence ont participé avec l'ARS à l'élaboration de fiches de synthèse incluant des objectifs précis.

Améliorer la connaissance partagée

Une réflexion est en cours sur la mise en place d'une formation de développement professionnel continu spécifique dans l'une des universités de Nouvelle Aquitaine, mais nous rencontrons d'importantes difficultés dans la mise en place de ce DPC Maladies rares et il n'est pas certain que le projet aboutisse un jour. Le sujet de la formation initiale ne relève pas directement de l'ARS, mais nous pouvons néanmoins alerter sur cette question.

Le PRS entérine le principe de l'organisation d'une réunion régionale tous les deux ans. La prochaine aura lieu les 7 et 8 mars 2019 à Bordeaux sur le thème « Proximité et maladies rares ». Nous prévoyons également l'édition d'un annuaire-ressource sur les maladies rares et nous avons promu des applications comme ViMaRare. Nous relayons (notamment sur le site internet de l'agence) aussi les informations des associations et des filières de santé, selon leurs demandes.

Coordination des parcours

Le PRS s'oriente vers une possible intégration des maladies rares aux plateformes territoriales d'appui avec, éventuellement, une plateforme spécialisée maladies rares, mais aucune décision n'a encore été prise à ce sujet. L'ARS a défendu le projet « Compagnons maladies rares », qui a été retenu dans le cadre de l'appel lancé par le Ministère sur

l'acquisition de l'autonomie en santé. Ce projet promet de véritables emplois pour les compagnons puisqu'il implique l'établissement de fiches de poste et le versement d'une rémunération. D'où la mise en place de formations spécifiques mentionnées précédemment.

Évolutions technologiques

L'ARS est très favorable au développement de la télémédecine mais aucune proposition ne lui a été transmise par les centres qu'elle avait sollicités. La Nouvelle-Aquitaine s'est portée candidate au plan France Médecine Génomique 2025.

Actions en cours

En tant que « territoire de santé numérique », la Nouvelle-Aquitaine a promu différentes initiatives dont le développement de l'application de mise en relation de différents professionnels de santé, Paaco Globule, que nous souhaiterions étendre aux maladies rares.

En ce qui concerne la transition enfant-adulte, nous étudions la possibilité d'étendre aux maladies rares les activités d'une structure déjà existante d'accompagnement des enfants et jeunes adultes porteurs d'un cancer. Cette évolution se ferait en plusieurs étapes, à partir d'une première phase de mise en commun des outils adaptés, dès 2019. À terme, il conviendra d'étoffer les équipes et d'étendre les locaux afin de constituer une structure spécialisée dans la transition enfant/adulte.

Les trois CHU de la région réfléchissent actuellement à un projet commun ETP maladies rares en néphrologie pédiatrique. Aujourd'hui, sur cette question, nous manquons de projets. Il est vraisemblable pourtant que les projets ETP maladies rares seront accueillis favorablement par l'ARS Nouvelle-Aquitaine.

Enfin le projet Emelcara (Expérience de médiation en santé pour des lycéens et des étudiants porteurs de cancer et de maladie rare) permet à un jeune malade d'être accompagné par une personne experte chargée d'expliquer sa maladie dans son école ou son université.

Janine Finet

Les associations ont un rôle prépondérant à jouer en matière de transition enfant-adulte et de DP. Dans le cas de notre association, les professeurs ont créé un diplôme inter-universitaire dans lequel les parents d'enfants malades sont invités à participer. Son objectif est de former les médecins pour adultes et les médecins pour enfants.

Dr Évelyne Milor

Il convient de distinguer transfert et transition. En matière de transfert, il existe de plus en plus de consultations mixtes associant praticiens d'adultes et praticiens d'enfants. La transition en revanche se situe en amont, à l'adolescence, lorsque le malade s'interroge et se projette dans son avenir.

