



CONGRÈS DES RENCONTRES RARE 2021 - E-POSTERS

PARCOURS PATIENT

POSTER 41- VIDEO : « C'EST UNE MALADIE RARE, ET APRES ? COMPRENDRE LES RESEAUX D'ACTEURS »

Caroline Iberg

Filière de santé maladies rares SENSGENE

Camille a rendez-vous dans un centre de référence car son ophtalmologiste soupçonne une maladie rare sensorielle. Comment ça va se passer ? Qui va-t-elle rencontrer ? Quel sera son parcours ? C'est ce qui est à découvrir dans la nouvelle vidéo de la filière de santé maladies rares SENSGENE intitulée « C'est une maladie rare, et après ? Comprendre les réseaux d'acteurs ».

Centres de référence, consultation de génétique, assistante sociale, orthoptiste, pas facile de s'y retrouver avec tous ces termes ! Pour démêler les informations et faciliter la compréhension des réseaux d'acteurs maladies rares, SENSGENE a créé une vidéo qui retrace le parcours d'une jeune patiente au sein d'un centre de référence de la filière.

Pour ce projet, SENSGENE a fait appel aux associations de patients membres de la filière qui ont activement participé à la création de la vidéo produite par VideoTelling.

La vidéo est disponible [sur ce lien](#). Un flyer qui résume les points principaux peut également être téléchargé [sur ce lien](#)

POSTER 42 - DEDALE - : UNE SOLUTION FACILITANT L'ACCES AUX AIDES MEDICO-SOCIALES PAR L'EXPRESSION DES BESOINS DU PATIENT ET SES PROCHES

Liuqing Hu¹, Dan Istrate¹, Catherine Mallevaes², Jacques Vairon² et Vincent Zalc¹

¹ Université de Technologie de Compiègne, Laboratoire Biomécanique et Bioingénierie (BMBI) UMR 7338, Compiègne

² Association ARAMISE, La Chapelle Saint Mesmin

Les maladies rares conduisent à des situations de handicap complexes. L'accès à des aides adaptées aux besoins de chacun est un enjeu-clé pour la construction d'un parcours de vie acceptable. En pratique toutefois, les patients et leurs familles sont rapidement confrontés à un « dédale » d'informations pour la plupart génériques.

DEDALE propose un chatbot conversationnel inclusif, visant à orienter facilement chaque utilisateur touché par un ou plusieurs handicaps vers les aides médico-sociales correspondant à ses besoins spécifiques.

Un prototype a été initié dans le cadre d'un stage ingénieur avec la réalisation des premiers corpus de requêtes et de réponses. Un logiciel « open-source » a été choisi et un premier algorithme d'analyse des requêtes et création des réponses a été développé. Ce prototype a permis de cadrer le projet, de définir ses premières spécifications techniques et fonctionnelles et de valider la pertinence du projet auprès d'une filière de santé maladies rares, acteur central dans le maillage territorial et l'accompagnement des patients et familles vers les ressources médico-sociales.

Une approche hybride a été mise en œuvre : réponse prédéfinie dans un corpus de questions possibles et analyse lexicale des énoncés de l'utilisateur permettant d'identifier le type de demande. L'analyse est effectuée par une combinaison entre une recherche de mots-clés, identification de l'action et partitionnement des domaines des questions.

POSTER 43 - PLATEFORME DE COORDINATION DES MALADIES RARES DE LA GUADELOUPE - KARUKERARES : ETATS DES LIEUX ET PERSPECTIVES

Dany DESCHAMPS, Dr Maryse ÉTIENNE- JULAN , Dr Lyne VALENTINO

CHU Guadeloupe - Plateforme des Maladies Rares de la Guadeloupe, Hôpital Ricou, BP 465 97159 POINTE- A- PITRE

Quatre plateformes de coordination des maladies rares Outre-Mer dont la plateforme de la Guadeloupe, ont été récemment créées dans le cadre du PNMR3. Ces plateformes sont des guichets uniques, installées dans des établissements de santé. Elles ont pour objet d'orienter les patients atteints d'une maladie rare – avec ou sans diagnostic. Les plateformes agissent prioritairement sur demande du médecin traitant mais aussi à l'initiative du patient ou de son entourage. Elles doivent permettre de coordonner au mieux la prise en charge diagnostique et thérapeutique des patients atteints d'une maladie rare. Inaugurée à l'occasion de 23^{ème} journée internationale des maladies rares, la Plateforme de Coordination de la Guadeloupe, KARUKERARES, est active depuis le 26 Février 2021. Les premiers mois d'activité de la plateforme ont été dédiés à son insertion dans le paysage local. Cette démarche s'est accompagnée de la réalisation d'un état des lieux de l'offre de soins « maladies rares » sur le territoire et d'une collaboration avec l'URPS-ML de Guadeloupe et le Collège National de Médecine Générale, pour la diffusion d'une enquête sur la prise en charge des maladies rares auprès des partenaires privilégiés de la plateforme que doivent être les médecins libéraux. Les résultats tirés de ces premiers travaux permettent déjà à KARUKERARES d'orienter efficacement des patients. Ils ont aussi permis de définir une première feuille de route pour l'atteinte de ses objectifs prioritaires : réduire l'errance diagnostique et faciliter les parcours de soins dans les maladies rares.

POSTER 44 - EXPLORATION DU VECU DU PARCOURS DE SOIN ET DE VIE DES PATIENTS ATTEINTS D'AMYOTROPHIE SPINALE (SMA) ET DE LEUR FAMILLE, A TRAVERS UNE ETUDE ETHNOGRAPHIQUE

Yann Péréon¹, Nathalie Baillon-Gouel², Nicolas Jan-Lafage², Maylis Faye³, Sylvie Esquieu³

1CHU Nantes, Nantes, France ; 2Roche SAS, Boulogne-Billancourt, France ; 3Okoni SAS, Montreuil, France

La prise en charge de la SMA est transformée par les nouvelles options thérapeutiques qui donnent de l'espoir aux patients et modifient profondément l'organisation des soins. Cette étude vise à explorer le parcours de soin et de vie des patients et de leur famille pour mieux en appréhender les étapes difficiles et améliorer leur qualité de vie.

Méthode

Cette étude ethnographique a été menée entre mars et sept 2020 en France auprès de 13 professionnels de santé (PdS) et 19 foyers (21 patients atteints de SMA de types 1, 2 et 3) au moyen d'entretiens semi-directifs d'1 à 2 h par téléphone ou visioconférence et de carnets de bord.

