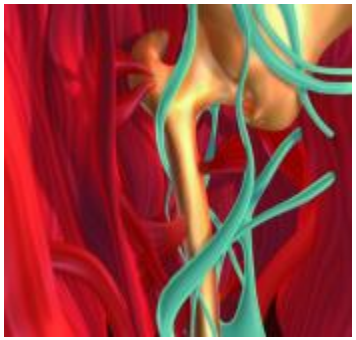
# Quelques actions phares de la filière des maladies vasculaires rares FAVA-Multi

**Journée annuelle FIRENDO – 13/12/2017 – Hôpital Cochin**

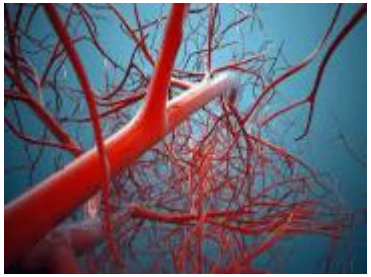
Filière de Santé Maladies Rares FAVA-Multi - Hôpital Bichat - 46 rue Henri Huchard 75018 Paris
01 40 25 81 29 - www.favamulti.fr

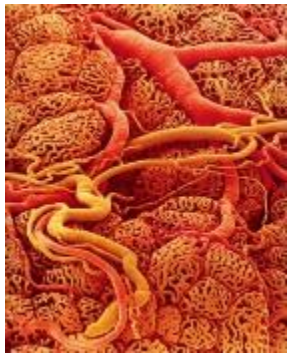
**Vascular Diseases** including rare, low prevalence and complex disorders that affect **different types and sizes of vessels**:



- **Aorta *HTAD***
- **Medium Size Arteries *MSA***
- **Small Arteries / Veins/ Lymphatics/Capillaries**
  - ***VASCA***
  - ***HHT***
- **Lymphedema *PPL***

and involving **Multisystemic consequences and external signs** (skeletal, dermatological, eyes, etc.)