LES OUTILS DE LA DÉCENTRALISATION

Expériences inspirantes

Téléassistance : Noé de Groupama

Sophie Dancygier, déléguée générale Fondation Groupama pour la santé
et Clotilde Triniac Norlöff

La notion de proximité recouvre deux aspects : le soutien face aux risques de la vie quotidienne et la lutte contre l'isolement social. Noé apporte des éléments de réponse dans ces deux domaines.

La téléassistance aux personnes nous est apparue comme un moyen de prévention efficace et conforme à nos valeurs, dont la proximité fait partie. Destiné en priorité aux personnes âgées vivant en province, qui représente une part importante de notre clientèle, notre projet devait permettre à la fois de résoudre des problématiques de sécurité et de lutter contre l'isolement de l'aidé, mais aussi de l'aidant qui est souvent le seul membre de la famille à être présent auprès du malade.

Une vidéo est diffusée.

Nous prévoyons de faire évoluer ultérieurement cette offre en développant la téléassistance aux personnes bienveillantes, l'assistance médicale à distance, la commande vocale et la transcription de messages vocaux.

e-ETP

Dr Célia Cretolle, animatrice pour la filière de santé Neurosphinx

L'éducation thérapeutique du patient a pour ambition d'aider les patients et leur famille à être plus autonomes, de façon à leur permettre d'acquérir ou de conserver les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie. L'éducation thérapeutique doit être adaptée à l'âge, aux capacités, à la culture mais aussi aux évolutions du patient.

L'ETP, c'est aussi apprendre pour mieux se soigner. C'est apprendre un savoir (pour acquérir et maintenir des compétences de sécurité), mais aussi un savoir-faire (pour acquérir et maintenir des compétences d'auto soins) et un savoir-être (pour acquérir et mobiliser des compétences d'adaptation), toujours dans une perspective dynamique.

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

L'ETP, inscrite dans la loi HPST depuis dix ans, répond à des objectifs de développement de la démocratie sanitaire, d'empowerment et d'économies pour le système de santé.

Son déploiement en présentiel se heurte cependant à certaines limites : manque de disponibilité des patients et des parents/aidants, éloignement géographique, difficultés d'inclusion dans certaines tranches d'âge, limitation d'accessibilité, manque de temps dédié pour le médecin (et absence de facturation de ces séances, très utiles mais aussi très chronophages). Sans compter que cette activité est peu valorisée par les institutions hospitalières.

Dans ce contexte, l'ETP à distance (e-ETP) paraît très séduisante. Elle existe déjà, sous la forme de séances collectives/individuelles en visioconférence, à l'image de l'expérience menée par Montpellier grâce à l'outil Webex autour de la polyarthrite rhumatoïde. Il existe également de nombreux supports d'autonomisation (*serious games*, par exemple) ou d'outils de suivi à distance.

C'est notamment le cas de l'appli mobile « Poop & Pee » que nous avons développée avec l'aide de la filière Neurosphinx, dédiée à la gestion à distance de l'incontinence fécale et urinaire. Cet outil de suivi permet aux patients de remplir un calendrier des selles et des urines, de communiquer avec leur médecin et de l'avoir à disposition en consultation directement sur un site sécurisé sur internet, mais aussi de briser un tabou et de s'approprier leur problème. « Poop & Pee » est le fruit de près de quatre ans de travail. Les données enregistrées dans cette appli sont hébergées par l'AP HP sur un serveur sécurisé. Le patient a accès à tout son historique ce qui est également un facteur de motivation très important.

Ce suivi à distance soulève toutefois plusieurs problèmes : du côté du patient, ceux de l'élaboration du diagnostic éducatif, de l'absence d'interaction directe en présentiel avec le soignant, de difficultés d'accès en cas de handicap sensoriel, de risque d'accentuation des inégalités sociales pour les patients qui ne sont pas équipés de connexion internet; du côté du soignant, se posent les problèmes du temps dédié, de l'absence de soutien logistique et financier à l'élaboration des outils numériques, de la non-facturation des actes. Se pose enfin la question du coût de l'installation et de la maintenance des équipements dans nos établissements publics et dans les institutions qui hébergent les patients qui ont besoin de cette ETP.

