



2025

RAPPORT D'ACTIVITÉ



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 **financements 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**. Depuis 2024, le dispositif a été missionné par l'ARS Pays de la Loire pour accompagner la mise en place de la **fonction ressource dans le champ du polyhandicap**.

Localisé au sein du CHU d'Angers, du CHU de Nantes et 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, il déploie une offre autour de **3 champs d'actions** :

Amélioration des parcours



1

- Informer 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 Pratiques

Améliorer la visibilité de l'offre proposée sur le territoire

Réseau & fonction ressource

2



Soutien à l'innovation & à la recherche

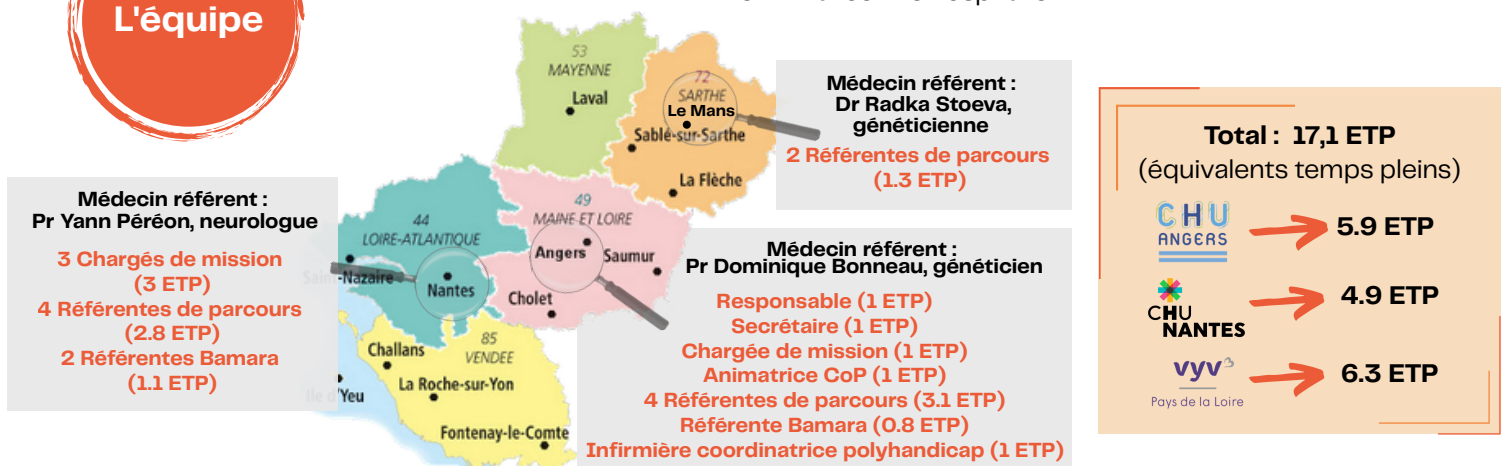


3

- Promouvoir la création de dispositifs régionaux innovants
- Soutenir l'innovation diagnostic thérapeutique et la recherche
- Favoriser le déploiement de la télémédecine

L'équipe

Le dispositif est constitué d'une équipe pluridisciplinaire, rattachée au CHU d'Angers, CHU de Nantes et à VyV3 Pays de la Loire, et localisée sur Angers, Nantes et Le Mans, en intra-centre hospitalier.



Les actions individuelles

Les actions individuelles consistent à accompagner de façon personnalisée les personnes concernées par une maladie rare et/ou un handicap rare et leur entourage.

En 2025, PRIOR/ERHR est intervenu auprès de

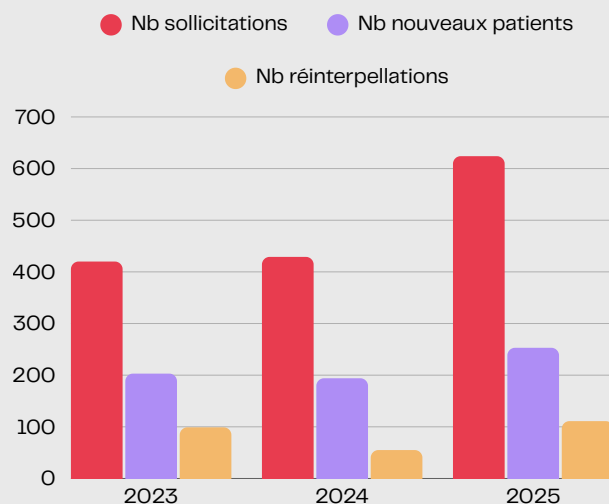
607

situations.