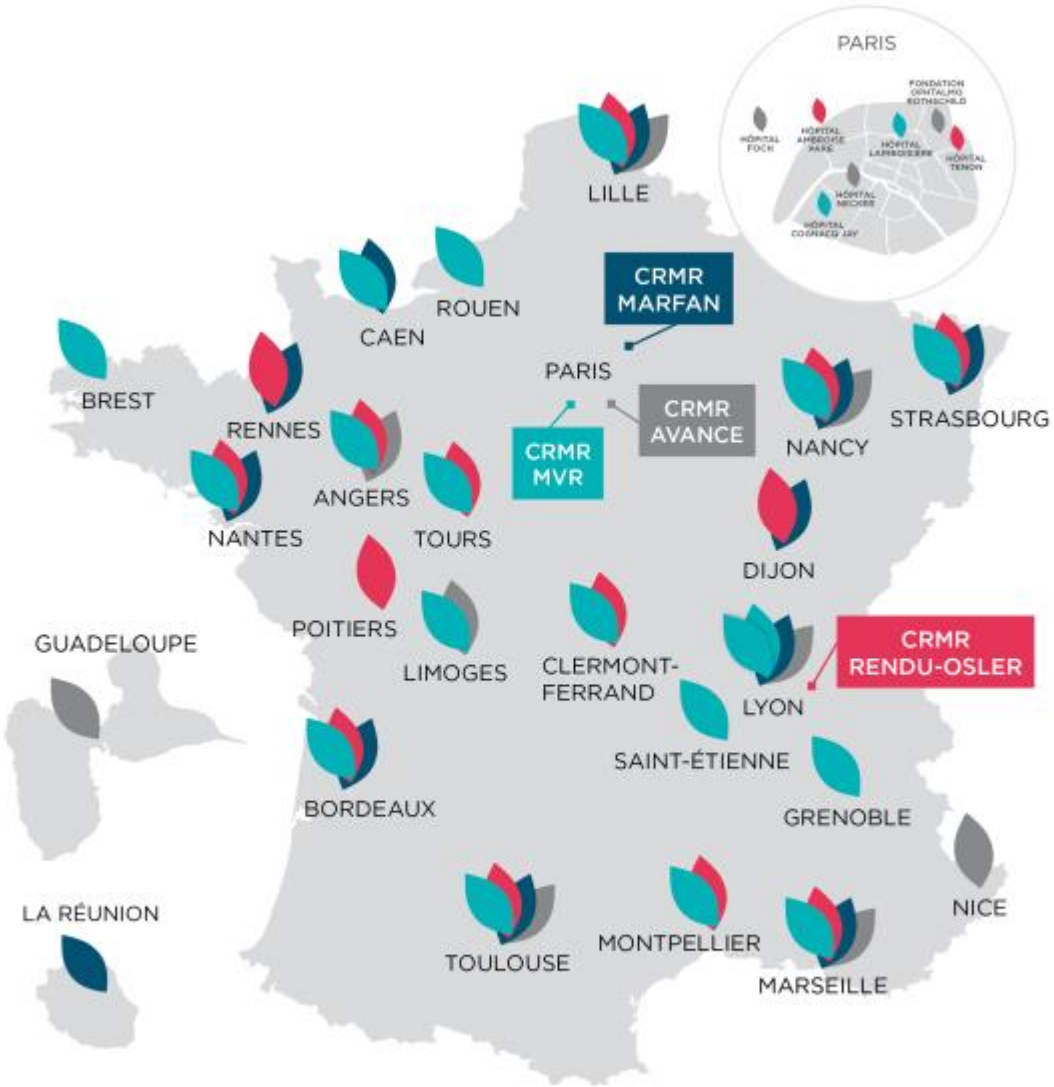
# Cartographie de la filière FAVA-Multi

**Réseau Syndrome de Marfan et maladies apparentées**

**Réseau maladie