Pour le moment, ces questions sont sans réponse. En résumé, l'e-ETP est très séduisant, car elle offre un accès facile à des patients qui ne peuvent ou ne veulent pas se déplacer et elle permet une meilleure visibilité des programmes d'ETP. Cependant, cela pose la question des modalités de réalisation d'un diagnostic éducatif solide. Il faut également bien garder en tête que l'eETP ne peut pas se substituer intégralement à quelques séances en présentiel car il n'est pas envisageable notamment de se passer de l'examen clinique à un moment donné de la prise en charge du patient. Le temps des soignants consacré à l'e-ETP doit également être valorisé financièrement pour que les institutions hospitalières puissent le développer, et

reconnu par nos instances en tant que tel comme faisant partie intégrante de la prise en charge des patients éloignés ou à mobilité réduite, avec un temps spécifiquement dédié pour cela dans leurs parcours de soins. Il convient enfin de veiller à ne pas induire des clivages avec certaines catégories de patients, parfois déjà éloignés de nous géographiquement, qui risquent de l'être davantage car également éloignés des nouvelles technologies (et cela va parfois de paire).

Application Urgences : Orphanet & SFMU

Dr Janine-Sophie Giraudet-Lequintrec, responsable du projet Orphanet-Urgences

Lorsque l'on souffre d'une maladie chronique, et en particulier d'une maladie rare, il est nécessaire d'avoir constitué un « kit urgences » comprenant : sa carte vitale, sa carte de mutuelle, sa carte d'identité, sa carte de soins et d'urgences établie par la FSMR (carte personnelle et soumise au secret médical) et lorsqu'elle existe, la fiche Orphanet urgences dédiée à la maladie rare.

Depuis leur introduction en 2007, les fiches Orphanet urgences se sont progressivement modernisées. Outre l'application mobile Orphanet, il est possible de les consulter sur Internet et de les imprimer. Elles sont également accessibles via le site de la Société française de médecins d'urgence (SFMU).

90 fiches Orphanet urgences sont disponibles (environ 250 maladies rares). La liste complète est disponible sur le site Orphanet : www.orphanet-urgences.fr

Ces fiches synthétiques, comportent des recommandations d'ordre général et facilitent la vie des personnes atteintes de maladies rares, et des urgentistes (médecins du Samu et des services d'accueil et de traitement des urgences). Elles sont mises à jour aussi régulièrement que possible, labellisées et gratuites. Elles sont disponibles en français, et traduites dans d'autres langues (espagnol, italien, anglais...)

Les fiches Orphanet sont rédigées et validées par un comité de rédaction coordonné par Orphanet. Elles suivent un circuit de production rigoureux.

Elles sont rédigées par un (ou des) expert(s) du centre de référence maladies rares concerné, puis validées par quatre médecins urgentistes (SFMU) ; Le chapitre dédié au don d'organes est revu et complété par les médecins de l'Agence de biomédecine (ABM) ; enfin, l'association de patients concernée relit et complète la fiche.

La fiche est mise en forme et publiée par l'assistante éditoriale Orphanet qui diffuse l'information.

Le choix des fiches à rédiger est opéré par les filières de santé maladies rares qui sélectionnent deux maladies prioritaires chaque année. La SFMU signale également les fiches qui sont importantes ou obsolètes (fiches de plus de trois ans qui nécessitent une mise à jour). Nous sélectionnons également avec l'ABM une quinzaine de fiches à créer chaque année.

Dossier médical partagé et dossier pharmaceutique

Jean-Pierre Thierry, conseiller médical à France Assos Santé

Le dossier médical partagé (initialement « personnel ») s'applique aux 67 millions de Français. Après un constat d'échec implicite en 2016 face au nombre très limité de dossiers remplis, la conduite du projet a été transférée à l'Assurance maladie qui dispose d'un système d'information centralisé, le SMERAM.