Résultats : Trois dimensions ont été analysées : le vécu de la maladie, le parcours de soin et le quotidien. Les principaux éléments marquants et étapes bloquantes rapportés en commun par les patients/leur famille sont :

- La maladie a une progression singulière pour chaque patient. Le regroupement par type n'apparaît plus si pertinent
- L'imprévisibilité de la maladie qui jalonne d'incertitudes le parcours de soin. Malgré une approche personnalisée, les PdS accompagnant cette succession d'annonces manquent d'outils pour une approche plus sensible.
- Les nouvelles thérapies offrent de l'espoir aux patients mais complexifient l'accompagnement des PdS (éligibilité, temporalité).

Discussion : Deux points prioritaires permettraient d'améliorer le quotidien des familles :

- leur donner une vision globale des étapes du parcours de soin et de vie
- leur permettre de participer davantage à l'évaluation des nouvelles thérapeutiques

POSTER 45 - 3 ENQUÊTES POUR UN ÉTAT DES LIEUX DES PARCOURS DE SANTÉ ET DE VIE DES PERSONNES AVEC MALADIES RARES

Aurélie Berland

Réseau Maladies Rares Méditerranée, Toulouse et Montpellier.

Les personnes vivant avec une maladie rare font face à des difficultés spécifiques en comparaison à d'autres maladies chroniques connues. Le Réseau Maladies Rares Méditerranée a voulu caractériser et évaluer ces difficultés en menant une étude en trois dimensions sur toute la région Occitanie : interroger les centres experts maladies rares, les professionnels de santé exerçant en Maison de santé pluriprofessionnelle et les patients ou aidants concernés par une ou plusieurs maladies rares.

L'analyse de près de 350 réponses a mis en évidence des problématiques d'errance diagnostique, ainsi qu'un manque de visibilité des centres experts. Des ruptures de soin ont été observées par 75% des centres experts. Nous avons pu, grâce à ce triple regard, dégager des pistes pour expliquer ces différentes observations. Enfin, ces enquêtes font ressortir différents aspects des difficultés vécues dans le quotidien, par les personnes concernées par une maladie rare.

Un appui aux actions déjà menées est nécessaire, pour une meilleure connaissance des maladies rares et de l'organisation des soins, par l'ensemble des acteurs amenés à accompagner les personnes. Fort des résultats de cette étude, le Réseau Maladies Rares Méditerranée a repensé son organisation et ses modalités d'intervention.



POSTER 46 - COMMUNICATION_RARE2021_INSTITUT MARSEILLE MALADIES RARES (MARSEILLE)

T. Brue

Institut Marseille Maladies Rares, Aix-Marseille Université

L'institut Marseille Maladies Rares - MarMaRa - est un institut interdisciplinaire au croisement de la recherche et la formation labellisé en 2019 comme institut d'établissement d'Aix-Marseille université. Ses objectifs sont de fédérer les acteurs des maladies rares pour favoriser l'innovation avec le monde socio-économique, dont l'institut euroméditerranéen GIPTIS, accroître visibilité et attractivité des équipes partenaires, accélérer le développement de solutions diagnostiques et thérapeutiques pour les patients.

Les maladies rares mobilisent à Marseille de nombreux chercheurs et étudiants de disciplines variées. Onze unités de recherche en Santé, Sciences de la Vie, Sciences Humaines et Sociales, Mathématiques, Physique et Optique se sont ainsi unies pour accélérer la recherche et améliorer la formation dans ce domaine par le prisme de l'interdisciplinarité. MarMaRa a aussi pour ambition de renforcer la place de l'éthique dans la recherche sur les maladies rares. Résolument tourné vers l'international, notamment le bassin méditerranéen, MarMaRa développe de nouvelles formations (école méditerranéenne des maladies rares, programmes d'échange...) en lien avec les membres de l'Université Civique Européenne CIVIS.

En 2020-2021, 31 financements octroyés à 7 laboratoires de l'institut, ont permis de soutenir la formation et la recherche des doctorants et jeunes docteurs, des étudiants en Master, des (enseignants)-chercheurs. L'institut a organisé un colloque scientifique ouvert à tous et une journée métiers à destination des doctorants.

L'institut MarMaRa mobilise donc les forces d'Aix-Marseille Université pour favoriser recherche et formation sur les maladies rares dans un esprit d'interdisciplinarité.

POSTER 47 - MISE EN PLACE D'UNE PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES A L'AP-HM

Florence Gizard, Nathalie Charvin, Brigitte Chabrol, Marie-Christine Alessi, Shahram Attarian, Laurence Bal, Brigitte Chabrol, Mikael Ebbo, Emilie Garrido-Pradalié, Mirna Haddad, Sabine Sigaudy

#Bureau de la PEMR-APHM

La plateforme d'expertise maladies rares de l'AP-HM a été labellisée en janvier 2020 dans le cadre du plan national maladies rares 3 (PNMR3). Elle constitue un maillage entre les **93 centres labellisés maladies rares de l'AP-HM** -4 centres de référence (CRMR) coordonnateurs, 13 CRMR constitutifs, 73 centres de compétence (CCMR), et 3 centres de ressources et de compétences- et **les associations, laboratoires de diagnostic et de recherche.**

Coordonnée par deux médecins coordonnatrices de CRMR de pédiatrie et adultes, et par la directrice au Département Affaires Médicales, Recherche et Maladies Rares, elle s'appuie sur des représentants de CRMR et CCMR. Elle a officiellement démarré en septembre 2020 avec le recrutement de 2 chargées de mission (administrative et scientifique). Une assistante de prescription a été ajoutée en janvier 2021 via un financement additionnel attribué dans le cadre de la lutte contre l'impasse diagnostique du PNMR3.

Le plan de la plateforme s'articule en 10 actions construites sur 2 axes : **le parcours du patient et de sa famille**, et **le soutien aux centres maladies rares.**

En interne, nous avons commencé par réaliser des réunions de présentations, des actions de communication, et un état des lieux sur la transition enfant-adulte. A visée plus large, nous avons présenté les missions et outils de l'assistant(e) social(e), participé à la 14^e journée maladies rares, et créé notre logo.

POSTER 48 - PATIENTS-EXPERTS DE MALADIES RARES, DES CAPACITES ESSENTIELLES ET ... RARES

Laurence Pelletier (PhD), Master Recherche PsyInter, Université de Paris

Les patients-experts (PE) sont chargés d'accompagner d'autres patients, pour améliorer leur qualité de vie et leur autonomie en santé. Peu d'études ont été menées pour comprendre leurs apports directs et indirects, ainsi que leurs difficultés et besoins.

