

# 11<sup>EME</sup> JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO

MERCREDI 4 DÉCEMBRE 2024  
PARIS 14<sup>e</sup>

  
**FIRENDO**  
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

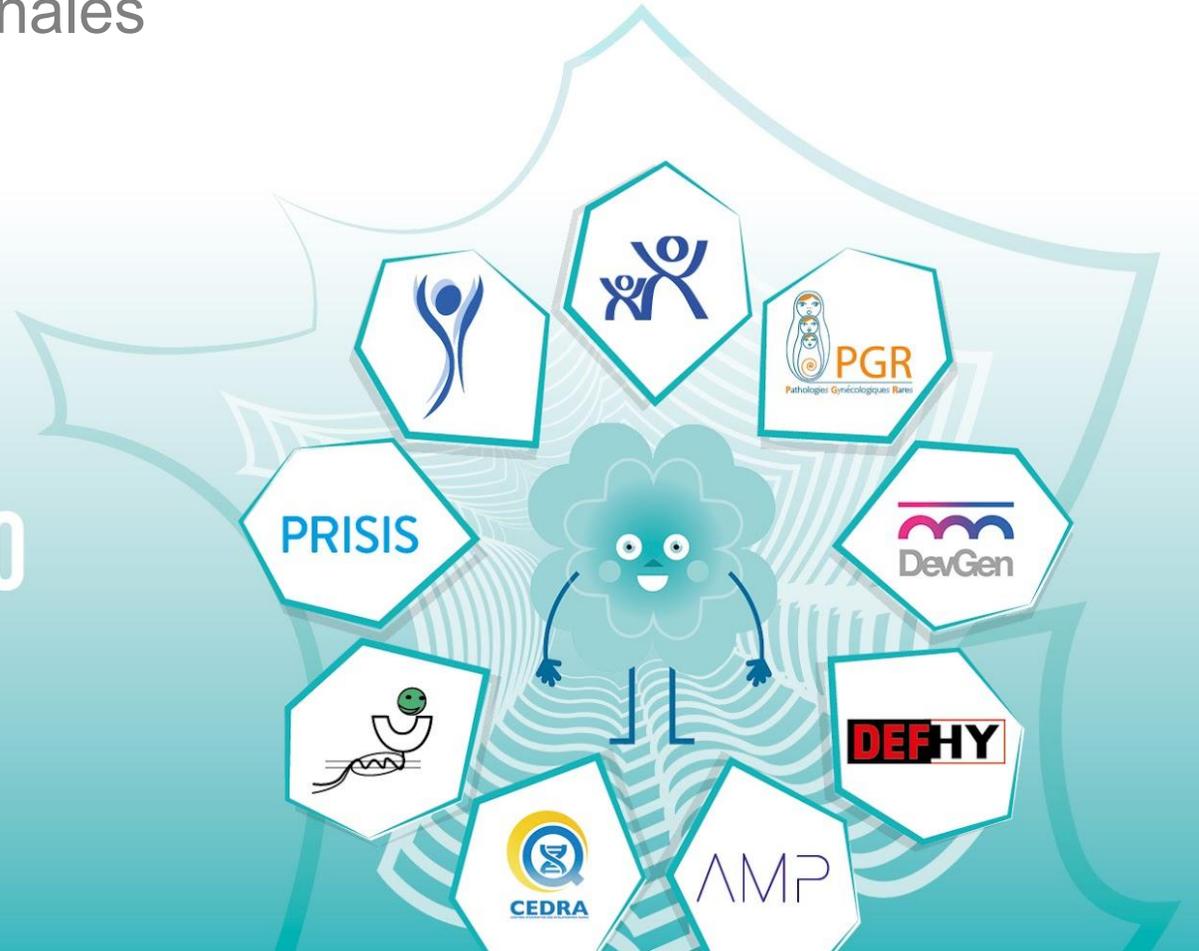


# L'amélioration de la prise en charge des maladies rares endocriniennes

Laurent BOIDRON et Cécilia BLANCHARD Société ANTHROPI  
avec le soutien de l'Association Surrénales



**11<sup>EME</sup> JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO**  
**MERCREDI 4 DÉCEMBRE 2024** PARIS 14<sup>e</sup>