de Rendu-Osler**

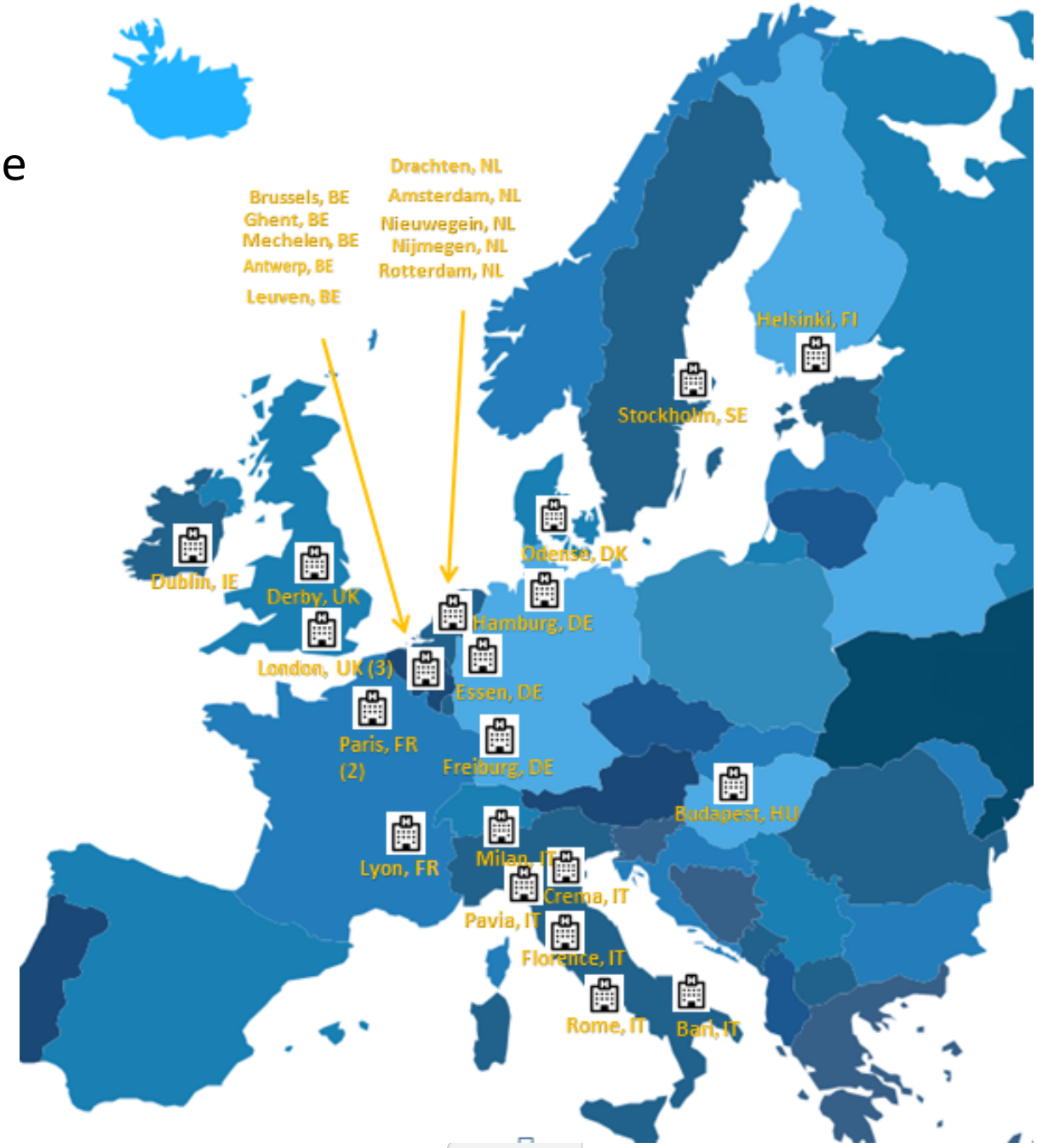
**Réseau maladies vasculaires rares (dont lymphatiques, et dont MAVs superficielles)**