Problématique : Quelles ressources personnelles et capacités - apportées par leurs environnements de travail - permettent aux PE d'aider d'autres patients, en étant eux-mêmes malades ?

Méthodologies : Des entretiens ont été réalisés auprès de 3 PE formés et rémunérés (mi-temps), les Compagnons Maladies Rares. Ils ont été analysés selon une approche qualitative thématique et psychodynamique.

Résultats : Dans leur travail, ces PE estiment aider les patients à sortir de l'isolement lié à la maladie et trouver des solutions concrètes à leurs contraintes. L'analyse des entretiens montre d'autres apports essentiels : une créativité transmise aux patients dans la recherche de solutions répondant à leurs besoins ; un renouveau de la confiance en soi et en l'autre permettant de surmonter l'isolement ; des relations améliorées.

Cette analyse identifie aussi des difficultés structurelles, notamment un sentiment d'illégitimité lié à un positionnement en liminalité.

Conclusion : Les professionnels de santé entourant les patients méconnaissent les capacités mobilisées et les capacités dont ont besoin les PE dans leur travail. Une recherche-action ciblée pourrait les identifier pour libérer leur potentiel d'accompagnement et améliorer leur qualité de vie au travail.

**POSTER 49 - MALADIES RARES (MR) : UN DOMAINE FAVORABLE AUX INNOVATIONS METHODOLOGIQUES.
ILLUSTRATION PAR LE PROJET IGPRARE**

M Mathieu^{1,2}, S De Montgolfier³, P Malzac^{4,5}, M Libany⁶, B Saliba-Serre², P De Carli⁷, A Altavilla⁴, P Le Coz², F Faurisson^{1,6}

¹ Association Tous Chercheurs, INMED, 163 route de Luminy, Marseille.

² ADES-Anthropologie bio-culturelle, Droit, Éthique et Santé - UMR7268 - Aix-Marseille Université

³ Iris - Institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux - UMR 8156 CNRS - 997 INSERM - EHESS - USPN & Université Paris Est Créteil

⁴ Espace de réflexion éthique Paca-Corse, Hôpital d'adultes de la Timone, AP-HM

⁵ Département de Génétique Médicale, Hôpital d'enfants de la Timone, AP-HM

⁶ Association CMT-France

⁷ Association Vaincre La Mucoviscidose

Dans de nombreuses MR, les tests génétiques peuvent en faciliter le diagnostic mais aussi être utiles pour les apparentés. L'Information Génétique de la Parentèle (IGP), qui repose en France essentiellement sur le patient, peut se heurter à deux écueils : information médiocre et/ou détérioration des relations familiales.

L'objectif d'IGPrare est de mettre en évidence les mécanismes en jeu lors de l'IGP et de proposer des améliorations concrètes pour sa réalisation.

L'organisation de cette recherche **collaborative** repose sur un **copil multidisciplinaire** (cf auteurs) et **trois collèges autonomes** (SHS, prof. de santé, associatif). La construction du questionnaire d'enquête, cruciale, comporte 5 étapes: ① recensement par chaque collège des domaines à explorer, ② et ③ discussions intra puis inter collèges de ces propositions, ④ analyse critique individuelle et anonyme par l'ensemble des membres des collèges d'une VO du questionnaire, ⑤ test *en situation* du questionnaire en ligne.

Le champ des MR offre de nombreux atouts de recherche : implication des associations, approches multi-maladies, fréquentes collaborations associations/professionnels. IGPrare s'en saisit afin de proposer une recherche authentiquement collaborative (expérience des malades recueillies par un questionnaire co-construit avec leurs associations, expertises multidisciplinaires à toutes ses phases). Son ouverture en termes de pathologies suggère l'application de ses résultats à la majorité des maladies génétiques.

POSTER 50 - SIMULATEUR D'AIDES FINANCIERES ET SOCIALES POUR AIDANTS FAMILIAUX

L'Association Française de l'Atrésie de l'Œsophage a développé durant l'année 2021 un simulateur d'aides financières et sociales, à destination et au bénéfice des personnes aidantes. Son objectif est d'indiquer pour chaque personne aidante d'un proche, les aides financières et sociales auxquelles elle peut prétendre, en fonction de sa situation personnelle et de la situation de la personne aidée. Il peut donc être utilisé par toute personne - au-delà de l'atrésie de l'œsophage - concernée par une maladie rare ou chronique, un handicap etc.

Devant la quantité impressionnante des organismes auprès de qui les aidants doivent se tourner pour demander leurs droits, la disparité des pratiques des MDPH* sur le territoire et la multiplicité des critères requis pour accéder aux droits, certaines familles aidantes sont freinées dans leur accès aux aides financières sociales auxquelles elles ont pourtant droit.

Aussi, en tant qu'association de patients et confrontée à la détresse sociale de certaines familles aidantes, il nous a paru essentiel d'effectuer ce travail d'identification puis de simplification, pour faciliter l'accès à ces aides, en créant un simulateur sous forme d'application WEB.

Notre objectif est que ce simulateur soit connu d'un maximum d'association de malades et d'associations d'usagers du système de santé, afin que chacun puisse accéder à ses droits légitimes en tant qu'aidant.

Accéder au simulateur : <https://afao.asso.fr/simulateur/>

POSTER 51 - DES MODULES EN LIGNE POUR SENSIBILISER AUX MALADIES RARES DU DEVELOPPEMENT

G. Giot¹, M. Rossi², Y. Capri³, D. Genevieve⁴, D. Lacombe⁵, A. Goldenberg⁶, C. Dampffoffer⁷, L. Demougeot⁸, L. Faivre⁹

¹Filière AnDDI-Rares - Angers (France), ²Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Lyon (France), ³Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Paris (France), ⁴Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Montpellier (France), ⁵Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Bordeaux (France), ⁶Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Rouen (France), ⁷Filière AnDDI-Rares - Lyon (France), ⁸Filière AnDDI-Rares - Dijon (France), ⁹Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Dijon (France).

L'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares du développement peut s'avérer spécifique compte tenu de la multitude d'acteurs susceptibles d'intervenir, de la variation des atteintes engendrées par une même maladie, des difficultés d'accès à l'expertise et aux informations sur la maladie et du faible nombre de personnes atteintes rencontrées au cours d'un parcours professionnel.

