Ouverture de la 7ème Journée régionale interactive e-MaRIH

« Océan Indien »

MaRIH
Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques

filière de santé
maladies rares
Reconnue par le Ministère de la Santé

Patricia Zunic / 4 Octobre 2019, La Réunion

MaRIH

12 centre de référence maladies rares

Centre de référence des Cytopénies auto-immunes de l'enfant (CEREVANCE, N. Aladjidi)
Centre de référence des Cytopénies auto-immunes de l'adulte (CeReCAI adulte, B. Godeau)
Centre de référence des Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles (CR AM, **R. Peffault de Latour**)
Centre de référence des Histiocytoses (CR H, A. Tazi)
Centre de référence des Microangiopathies thrombotiques (CR MAT, P. Coppo)
Centre de référence des Mastocytoses (CEREMAST, O. Hermine)
Centre de référence des Déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH, A. Fischer)
Centre de référence de l'Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales (CR AL, A. Jaccard)
Centre de référence des Angioedèmes à kinines (CREAK, L. Bouillet)
Centre de référence de la Maladie de Castleman (CMdC, E. Oksenhendler)
Centre de référence des Neutropénies chroniques (NC, J. Donadieu)
Centre de référence du Syndrome hyperéosinophilique (CEREO, J.E. Kahn)

+

101 Laboratoires de diagnostic et/ou recherche

+

12 Associations de patients

AFMF, AFMBD, AFIRMM, IRIS, HPN France, O'CYTO, AMAPTI, ADAMTS13, Association Amyloses, Histiocytoses France, AMSAO, APIMEO