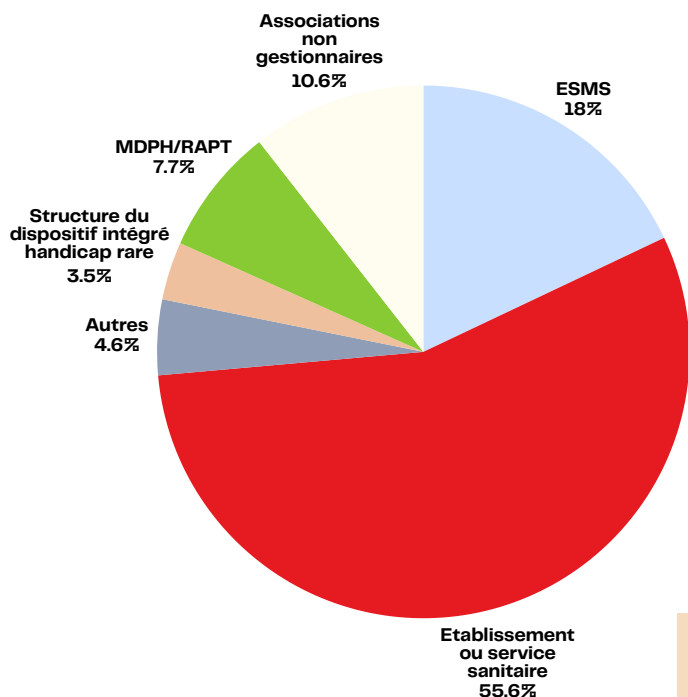
DEMANDES



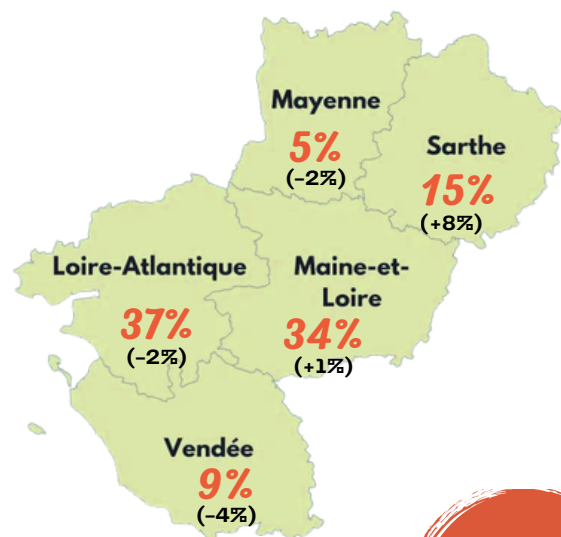
- ▶ Sur l'année 2025, nous avons reçu **253 nouvelles sollicitations et 111 réinterpellations**. A noter, une augmentation notable par rapport à 2024.
- ▶ La file active moyenne du dispositif a été de **217 patients à l'année**. La file active correspond au nombre de dossiers en cours de suivi par les référentes de parcours à l'instant T, soit une 30e de situations en cours de traitement pour un équivalent temps plein.
- ▶ Le taux de renouvellement de la file active est de **58,3%** à l'année.



QUI ORIENTE ?



ORIGINE GÉOGRAPHIQUE DES DEMANDEURS



Typologie des demandes

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

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 ?