Pour **améliorer l'information sur les maladies rares du développement, la filière AnDDI-Rares développe des modules de sensibilisation en ligne** pour présenter les syndromes les plus fréquents et délivrer des recommandations pour le suivi et l'accompagnement.

Chaque module se compose de **3 vidéos** : Présentation du syndrome / Le parcours de santé / Le parcours de vie. Des documents (PNDS, fiche focus handicap...) et ressources (Centres experts, Associations...) sont annexés à chaque vidéo.

Pour faire le point sur les connaissances acquises, un **quizz** est proposé à la fin de chaque module.

Le contenu pédagogique est défini avec un médecin généticien et la (ou les) association(s) de patients concernée(s) par le syndrome. Des familles et des professionnels scolaires, sociaux ou paramédicaux sont sollicités pour la production des contenus audiovisuels. La réalisation est assurée par la société Eduter.

- » Disponible : **Le syndrome de Williams et Beuren.**
- » En construction : **Le syndrome de Noonan (été 2021), Le syndrome Kabuki.**
- » À venir : **Le syndrome de Rubinstein Taybi, Le syndrome de Cornelia de Lange.**

POSTER 52 - POOP & PEE, L'APPLICATION INDISPENSABLE POUR TOUS LES PATIENTS INCONTINENTS CHRONIQUES !

Célia Crétolle

Service de chirurgie viscérale et urologique pédiatrique, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, Université Paris Centre, Coordonnatrice du centre de référence National MAREP pour les malformations ano-rectales et pelviennes rares, Co-Coordonnatrice de la Filière de Santé Maladies Rares NeuroSphinx

C'est près de **4 millions de personnes** en France qui souffrent d'incontinence chronique, urinaire et/ou fécale. Parmi eux, de nombreux patients atteints de maladies rares : séquelles de malformation ano rectale, de maladies rares digestives, de déficiences intellectuelles, de troubles sphinctériens fonctionnels. Comme pour toutes les pathologies chroniques, **le suivi des patients est un enjeu majeur** et le médecin a besoin d'indicateurs fiables pour suivre leur évolution au cours de leur apprentissage de la propreté, sous traitement ou après une chirurgie : fréquence des selles/urines en fonction des prises de boissons/repas.

Poop & Pee est une application mobile, téléchargeable gratuitement sur les stores, qui permet au patient ou à son aidant de saisir ces données directement depuis un smartphone, reliée au médecin référent qui peut les consulter sur un desktop en toute sécurité.

Pensée avec des médecins spécialistes, des psychologues, des patients et des professionnels de la e-santé, Poop & Pee mise sur 3 aspects majeurs de la prise en charge d'un patient avec troubles de la continence :

- **Améliorer sa qualité de vie.**
- Le rendre **acteur de sa santé** et l'encourager.
- Aider son médecin à mieux le soigner en **adaptant sa prise en charge.**

Plus de 1100 patients et de nombreux professionnels de santé l'utilisent déjà.

Maladie rare ou pas, avec Poop & Pee, fini les calendriers papier !

- Les données sont stockées sur un hébergeur agréé
- Le lien avec le médecin référent est facilité.
- Les données recueillies en instantané sont justes et réelles.
- Le design convivial et ludique est adapté à tous les âges.

POSTER 53 - ETUDE MULTINATIONALE QUALITATIVE EVALUANT LE FARDEAU INTERGENERATIONNEL DE LA MALADIE DE HUNTINGTON (PARTIE DE SEEING-HD)

Anne-Catherine Bachoud-Levi¹, Astri Arnesen², Esther Cubo³, Caterina Mariotti⁴, Ewa Narożńska⁵, Hoa Huu Phuc Nguyen⁶, Daniela Rae⁷, Ralf Reilmann⁸, Hugh Rickards⁹, Kathy Wislez¹⁰

Evidera¹¹ : Savita Bakhshi Anand, Carla Dias Barbosa

Shift Health¹² : Charles Khoury, Helen Luck, Ryan Wiley, Marni Williams

¹ Hôpital Henri Mondor, ² Association Européenne Huntington, ³ Hôpital Universitaire Burgos, ⁴ Carlo Besta Institute de Neurologiel, ⁵ Copernicus Podmiot Lecznicy, ⁶ Université de Tübingen, ⁷ Hôpital Universitaire de Londres NHS Foundation Trust, ⁸ Institut George Huntington, ⁹ Université de Birmingham, ¹⁰ Équipe Relais Handicaps Rares, ¹¹ Evidera, ¹² Shift Health

La maladie de Huntington (MH), est une maladie neurologique héréditaire et évolutive, caractérisée par des symptômes cognitifs, comportementaux et moteurs. Son fardeau global à travers les générations reste sous-étudié et limite les décisions fondées sur des preuves pour les soins et le soutien nécessaires aux patients. SEEING-HD explore le fardeau intergénérationnel de la MH.

Une revue de la littérature réalisée à la 1^{ère} phase de SEEING-HD a mené à une étude qualitative qui répondra au manque actuel de preuves liées à la qualité de vie et au fardeau socio-économique de la MH. L'étude inclura environ 60 entretiens audio/vidéo qualitatifs semi-structurés avec des patients atteints de MH (tous stades), leurs familles (peut-être atteintes de MH) et des professionnels de santé (cliniciens, infirmières) dans 7 pays européens. Une analyse de contenu sera utilisée sur les enregistrements par le logiciel Atlas-ti pour le codage et la récupération des données qualitatives. Les thèmes et concepts communs à divers sous-groupes de participants seront mis en évidence dans un modèle conceptuel de fardeau intergénérationnel de la MH.

Un protocole détaillant la population cible et les sous-groupes (stade de la maladie, génération, pays), la collecte de données quantitatives et qualitatives et l'approche analytique seront présentés lors de conférence.

En analysant le fardeau de la MH d'un point de vue multidimensionnel et générationnel, les résultats contribueront significativement aux connaissances de base, permettant aux professionnels de santé et aux décideurs de faire progresser les soins afin d'améliorer la vie des patients et familles atteints de MH.

Etude soutenue par F. Hoffmann-La Roche Ltd.