**Réseau Anomalies vasculaires neurologiques et craniofaciales (MAVs du système nerveux central)**



# Cartographie du réseau européen de référence VASCERN

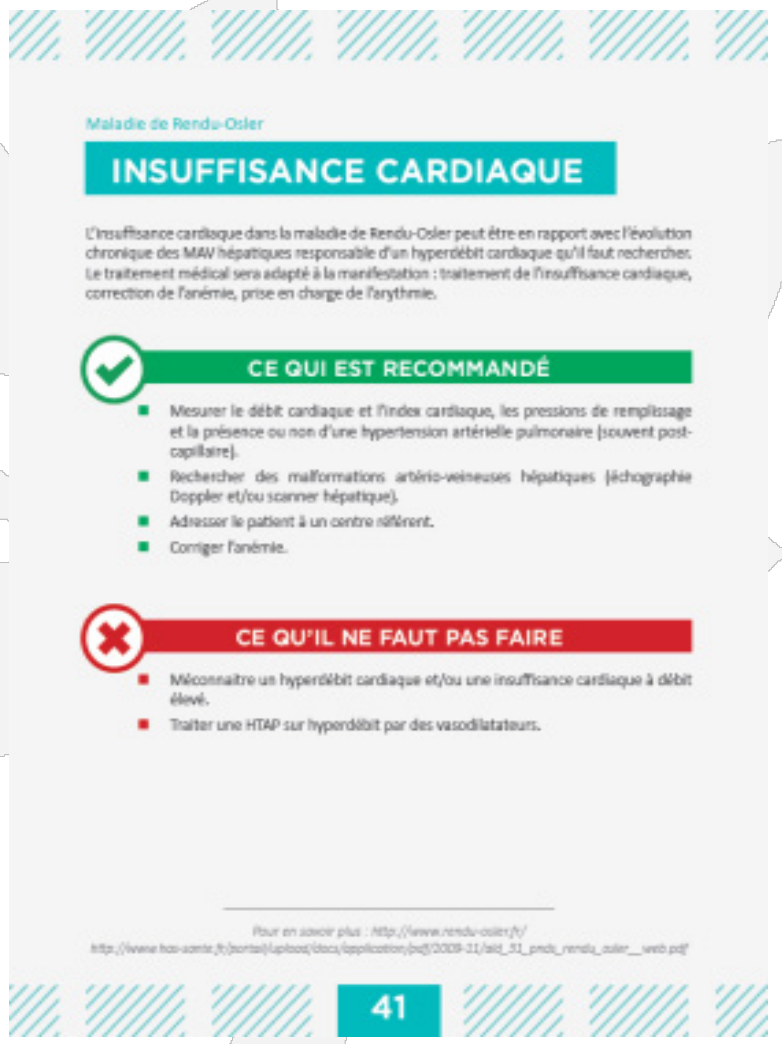
- 31 HCPs
- 11 Etats membres



# PRISE EN CHARGE MEDICALE

# Prise en charge des patients lors de situations d'urgence et de soins courants

- Do's and Dont's
- Spécificités des patients Marfan, Rendu-Osler et SED vasculaire pour des situations non liées à leur maladie
- Va être étendu à d'autres maladies (lymphoedème primaire, MAVs)
- Très utile pour urgentistes !



Maladie de Rendu-Osler

## INSUFFISANCE CARDIAQUE

L'insuffisance cardiaque dans la maladie de Rendu-Osler peut être en rapport avec l'évolution chronique des MAV hépatiques responsable d'un hyperdébit cardiaque qu'il faut rechercher. Le traitement médical sera adapté à la manifestation : traitement de l'insuffisance cardiaque, correction de l'anémie, prise en charge de l'arythmie.

### CE QUI EST RECOMMANDÉ

- Mesurer le débit cardiaque et l'index cardiaque, les pressions de remplissage et la présence ou non d'une hypertension artérielle pulmonaire (souvent post-capillaire).
- Rechercher des malformations artério-veineuses hépatiques (échographie Doppler et/ou scanner hépatique).
- Adresser le patient à un centre référent.
- Corriger l'anémie.

### CE QU'IL NE FAUT PAS FAIRE

- Méconnaître un hyperdébit cardiaque et/ou une insuffisance cardiaque à débit élevé.
- Traiter une HTAP sur hyperdébit par des vasodilatateurs.

Pour en savoir plus : http://www.rendu-osler.fr/
http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2009-11/lald_51_prds_rendu_osler__web.pdf

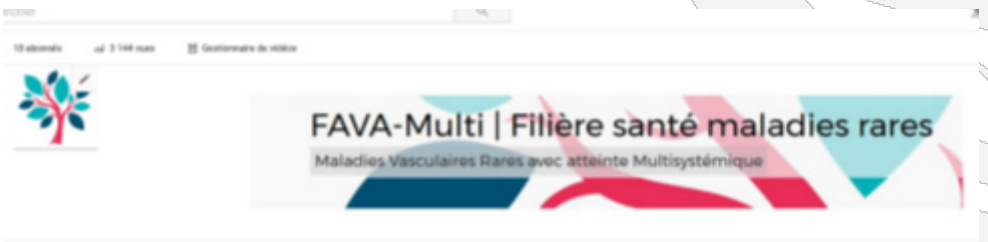
41

**Accessibles depuis la page d'accueil**

# INFORMER ET SE FORMER

# Réalisation de films d'information sur les prises en charge administratives

- 14 vidéos de 40 sec à 8mns pour aider les patients dans la mise en marche de leurs droits
- Accessibles depuis la [chaîne youtube Filiere FAVA Multi]() ou la page: [http://www.favammulti.fr/accueil-2/videos-pratiques-acceder-droits-compensation/]()



