



PRIOR

— PAYS DE LA LOIRE —

La Plateforme Régionale d'Information
et d'Orientation des Maladies Rares



ERHR

ÉQUIPE RELAIS HANDICAPS RARES

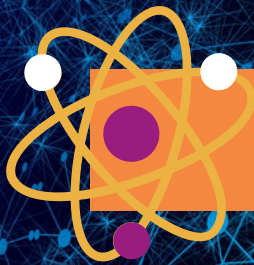
PAYS DE LA LOIRE

2024

RAPPORT D'ACTIVITÉ

PRIOR

**Maladies rares
& Handicaps Rares**



Contexte

Maladies rares ?



Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche **moins d'une personne sur 2000**, soit, le plus souvent, quelques centaines ou dizaines de malades pour une maladie donnée. Si les maladies sont rares, les malades sont nombreux car il existe **7 à 8000 maladies rares**. Au total, 3 millions de personnes sont concernées en France, soit 180 000 personnes environ sur la région Pays de la Loire.

Handicaps rares ?



Considérées comme **l'association rare de plusieurs déficits sensoriels, moteurs, cognitifs et/ou de troubles psychiques**, les situations de handicap rare concernent toutes les catégories d'âge et peuvent être de naissance, stables ou évolutives, et liées ou non à une maladie rare.



[Cliquez pour en savoir plus](#)



Toutes les maladies rares n'entraînent pas forcément de handicap rare, toutefois les 2/3 des personnes présentant un handicap rare, ont une maladie rare diagnostiquée (source : rapport d'activité GNCHR 2020)

Le dispositif Maladies rares et Handicaps rares : Entre innovation locale et politiques nationales



L'intégration des dispositifs

PRIOR/ERHR/PEMR repose sur les constats suivants :

- ✦ La prise en compte des situations dans leur globalité et singularité
- ✦ L'intrication des modalités d'accompagnement et territoires d'intervention similaires
- ✦ La volonté d'intégration des ressources régionales maladies rares et handicaps rares
- ✦ La volonté d'apporter une vigilance particulière aux situations les plus complexes
- ✦ La promotion de l'autodétermination des personnes

Le dispositif prévoit une place importante aux **associations de patients**, présentes depuis le début du projet, de la gouvernance aux actions opérationnelles.

L'ensemble du projet est soutenu par des **financement conjoints de l'ARS Pays de la Loire, la CNSA et la DGOS**, et est formalisé au sein d'un CPOM pour la période 2023-2026.

Financeurs



Porteurs



Pays de la Loire



Missions & Equipe

PRIOR-ERHR-PEMR est un dispositif **accessible à toute personne** confrontée à une maladie rare et/ou un handicap rare (patients, aidants, professionnels), **sans limite d'âge** et **sans notification CDAPH**.

Localisé au sein du CHU d'Angers, du CHU de Nantes et désormais également du CH du Mans, le dispositif dispose d'une expertise à la **croisée du sanitaire et du médico-social**.

Avec comme finalité l'amélioration de la qualité de vie des personnes concernées et des aidants, le dispositif déploie une offre autour de **3 champs d'actions** :

Amélioration des parcours



1



Informier et orienter vers les ressources locales, régionales ou nationales expertes



Proposer une coordination de parcours lors des phases de transition



Promouvoir l'éducation thérapeutique du patient

Développer des actions de formation et de sensibilisation



Animer un réseau d'acteurs régionaux (SAS-HR, centres experts maladies rares), en coordination avec les centres nationaux



Animer et promouvoir des Communautés de Pratique



Améliorer la visibilité de l'offre proposée sur le territoire



Réseau & fonction ressource

2



Soutien à l'innovation & à la recherche



3



Promouvoir la création de dispositifs régionaux innovants



Soutenir l'innovation diagnostic thérapeutique et la recherche



Favoriser le déploiement de la télémédecine

Fin 2024, le dispositif est constitué d'une équipe pluridisciplinaire, composée de :