PATHOLOGIES ET HANDICAPS



Diagnostic de maladie rare établi ou en cours

87 %

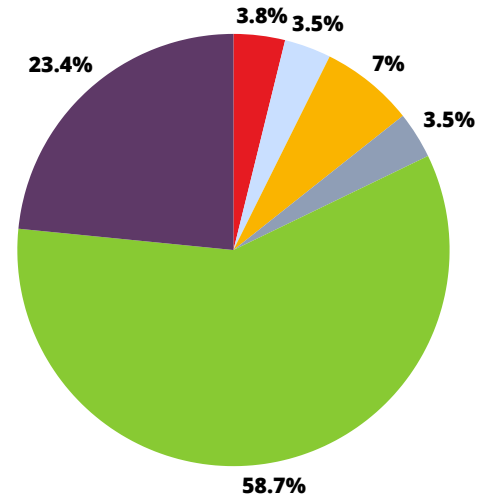


Situations de handicap rare

70 %



FOCUS HANDICAP RARE



- Déficience auditive grave et déficience visuelle grave
- Déficience auditive grave et autres déficiences graves
- Déficience visuelle grave et autres déficiences graves
- Dysphasie grave
- Autres déficiences graves et affections chroniques
- Epilepsie sévère

Typologie des situations

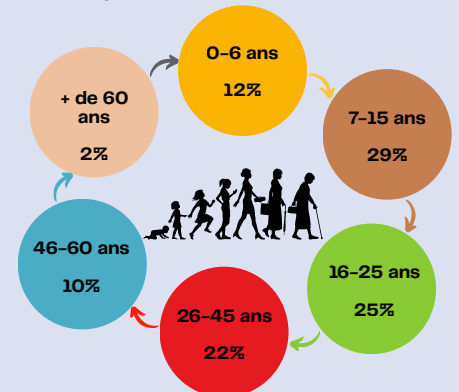
Parmi les 607 sollicitations :

- 87% des personnes ont un diagnostic de maladie rare.
- 70% des situations ont été catégorisées comme relevant du champ du handicap rare.
- Une épilepsie est présente dans 16% de l'ensemble des situations maladies rares/handicaps rares.

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.



83%

Le lieu de vie principal est le domicile

66%

Des situations concernent des jeunes de -25 ans

53%

Des situations concernent des majeurs

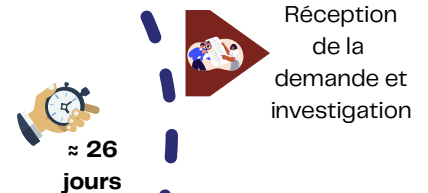
INTERVENTIONS



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 a augmenté sensiblement cette année. 47% des situations ont été suivies sur plus d'un an, contre 32% l'an passé.

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, ...)



Passage en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP)

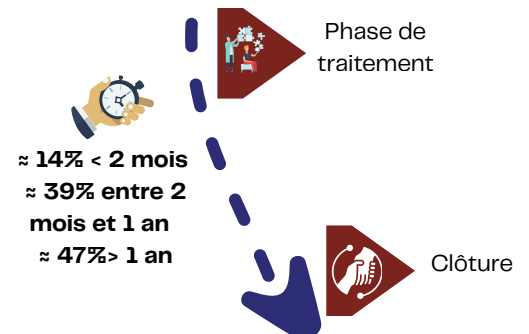


Illustration de situations accompagnées

VIGNETTE D'UNE SITUATION "COMPLEXE"

PRIOR a été sollicité par un établissement médico-social dans le cadre de l'accompagnement d'un enfant de 6 ans, atteint d'un syndrome oculo-ectodermique confirmé génétiquement. En rencontrant la personne, sa famille et l'équipe de l'IME, PRIOR a identifié les besoins suivants :

- Sécuriser la santé → coordination médicale claire, suivi neurochirurgical lisible, solution pour l'oralité
- Soutenir le développement → continuité scolarité/apprentissages + accompagnement sensoriel et moteur
- Alléger la charge parentale → coordination et relais médico-sociaux, reconnaissance des parents comme partenaires
- Maintenir la participation sociale → inclusion scolaire, sociale, familiale, avec adaptations

Rôle et intervention de PRIOR "L'art du Pas de côté"

Prendre en compte les singularités de la maladie rare (élasticité tissulaire, difficultés sensorielles) au-delà de la seule dimension neurochirurgicale

Reconnaître la valeur de l'expérience parentale comme co-acteur dans les décisions

Créer des outils pour soutenir les interventions et clarifier les actions pour la famille et les professionnels

