

Journée



RespiFIL

Filière Maladies Respiratoires Rares

Les maladies respiratoires rares : de l'enfant à l'adulte

Mardi 24 mars 2015 - de 9h15 à 18h00

Centre de Recherche des Cordeliers
75005 Paris

Les filières de santé maladies rares

**INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013
relative à la structuration des filières de santé maladies rares
prévues par le plan national maladies rares 2011-2014**

Fin 2014 : mise en place de 23 filières de santé

Filière de santé Maladies Respiratoires Rares : RespiFil



Les filières de santé maladies rares : missions

La filière de santé maladies rares est une organisation structurée et un lieu d'échange entre les différents acteurs impliqués pour :

- **Améliorer la prise en charge des patients**
- **Favoriser la recherche**
- **Développer l'enseignement et la formation**

● 3 centres de référence maladies rares (CRMR)

CRMR Maladies Respiratoires Rares, RespiRare
Sites constitutifs : Trousseau, Necker
Coordination : Annick Clement, Paris

CRMR Maladies Pulmonaires Rares
Coordination : Jean-François Cordier, Lyon

CRMR Syndrome d'Ondine
Coordination : Ha Trang, Paris



● Centres de compétences

- Laboratoires de diagnostic et de recherche
- Associations de patients
- MDPH et équipes du secteur médico-social
- Partenaires institutionnels et les industriels
- Sociétés savantes

Coordination

Annick Clement

Comité directeur

Annick Clement, Jean-François Cordier, Ha Trang

Comité de pilotage

Serge Amselem

Annick Clement

Jean-François Cordier

Corinne Durand

Michael Fayon

Laurie Galeron

Caroline Kannengiesser

Charlotte Mailhat

Christine Pietrement-Denis

Philippe Reix

Martine Reynaud-Gaubert

Françoise Thivolet-Bejui

Ha Trang

Personnel RespiFil (recrutement novembre 2014)

Chef de projet : Charlotte Mailhat

Chargées de missions : Laurie Galeron et Meriem Rahmani

Filières de santé maladies rares

Plans d'action 2015 : recommandations DGOS

- Les parcours de soins, leur visibilité, les actions de communication et les liens avec les associations de patients
- Les bases de données (clinique, recherche, épidémiologique) et la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)
- Les PNDS et les autres recommandations pour la filière
- Les centres de compétences et leur implication dans le maillage territorial
- Les laboratoires de diagnostic de la filière
- Les laboratoires de génétique moléculaire
- La télémédecine (télé-expertise, téléconsultations, télésurveillance...)
- Les projets de recherche et organismes de recherche associés concernés (recherche fondamentale, translationnelle, clinique)
- L'éducation thérapeutique
- Les liens avec le secteur médico-social
- Les essais cliniques
- Les actions de formation (DIU ...)
- Les liens avec l'Outre-mer
- Les liens avec les autres filières

- Les **parcours de soins**, leur **visibilité**, les actions de communication et les liens avec les **associations de patients**
- Les **bases de données** (clinique, recherche, épidémiologique) et la Banque Nationale de Données Maladies Rares (**BNDMR**)
- Les PNDs et les autres recommandations pour la filière
- Les **centres de compétences** et leur implication dans le **maillage territorial**
- Les **laboratoires** de diagnostic de la filière
- Les laboratoires de génétique moléculaire
- La télémédecine (télé-expertise, téléconsultations, télésurveillance...)
- Les projets de **recherche** et organismes de recherche associés concernés (recherche fondamentale, translationnelle, clinique)
- L'éducation thérapeutique
- Les liens avec le secteur médico-social
- Les essais cliniques
- Les actions de formations (DIU...)
- Les liens avec l'Outre-mer
- Les liens avec les autres filières

- ▶ Rendre la filière **visible** pour les patients, les associations et tous les acteurs
- ▶ **Coordonner l'expertise et mutualiser les moyens** des centres de référence constitutifs et des équipes associées
- ▶ Développer le recueil structuré des informations dans des **bases de données** (pour la filière et la BNDMR)
- ▶ Développer les actions de **recherche** à l'échelon national et international