Depuis quelques mois, le groupe de travail « stratégie de transformation du système de santé » a mis l'accent sur l'enrichissement du DMP dans la perspective de créer d'ici 2022 un espace de santé numérique personnel. En y accédant, les patients pourront ainsi renseigner les champs de leur DMP, voire accéder à d'autres services et, à terme, prendre des rendez-vous avec des professionnels de santé.

Le dossier médical partagé est contrôlé par le patient. Il est donc possible d'y masquer certaines informations, conformément à la recommandation d'associations de patients — notamment le CIS. Par ailleurs, une revendication nouvelle est apparue, visant à permettre le téléchargement d'informations sur le smartphone, comme cela existe aux États-Unis sous le nom de « bouton bleu » (*blue button*).

Pour sa part, le dossier pharmaceutique est une initiative du conseil national de l'ordre des pharmaciens, financée sur ses fonds propres. L'objectif est d'améliorer le service dans les pharmacies d'officine et d'éviter les interactions médicamenteuses — qui peuvent être nombreuses en cas de maladie chronique mais aussi chez les personnes âgées.

Vue de la Suède

Rula Zain, coordinatrice Orphanet Suède (*intervention enregistrée*)

L'Alliance suédoise des maladies rares a initié et financé un projet d'application pour les soins de santé pendant la transition enfant/jeunes adultes, en collaboration avec 21 jeunes adultes ayant récemment effectué la transition entre les soins pédiatriques et adultes, le centre de maladies rares d'un hôpital et une entreprise de services.

Pendant la transition enfants/jeunes adultes, de nouveaux défis de santé apparaissent. En Suède, les soins pédiatriques sont offerts jusqu'à l'âge de 18 ans et l'organisation des soins de santé pédiatriques est construite autour d'une équipe multidisciplinaire. Les parents de

mineurs gèrent donc les contacts avec les centres spécialisés, puis cette responsabilité est transférée aux jeunes adultes à partir de 18 ans.

Nous avons développé un outil numérique permettant de rassembler l'équipe médicale avant, pendant et après la transition : « Mon équipe rare ». Cette application offre une vue de l'ensemble des spécialistes impliqués dans le suivi médical du patient et comporte un annuaire complet des contacts par service. Elle permet également d'établir un contact numérique avec le coordinateur de la transition et intègre un volet relatif aux soins médicaux (accès à l'ensemble des rendez-vous médicaux, des suivis et des rapports ; gestion des rendez-vous vidéo ; communication à deux sens par message écrit).

Lorsque cette application aura été développée et intégrée aux services médicaux, les jeunes adultes recevront une invitation à prendre contact avec leur coordinateur, afin qu'il leur présente l'outil. Cela facilitera le transfert et l'établissement des nouveaux contacts avec les soins de santé des jeunes adultes. Cette application permettra en outre de créer une proximité en temps réel et de limiter le nombre de trajets, notamment au moment des renouvellements de prescriptions ou pour le suivi des symptômes.

L'application est encore en phase de développement.

Télémédecine

Remy Choquet, Orange Health

La définition de la télémédecine date de 1997 et le remboursement de l'acte en tant que tel commence à peine à être évoqué en 2018. La télémédecine tente aujourd'hui de s'installer dans les usages et les pratiques, mais son adoption nécessite d'importantes modifications d'organisations que les hôpitaux et les médecins n'ont pas toujours le temps de mettre en place. Elle présente néanmoins un intérêt réel, au vu notamment de la complexité de l'organisation des parcours de soins.

La télémédecine regroupe la téléconsultation (un professionnel médical donne une consultation à distance) ; la télésurveillance médicale (un professionnel médical interprète à distance des données recueillies sur le lieu de vie du patient), la téléassistance médicale (un professionnel médical assiste à distance un autre professionnel de santé), la régulation médicale (centre 15) et la téléexpertise. Ce secteur évolue rapidement. Si un hôpital ne peut toujours pas organiser de téléconsultation, des plateformes privées se mettent en place, notamment chez certains assureurs.