POSTER 54 - ANGIOH : UN NOUVEAU PROGRAMME D'ACCOMPAGNEMENT DES PATIENTS ATTEINTS D'ANGIO-OEDEME HEREDITAIRE PAR DEFICIT EN C1-INH

David Launay (1), Isabelle Boccon-Gibod (2), Delphine Gobert (3), Isabelle Citerne (1), Nelly Carrat (2), Amina Tolba (4), Michel Raguét (5)

Université de Lille, CHU Lille, médecine interne, (2) Université Grenoble-Alpes, CHU Grenoble, médecine interne, (3) AP-HP, Sorbonne université, Hôpital Saint Antoine, médecine interne, (4) Patientys, Boulogne-Billancourt, (5) Association des Malades Souffrant d'Angioedèmes (AMSAO).

L'angiooedème héréditaire (AOH) par déficit en C1-INH est une maladie rare qui se caractérise par la survenue de crises d'oedèmes sous-cutanés et/ou sous-muqueux transitoires, récidivants et localisés, dus à un déficit génétique en C1 INH. La prise en charge fait appel à un traitement de la crise et si nécessaire un traitement prophylactique à long terme pour limiter le nombre et la sévérité des crises et améliorer la qualité de vie des patients. Le programme AngiOH est un programme d'accompagnement porté par l'ADIIS (Association pour le Développement des Initiatives Innovantes en Santé), et mis en place par Patientys destiné aux patients atteints d'AOH traités en prophylaxie à long terme.

Matériel et méthode : AngiOH repose sur un suivi téléphonique dès l'initiation du traitement prophylactique. Le médecin inscrit son patient via un consentement complété et signé. Une infirmière spécialisée appelle le patient pour valider son inscription et planifier les appels de suivis et faire le point en termes de tolérance, d'observance et de qualité de vie à l'aide de questionnaires validés (Morisky, EQ5D). En parallèle, le médecin est alerté en cas d'évènements graves rapportés lors des appels de suivi ou si le score d'observance est bas. Le médecin peut aussi accéder aux données de son patient via l'extranet ou via les comptes rendus des appels de suivis envoyés par courrier. Le programme sera lancé en juillet 2021 pour une durée minimum d'un an

Conclusion : Ce programme permettra d'accompagner le patient souffrant d'AOH afin d'optimiser l'observance de son traitement prophylactique. Il permettra de compléter les données de qualité de vie et de tolérance des traitements de fond.

AngiOH est sponsorisé par BioCryst Pharmaceuticals France

POSTER 55 - DIFFERENTS TRAITEMENTS POUR DIFFERENTES TRAJECTOIRES GENERATIONNELLES DANS LE SYNDROME DE TURNER. UNE RECHERCHE SOCIO-ANTHROPOLOGIQUE.

Eva Laiacona

UMR 7367 Dynamiques européennes (Université de Strasbourg / CNRS)

Notre présentation s'appuie sur une recherche socio-anthropologique en cours auprès de femmes et de filles atteintes par le syndrome de Turner dans le cadre du programme IUF « Grandir avec une maladie chronique ou une anomalie chromosomique : une anthropologie de l'incertitude » du Pr. Diasio et repose sur des méthodes qualitatives (entretiens répétés auprès de femmes touchées par ce syndrome et observations dans une association de patientes). Le syndrome de Turner est une affection rare liée à l'absence totale ou partielle du deuxième chromosome X et touche un nouveau né de sexe féminin sur 2500. Ses implications sont une petite taille, une insuffisance ovarienne provoquant le retard ou l'absence du développement pubertaire et une infertilité dans la majorité des cas. Des particularités morphologiques d'intensité variable ainsi qu'un risque accru de comorbidités complexifient le tableau. Notre questionnement s'articule autour de l'introduction de nouvelles techniques de dépistage et de traitement, comme les hormones de croissance introduites dans les années 1990, et leurs conséquences sur les parcours de vie. Nous présenterons quelques résultats en comparant les trajectoires de patientes issues de trois générations ayant connu différentes formes de dépistage et de traitement, afin de questionner les formes de ruptures ou de continuités occasionnées par les nouvelles techniques : depuis les femmes qui ont été diagnostiquées tardivement et qui n'ont pas pu bénéficier d'une correction pharmacologique de la stature, à celles dont les parents ont recouru au diagnostic prénatal ou qui ont connu des ajustements très fins des hormones, jusqu'à celles qui accèdent - même si avec beaucoup de précautions - à l'aide médicale à la procréation.

POSTER 56 - MALADIES RARES ET COVID-19 : LES PREOCCUPATIONS DES PERSONNES MALADES ET LEURS PROCHES

Auteur : Céline Simonin, Coordonnatrice

Maladies Rares Info Services

Maladies Rares Info Services est le service national d'information, d'orientation et de soutien sur les maladies rares. Il répond quotidiennement aux questions des personnes malades et leurs proches. La COVID-19 a fait émerger de nouveaux questionnements pour ces personnes. Maladies Rares Info Services est en première ligne pour y répondre. Les demandes en lien avec la COVID-19 ont représenté 8% des sollicitations en 2020, 13% au premier semestre 2021 et se sont intensifiées en juillet 2021 en lien avec la vaccination.

Ces demandes témoignent des nombreuses préoccupations des personnes atteintes de maladies rares et leurs proches pendant cette crise sanitaire (risque de développer une forme grave, droit à l'activité partielle en tant que personne vulnérable, impact des confinements sur l'accès aux soins, vaccination, stress et isolement, ...). Les sollicitations reçues illustrent aussi les difficultés bien connues auxquelles sont confrontées les personnes atteintes d'une maladie rare dans leurs parcours (difficulté à trouver des informations, manque de connaissances des médecins généralistes, ...).

Le e-poster présentera une synthèse de ces préoccupations à la lumière des demandes reçues par Maladies Rares Info Services en 2020-2021.

POSTER 57 - ELDECODE, LA WEBSERIE EN 12 EPISODES REALISEE AVEC DES JEUNES PATIENTS QUI DECRYPTE LES ENJEUX ET LES OBSTACLES DE LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES DANS LEUR PARCOURS

Eloise Boulay - ingénieure en biotechnologies

Ewenlife Rare Diseases

Il est aujourd'hui essentiel de donner les clés d'émancipation aux jeunes patients pour gérer leurs maladies. Cela implique de produire une information de qualité sur la recherche dans le parcours patient maladie rare dans un format vidéo et un vocabulaire adapté, disponible sur leurs réseaux sociaux. Après avoir composé un panel de scientifiques (chercheurs, ingénieurs, médecins spécialistes et généralistes, psychologues) ainsi qu'un panel de jeunes atteints de maladie rare, EwenLife a créé la série ELDécode, qui sera diffusée à partir de septembre 2021. La websérie détaille les étapes de la recherche, du séquençage, techniques de bioinformatique, biotechnologies, essais pré-cliniques, cliniques et mise sur le marché du traitement ou médicament. Les différents épisodes sont réalisés sous forme d'animation vidéo d'environ 5 minutes et illustrés avec des exemples récents d'avancées de la recherche. Ces vidéos, libres de droit, répondent aux interrogations partagées et pourront faire évoluer le questionnement et la vision du patient sur son rôle dans la recherche et son parcours de soins. A leur publication, EwenLife sera présent sur les réseaux sociaux pour dialoguer et orienter les jeunes patients vers des ressources fiables.