+

8 Sociétés savantes

SFH, SFI, SNFMI, SNFDT, AVIESAN, SPLF, SFGM-TC, SHIP

Couverture nationale

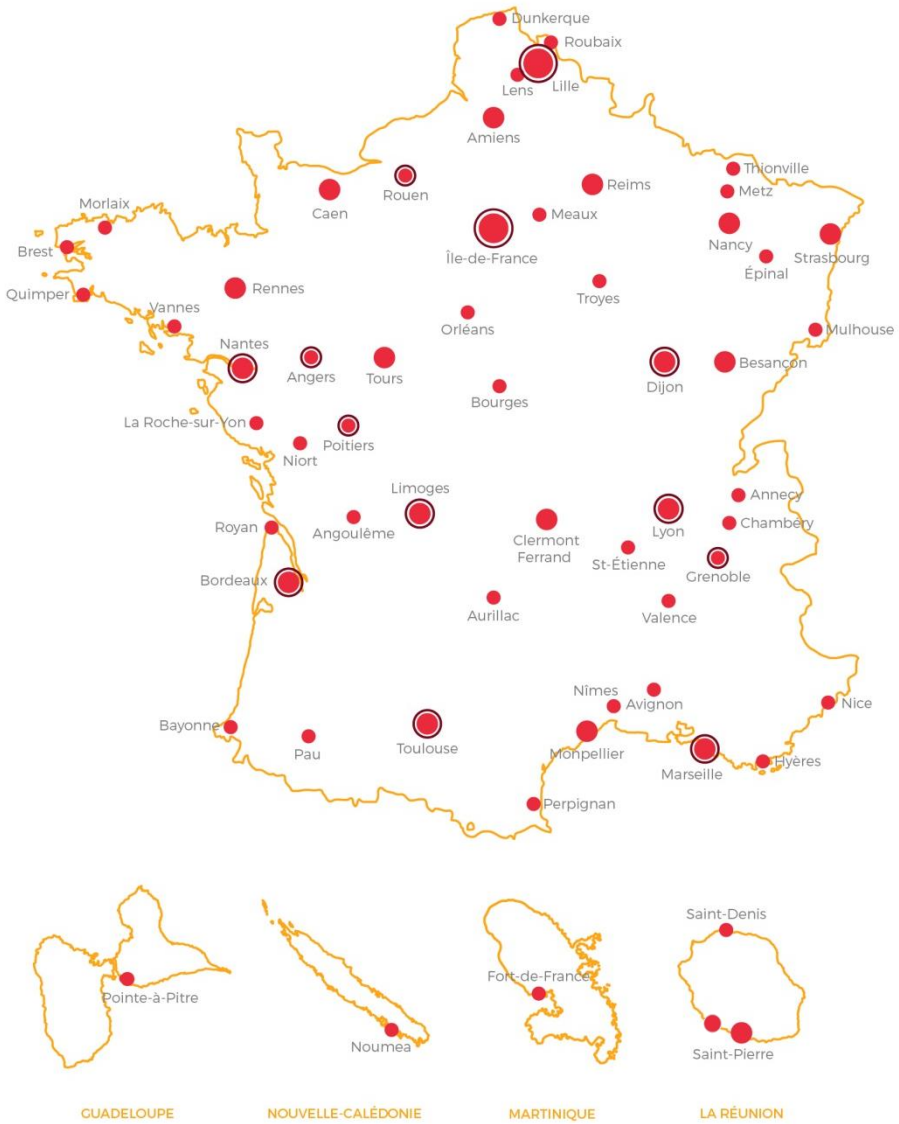
12

centre de référence maladies rares

12 coordonnateurs + 24 constitutifs + 191 CCMR

centre de référence maladies rares | centre de référence maladies rares | centre de compétences maladies rares

= 227 sites



MaRIH
Filière de santé Maladies Rares ImmunoHématologiques

Sur l'île de La Réunion

12 centre de compétences maladies rares

Saint-Denis, Dr Gaud :
- Déficits immunitaires héréditaires

Saint-Louis, Dr Marmion :
- Angioedèmes à kinines

Saint-Pierre, Dr Zunic :
- Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles
- Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales
- Cytopénies auto-immunes de l'adulte
- Microangiopathies thrombotiques

Remerciements

Le mot des associations de patiens

Journée régionale interactive MaRIH

« Océan Indien »

MaRIH

Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques

filière de santé maladies rares

Reconnue par le Ministère de la Santé

Irena Clisson Rusek / 4 Octobre 2019, La Réunion

Mot des associations de patients

Projets de la filière MaRIH

Journée régionale interactive MaRIH

« Océan Indien »

MaRIH

Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques

filière de santé maladies rares

Reconnue par le Ministère de la Santé

Amélie Marouane / 4 Octobre 2019, La Réunion

Axe I « Soins »

- Rapport en ligne + Fiche de **transition enfant-adulte** en essai

- Trois parties (2 pages R/V) : pédiatre, patient, parents/titulaires

Fiche personnalisée de transition du **secteur pédiatrique vers le secteur adulte**

Cette fiche est destinée à améliorer la transmission d'information entre le patient et les médecins (équipes pédiatriques - adultes ; de ville - hôpital). Elle comprend trois parties à compléter avec le patient, les parents et le pédiatre. A imprimer en trois exemplaires et à remettre au pédiatre, au patient et au médecin du secteur adulte.

1 - Résumé médical complété le __ __ /__ __ /__ __ __ __

IDENTITÉ DU PATIENT

Nom usuel..... Nom de jeune fille .....

Prénom..... Date de naissance __ __ /__ __ /__ __ __ __

Lieu de résidence différent des parents : oui ☐ non ☐

Etudiant ☐ (Si oui, précisez).....

Salarié ☐ (Si oui, précisez).....

Sans activité ☐ | Carte vitale à jour : oui ☐ non ☐

Demande MDPH : oui ☐ non ☐ en cours ☐ | ALD30 : oui ☐ non ☐ en cours ☐

TRANSITION

Date où le relai adulte a été évoqué pour la première fois (objectifs professionnels/personnels, spécificités de la prise en charge en secteur adulte, autonomie, assurance sociale...) : __ __ /__ __ /__ __ __ __

Date de la première consultation effective dans le secteur adulte : __ __ /__ __ /__ __ __ __

INTERLOCUTEURS REFERENTS : médicaux et paramédicaux

Médecin traitant déclaré : .....