Mobiliser un accompagnement médico-social (PCPE, SESSAD spécialisé) pour alléger la charge parentale et soutenir la participation sociale

Articuler sanitaire et médico-social



VIGNETTE D'UNE SITUATION "ACCÈS AUX DROITS"

PRIOR a été sollicité par la mère d'une enfant âgée de cinq mois. Un diagnostic de maladie rare entraînant un handicap rare a été posé peu après la naissance de l'enfant (syndrome CHARGE). La famille découvre les dispositifs liés au handicap ainsi que les structures mobilisables. Elle a besoin d'accompagnement dans la compréhension des démarches administratives et des droits existants.

Rôle et expertise de PRIOR :

- Soutien aux aidants → orientation vers un accompagnement par un pair aidant, temps d'échanges entre parents
- Accompagnement dans les démarches auprès de la CAF
- Soutien à l'ouverture des droits auprès de la MDPH → demande d'AEEH avec complément, orientation vers un SESSAD précoce. La situation présentée en réunion de concertation MDPH (rencontre initiée par PRIOR pour fluidifier les parcours) afin de favoriser un traitement adapté aux besoins précoces de l'enfant
- Soutien à l'accès au CAMSP

Ces situations illustrent la pluralité des interventions de PRIOR qui peuvent se dérouler auprès des personnes concernées, de leurs aidants, et des professionnels qui gravitent autour des situations. La complexité des situations de maladies rares et handicaps rares oblige les acteurs à s'articuler et se coordonner pour trouver des solutions adaptées et souvent inexistantes. PRIOR, à la croisée du sanitaire et du médico-social, joue un rôle essentiel de coordination territoriale.



La Systémie familiale : une nouvelle modalité d'accompagnement lancée en 2025

La maladie ou le handicap rare impactent l'ensemble de la famille et nécessitent parfois un accompagnement sur le fonctionnement familial. Un binôme d'intervenantes formées à la systémie propose désormais des entretiens permettant un espace d'écoute, de soutien pour mieux comprendre les tensions et tendre vers un nouvel équilibre.

La parole aux familles

« Côté administratif aussi, [PRIOR] nous a beaucoup épaulés, tous les papiers à faire, et où, et comment, et quels professionnels peuvent aider pour faire ceci... C'est vraiment un bon pilier. »

« Ce que je souligne quand même, c'est que PRIOR est vraiment à l'écoute des familles. On travaille ensemble, c'est vraiment la co-construction. (...) Il n'y a pas de relation de hiérarchie, dominant, dominé, celui qui sait, celui qui ne sait pas. »

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 2025, les actions collectives ont été réalisées au titre de PRIOR/ERHR/PEMR, de sa nouvelle mission autour du polyhandicap, ou des **Communautés de Pratique** dans lesquelles **l'ensemble des professionnels de l'équipe est mobilisé**. 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, et le CREAT.

Ci-dessous les actions marquantes

Communication / ressources numériques



- Flyer du dispositif en FALC et gros caractères
- Animation réseaux sociaux / newsletter trimestrielle / site internet Prior
- Nouveaux supports numériques et flyers "La Ruche" / "Polyhandicap"
- Actualisation annuaire des associations
- Création du site internet Festi'Rares

Education thérapeutique du patient



- "Mon syndrome MELAS-MIDD : mieux le connaître pour mieux vivre avec", CHU Angers
- "Sclérodémie systémique, ensemble faisons le tour de la question", CHU Nantes
- "Sclérodémie, faisons ensemble le tour de la question", CHU Angers
- "En route vers l'autonomie, Moi et ma particularité génétique", CHU Nantes
- Sclérose Tubéreuse de Bourneville, CHU Angers
- Dystrophie Myotonique de type 1 (DM1), CHU Nantes
- "Drépanocytose, BOOST ta transition", CHU Angers
- Neurofibromatose, CHU Angers-CHU Nantes

Animation Fédérations maladies rares



- Aide à la saisie pour les centres de compétence
- Animation des bureaux des Fédérations maladies rares nantaises et angevines
- Plénières des Fédérations maladies rares angevines et nantaises
- Journée scientifique maladies rares angevine