POSTER 58 – CONFIGURATIONS D'AIDES ET SITUATIONS D'EMPLOI POUR LES PROCHES AIDANTS D'ENFANTS ATTEINTS DE MALADIES RARES AVEC DEFICIENCE INTELLECTUELLE (CASEPRA)

Aurore Pélissier, PhD¹; Anaïs Cheneau, PhD²; Clémence Bussière, PhD³; Marc Fourdrignier, PhD⁴, Laure Wallut¹,
Filière AnDDI-Rares, Filière DéfiScience, Équipe Relais Handicap Rares nord-est, UNAPEI, Réseau eNorme.

¹Laboratoire d'Economie de Dijon, Univ. de Bourgogne Franche-Comté

²Centre de Recherche en Economie de Grenoble, Univ. de Grenoble Alpes

³Equipe de Recherche sur l'Utilisation des Données Individuelles en lien avec la Théorie Economique, Univ. de Paris-Est Créteil Val de Marne

⁴Centre d'Etudes et de Recherches sur les Emplois et les Professionnalisations, Univ. de Reims Champagne-Ardenne

Le 1er plan national d'aide aux aidants est une reconnaissance institutionnelle de leur rôle. L'une des priorités est la conciliation entre leur vie personnelle et leur vie professionnelle.

Le projet de recherche CASEPRA cherche à identifier et analyser **l'aide apportée par les parents** (peu documentée à ce jour) **aux enfants atteints de maladie rare avec déficience intellectuelle, dont ceux porteurs d'un handicap rare**. En effet, maladie rare et handicap rare sont souvent associés à la rareté des expertises et des aides mobilisables, à la combinaison des solutions de compensation du handicap mais aussi à l'incertitude et à un temps d'errance diagnostique important. Tous ces éléments sont de nature à influencer les configurations d'aides (entre aide informelle et aide formelle/professionnelle) et la situation d'emploi du parent-aidant.

Le poster nous permettra de présenter ce projet d'une durée de 30 mois en décrivant les enjeux, la méthodologie (phase qualitative exploratoire qui est en cours, phase quantitative d'investigation sur la base d'une enquête à venir et une phase qualitative d'approfondissement) et les premiers résultats de la phase qualitative exploratoire. *In fine*, ce projet vise à **identifier les leviers et les obstacles à la reconnaissance du rôle des parents-aidants et à la conciliation aide-vie professionnelle**. Par extension, ils pourront également éclairer d'autres situations d'aide envers des populations fragiles.

POSTER 59 - PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES GRAND PARIS EST

Nicolas Mithieux, Dr Saskia Oro, Fabien Gourdon, Pr Anne-Catherine Bachoud-Lévi

Plateforme d'expertise Maladies Rares Esmara / Hôpital Henri-Mondor (AP-HP, Créteil)

Esmara, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Grand Paris Est, placée sous la responsabilité du Pr Anne-Catherine Bachoud-Lévi, est labellisée par la DGOS depuis décembre 2019. Elle couvre un vaste territoire de près de 3 millions d'habitants, dont environ 150000 personnes atteintes de maladies rares, dans le Val de Marne, la Seine et Marne et le nord-est de l'Essonne. Elle regroupe 5 centres de référence coordonnateurs, 7 centres constitutifs, 17 centres de compétence et 1 unité de recherche clinique répartis dans 11 établissements hospitaliers.

La plateforme Esmara entend, grâce à ses ressources et à leur répartition, établir un maillage du territoire du Grand Paris Est et assurer une visibilité aux actions de soins, d'enseignement et de recherche pour les maladies rares.

Esmara a pour objectifs principaux : 1/ Orienter les patients atteints de maladies rares vers les centres spécialisés labellisés ; 2/ Elaborer et délivrer une formation et une information sur les maladies rares aux usagers et professionnels du territoire (connaissance des maladies, diagnostic, soin et recherche) ; 3/ Organiser les parcours de soin, du diagnostic aux formes avancées, en passant par l'orientation en situation d'urgence ; 4/ Structurer et mutualiser les démarches médico-sociales pour les maladies rares sur le territoire ; 5/ Renforcer le lien avec les associations de patients et d'usagers ; 6/ Améliorer la visibilité des actions de chacun pour créer une dynamique territoriale ; 7/ Soutenir l'innovation et faciliter la réalisation et l'accès des patients aux essais thérapeutiques.

POSTER 60 – FORMATION COURTE « PATIENTS-PARTENAIRES-FORMATEURS »

L. Domenighetti¹, L. Morvan², H. Romeyer³, S. Vacherot⁴, L. Joly⁵, D. Jeannelle Babic⁶, L. Faivre⁷

¹Filière de Santé AnDDI-Rares - Paris (France), ²UMDPCS - Dijon, ³Equipe EA CIMEOS uB - Dijon, ⁴Association Autour des Williams - Paris (France), ⁵Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, ⁶APEC - Dijon, ⁷Filière AnDDI-Rares - Dijon (France).

En partenariat avec l'Unité Mixte de Développement Continu Santé (UMDPC) de Dijon, la Filière AnDDI-Rares propose une **formation courte « Patient-Partenaire-Formateur »**.

Elle est destinée à former des patients partenaires à co-construire et/ou co-animer une formation avec un enseignant et/ou un professionnel de santé. Elle permettra aux patients-partenaires-formateurs d'intervenir devant différents publics (patients, association de patients, médecins, et étudiants en santé) en s'appuyant sur des techniques pédagogiques appropriées.