Pédiatre libéral/ médecin généraliste : .....

Pédiatre CHG/ pédiatre spécialiste CHU : .....

Médecin d'adultes proposés : .....

Psychologue/ psychiatre/ assistante sociale/ enseignant/ éducateur :

.....

MaRIH

Fiche personnalisée de transition du **secteur pédiatrique vers le secteur adulte**

MALADIE

Maladie : .....

Date du diagnostic initial : __ __ / __ __ / __ __ __ __

Allergie(s) : .....

Principaux faits cliniques (en précisant si possible les dates) :

TRAITEMENTS

Historique des traitements et interventions chirurgicales :

Traitements en cours :

SURVEILLANCE

Points à surveiller, résultats en attente :

ESSAIS CLINIQUES

Participation à un protocole de recherche (en précisant si possible les dates) :

Filière de santé maladies rares immuno-hématologiques MaRIH

Fiche personnalisée de transition du **secteur pédiatrique vers le secteur adulte**

2 - Questionnaire Patient

Compte tenu de votre âge, la prise en charge par l'équipe pédiatrique va s'interrompre/ s'est interrompue. Afin d'améliorer nos pratiques, nous souhaiterions préparer au mieux avec vous cette transition vers l'équipe de médecins d'adultes.

À PROPOS DE VOTRE MALADIE

Principaux faits cliniques :

Quels ont été les symptômes les plus marquants à ce jour (avec le plus d'informations possibles, les dates, la durée...) ?

Principaux faits thérapeutiques:

Quels ont été les traitements et interventions chirurgicales les plus contraignants ou difficiles ?

.....

Êtes-vous satisfait du (des) traitement(s) que vous avez actuellement ?

Quelles sont vos principales inquiétudes face à cette maladie ?

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

Peu inquiet — Très inquiet

À PROPOS DE VOS PROJETS PERSONNELS ET PROFESSIONNELS

Principaux points de confiance :

.....

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

Peu confiant — Très confiant

Principales inquiétudes :

.....

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

Peu inquiet — Très inquiet

Filière de santé maladies rares immuno-hématologiques MaRIH

Axe I « Soins »

- Support méthodologique aux **PNDS**

Nouveaux PNDS en ligne :

- AHAI
- PTI
- Aplasies (08/2019)

- **Formation BaMaRa** et Helpdesk

Banque Nationale de Données Maladies Rares

En cours de déploiement dans les hôpitaux (2018<)

CHU de La Réunion déployé depuis le XX

Axe I « Soins »

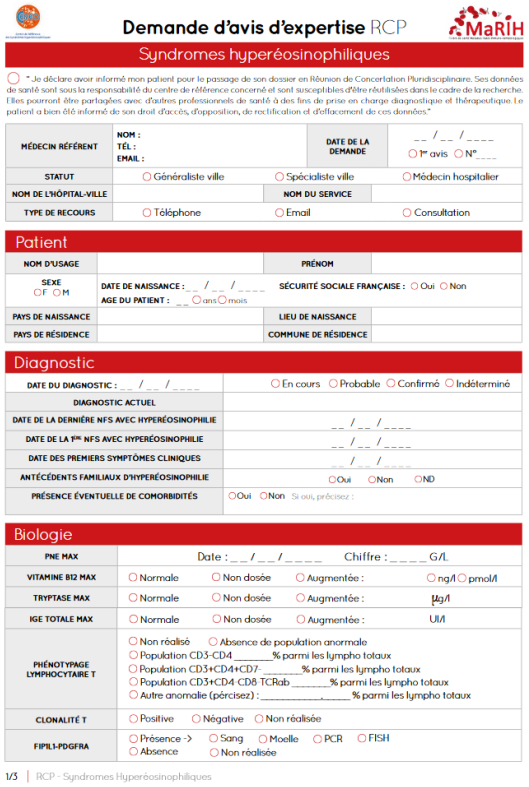
- **Fiches RCP** + mise en place d'un **outil RCP en ligne**