Il existe plusieurs programmes régionaux de télémédecine — ce qui présente des avantages, mais surtout des inconvénients car les différences entre les territoires interdisent par exemple de raisonner à l'échelle nationale. Les groupements hospitaliers de territoires qui commencent à apparaître aujourd'hui auront probablement des prérogatives en télémédecine également, mais rien n'est clairement défini à l'heure actuelle.

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

En téléradiologie, télé-AVC, télé-EEG, la téléexpertise synchrone vise à convoquer une expertise très précise à un moment où le spécialiste requis ne peut pas se déplacer. La téléexpertise différée, bien connue des hospitaliers, consiste pour un spécialiste à répondre à des questions posées par un collègue via mail ou téléphone. Pour le moment, ce temps, qui représente parfois une dizaine d'heures par semaine, n'est pas valorisé. La télémédecine a des solutions à offrir pour comptabiliser et tarifier ces activités.

Le Ministère annonce un accord conventionnel visant à déployer la téléexpertise à partir de février 2019, notamment dans le domaine des maladies rares et des ALD. Mais il sera réservé aux zones dites « sous-denses » et distinguera la « téléexpertise simple ou compliquée », mais tous ces éléments restent à définir. Un tel accord présente l'avantage, en revanche, de prévoir une rémunération à la fois pour le médecin requis et pour le médecin requérant, qui pourra ainsi consacrer le temps nécessaire à la préparation du dossier du patient qu'il adressera à son collègue spécialiste.

Cela pourrait également favoriser le désengorgement des services d'urgences : les médecins généralistes obtenant une réponse rapide grâce à la téléexpertise, ils auront peut-être moins tendance à orienter systématiquement leurs patients vers les hôpitaux en cas de doute. L'accord devrait être généralisé à partir de 2020 à tous les territoires.

Plusieurs questions doivent être résolues : à quel stade peut intervenir la téléexpertise (au moment de l'identification du diagnostic, de la modification de la prescription, etc.) ? Quel coût représente la téléexpertise ? Nous avons évalué la dépense pour l'Assurance maladie entre 18 et 70 millions d'euros, hors financement des systèmes d'information. De nombreuses start-up travaillent sur ce sujet.

Table ronde avec les acteurs et échange avec la salle

Gérard Rivière, maladie de Steinert

Il serait intéressant d'affecter à chaque fiche Urgence Orphanet une adresse URL et un QR Code. L'urgentiste n'aurait ainsi qu'à flasher le code pour accéder immédiatement à la fiche.

De la salle

Le sigle correspondant aux traitements à administrer et le nom de la personne peuvent être inscrits sur les bracelets, comme cela se fait pour les enfants atteints de certaines maladies rares.

Dr Janine-Sophie Giraudet-Lequintrec

C'est une bonne idée, mais le port d'un bracelet ou d'un collier pose un problème de confidentialité, vis-à-vis des camarades en particulier, mais aussi en termes de secret médical. Les cartes urgences présentent le même inconvénient.

De la salle

Les adolescents ne veulent pas de ces bracelets.

Marc Hanauer

Techniquement, le QR code est facile à mettre en place. Mais, au-delà du problème de confidentialité, un urgentiste ne se fie pas automatiquement à une carte si le malade n'est pas en mesure de certifier qu'il s'agit bien de la sienne. Les urgentistes sont parfois réservés face à ce type de dispositif.

Marie-Christine de la Morlais, association sclérose tubéreuse de Bourneville

Parfois, en tant que malades, nous voulons que le médecin nous dise ce que nous devons faire. J'ai peur que nous ne soyons en train d'aller un peu loin dans la responsabilisation du malade ou de ses proches.