Cette formation s'adresse aux usagers, patient-partenaires, et aidants ; **toutes associations de malades confondues, maladies rares et maladies chroniques.**

Les objectifs de la formation

- Se positionner en tant que patient-partenaire-formateur,
- Utiliser différentes techniques pédagogiques à disposition : cours interactifs, participatifs et coopératifs ; initiation aux outils numériques,
- Co-construire une formation avec des professionnels de santé enseignants,
- Co-animer une séance pédagogique auprès du grand public, des étudiants et des professionnels de santé (compétence de présentation orale et animation de groupe),
- Évaluer son enseignement

Dispensée à l'UFR Sciences de Santé à Dijon, elle compte 23 heures d'enseignement, répartis en 2 + 1 journées en présentiel et de deux heures en e-learning. La 1ère session est prévue pour l'année universitaire 2021-2022.

POSTER 61 - MALADIES HÉMORRAGIQUES RARES - PROGRAMME TRANSFORM : UNE INNOVATION THERAPEUTIQUE PASSE PAR L'ACCOMPAGNEMENT DES PATIENTS

Thomas Sannié (1), Dr. Annie Borel-Derlon (2), Nicolas Giraud (1), Marc Jourdain (1), Fabrice Pilorgé (1), Dr. Sophie Ayçaguer

(1) Association française des hémophiles

(2) Centre de ressources et compétences (CRC) hémophilie Caen

CONTEXTE : Depuis 2019, une innovation thérapeutique permet à des hémophiles A sévères de réduire leur risque hémorragique. Elle induit des changements importants dans leur rapport à la maladie et soulève un enjeu de sécurité.

METHODES : Pour aider les personnes à s'adapter aux changements et à rester en sécurité, l'Association française des hémophiles a élaboré avec des soignants un programme d'accompagnement : 4 séances éducatives en visio et des outils pédagogiques pour des ateliers en présentiel.

RESULTATS : En 2020, 39 soignants de 14/38 Centre de ressources et compétences et 8/60 patients ressources ont été formés pour animer le programme. Au 1er semestre 2021, 5 sessions d'ateliers ont réuni 25 parents/patients.

Ce programme a reçu un avis favorable de l'ANSM qui considère que, « *compte tenu du caractère innovant de la spécialité et des changements induits dans le quotidien des patients, le programme « participe au bon usage du médicament »* ». Il peut donc recevoir le soutien institutionnel des industriels commercialisant le traitement : Roche et Chugai.

CONCLUSIONS : L'accompagnement à distance a permis de répondre aux besoins immédiats de personnes et de toucher d'autres qui ne seraient pas venues en présentiel. La mise en œuvre du programme a pris du temps mais a permis de développer le travail collaboratif avec les associations. L'avis de l'ANSM rendant possible le financement par des industriels servira à d'autres associations confrontées à l'innovation.

POSTER 62 - LES RESSOURCES EN LIGNE ANDDI-RARES

L. Domenighetti¹, L. Demougeot², C. Dampfhofer³, G. Giot⁴, L. Ben Slama⁵, L. Faivre⁶

¹Filière AnDDI-Rares - Paris (France), ²Filière AnDDI-Rares - Dijon (France), ³Filière AnDDI-Rares - Lyon (France), ⁴Filière AnDDI-Rares - Angers (France), ⁵Filière AnDDI-Rares - Paris (France), ⁶Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Dijon (France).

La filière AnDDI-Rares couvre les anomalies du développement associées ou non à une déficience intellectuelle. Cela comprend plus de 5 000 maladies rares et concerne environ 1.8 million de personnes en France.

Elle a pour mission de **former et d'informer** les professionnels et le grand public, mais aussi **d'accompagner** les familles dans leur parcours de soins et de vie. De fait, elle **développe et diversifie les supports de communication** : site internet, [blog](#), plaquettes d'information, vidéos etc.

Certaines ressources sont créées pour être distribuées aux familles (Information préalable à une amniocentèse - Version disponible en Facile à Lire et à Comprendre, Le Séquençage à haut débit de l'exome, L'examen Fœtoplacentaire, Sans diagnostic ? Des solutions vous sont proposées, etc).

D'autres, sont des supports vidéos d'information et de sensibilisation (Le syndrome de Williams et Beuren, Médecine génomique et séquençage haut débit, Méfiez-vous des tests génétiques récréatifs en ligne, etc).

Il est possible de suivre l'actualité d'AnDDI-Rares et de retrouver toutes ses ressources sur [son site internet](#), [sa chaîne YouTube](#) et sur les réseaux sociaux ([Facebook](#), [LinkedIn](#) et [Twitter](#))!

POSTER 63 - VIDEO EXPLIQUANT LES SURDITES GENETIQUES AUX ENFANTS

C.VANLERBERGHE¹, P.DESCOURS², J.LESUEUR¹, L.CLABAUT¹, A.DJABRI³, S.MARLIN³, C.IBERG⁴, C.VINCENT-DELORME¹

¹ CRMR Surdités Génétiques, CHU Lille, Clinique de Génétique, 59000 Lille, France

² Surdi Info, Centre national d'information sur la surdité

³ CRMR Surdités Génétiques, Service de Génétique, APHP Hôpital Necker, Paris, France

⁴ SENSGENE, Filière de soins Maladies Rares

Les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) Surdités Génétiques de Lille et Paris en collaboration avec la Filière SENSGENE et Surdi Info diffusent une vidéo pour expliquer les surdités génétiques aux enfants sourds et à leurs parents.

« Nous avons, en nous, des codes secrets qui servent à faire fonctionner toutes les parties de notre corps, même les plus petites ! On appelle ça des gènes. Parfois une différence peut se glisser dans un gène, alors il ne donne plus la bonne information. Si on prend dix enfants sourds, on trouvera une différence dans un gène de surdité chez huit d'entre eux, même si, souvent, leurs papa et maman entendent bien. »

Ce sont ces informations, ainsi que le déroulement d'une consultation de génétique, que nous avons souhaité transmettre dans une vidéo adaptée aux enfants et au public sourd par le sous-titrage et la traduction simultanée en langue des signes française. L'objectif : diffuser une information adaptée, claire et ludique concernant les bases de la génétique et l'intérêt des analyses génétiques dans le cadre de la surdité.

Cette vidéo a été réalisée par VideoTelling. Elle est complétée par un document d'information qui peut être téléchargé sur les sites du Centre de Référence Surdités Génétiques et de la Filière SENSGENE.

POSTER 64 - UN LIVRET ILLUSTRÉ SUR LE SYNDROME DE CURRARINO

Sophie Lecommandoux

APASC

Le syndrome de Currarino est une malformation congénitale rare d'origine génétique.