# FAVA-Multi | Filière santé maladies rares

Maladies Vasculaires Rares avec atteinte Multisystémique

## VIDÉOS PRATIQUES POUR LES PATIENTS DE LA FILIÈRE FAVA-MULTI ÉLABORÉES AVEC LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS ET LES PROFESSIONNELS CONCERNÉS

- **La prise en charge de l'ALD : pourquoi et comment ?**
- **Dossier MDPH : remplir au mieux le projet de vie et le certificat médical**
- **Comment adapter mon activité professionnelle ?**
- **Prêt bancaire : accès à une assurance emprunteur pour les personnes malades**
- **Quels aménagements pour mon enfant scolarisé ?**

**Et plein de vidéos focus de 30 à 40 secondes pour avoir les infos principales**

Retrouvez-les sur la chaîne YouTube FAVA-Multi & Facebook

Filière Santé Maladies Rares

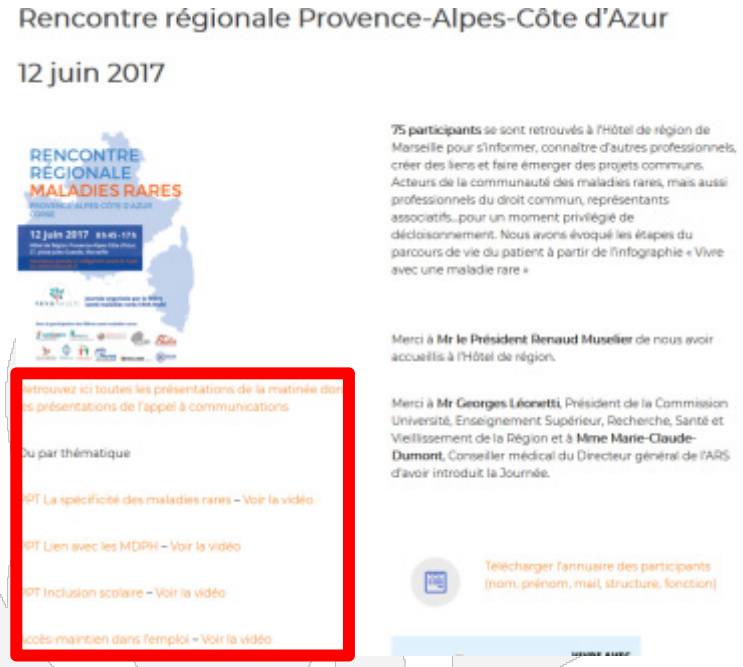
FAVA-MULTI

www.favamulti.fr

Vidéos des conférences (30 mns) = source d'information ++

Accessibles depuis la page:
[https://www.favammulti.fr/actions/rencontre-regionale-provence-alpes-cote-dazur/](https://www.favammulti.fr/actions/rencontre-regionale-provence-alpes-cote-dazur/)

Ou la [chaîne youtube Filiere FAVA Multi](#)



# Rencontres régionales maladies rares: Tour de France de la filière

>> Faire se rencontrer sur une région tous les acteurs intervenant dans le parcours de soins : médical, social, médico-social, Education nationale, travail, représentants associatifs, etc…

- 1ère étape le 30/09/2016 à Lyon : **60 participants**
- 2ème étape le 24/02/2017 à Toulouse avec **11 autres filières : 100 participants**
- 3ème étape le 12/06/2017 à Marseille avec **11 autres filières : 75 participants**
- 4ème étape le 24/11/2017 à Strasbourg avec **17 autres filières : 80 participants**
- **5ème étape à Lille en mai 2018**

**Programme** | Rencontre régionale maladies rares | 24 novembre 2017

**8 h 45 - 9 h 15**
Accueil des participants

**9 h 15 - 9 h 20**
Ouverture de la journée
par Mme Séverine DAVESNE, Pharmacien inspecteur de santé publique à l'ARS Grand Est