Fiches accessibles sur le www.marih.fr

Nouvel outil RCP MaRIH « SARA » en ligne :

www.sante-ra.fr/rcpMaladiesrares

Mai 2019	- Angioedèmes à kinines
Juillet 2019	- Amyloses AL - Cytopénies auto-immunes - Histiocytoses - Maladie de Castleman - Mastocytoses - Microangiopathies thrombotiques - Neutropénies chroniques - Syndromes hyperéosinophiliques
Septembre 2019	- DICV



Demande d'avis d'expertise RCP

Syndromes hyperéosinophiliques

○ "Je déclare avoir informé mon patient pour le passage de son dossier en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire. Ses données de santé sont sous la responsabilité du centre de référence concerné et sont susceptibles d'être réutilisées dans le cadre de la recherche. Elles pourront être partagées avec d'autres professionnels de santé à des fins de prise en charge diagnostique et thérapeutique. Le patient a bien été informé de son droit d'accès, d'opposition, de rectification et d'effacement de ces données."

MÉDECIN RÉFÉRENT	NOM : TÉL : EMAIL :	DATE DE LA DEMANDE	__ / __ / ____ ○ 1er avis ○ N°___
STATUT	○ Généraliste ville ○ Spécialiste ville		○ Médecin hospitalier
NOM DE L'HÔPITAL-VILLE		NOM DU SERVICE	
TYPE DE RECOURS	○ Téléphone ○ Email		○ Consultation

Patient

NOM D'USAGE		PRÉNOM	
SEXE ○ F ○ M	DATE DE NAISSANCE : __ / __ / ____ AGE DU PATIENT : __ ○ ans ○ mois	SÉCURITÉ SOCIALE FRANÇAISE : ○ Oui ○ Non	
PAYS DE NAISSANCE		LIEU DE NAISSANCE	
PAYS DE RÉSIDENCE		COMMUNE DE RÉSIDENCE	

Diagnostic

DATE DU DIAGNOSTIC : __ / __ / ____	○ En cours ○ Probable ○ Confirmé ○ Indéterminé
DIAGNOSTIC ACTUEL	
DATE DE LA DERNIÈRE NFS AVEC HYPERÉOSINOPHILIE	__ / __ / ____
DATE DE LA 1ère NFS AVEC HYPERÉOSINOPHILIE	__ / __ / ____
DATE DES PREMIERS SYMPTÔMES CLINIQUES	__ / __ / ____
ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX D'HYPERÉOSINOPHILIE	○ Oui ○ Non ○ ND
PRÉSENCE ÉVENTUELLE DE COMORBIDITÉS	○ Oui ○ Non Si oui, précisez :

Biologie

PNE MAX	Date : __ / __ / ____ Chiffre : ____ G/L
VITAMINE B12 MAX	○ Normale ○ Non dosée ○ Augmentée : ○ ng/l ○ pmol/l
TRYPTASE MAX	○ Normale ○ Non dosée ○ Augmentée : µg/l
IGE TOTALE MAX	○ Normale ○ Non dosée ○ Augmentée : UI/l
PHÉNOTYPAGE LYMPHOCYTAIRE T	○ Non réalisé ○ Absence de population anormale ○ Population CD3-CD4 _____% parmi les lympho totaux ○ Population CD3+CD4+CD7- _____% parmi les lympho totaux ○ Population CD3+CD4-CD8-TCRab _____% parmi les lympho totaux ○ Autre anomalie (pérciser) : _____ % parmi les lympho totaux
CLONALITÉ T	○ Positive ○ Négative ○ Non réalisée
FIP1L1-PDGFRA	○ Présence -> ○ Sang ○ Moelle ○ PCR ○ FISH ○ Absence ○ Non réalisée