Dr Célia Cretolle

C'est la raison pour laquelle je mettais l'accent sur le bilan éducatif de l'ETP : il est en effet indispensable d'évaluer les capacités et les limites du patient. Il ne s'agit pas d'autonomiser à tous crins. J'ai d'ailleurs moi-même éprouvé beaucoup de difficultés à me mettre à l'ETP, en tant que médecin.

Dr Janine-Sophie Giraudet-Lequintrec

Si l'ETP donne mauvaise conscience aux malades ou à leurs proches, c'est qu'elle est mal faite. Par ailleurs, l'ETP ne s'impose pas. Elle se propose, pour favoriser une meilleure qualité de vie ou un meilleur accès aux soins.

Dr Célia Cretolle

Il faut savoir s'adapter. L'ETP doit être une démarche très dynamique, et aussi peu rigide que possible. Si elle est vécue comme une contrainte, il faut y renoncer.

Jean-Pierre Thierry

Il est également fondamental de connaître le ressenti du patient et de l'aidant, qui sont assez peu pris en compte dans les protocoles de recherche clinique. Deuxièmement, la notion de « charge de travail » du patient et de l'aidant doit constituer un point de vigilance pour ne pas arriver à des excès.

De la salle

L'ETP, quand elle est bien faite, ne vise pas du tout à culpabiliser le patient, au contraire. Elle vise à répondre aux problématiques psychosociales auxquelles les professionnels de santé n'ont pas le temps de répondre et auxquelles ils ne sont pas nécessairement formés. Pour les patients asthmatiques ou diabétiques qui ont des traitements à gérer au quotidien, il est important d'avoir bénéficié d'une éducation thérapeutique. Toutes les associations devraient s'y former.

Janine-Sophie Giraudet-Lequintrec

L'objectif de l'ETP est de redonner confiance au patient, vis-à-vis de soi-même mais aussi vis-à-vis de l'aidant et de l'équipe médicale et paramédicale qui s'occupe de lui. Une ETP faite dans les règles de l'art doit redonner cette confiance à trois bras.

Ana Rath

Comment l'ETP peut-elle s'articuler avec le projet « Compagnons maladie rare » ? Elle vise à renforcer l'autonomie du patient mais elle peut être contraignante. Le rôle du compagnon, dans ce projet, pourrait aussi consister à accompagner le patient dans son ETP.

Clément Pimouquet

C'est aussi l'objectif du projet « Compagnons » qui vise à établir une relation privilégiée entre le patient et un intervenant. Le dispositif doit répondre aux besoins et aux attentes des personnes. Un projet de compagnonnage peut être une solution supplémentaire.

De la salle

Est-il prévu d'intégrer les fiches Orphanet Urgences au DMP ?

Jean-Pierre Thierry

Le DMP est un outil généraliste destiné à l'ensemble des Français, qui coexistera vraisemblablement à l'avenir avec des dossiers professionnels partagés et de plus en plus avec d'autres fonctionnalités, dont certains outils spécifiques aux maladies rares par exemple. Les architectures seront donc complexes. Cela ne posera pas un problème de technologie, mais d'organisation.

Dr Julie Vernet

L'objectif du DMP était d'offrir un outil unique accessible à certains professionnels de santé. Les urgentistes y auront automatiquement un accès direct me semble-t-il.

Jean-Pierre Thierry

Il est prévu de constituer un dossier de synthèse qui sera rempli par le médecin référent. Si, comme dans le cas de certaines maladies rares, l'information contenue dans le DMP ne suffit pas, il conviendra sans doute de conserver des fiches sur soi ou des codes renvoyant aux fiches Orphanet. Pour 80 % de la population, le smartphone ne se trouve jamais à plus d'un mètre. Il constitue donc un outil de coordination intéressant.

Ana Rath

Le but est aussi de coordonner les soins et d'éviter l'accumulation d'outils non interopérables. Qu'il s'agisse du DMP ou d'un autre outil communicant, il faut qu'il reste gérable par le malade, qu'il soit utilisable pour la recherche et qu'il permette de coordonner les acteurs de soins. À trop outiller la proximité, les malades et les médecins risquent de ne plus savoir où donner de la tête.