**9 h 20 - 10 h 10**
La spécificité des maladies rares
- **Comment et où sont prises en charge les maladies rares ?**
  Pr Guillaume Jondeau, Animateur filière FAVA-Multi
  10 mn
- **Alliance Maladies Rares : la voix des malades**
  Mme Isabelle Thuault-Varnet, Déléguée régionale Grand Est Alliance Maladies Rares
  10 mn
- **Présentation du service national d'information et de soutien : Maladies Rares Info Services**
  M. Thomas Heuyer, Délégué général
  10 mn

**10 h 10 - 10 h 25** Pause

**10 h 25 - 12 h 15**
Regards croisés sur la prise en charge des maladies rares
Table ronde co-animée par le Pr Hélène Dollfus, Animatrice de la Filière Sensgene et Mme Laëtitia Domenighetti, FAVA-Multi
- M. Frédéric Bauer, Chef du service Information, Recours de la Maison de l'Autonomie (MDPH du Bas-Rhin), 10 mn
- Mme Sabine Deloux, Responsable Sameth Alsace, et M. Olivier Levesque, Responsable Cap emploi Strasbourg Eurométropole, 10 mn
- Dr Elise Schaefer, Généticienne et Médecin de l'Équipe relais handicaps rares territoire Alsace, 10 mn
- Mme Patricia Eckert, Conseillère technique auprès de la Rectrice - Adaptation scolaire et Handicap, 10 mn

**12 h 15 - 13 h**
Présentation d'expérimentations locales pour la prise en charge des maladies rares
- Présentation de RARENET : une initiative pour la prise en charge de patients atteints de maladies rares des deux côtés de la frontière
  Pr Agnès Bloch-Zupan, Coordinatrice, Université de Strasbourg, 10 mn
- Présentation de l'application mobile ViMaRare, outil innovant d'information et de suivi de sa maladie (reconnue et soutenue par l'ARS Grand Est)
  Mme Isabelle Thuault-Varnet, Déléguée régionale Grand Est, 10 mn
- Fondation maladies rares : accélérer la recherche et améliorer le quotidien des personnes malades
  Mme Laura Benkemoun, Responsable régionale Est, 10 mn
- Accompagner les personnes atteintes de maladies neuromusculaires : des professionnels spécialisés assurent un service de proximité
  Mme Paloma Moreno-Elgard, Directrice du Service régional Alsace Lorraine AFM-Telethon

**13 h - 14 h** Déjeuner (poster et stands)

**14 h - 16 h**
Ateliers
(1 atelier à choisir au moment de l'inscription)
- **1/ Handicap invisible** (Salle des souris)
- **2/ Insertion professionnelle, perspectives d'évolution de carrière des patients atteints de maladies rares** (Salle Atelier Nature)
- **3/ Comment préparer la transition médico-sociale du service pédiatrique au service adulte ?** (Salle Atelier N°1)
- **4/ Les difficultés de vie professionnelle des parents d'enfants atteints de maladies rares** (Salle Atelier N°2)