1/3 | RCP - Syndromes Hyperéosinophiliques

Axe I « Soins »

- 12 **Cartes d'urgence** disponibles auprès du CR/CC :

Aplasie médullaire, HPN,
CAI adulte, CAI enfant,
Angioedèmes à kinines,
Déficits immunitaires héréditaires,
SHE (régionale)
PTT, SHUa, Upshaw-Schulman
Mastocytoses adulte, Mastocytose enfant

PERSONNE À PRÉVENIR EN PRIORITÉ

Mme/M. Tél
Mme/M. Tél
Médecin traitant Tél
Spécialiste traitant Tél
Suivi(e) par le centre de Tél

CENTRE DE SUIVI

orphanet

☎ +33 1 46 25 21 46 - www.reseau-eosinophile.fr

MaRIH

maladies rares

Photo

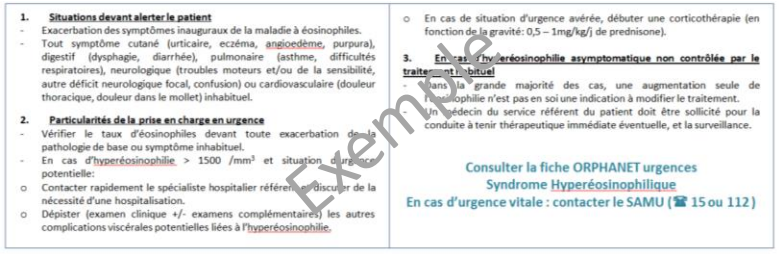
CARTE D'URGENCE
Emergency card

☐ Leucémie chronique à éosinophiles
☐ Syndrome hyperéosinophilique
☐ Autre maladie à éosinophiles (systémique ou localisée à un organe):

Mme / Mlle / M.

☐ SHE sensible aux corticoïdes
☐ Traitement par ☐ Interféron alpha
☐ Hydroxycarbamide
☐ Autre :

Exemple


1. **Situations devant alerter le patient**
- Exacerbation des symptômes inaugruaux de la maladie à éosinophiles.
- Tout symptôme cutané (urticaire, eczéma, angioedème, purpura), digestif (dysphagie, diarrhée), pulmonaire (asthme, difficultés respiratoires), neurologique (troubles moteurs et/ou de la sensibilité, autre déficit neurologique focal, confusion) ou cardiovasculaire (douleur thoracique, douleur dans le mollet) inhabituel.

2. **Particularités de la prise en charge en urgence**
- Vérifier le taux d'éosinophiles devant toute exacerbation de la pathologie de base ou symptôme inhabituel.
- En cas d'hyperéosinophilie > 1500 /mm³ et situation d'urgence potentielle:
  - Contacter rapidement le spécialiste hospitalier référent pour discuter de la nécessité d'une hospitalisation.
  - Dépister (examen clinique +/- examens complémentaires) les autres complications viscérales potentielles liées à l'hyperéosinophilie.
  - En cas de situation d'urgence avérée, débuter une corticothérapie (en fonction de la gravité: 0,5 – 1mg/kg/j de prednisone).

3. **En cas d'hyperéosinophilie asymptomatique non contrôlée par le traitement habituel**
- Dans la grande majorité des cas, une augmentation seule de l'éosinophilie n'est pas en soi une indication à modifier le traitement.
- Un médecin du service référent du patient doit être sollicité pour la conduite à tenir thérapeutique immédiate éventuelle, et la surveillance.