Formations



- Communication alternative améliorée
- Polyhandicap : stimulation basale / aides techniques / manutention / gestes conscients d'apaisement / intimité, vie affective et sexuelle / alimentation / vieillissement / douleur
- Atelier familles polyhandicap : troubles de l'oralité et manutention

Événementiel



- Festi'Rares : semaine sensibilisation maladies rares autour de la JIMR
- 15 ans de Prior : "Coordination de parcours, Communauté de Pratique, Fonction ressource ... Quels impacts ?"
- Journée de lancement La Ruche - pôle régional d'intervenants pairs
- Webinaires aidants "Manger avec plaisir et sécurité : l'alimentation sensori-motrice d'une personne en situation de polyhandicap" et "manutention et prévention des douleurs vertébrales"

Sensibilisations autour d'une situation



- Sensibilisation syndrome Phelan-McDermid
- Sensibilisation syndrome Smith Magenis
- Sensibilisation Trisomie 23
- Information syndrome Prader-Willi
- Sensibilisation syndrome X Fragile
- Sensibilisation Sclérose Tubéreuse de Bourneville
- Sensibilisation au handicap pour les étudiants de médecine de l'université de Nantes

Animation du réseau des SAS-HR



- Rencontres conjointes PRIOR/SAS HR
- Echanges trimestriels en visio

Groupes d'échanges de pratiques / Concertations

- Epilepsies
- Maladies rares à expression psychiatrique
- Déficiences sensorielles
- Prader Willi
- Douleurs



Groupes de travail

- Intervenants pairs
- Communication alternative améliorée
- Accès aux soins
- Cartographie



Événementiel

- Journée annuelle CoP Situations complexes sur le thème des intervenants pairs
- Débriefs du mois sur les dispositifs de coordination handicap
- Journée annuelle des assistantes sociales
- Journées départementales CAA
- Journée handicap et vieillissement
- Journée maladies rares à expression psychiatrique



Formations

- Comportements Problèmes : repères partagés
- 1ers secours en santé mentale
- Accompagner les personnes ayant une épilepsie en structures médico-sociales
- Communication alternative améliorée
- Formation sensibilisation à la prise en charge des comportements défis dans les maladies rares



Ressources numériques

- Animation plateforme CooPairs
- Création page LinkedIn
- Mise en ligne de ressources créées par les groupes



Réseaux métiers

- Assistants de service social
- Coordinateurs de parcours



Zoom sur des projets marquants en 2025

Tour d'horizon des actions clés autour du polyhandicap

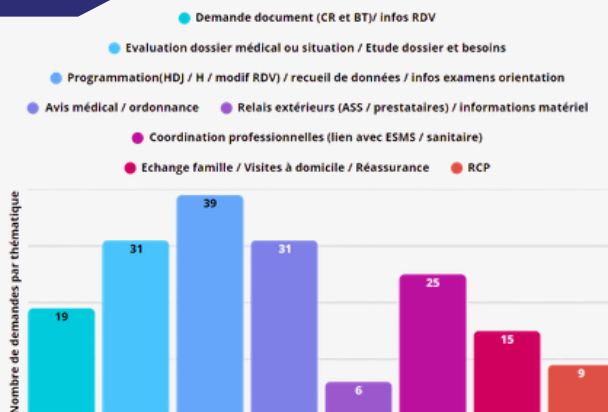
En 2024, PRIOR a été missionné par l'ARS Pays de la Loire afin d'impulser une nouvelle offre spécifique au polyhandicap, à destination des professionnels et des familles. L'année 2025 a été marquée par la structuration du fonctionnement de ce nouveau guichet : stratégie de communication, développement d'une offre pour les familles, RCP transversales, rencontres de structures médico-sociales et intégration aux réseaux nationaux (Centres ressources polyhandicaps, Déficience, Groupe Polyhandicap France, ...).

UN GUICHET D'ORIENTATION ET DE PARCOURS MÉDICAL

Pour la plupart des interpellations, les besoins sont les suivants :

- Bilan du suivi médical, programmation d'HDJ et/ou RCP en fonction des besoins
- Avis médical avec demande d'ordonnance
- Orientation vers un spécialiste, accompagnement à la prise de RDV
- Recueil de besoin d'accompagnement auprès des familles

Parfois, la demande nécessite seulement une réorientation vers le service adapté ou une réassurance. Les demandeurs en majorité sont des médecins et des établissements médico-sociaux.