Jean-Pierre Thierry

Les mêmes standards sont globalement appliqués dans le monde mais ils ne sont pas systématiquement employés en France. Le cadre d'interopérabilité nationale est assez peu utilisé. On aura donc besoin d'une infrastructure spécialisée dans certaines maladies partageant des enjeux communs mais aucune structure centrale généraliste comme le DMP ne répondra aux besoins de la recherche. En revanche, vous avez raison d'insister sur la nécessaire interopérabilité des différentes structures car les informations contenues dans les dossiers spécialisés ne figureront pas dans les DMP.

Remy Choquet

La France a créé une Agence de suivi de l'interopérabilité des données de la production de soins qui ont vocation à être partagées entre les différents acteurs du soin. Les projets dans ce domaine suivent leur cours mais l'utilisation de ces données dans le domaine de la recherche reste en revanche difficilement envisageable, pour des raisons pratiques et financières.

En France, le 15 assure à la fois une mission de coordination médicale mais aussi de téléconseil. Au Danemark, deux plateformes distinctes ont été créées, respectivement dédiées à chaque activité. Cela a permis de réduire de 25 % le nombre de patients arrivant aux urgences des hôpitaux. La coordination constitue en effet un vrai sujet et il est indispensable de mettre en place des plateformes adaptées : les hommes ne suffisent pas, les outils non plus mais les deux ensembles peuvent offrir des solutions intelligentes.



ACTUALITÉS D'ORPHANET ET DE L'ALLIANCE

Marc Sprunck

Au-delà de sa mission de porte-parole des malades au niveau national, l'Alliance a aussi pour vocation d'accompagner au mieux les associations membres du collectif, en leur proposant des temps d'information (RIME...), des temps de mutualisation (ateliers présidents...), des temps de formation issus des demandes des associations (universités d'automne, formation écouter et soutenir...), et le cadre solidaire du réseau.

Nous avons décidé de faire évoluer ce dispositif, afin de répondre aux attentes des associations — dont le rôle, de plus en plus complexe et dense, nécessite des compétences très variées. L'accompagnement proposé à nos membres a donc été structuré différemment, autour de deux axes : d'une part, l'animation et la structuration de l'association, dont la rencontre des présidents constitue la pierre angulaire et d'autre part, les activités menées sur le terrain, avec les universités d'automne comme pierre angulaire.

L'université d'automne de l'Alliance

Les universités d'automne ont été créées en 2016 pour apporter du contenu utile aux associations de manière à leur permettre de renforcer leur action sur deux dimensions essentielles : porter la voix des malades et les accompagner. Outre ces deux aspects, un troisième atelier sera consacré cette année à la recherche.

Ces trois ateliers se dérouleront en parallèle, et non plus successivement, afin de favoriser l'implication de tous les bénévoles des associations en tant qu'acteurs de la conception et la mise en œuvre du projet associatif, au-delà des seuls présidents.

Ces universités d'automne visent à apporter un regard sur les pratiques en vigueur sur le cœur de métier des associations : accompagnement, représentation et recherche. Il s'agit donc d'aller au-delà des conseils techniques en accordant plus de place à la réflexion inter-associative. Les associations auront ainsi la possibilité de découvrir les pratiques de leurs consœurs, à adapter en fonction de leur environnement et de leur action.

Les prochaines universités d'automne auront lieu les 9, 10 et 11 octobre, avec un atelier « Porter la voix des malades » les 9 et 10 octobre ; un atelier « Accueillir et accompagner les malades » les 10 et 11 octobre ; un atelier « Recherche », le 11 octobre.