# AnthroPi, qui sommes- nous ?

- Un organisme de formation créé en 2017 et une ESN (établissement de services numériques) labélisée Deeptech en 2023 au service de la sûreté de tous.
  - Son fondateur, Laurent BOIDRON, M.D., Ph.D., médecin urgentiste depuis plus de 20 ans, et expert en sciences cognitives a créé le simulateur d'appels : SimulPhone, unique au monde.
  - En 2019, première mondiale de simulation d'attentats. En 2023, nous avons recréé la prise en charge d'un attentat au sein de l'AP-HP.
  - Nous avons 21 clients à l'international en formation et licences (France, Suisse, Québec, prochainement Espagne, Chili).



# Projet Urgences Orphelines : module de formations et d'informations pour les situations d'urgence dans les maladies rares endocriniennes

- 1 module de maladies rares endocriniennes, offert à tous nos partenaires médicaux, comprenant :
  - 4 scénarios dont :
    1. L'insuffisance surrénalienne pédiatrique – terminé ✓
    2. L'insuffisance surrénalienne Addison – en finalisation → SOON
    3. Le syndrome de Sylver-Russel – SSR - en finalisation → SOON
    4. Le diabète insipide – DIC - terminé ✓

**OBJECTIF** : Former et récolter des données nationales de prise en charge des maladies rares endocriniennes par les SAMU.

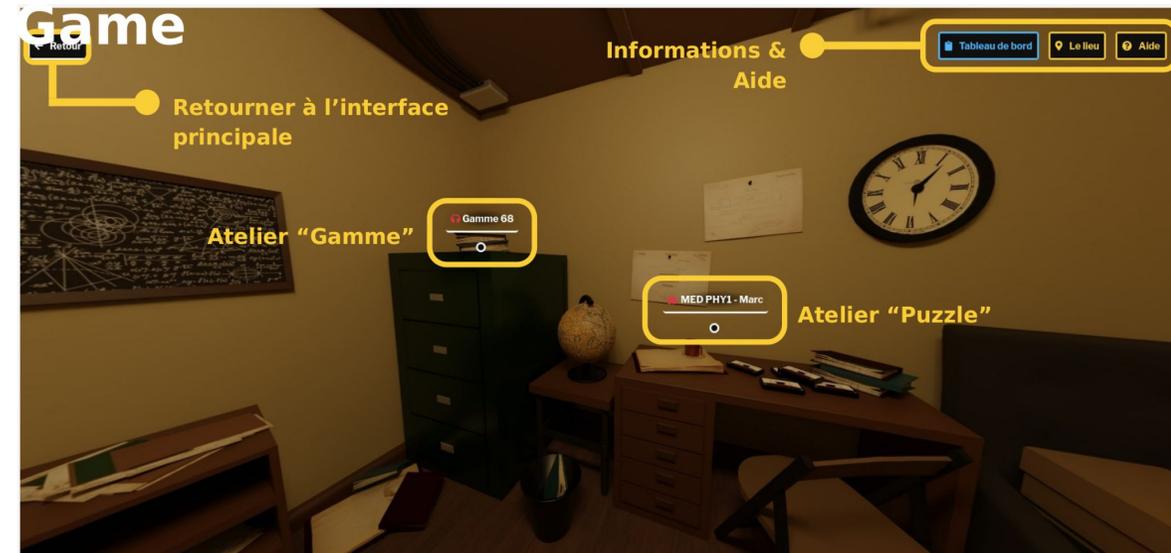


# Pour l'ensemble du module, en plus des 4 scénarios pour s'entraîner :

## 1 espace escape game ludique avec des :

**Puzzles** : s'entraîner à reconstruire le bon déroulé d'une réponse par téléphone

**Gammes** : s'entraîner à reconnaître des sons en lien avec les maladies (bruits médicaments, cris d'enfants...)





## Pour chaque scénario :

**1 corpus de connaissances créé en collaboration avec les médecins référents de la maladie et validé par leurs soins.**

**Il sera disponible en libre téléchargement sur notre plateforme pour les opérateurs stagiaires lors des formations.**

### Silver Russell (syndrome - SSR)



#### Points-clés : Résumé de la fiche

- ✓ **Prévalence** : L'incidence de 1 pour 10 000-30 000 cas en France.
- ✓ **Définition** : retard de croissance intra-utérin sévère, un retard staturo-pondéral post natal, une dysmorphie faciale particulière et une asymétrie des membres. SSR est une pathologie où sont très présentes un faible poids/hypotrophie et des difficultés alimentaires.