**16 h - 16 h 10** Pause

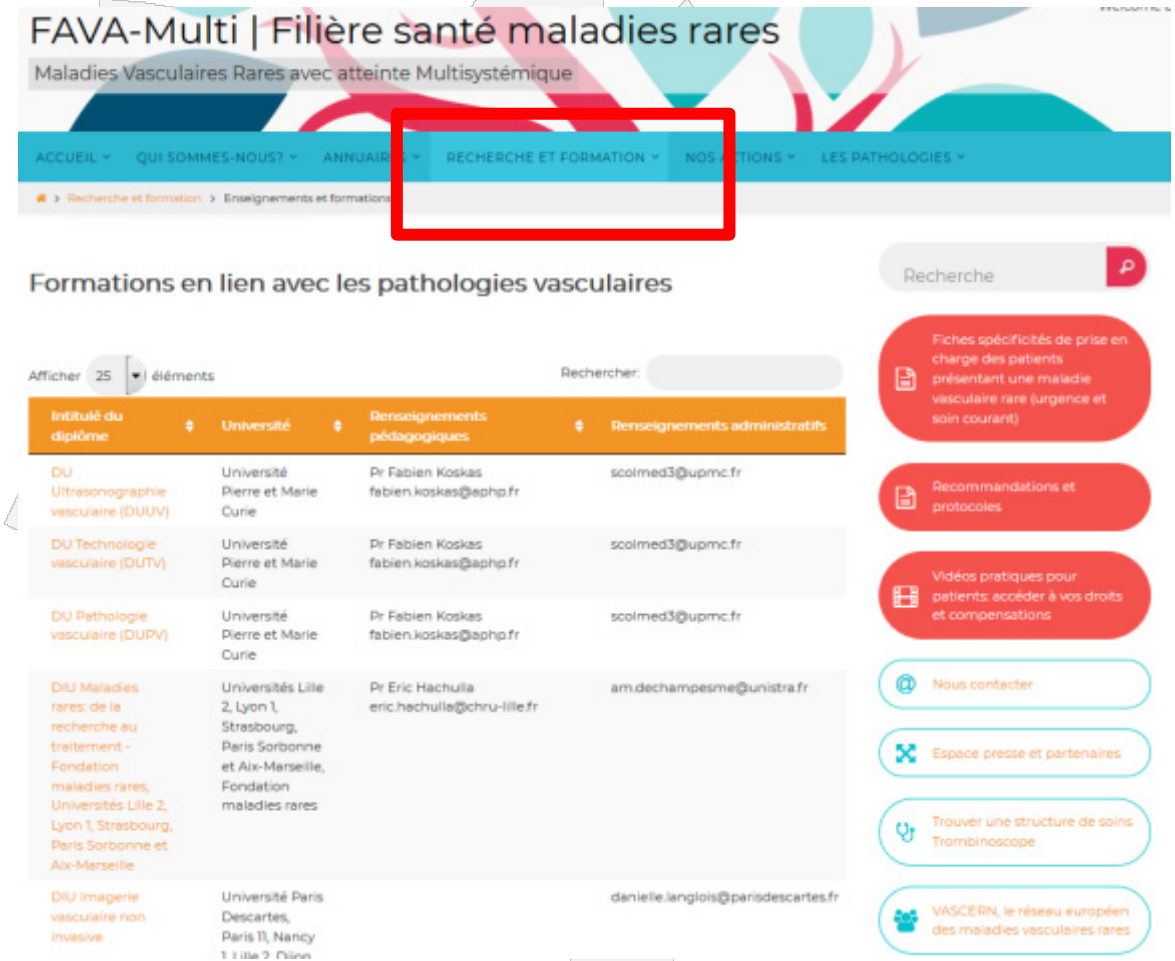
**16 h 10 - 17 h** Restitution des ateliers

**17 h** Conclusion

>> infographie initialement réalisée par la filière **Firendo**

# Liste des formations diplômantes sur les maladies vasculaires rares

- 25 formations diplômantes recensées



# A venir: e-learning sur les maladies vasculaires rares

- Plan du cours
  - Module 1 : Clinique et génétique des maladies vasculaires rares
  - Module 2 : Imagerie et explorations
  - Module 3 : Traitement des maladies
  - Module 4 : Synthèse : arbres décisionnels, démarche diagnostique, génétique, conduite à tenir
  - Module 5 : Retentissement psychologique et social des maladies

- Eligible au DPC, gratuit et ouvert à tous

- Prévu pour septembre 2018

# Rester informé.e.s

Facebook
**@favammulti**

Newsletter mensuelle online
(inscription sur page d'accueil)

Twitter
**@FAVAmulti**

Youtube
**Filière FAVA Multi**

# MERCI !

Pr Guillaume Jondeau, Animateur: guillaume.jondeau@aphp.fr
Jessica Pariente, Cheffe de projet (jusqu'au 31/12/2017) : jessica.pariente@aphp.fr

**Journée annuelle FIRENDO – 13/12/2017 – Hôpital Cochin**