ET

Elaboration de la **charte de fonctionnement** de la filière

8 h 45 - 9 h 15

Accueil des participants et café

9 h 15 - 9 h 30

Introduction

Annick Clement (Coordonnateur - Paris) et Jean-François Cordier (Lyon)

9 h 30 - 11 h

Pneumopathies interstitielles et maladies spécifiques de l'enfant et de l'adulte

Modérateurs : Serge Amselem (Paris), Jean-François Cordier (Lyon)

- Fibrose pulmonaire familiale et déterminants génétiques
Raphaël Borie (Paris)
- Maladies respiratoires rares et spécificités adultes
Vincent Cottin (Lyon)
- Maladies respiratoires rares et spécificités pédiatriques
Nadia Nathan (Paris)

11 h - 11 h 30

Pause-café

11 h 30 - 13 h

Dyskinésies ciliaires primitives

Modérateurs : Harriet Corvol (Paris), Bruno Crestani (Paris)

- DCP : analyse du battement ciliaire
Sylvain Blanchon (Toulouse)
- DCP de l'adulte : spécificités
Romain Lazor (Lausanne)
- Atteinte ORL des DCP
Jean-François Papon (Le Kremlin-Bicêtre)

13 h - 14 h 30

Buffet

14 h 30 - 14 h 45

Présentation des Associations de Patients

Association FLAM : Corine Durand (Poitiers), Association AFPIE : Yaelle Castellana (Paris)

14 h 45 - 15 h 45

Malformations pulmonaires et anomalies de la commande respiratoire

Modérateurs : Philippe Reix (Lyon), Martine Reynaud-Gaubert (Marseille)

- Malformations pulmonaires congénitales : un modèle pour les pathologies bronchiques de l'adulte ?
Christophe Delacourt (Paris)
- Syndrome d'Ondine
Christian Straus (Paris)

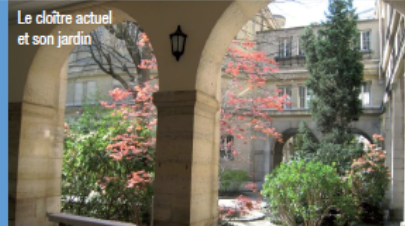
16 h - 17 h 30

Réunion des groupes de travail - pathologies et modérateurs -

- Dyskinésies ciliaires primitives
Laurence Bassinet (Crétell), Estelle Escudier (Paris), Aline Tamalet (Paris)
- Malformations pulmonaires
Christophe Delacourt (Paris), Isabelle Gibertini (Tours), Frédéric Hameury (Lyon)
- Pneumopathies interstitielles diffuses
Annick Clement (Paris), Jean-François Cordier (Lyon), Dominique Valeyre (Bobigny)
- Sommeil et hypoventilation
Guillaume Aubertin (Paris), Christian Straus (Paris)

17 h 30

Clôture de la réunion



Stué au coeur du Quartier latin, rue de l'école de médecine, le site des Cordeliers est, depuis des siècles, un haut lieu de la pensée. Aujourd'hui, il est essentiellement dédié à la recherche et à la formation médicale.

Pour les patients et leurs familles, avec l'implication des associations de patients et de nombreux partenaires et équipes

- La DGOS, équipe de Dominique Peton-Klein
- L'équipe de la BNDMR (Remy Choquet, Paul Landais)
- Les équipes médicales et de soins associées aux centres
- Les personnels maladies rares de Trousseau
 - RespiRare : Delphine Habouria-Michon, Malika Mahloul, Alban Soto
 - UPMC FP7 : Caire Hamoniez, Cecilia Soriano
- L'AP-HP et la direction du GH HUEP Trousseau (Renaud Pelle)
- Les universités associées : UPMC, Paris Descartes, Paris Diderot, Lyon
- L'équipe RaDiCo (Jérôme Weinbach), UMR5933 (Serge Amselem)
- Les équipes de recherche
- Les industriels
 - Boehringer Ingelheim, Chiesi, Gilead, LVL Medical, Novartis, Pari, Proxilio
- Et ...