L'équipe

3 Médecins coordinateurs

1 Responsable → 1 ETP

1 Secrétaire → 1 ETP

4 Chargées de mission → 4 ETP

9 Référentes de parcours → 5.65 ETP

1 Référente Bamara → 0.65 ETP

Total : 12,25 ETP
(équivalents temps pleins)



→ 4.1 ETP



→ 3.7 ETP



→ 0.8 ETP



→ 3.65 ETP

Les actions individuelles

En 2024, PRIOR/ERHR est intervenu auprès de

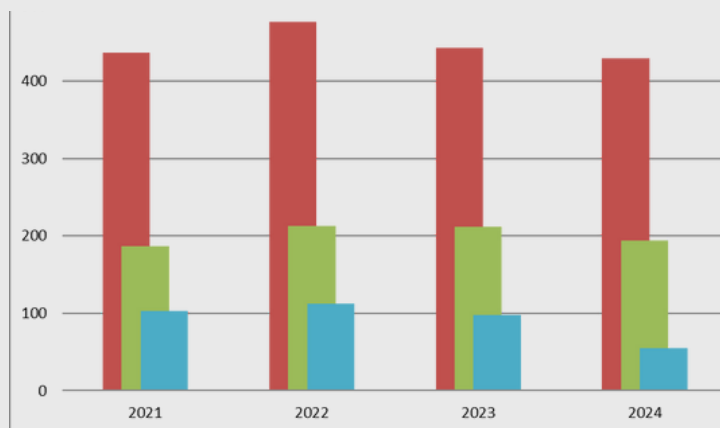
429

situations.

DEMANDES

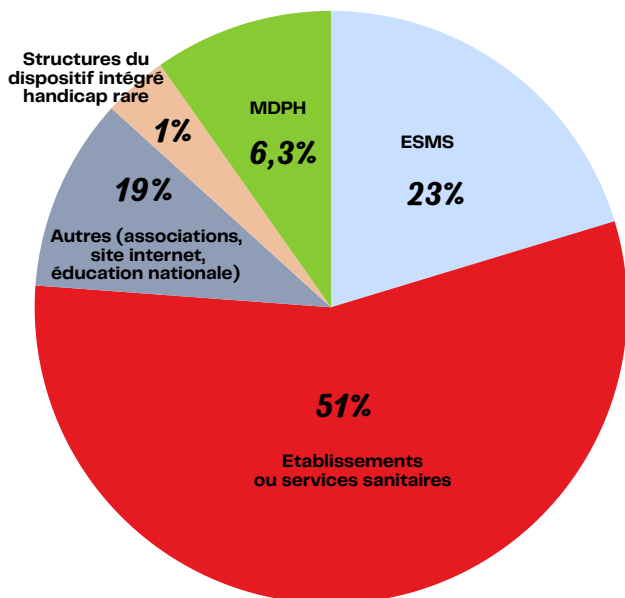


- Sur l'année 2024, nous avons reçu 194 nouvelles sollicitations et 55 réinterpellations.
- La file active moyenne du dispositif a été de **180 patients à l'année**. La file active correspond au nombre de dossiers en cours de suivi par les référentes de parcours à l'instant T.
- Le taux de renouvellement de la file active est de **62,5%** à l'année.

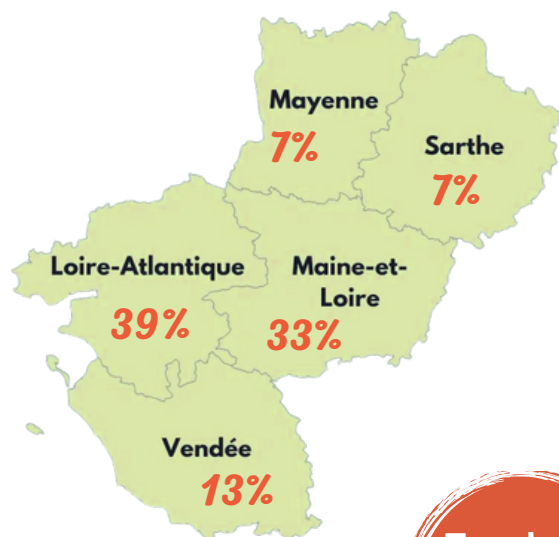


Nb sollicitations sur l'année Nb nouveaux patients Nb ré-interpellation

QUI ORIENTE ?