Les ressources Web de l'Alliance Maladies Rares

Les rendez-vous Web de l'Alliance sont des conférences organisées quatre à cinq fois par an pour les associations membres. Depuis avril 2017, ces conférences ont deux objectifs : favoriser la mutualisation d'expériences inter-associatives (valorisation de projets

[Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication \(NTIC\), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf)
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

exemplaires et/ou pionniers mis en place par les associations du collectif) ou permettre aux associations d'accéder à des interventions expertes à distance sur des sujets d'actualité (mise en place du RGPD, nouveau formulaire MDPH). Le format extrêmement souple des rendez-vous Web nous permet d'organiser ces conférences de façon simple et économique. De plus, les vidéos des réunions sont disponibles a posteriori pour les associations sur l'espace membre du site Internet de l'Alliance. Ce format sera vraisemblablement de plus en plus utilisé, d'autant qu'il favorise également une meilleure diffusion de la culture collective « ensemble, soyons plus forts » au sein même des associations.

Le film « Parcours de battants » et le site maladiesraresjagis.fr

Un groupe de travail a été constitué fin 2015 avec des représentants associatifs, des personnels de l'Éducation nationale et des responsables en entreprise. L'objectif était de travailler les messages à mettre en avant et l'outil à développer. Finalement, deux outils de sensibilisation et de mobilisation au service des professionnels du monde de l'éducation et de l'entreprise ont vu le jour : un film et un site.

Ce film court vise à interpeller rapidement les décideurs en leur donnant envie d'agir et de se mobiliser. Il renvoie à un site internet très simple, conçu comme un point d'entrée, ou une boussole, permettant à l'internaute de s'orienter vers les services institutionnels ou associatifs utiles.

De la salle

Ce film pourrait-il être diffusé à la télévision ?

Marc Sprunck

Pour le moment, sa communication est encore relativement spécialisée — auprès de l'ANDRH par exemple. Mais nous ne sommes pas opposés à ce qu'il soit diffusé plus largement, bien au contraire !

De la salle

Pouvons-nous en disposer ?

Marc Sprunck

Oui. Le film est en libre accès sur le site de l'Alliance et sur YouTube.

Par ailleurs, communiquer sur les actions de l'Alliance auprès des membres des associations — et pas uniquement auprès des présidents ou des directeurs — est un enjeu de réflexion important pour nous. Il est important d'identifier les outils et les supports les plus efficaces permettant aux adhérents des associations de percevoir l'actualité dans le paysage des maladies rares, le travail du collectif et le rôle des associations du collectif.

Forum Orphanet Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares « Nouvelles technologies au service de la proximité du malade »
Paris, le 24 septembre 2018
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/XIXforum.pdf>

De la salle

Le film pourrait être diffusé à l'occasion du Téléthon 2018.

Nathalie Triclin-Conseil

Je poserai la question lors de la réunion de préparation, prévue le 2 octobre.

De la salle

Ce film est magnifique. Il serait intéressant qu'il mentionne les ESAT en tant que débouché professionnel : cela valoriserait le rôle des personnes handicapées.

Marc Sprunck

Nous ne pouvons malheureusement pas citer toutes les structures, mais les ESAT sont mentionnés dans la rubrique « ressources complémentaires » du site internet.

De la salle

Le site du GRATH recense toutes les activités professionnelles que peuvent effectuer des personnes handicapées, à la fois dans des ESAT ou dans des entreprises traditionnelles.

Marc Sprunck

Le site de l'Onisep, qui recense les formations accessibles aux personnes handicapées, est également mentionné.



CLÔTURE DU FORUM

Ana Rath

L'année prochaine sera celle de notre XX^e forum ! L'actualité politique, à l'échelle nationale et européenne, est très riche. Des outils doivent être trouvés pour favoriser la coordination de toutes les initiatives existantes.

Nathalie Triclin-Conseil

La journée a été belle et passionnante. Tous les éléments n'ont pas pu être abordés en profondeur mais il nous reste beaucoup de travail à accomplir. Vous l'avez compris, le poids des associations est déterminant et il est important de parler d'une seule voix et d'avancer ensemble. Nous nous retrouverons donc l'année prochaine pour le XX^e forum d'Orphanet !