Focus sur les RCP médicales transversales

Chaque parcours de patient en situation de polyhandicap est très spécifique. Nous ne rencontrons que très rarement deux problématiques identiques prises en charge par les mêmes médecins. Ainsi, nous avons programmé des RCP individualisées avec comme sujets principaux la transition, les LATA, la préparation pour la chirurgie.

UNE OFFRE POUR LES PROFESSIONNELS

- Les groupes d'échanges de pratiques : espaces collectifs de réflexion et d'échanges entre professionnels en recherche de nouvelles pistes d'accompagnement. Ils se déroulent sur chaque département pour être au plus près des professionnels, 3x par an.
- Des formations autour des situations complexes de handicap : stimulation basale, vie affective, alimentation, vieillissement, manutention, gestes conscients d'apaisement.

Retour sur les formations réalisées :



UNE NOUVELLE OFFRE POUR LES FAMILLES

PRIOR a recruté un chargé de mission en appui aux familles, parent d'un enfant polyhandicapé, proposant des interventions pairs-à-pairs. Il peut être sollicité directement par des familles, ou des professionnels pour les accompagner dans une rencontre à domicile.

• Le projet "Familles, athlètes du quotidien" :

Inspiré de la préparation mentale des sportifs de haut niveau, son objectif est de renforcer la cohésion familiale et la gestion du stress, afin de prévenir l'épuisement et d'améliorer la qualité de vie. En 2026, des ateliers de coaching mental seront proposés à des familles sur Angers et Nantes, avec mise en place d'un accompagnement pour les enfants polyhandicapés.

Festi'Rares : une semaine d'événements de sensibilisation aux maladies rares

Si les maladies sont rares, les malades sont nombreux car il existe environ 7000 maladies rares. 3 millions de personnes sont concernées en France, soit 1 personne sur 20. Au total, ce sont autant de personnes touchées par le cancer que par une maladie rare et souvent invisible.

L'idée du festival est née d'une volonté de parler différemment des maladies rares, sous un format original et festif, à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares du 28 février.

QUI EST DERRIÈRE LE COLLECTIF FESTI'RARES ?



Sous l'initiative de PRIOR, le Festi'Rares a été porté par un collectif composé du CHU d'Angers, de VyV3 Pays de la Loire, et d'associations de patients.

Des prestations diverses, portées par des artistes porteurs de maladies rares ou non, ont été proposées durant une semaine : concerts, stand up, cinéma, escape game, animations diverses et culture scientifique sont à l'honneur.



UN FESTIVAL ADAPTÉ ET ACCESSIBLE



Tous les sites du festival sont accessibles aux personnes à mobilité réduite. Une équipe était présente sur chaque site pour aider les personnes en situations de handicap.

Un onglet spécifique "accessibilité" est intégré au site internet du Festi'Rares, ainsi qu'un outil d'accessibilité. Par ailleurs, le programme est proposé en FALC pour informer le plus grand nombre. Des boucles magnétiques individuelles ont été proposées en prêt sur demande, et pour le concert, des gilets vibrants.

Enfin, la séance de cinéma a intégré de l'audiodescription, avec sous titrage pour sourds et malentendants, et incrustation en langue des signes. Des interprètes étaient aussi présents pour l'ouverture et le débat.

Retour sur la 1ère édition, du 24 février au 1er mars 2025

1000 PERSONNES SENSIBILISÉES

INTERVENTIONS DE CENTRES EXPERTS MALADIES RARES

DES FORMATS DIVERSIFIÉS ET ATTRACTIFS

DES LIEUX CULTURELS ADAPTÉS

UNE DYNAMIQUE ASSOCIATIVE

6 JOURS D'ÉVÉNEMENTS COMPLETS



Edition 2026



Ciné-débat
Invincible été



Escape game
Le Mystère de la Licorne



Sporti'Rares



Journée scientifique



Stand up



Le Village Festi'Rares

Du 23 au 28 février 2026
A ANGERS



www.festirares.fr



Version falc et gros caractères disponible

La Ruche : le pôle régional d'intervenants pairs

Lancée en 2025 sous l'initiative de PRIOR, la Ruche est portée par un collectif d'intervenants-pairs (personnes concernées et aidants) et de professionnels du médico-social, de santé et professionnels de PRIOR visant la promotion et le développement des savoirs expérientiels dans le champ des maladies rares et handicaps rares sur la région. Ce collectif est en lien étroit avec divers acteurs pour ajuster au mieux le projet aux besoins.