ORIGINE GÉOGRAPHIQUE DES DEMANDEURS



Typologie des demandes

Quelles sont les aides auxquelles je peux prétendre ?

Pouvez-vous nous aider à adapter notre accompagnement ?

Pouvez-vous m'aider à trouver un médecin expert ?

Le dispositif est sollicité pour des demandes très diverses, allant de la **"simple" sollicitation** (recherche de professionnels, ouverture de droits...), à des **demandes dites "complexes"**, liées à des ruptures de parcours, un essoufflement de l'aidant Les demandes récurrentes concernent :

- L'aide à l'ouverture de droits
- La coordination de parcours de soins
- La recherche de répit pour l'aidant
- La recherche de place en structure
- La mise en place d'un accompagnement adapté médico-social

PATHOLOGIES ET HANDICAPS



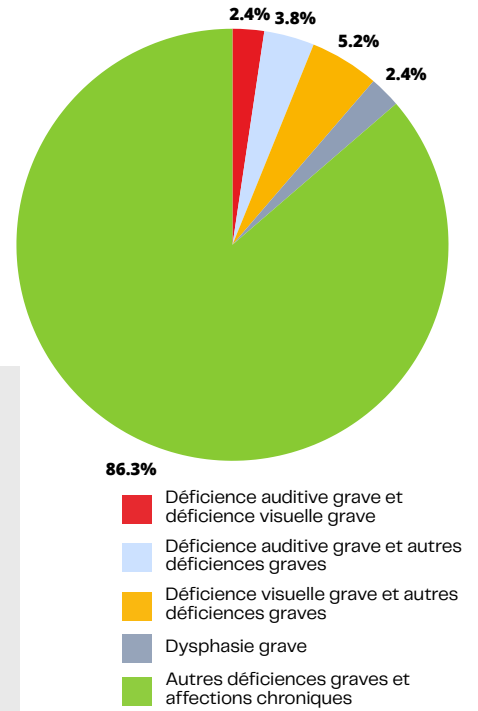
Diagnostic de maladie rare établi ou en cours



Situations de handicap rare



FOCUS HANDICAP RARE



Typologie des situations

Parmi les 429 sollicitations :

- 360 personnes ont un diagnostic de maladie rare.
- 69% des situations ont été catégorisées comme relevant du champ du handicap rare.
- Une épilepsie est présente dans 14% des situations.

La grande majorité des situations accompagnées **ne relève pas des déficiences sensorielles mais d'affections chroniques de pluri-handicap.**



PROFILS

Le dispositif est sollicité pour l'ensemble des catégories d'âge, avec des proportions similaires chaque année.

85%

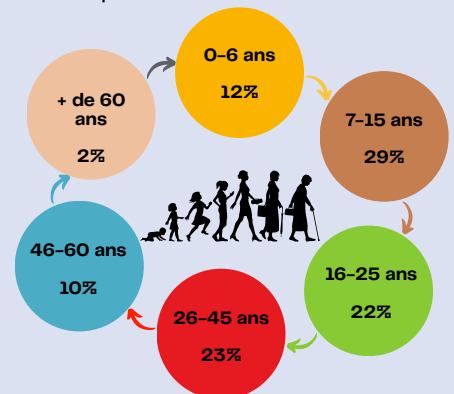
Le lieu de vie principal est le domicile

63%

Des situations concernent des jeunes de -25 ans

51%

Des demandeurs sont des hommes



INTERVENTIONS



Les durées et les intensités d'intervention des référents de parcours sont très hétérogènes, allant de la **"simple orientation"** à la **"gestion de cas"** (information, orientation, sensibilisation), requérant ainsi la mise en place de **parcours individualisés sur-mesure**. La durée moyenne d'intervention est similaire à 2023.