Consulter la fiche ORPHANET urgences
Syndrome Hyperéosinophilique
En cas d'urgence vitale : contacter le SAMU (☎ 15 ou 112)

Exemple

Axe II « Communication - Formation »

6È JOURNÉE NATIONALE MARIH

MALADIES RARES IMMUNO-HÉMATOLOGIQUES

ACTUALITÉS 2020 : THÉRAPIES CIBLÉES EN IMMUNO-HÉMATOLOGIE

AU PROGRAMME

Thérapies géniques
Marina Cavazzana

Inhibiteurs de tyrosine kinase et les mastocytoses
Olivier Hermine

La révolution des anticorps monoclonaux dans le PTT
Ygal Benhamou

PTI réfractaire de l'adulte, quelle perspectives ?
Marc Michel

Progrès thérapeutiques dans l'angiodème : changement de paradigme !
Laurence Bouillet

Nouveaux inhibiteurs du complément dans l'HPN : mythe ou réalité
Régis Peffault de Latour

Ravulizumab dans le SHU atypique
Eric Rondeau

JEUDI 18 JUIN 2020
9H00 À 17H30

Maison de l'Amérique Latine, Paris

Ouverte à tous les professionnels de santé : cliniciens, chercheurs, biologistes...

Programme et inscriptions sur le site marih.fr rubrique « Agenda »

Inscriptions gratuites dans la limite des places disponibles

Filiere de santé maladies rares MaRIH
@Filiere_MaRIH
Filiere de santé maladies rares MaRIH
@Filiere_sante_MaRIH

MaRIH Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques

filière de santé maladies rares
Reconnue par le Ministère de la Santé

Avec le soutien institutionnel

Armih

9H
ACCUEIL : EMARGEMENT ET PETIT DÉJEUNER

9h30
OUVERTURE DE LA 6È JOURNÉE NATIONALE MARIH
Régis Peffault de Latour (MaRIH)
Prénom Nom (associations de patients)
Représentant des laboratoires R&D

9H45
«QUESTIONS-RÉPONSES« AVEC LE MINISTÈRE DE LA SANTÉ
Représentant Mission maladies rares (DGOS)

10H15
ACTUALITÉS SUR LES PROJETS MARIH
Amélie Marouane (MaRIH)

10h30
BOURSES MARIH 2019 : AVANCÉES DES PROJETS SOUTENUS
Orateurs 1, 2 et 3

Modérateur : Bertrand Godeau

11h15
THÉRAPIES GÉNIQUES
Marina Cavazzana (Necker, Paris)

12h
INHIBITEURS DE TYROSINE KINASE ET LES MASTOCYTOSES
Olivier Hermine (Necker, Paris)

12H30 - 14H
PAUSE DÉJEUNER ET STANDS

Modérateur : Nathalie Aladjidi

14h
LA REVOLUTION DES ANTICORPS MONOCLONAUX DANS LE PTT
Ygal Benhamou (CHU de Rouen)

14h30
PTI RÉFRACTAIRE DE L'ADULTE, QUELLES PERSPECTIVES ?
Marc Michel (Henri-Mondor, Créteil)

15h
PROGRÈS THÉRAPEUTIQUES DANS L'ANGIOEDÈME : CHANGEMENT DE PARADIGME !
Laurence Bouillet (CHU Grenoble Alpes)

15H30 - 16H
PAUSE CAFÉ ET STANDS

Modérateur : Marc Michel

16h
NOUVEAUX INHIBITEURS DU COMPLÉMENT DANS L'HPN : MYTHE OU RÉALITÉ
Régis Peffault de Latour (Saint-Louis, Paris)

16h45
RAVULIZUMAB DANS SHU ATYPIQUE
Eric Rondeau (Tenon, Paris)

17h15
CONCLUSION

Avec l'intervention des Centres de Référence Maladies Rares

Et le soutien institutionnel

cnr-mat CeReCAI APLASIE MEDULLAIRE

Inscriptions gratuites + Prise en charge des transports (internes et médecins Outre-Mer (1/centre)

Axe II « Communication - Formation »

- **Journées médicales régionales interactives** (2/an) :