La documentation non scientifique, accessible et compréhensible par le « non sachant » est difficile à trouver, voir même inexistante.

La réalisation d'un livret explicatif à destination des parents et de l'entourage de l'enfant porteur du syndrome de Currarino s'est donc posée comme une évidence.

Ce livret sera distribué au diagnostic du syndrome aux parents et/ou accompagnants, afin de leur décrire le syndrome, le parcours médical qu'ils vont devoir suivre, ainsi que les contraintes quotidiennes liées à la maladie. L'enfant pourra, lui aussi, lire le livret quand il aura grandi.

L'illustration associée au texte permet de rendre intelligible l'information à tous. Le livret pourra donc être montré à tous les membres de la famille, aux amis, à l'école, au médecin traitant...

Objectifs et Résultats attendus : L'objectif est de permettre aux personnes touchées par le syndrome de Développer les compétences d'adaptation (*Avoir confiance en soi ; Savoir gérer ses émotions et maîtriser son stress ; Prendre des décisions et résoudre un problème ; Se fixer des buts à atteindre et faire des choix ; S'observer, s'évaluer et se renforcer.*)

POSTER 65 – COVID-19 et maladie neuromusculaire

Lucie Pisella

Filnemus

Les patients atteints de maladies neuromusculaires (NM) ont des risques élevés de développer des formes sévères de la COVID-19. Afin de déterminer les facteurs de risque de l'impact de la COVID-19 chez les patients NM, la filière Filnemus a colligé l'ensemble des cas de patients NM COVID-19+ en France. Pour cela, l'ensemble des médecins experts des 71 centres de la Filière ont rempli une enquête anonyme pour tous les patients NM COVID-19+ suivis dans un centre. Les données cliniques ont été collectées du 25 Mars 2020 au 25 Mars 2021.

Au cours de cette enquête, 181 patients NM COVID-19+ ont été déclarés. Parmi ces cas, 165 patients étaient atteints de maladies NM avant la COVID-19 et 16 patients ont développés une maladie NM après la COVID-19. Pour les patients souffrant de maladie NM avant la COVID-19 : il n'y a pas eu d'effet de la COVID-19 sur leur maladie pour 95 patients, une aggravation de la pathologie a été observée pour 51 patients et 11 patients sont décédés. La moyenne d'âge des patients étaient de 48.81 ans et le ratio Homme/ Femme de 0.97. Trente-sept patients ont été hospitalisés en unité COVID et 33 patients ont été en réanimation. Cinquante-cinq patients souffraient d'insuffisance respiratoire, 16 de diabète et 25 d'obésité. Enfin, 37 patients étaient sous traitement immunosuppresseur.

En conclusion, comparé à l'évolution de la pandémie en France, peu de patients atteints de maladie NM ont été touchés par la COVID-19 et cette pathologie semble avoir eu des effets limités sur eux (plus de la moitié des cas sans effet). Des analyses statistiques permettant d'identifier les facteurs de risque menant à une aggravation de la pathologie neuromusculaire ou à un décès sont en cours.

POSTER 66 – FORMATION « PARENTS EXPERTS » INTER-FILIERES DE SANTE MALADIES RARES

Filière Maladies Rares FIMATHO

Objectifs :

Cette formation est destinée aux parents rattachés à un centre maladies rares.

L'objectif principal est d'acquérir et renforcer les compétences et connaissances dans plusieurs domaines (l'éducation thérapeutique du patient, l'univers médico-social, la communication au sein de la famille et avec les professionnels de santé, les moyens de soutien et d'entraide entre les parents et la période de la transition).

Méthode :

Cette formation a été créée sous l'impulsion de l'association de patient « La Vie par un Fil », membre de la filière FIMATHO et déployée en collaboration avec l'ensemble des filières de santé maladies rares.

La société EmPatient a été choisie pour dispenser le contenu de la formation et accompagner la filière FIMATHO, coordonnatrice du projet, dans la création des différents modules.

Une formation de 40h en ligne associant e-learning, visioconférence et travaux personnels est proposée depuis février 2021. Il est prévu de réaliser 2 à 3 sessions par an avec un maximum de 12 participants par session. Les coûts sont pris en charge par la filière de santé maladies rares de rattachement. Une attestation de formation est remise à l'issue de la formation.

Résultats :

Cette formation apporte des outils et techniques aux parents pour qu'ils puissent devenir des parents ressources au sein de leurs associations ou pour intervenir dans des programmes d'ETP.

Le but est d'améliorer le parcours de soin des patients et des aidants dans le champ des maladies rares.

POSTER 67 - CARTE DES HEBERGEMENTS

Filière Maladies Rares FIMATHO

Objectifs :

Les enfants atteints d'une maladie rare de la filière FIMATHO nécessitent souvent une hospitalisation loin de leur domicile, dans des centres hospitaliers adaptés à la prise en charge de leur pathologie. Egalement, les patients (enfants ou adultes) sont régulièrement amenés à se rendre en consultation ou réaliser des examens médicaux sans hospitalisation conventionnelle dans un centre de référence éloigné de leur domicile.

Pour les aider dans leurs recherches, une cartographie recensant les solutions d'hébergement près de centres hospitaliers pour les patients adultes, parents ou accompagnants de patients hospitalisés, a été imaginée.

Méthode :

Dans le cadre de l'appel à projets FIMATHO 2019, l'association de patients AFAO (Association Française de l'Atrésie de l'Œsophage) a été lauréate pour son projet « carte des hébergements ». Un travail de recensement des solutions existantes au niveau national a été effectué en partenariat avec la filière FIMATHO. Sur la base de ce recensement, une carte a ensuite été développée puis implémentée sur le site internet de la filière FIMATHO.

Chaque solution d'hébergement dispose d'une fiche indiquant l'adresse, les coordonnées téléphoniques et mail ainsi que les spécificités de l'établissement.

Résultats :

La carte interactive est proposée depuis juin 2020 sur le site de la filière FIMATHO.

Elle recense :

- Les maisons d'accueil des familles (maisons d'accueil hospitalières, maisons des parents, fondations, ...)
- Les autres structures d'accueil à proximité de l'hôpital (hôtels, auberges de jeunesse, institutions religieuses, ...)

Quand aucune solution d'hébergement existe pour les familles et les patients, les associations de la filière sont mobilisées afin d'identifier des « familles d'accueil bénévoles ». Un projet dans ce sens est en cours de développement mais ralenti avec le contexte sanitaire.