Ce que propose la Ruche :

- Un soutien financier pour les interventions pairs du territoire
- Une mise à disposition d'informations, ressources sur l'intervention pair
- Une recherche d'intervenant-pair adapté à la situation
- Une co-intervention professionnel et intervenant-pair
- ... Et bien d'autres actions !

La Ruche
en 2025,
c'est ...

- Une réunion de lancement en mars avec 40 participants
- La création du groupe pilote de 15 membres (2 personnes concernées, 8 proches aidants, 5 professionnels)
- La création d'outils de traitement des demandes et de repérage des intervenants pairs
- Des présentations multiples du projet aux acteurs de la région

PROJECTIONS 2026

- Ouverture officielle du guichet "La Ruche" lors de la plénière annuelle en mars
- Création de supports de communication
- Accueil d'une stagiaire intervenante-paire Master 2 situations de handicap et participation sociale EHESP
- Formations des intervenants pairs à l'écoute active (2 jours)
- Développement de mallettes d'outils de sensibilisation pour les co-interventions
- Communication vers les professionnels de santé / médico-social

Zoom sur les 15 ans de PRIOR

Le 25 novembre, PRIOR a fêté son 15e anniversaire à Angers. Plus de 160 personnes, financeurs, partenaires, professionnels, personnes concernées et associations de patients, sont venues fêter avec l'équipe, 15 années d'accompagnement autour des maladies rares et handicaps rares. Une journée d'échanges avec les acteurs au cœur du dispositif, et de questionnement sur la coordination de parcours, les Communautés de Pratiques et les fonctions ressources.



La journée a été lancée par le Pr Verny, Président de CME au CHU d'Angers, Elodie Péribois de l'ARS Pays de la Loire et Anne Sophie Lapointe de la DGOS, ainsi que par les porteurs du dispositif. Elle a ensuite été ponctuée par différentes interventions, et animée par Arièle Lambert, directrice du CREAI Pays de la Loire.

L'idée d'un dispositif venant en soutien aux personnes concernées par une maladie rare a été imaginée dès 2004. Les interventions du Pr. Bonneau et de Dominique Le Berre de l'association STB, nous ont ainsi rappelé à quel point PRIOR était un dispositif expérimental unique pensé par ce duo médecin/famille.



Deux tables rondes ont ensuite été proposées, avec la participation de nombreux intervenants permettant un échange riche d'idées et d'expériences. La 1ère a permis de mieux appréhender le parcours patient, de l'identification des besoins d'accompagnement par les services de génétique, jusqu'à la coordination du parcours de vie par les référentes de parcours de PRIOR, en lien avec les MDPH et dispositifs de coordination existants. Une 2nde table ronde était dédiée aux actions collectives, favorisant les partages d'expériences et espaces de rencontres entre familles.



La journée s'est clôturée autour des perspectives d'avenir. Parmi les actions futures, sont mis en avant :

- **De nouvelles actions collectives à destination des personnes concernées**
- **Le développement de la prise en compte des savoirs expérientiels**
- **L'appui au développement de fonctions ressources dans le sanitaire et le médico-social**
- **L'appui, la sensibilisation au premier recours**

PRIOR

Maladies rares & Handicaps Rares



Téléphone

02.41.35.60.61



Mail

prior@chu-angers.fr



Site web

prior.maladiesrares.fr



Adresse

CHU Angers, Service PRIOR,
4 rue Larrey 49 000 ANGERS



Flyer [FALC et gros caractères](#)



Newsletter trimestrielle

<https://prior-maladiesrares.fr/newsletter-prior/>

Suivez nous sur les réseaux