#### Fonctionnement normal

Fonctionnement normal du système concerné.

En situation physiologique certains gènes, dits soumis à empreinte parentale, ne s'expriment qu'à partir d'un allèle, soit celui hérité du père, soit celui hérité de la mère. Ces gènes sont impliqués dans la croissance et le développement des individus.

#### Cause de fonctionnement anormal

Qu'est-ce qui entraîne la dysfonction du système concerné ?

**Une anomalie moléculaire** connue est identifiée chez environ 60 % des cas de syndrome de Silver Russell.

#### Fonctionnement Anormal

Prévalence et comment le système réagit face à ce dysfonctionnement

Chez les patients avec SSR , le plus souvent, il existe une

congénitales cardiaques, rénales, ou génitales peuvent être associées.

#### Présentation téléphonique

Présentations des symptômes par les appelants. Comment les appelants retranscrivent la situation.

**Les appels urgents vont surtout concerner des troubles alimentaires**, l'hypotrophie, la déshydratation et l'hypoglycémie en situation aiguë.

#### Stratégie de prise en charge

Comment répondre à cette situation par téléphone, quelles sont les actions à mener, informations à recueillir ? Cela nécessite **une reconnaissance et une identification rapide des risques d'hypoglycémie et de déshydratation** chez les individus hypotrophes, et notamment les enfants. En général, **ils sont porteurs d'une carte d'urgence où est stipulé le risque de difficultés d'intubation à cause des petites mandibules**



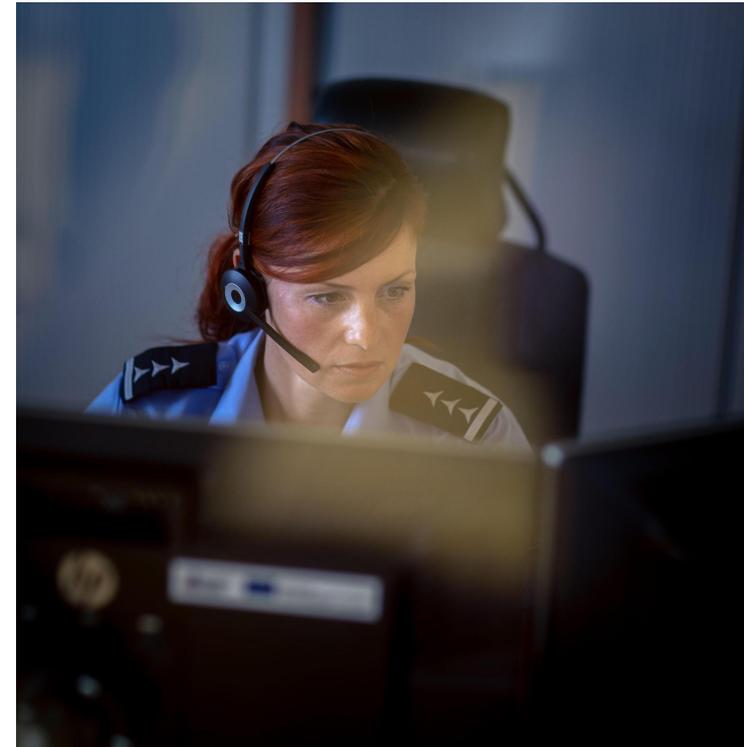
# Test du simulateur des 2 scénarios finalisés

**IS pédiatrique**

**Diabète insipide**



Exemple avec une ARM  
d'un service d'urgence  
qui prend en charge ces  
appels - par Laurent  
pour la démonstration





# MERCI !

Un immense merci à tous les référents des maladies traitées et des médecins qui ont participé à la création de ce module.

Merci pour leur collaboration et leur confiance.

Merci également à la Filière FIRENDO de financer ce projet qui nous tient tant à cœur.



<https://simulphone.anthropi.fr>