Bordeaux, Nantes, Dijon, Grenoble, Toulouse-Montpellier

6ème à **Lille-Amiens le 17/05** et 7ème à **La Réunion le 04/10**

Une inscription congrès à gagner pour le 1er interne/CCA

2020 > Martinique (Antilles) et Rennes (Bretagne)

- **Rencontre annuelle des associations de patients**

Sur des problématiques transversales

- **Vidéos expert/témoin** sur Youtube

Neutropénies, Fanconi, HPN, PTI, AHAI, Erdheim-Chester, Angioedèmes, Blackfan-Diamond, Aplasies

Anémie Hémolytique Auto-Immune de l'adulte (AHAI)
1 579 vues

Purpura Thrombopénique Immunologique de l'adulte (PTI)
4 761 vues

Axe II « Communication - Formation »

- **Webcast médicaux** en direct, 1/an, disponible en replay sur Youtube
- 29/05/2019 à 13h : « Ces situations rares qui nous posent toujours problème II » (Histiocytoses et Amyloses)

Précédentes émissions : Ces situations rares qui nous posent toujours problème I, Le complément dans tous ses états, Agonistes de la thrombopoïétine pédiatre vs adulte, Grossesse et maladies rares

Replays disponibles sur marih.fr et Youtube

Axe II « Communication - Formation »

- **Revues maladies rares post-ASH**

2 Internes reporter sélectionnés chaque année

Ouverture des candidatures au 12 août 2019

<u>Fermeture au 29 septembre minuit</u>

- **Sessions maladies rares MaRIH à la SFH** (mars) **& SNFMI** (décembre)

- Quizz cas cliniques, Stand au congrès des médecins de 1ère ligne (CMG/SFP/SNFMU), Newsletters semestrielles, …

Axe II « Communication - Formation »

- Un **enseignement en ligne « MOOC MaRIH »** ouvert aux inscriptions depuis le 10 janvier 2019

MaRIH
Filière de santé Maladies Rares ImmunoHématologiques

Axe III « Communication - Formation »

- **Bourses de recherche :**

Candidatures ouvertes au 20 Juin 2019

Dossier disponible sur le site internet :

Formation Recherche > Bourses de recherche

www.marih.fr

A renvoyer par email à :

contact@marih.fr

Date limite des dépôts de dossiers :

Dimanche 29 septembre à minuit

Centres de référence maladies rares

APLASIE MEDULLAIRE centre de référence

cnr-mat

CEREVANCE cytopénies auto-immunes de l'enfant

HISTIOCYTOSES Centre de Référence Maladies Rares

CEREO Centre de Référence des Syndromes hyperéosinophiliques

Centre national de référence Amylose AL & autres maladies par dépôts d'immunoglobulines monoclonales

CEREMAST CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MASTOCYTOSES

CEREDIH

CeReCAI Centre De Référence Cytopénies Auto-immunes de l'Adulte

centre de référence maladies rares CASTLEMAN

Créak

CNR Neutropénies chroniques

Merci pour votre attention

Associations de patients

ABANTIS 13

AFMBD

ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE L'AMYLOSE

HPN FRANCE Aplasie Médullaire

Association Histiocytose France

AMAPTI Tous unis pour avancer

O-CYTO.ORG

irfs ASSOCIATION DE PATIENTS DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS

AFMF Association Française de la Maladie de Fanconi

AMSAO

AFRMM

apimeo Association Pour l'Information sur les Maladies à Eosinophiles

MaRIH

Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématologiques

filière de santé maladies rares

Reconnue par le Ministère de la Santé

Sociétés savantes

sfh Société Française d'Hématologie

SNFMI société nationale française de médecine interne

SHIP

SPLF Société de Pneumologie de Langue Française

SFNDT

SFI

Société Française de Greffe de Moelle et de thérapie cellulaire

aviesan alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé

www.marih.fr - **contact@marih.fr**