Modalités d'intervention

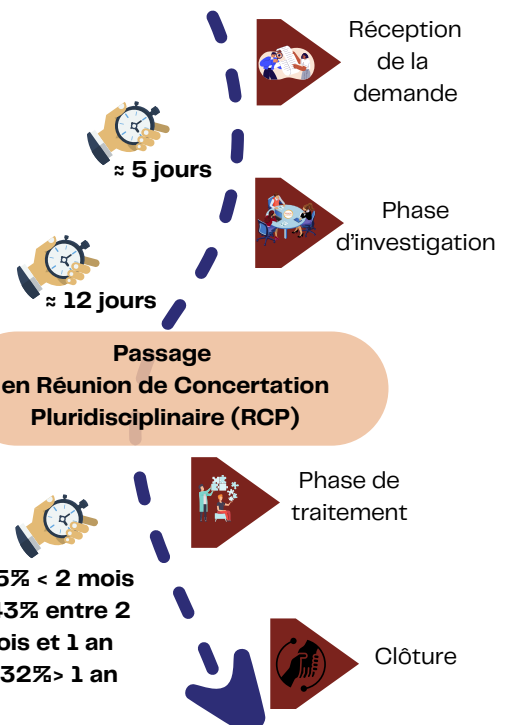
Entretiens téléphoniques ou visio

Visites à domicile

Entretiens sur les CHU

Visites au sein d'ESMS

Réunions de concertation (MDPH, staff médical, ...)





Les actions collectives

Les actions collectives ont une **part importante dans l'activité** du dispositif. Elles favorisent la diffusion des connaissances et le développement de compétences, la dynamique de réseau, l'innovation et la recherche. En 2024, les actions collectives ont été réalisées au titre de PRIOR/ERHR/PEMR, ou des **Communautés de Pratique** dans lesquelles **l'ensemble des professionnels de l'équipe sont mobilisés**. Ces actions sont conduites en **partenariat avec des acteurs du territoire**, parmi lesquels les SAS-HR, les centres experts maladies rares, les médecins des CHU, les associations de patients, les dispositifs de coordination, le CRA, le CREHPSY, le CREAT, ou encore la SRAE Sensorielle.

Ci-dessous les actions marquantes



Education thérapeutique du patient

En route vers l'autonomie,
moi et ma particularité génétique
Mon syndrome MELAS-MIDD :
mieux le connaître pour bien vivre avec!
La sclérodémie systémique,
ensemble faisons le tour de la question!
Sclérose Tubéreuse de Bourneville



Nouvelles ressources

Plateforme numérique Coopairs
Annuaire des Centres experts
maladies rares mis à jour
Espace polyhandicap sur le site
de PRIOR



Appui centres experts dans la saisie Bamara

Structuration de l'organisation de l'aide à la
saisie pour les centres de compétence



Formations

Comportements Problèmes : repères partagés
1ers secours en santé mentale
Accompagner les personnes épileptiques
en structures médico-sociales
Polyhandicap : s'approprier et expérimenter
l'approche de la stimulation basale

Evénementiel



Théâtre forum "l'épilepsie et alors ?!"
Journée annuelle CoP Situations complexes
sur le thème des intervenants pairs
Rencontre déjeuner PRIOR /Associations de
patients
Webinaires habitude aux soins
Journée des assistantes sociales
Journée maladies rares à expression
psychiatrique
2 demi-journées Communication alternative
améliorée
Webinaire témoignages sur actions
passerelles entre champ du handicap et de la
personne âgée



Sensibilisations autour d'une situation

Sensibilisation sur le syndrome Smith Magenis
Concertations régionales déficience sensorielle
Concertations régionales épilepsie
Sensibilisation syndrome de Rett
Sensibilisation syndrome Angelman
Information sur la Sclérose Tubéreuse de Bourneville
Sensibilisation maladies génétiques

Zoom sur des projets marquants en 2024

Une nouvelle mission ressource autour du polyhandicap

Suite à la restitution par le CREAT Pays de la Loire d'un diagnostic territorial partagé sur le polyhandicap, l'ARS Pays de la Loire a missionné le dispositif pour accompagner la mise en place d'une fonction ressource Polyhandicap sur la région. Une feuille de route sur deux ans a ainsi été élaborée, prévoyant différents axes de travail : renforcement des parcours de soin, formations croisées, appui aux familles, échanges de pratiques, plateforme numérique et animation d'un collectif régional.

DÉPLOIEMENT DU GUICHET D'ORIENTATION ET DE PARCOURS MÉDICAL

En appui au Centre de compétence polyhandicap du CHU d'Angers, PRIOR a participé à la mise en place d'un **nouveau guichet d'information et d'orientation sur les parcours médicaux** des enfants polyhandicapés sur les départements 49 / 53 / 72 . L'objectif est de fluidifier les parcours de soins et d'apporter un regard pluridisciplinaire sur les situations complexes en recueillant un avis expert.

UNE OFFRE DE FORMATIONS POUR LES PROFESSIONNELS ET LES AIDANTS

PRIOR a sollicité l'Atelier des Pratiques, organisme de formation reconnu dans ce secteur, pour mettre en place une **offre de formation spécifique au polyhandicap**. Une première formation a été proposée en novembre 2024 sur la stimulation basale. Une 20e de professionnels ont ainsi été formés à cette approche, prenant en compte les spécificités du polyhandicap. D'autres thématiques seront proposées en 2025 : alimentation, vieillissement, manutention, gestes conscients d'apaisement ou encore la CAA. Et également, des ateliers en visio, le soir à destination des familles.

Ils en parlent ...

"La formation m'a donné envie d'en savoir plus. Très belle expérience qui va m'apporter beaucoup dans l'approche de mes patients. Un vrai outil pour ma pratique."

"Belle découverte. Une formation qui va m'être très utile au quotidien dans mes accompagnements. Un vrai moment d'enrichissement."

Projections 2025

Développement
d'une offre spécifique
à destination
des aidants

Déploiement des
groupes d'échanges
de pratique sur
chaque
département

Mise en place de la
stratégie de
communication

Participation
aux réseaux nationaux :
• Centres ressources
• Groupe
Polyhandicap France

L'appui à la mise en place d'une équipe mobile "Neuro-Rare" expérimentale

Le CHU d'Angers, en coopération avec PRIOR, a initié en mai 2024, un projet innovant d'équipe mobile « Neuro-Rare » dont le but est de pratiquer un certain nombre d'actes paramédicaux et de téléconsultations avec les médecins spécialistes des centres experts.

Ce projet permet d'expérimenter une forme de fonction ressource sanitaire spécifique aux maladies neurologiques rares sur un territoire donné. Il répond aux enjeux du prochain Plan National Maladies Rares 4, dont un des axes forts sera les relations ville-hôpital.

PRIOR EN APPUI A LA MISE EN PLACE DE FONCTIONS RESSOURCES



Aujourd'hui, dans le cadre de la transformation de l'offre médico-sociale et sous l'impulsion des ARS, des fonctions ressources se développent dans le secteur du médico-social.

Les centres de référence maladies rares assurent également une fonction ressource sur leur bassin de population. L'équipe mobile Neuro-Rare permet d'expérimenter une forme de fonction ressource sanitaire spécifique aux maladies neurologiques rares.

PRIOR vient en appui à la mise en place de ces équipes dans la définition du projet et de ses champs d'action, le lien avec les financeurs, le recrutement des équipes et les perspectives de déploiement.

Vous avez dit fonction ressource ?

« En fonction des situations de handicap, la fonction ressource peut recouvrir trois activités :

- Animation de réseau ;
- Contribution à la réalisation d'évaluations ;
- Appui à l'élaboration des projets individualisés adaptés, en cas de situations complexes. »

Circulaire n° DGCS/3B/2017/148 du 2 mai 2017

L'équipe Neuro-Rare, c'est ...



✓ 0.8 ETP
Infirmière
✓ 0.8 ETP
Ergothérapeute



Travail en
complémentarité
avec les dispositifs
existants



S'adresse
aux situations
complexes à fort
risque de ruptures
de parcours de
soins



Interventions
à domicile
sur l'ensemble de la
région Pays de la
Loire



Finalité

- **Fluidifier les transitions et le parcours de soins** des personnes confrontées à des pathologies neurologiques rares.
- **Offrir une nouvelle modalité de suivi**, au plus près des personnes concernées.
- **Favoriser l'accès à l'expertise** des centres de référence/compétence du CHU d'Angers.
- **Participer à la coordination** entre les centres de référence/compétence du CHU d'Angers et les partenaires du territoire.
- Vectrice d'une offre de soins innovante sur le territoire, l'équipe mobile Neuro-Rare constitue un véritable **"trait d'union" entre la ville et l'hôpital**.

4 grands axes d'interventions :

- ✦ **Sensibilisation** autour des spécificités des pathologies
- ✦ **Evaluation**/réévaluation des besoins globaux de la personne
- ✦ **Co-intervention** avec les partenaires de proximité
- ✦ **Soutien** des préconisations auprès des personnes, appui aux professionnels face aux situations complexes.

Chiffres clés période septembre/décembre 2024 :



22

Interventions
à domicile



8

Interventions en
établissement



14

Téléconsultations avec les
médecins spécialistes lors
des interventions



9

Avis à
distance

[illegible]

The diagram illustrates the structure of the Coopairs digital space. At the center is the Coopairs logo, with the tagline "L'espace numérique de la CoP Situations complexes de handicap". Surrounding the logo are eight blue rounded rectangular boxes, each representing a different feature or service, accompanied by a small icon:

- Présentation de la CoP et de ses espaces** (Presentation of the CoP and its spaces) - Icon: A group of people around a table.
- Actualités** (News) - Icon: A pink letter 'i' inside a cloud.
- Formations** (Trainings) - Icon: Three people standing in front of a presentation board.
- Annuaire des membres** (Members directory) - Icon: A spiral-bound notebook with a person icon.
- Espaces collaboratifs des groupes de travail** (Collaborative spaces for working groups) - Icon: Two people shaking hands.
- Compte unique pour accéder aux CoPs** (Single account to access CoPs) - Icon: A computer monitor with a person icon and a gear.
- Module d'accessibilité** (Accessibility module) - Icon: A person in a wheelchair.
- Productions des groupes de travail** (Productions of working groups) - Icon: A tablet with a play button and a pencil.

Le CH du Mans dispose d'une expertise sur les maladies rares, avec la présence de 5 centres de compétence et d'un centre de ressource et de compétence. Afin d'être au plus près des lieux de diagnostic et de suivi pour les patients confrontés à une maladie rare, les porteurs ont validé la mise en place d'une antenne de PRIOR sur le CH du Mans. Cela s'est concrétisé en 2024 avec l'arrivée d'une première référente de parcours intégrée au service de génétique !

Les maladies rares au Mans

- ✚ Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest – coordonné par le Dr Radka STOEVA
- ✚ Affections chroniques et malformatives de l'œsophage – coordonné par le Dr Cécile PELATAN
- ✚ Maladies digestives rares – coordonné par le Dr Raphaëlle BLAIS
- ✚ Angioedèmes à kinines – coordonné par le Dr Hervé MAILLARD
- ✚ Surdités génétiques – Surdités – coordonné par le Dr Radka STOEVA

1
**Centre de ressource
et de compétence :**

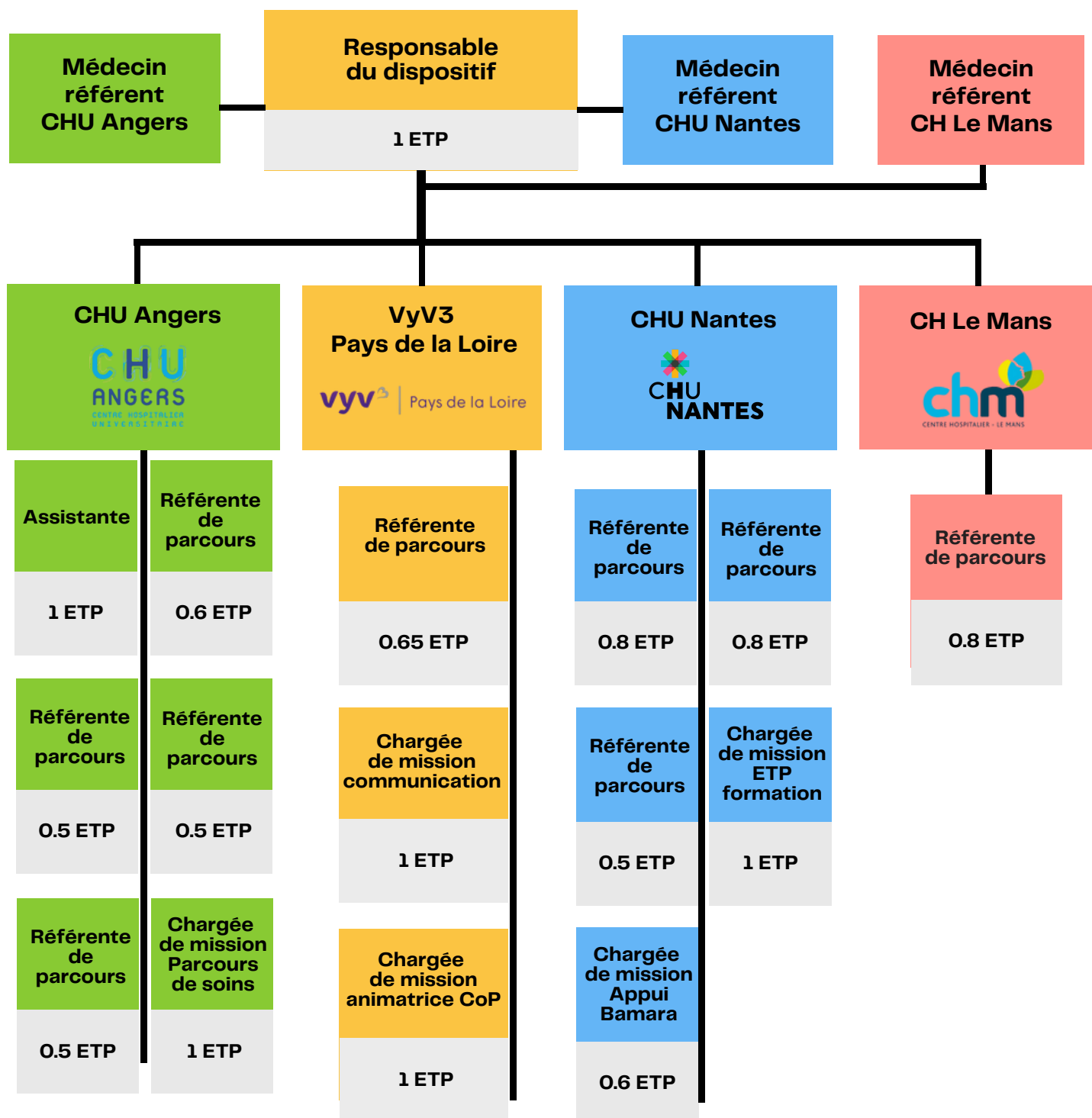
- 📌 Maladies hémorragiques rares –
MHC – coordonné par le
Dr Vincent CUSSAC

La référente de parcours, de formation assistante sociale, est localisée au sein du service de génétique du CH du Mans et supervisée par le Dr Radka Stoeva. Elle vient en soutien à toute personne concernée par une maladie rare sur le territoire de la Sarthe.

Projection 2025

Recrutement d'un second référent de parcours

Organigramme



PRIOR

Maladies rares & Handicaps Rares

**Téléphone**

02.41.35.60.61

**Mail**

prior@chu-angers.fr

**Site web**

prior.maladiesrares.fr

**Adresse**

CHU Angers, Bâtiment La Colline, H5
4 rue Larrey 49 000 ANGERS

Suivez nous sur les réseaux

