

## DES NOUVELLES AXE PAR AXE



### AXE 1

## AMÉLIORATION DU DIAGNOSTIC ET DE LA PRISE EN CHARGE

### INTERPRÉTATION DES DONNÉES DE SÉQUENÇAGE, LES LABORATOIRES SOUHAITERAIENT AVOIR ACCÈS À PLUS D'INFORMATION !

Afin de faciliter l'interprétation des génomes réalisés sur les laboratoires AURAGEN et SeqOIA, nous vous recommandons de :

- Sélectionner les codes HPO adéquats ;
- Télécharger sur HYGEM / SPICE les comptes rendus de RCP, de consultation, d'autopsie fœtale (comprenant l'histoire familiale, le descriptif de la dysmorphie, etc.) ;
- Indiquer en commentaire tout élément important comme les hypothèses diagnostiques ;
- Compléter le dossier si des éléments nouveaux sont disponibles (possible dans HYGEM, demande nécessaire pour compléter un dossier dans SPICE).

**Pour plus d'information, cliquez ici !**



### EXPÉRIMENTATION D'UN FORMULAIRE COMPLÉMENTAIRE DE TRANSMISSION D'INFORMATIONS À LA MDPH/MDA

Dans le cadre d'une démarche nationale impulsée par la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA), des représentants d'associations de patients, des dispositifs maladies rares et handicaps rares et des MDPH ont développé un document complémentaire au dossier obligatoire de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) pour une meilleure compréhension de la limitation des capacités fonctionnelles causée par la maladie rare/le handicap rare.

À joindre lors d'une demande à la MDPH/MDA, il est facultatif et complémentaire aux documents obligatoires déjà existants. Il a pour objectif de permettre aux personnes en situation de handicap de solliciter les personnes qui les accompagnent dans leur vie quotidienne (famille, proche aidant, professionnels autres que médecins, etc.) pour transmettre plus d'informations à la MDPH/MDA sur les difficultés rencontrées.

Une phase d'expérimentation est actuellement en cours afin d'évaluer la pertinence de ce document complémentaire.

**Pour plus d'information, cliquez ici !**



## DOCUMENTS EN FALC

Le Centre de Référence Anomalies du développement et syndromes malformatifs des Hospices Civils de Lyon a réalisé 6 fiches en FALC (Facile A Lire et à Comprendre) portant sur la consultation de génétique et les différents modes de transmission possibles lors d'un résultat diagnostique positif.



## RÉSULTATS DE L'AAP ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT DE LA DGOS

En septembre 2020, la Filière AnDDI-Rares a répondu au second appel à projets ETP de la DGOS. Notre réponse s'articulait sur la demande d'extension nationale de 3 programmes nationaux AnDDI-Rares :

- **22 raisons d'avancer** : pour les adolescents âgés de 15 à 21 ans vivant avec une microdélétion 22q11
- **E...change de regard** : pour les enfants âgés de 6 à 11 ans vivant avec un handicap esthétique
- **Sens % diag** : pour les parents d'enfants avec une maladie du développement sans diagnostic étiologique identifié

Les Associations de la filière ont adressé leur lettre de soutien à cette démarche.

Le CHU de Clermont-Ferrand a également répondu en proposant un nouveau programme d'ETP portant sur la transition enfant-adulte sans DI.

Les résultats ont été rendus le 17 décembre 2020. Le déploiement national des 3 programmes nationaux a été validé, ainsi que le programme ETP de Clermont-Ferrand

- « **Coup de pouce vers l'avenir, la transition des 15-25 ans** »

## AAP PNDS

**AAP 2019** : Suite à la crise sanitaire, le Ministère a décidé d'accorder un délai supplémentaire pour la production des PNDS financés dans le cadre de l'AAP 2019. Vous avez jusqu'au mois de septembre 2021 pour publier le PNDS sur le site de la HAS. Actuellement 9 PNDS sur les 22 attendus sont publiés sur le site de la HAS.

**AAP 2020** : Les 20 PNDS soumis par la filière à l'AAP 2020 ont été acceptés par la DGOS. La deadline de publication est fixée au mois de janvier 2022.



## ENQUÊTE SUR LA DIFFUSION ET L'UTILISATION DES CARTES URGENCES

140 Cartes d'urgence ont été créées par les 23 FSMR, et 110 000 exemplaires ont été diffusés. Pour mesurer leur impact, une enquête a été réalisée au sein des filières sur leur diffusion et leur utilisation auprès des patients et professionnels de santé. La filière AnDDI-Rares a participé à cette enquête. Au total 70 « patients » et 36 membres de centres maladies rares ont répondu aux questionnaires, correspondant respectivement à 9% et 33% des réponses, toutes filières confondues (801 patients, 110 médecins et 69 urgentistes).

## QUELQUES CHIFFRES

**54%** des patients ont répondu **connaître les cartes d'urgence** (n=70). La majorité des patients les ont connues via les associations de patients (**63%**) ou par la filière et ses centres maladies rares (**21%**). Les patients ont déclaré être satisfaits du contenu des cartes d'urgences.

**86%** des médecins des CRMR et CCMR de la filière ayant répondu à l'enquête connaissent les cartes d'urgences et **72%** ont déjà proposé une carte d'urgence à leurs patients (n=26).

Les médecins n'ayant pas proposé de cartes déclarent qu'il n'en existe pas pour les pathologies qu'ils prennent en charge (**14%**) ou qu'ils ne connaissaient pas l'existence de ces cartes (**14%**).

Consultez ici les résultats de l'enquête inter-filières



Consultez ici les résultats d'AnDDI-Rares



Consultez ici la liste des cartes disponibles au sein de la filière AnDDI-Rares.



## FOCUS SUR LE PROJET OBSERVATOIRE DU DIAGNOSTIC ANDDI-RARES

La Lettre d'engagement pour le projet Errance et impasse diagnostiques (actions 1.4 et 1.7 du PNMR 3), déposée le 2 septembre a été acceptée, avec un budget global de 200 000 euros, renouvelable 3 ans.



Le projet proposé par la filière AnDDI-Rares s'articule en 3 points :

- 1.** Optimisation du codage (guide, contrôles qualité, formation) permettant d'aboutir à une homogénéité de codage, avec mise en place d'un webinar
  - Un groupe de travail a été mis en place autour de l'homogénéisation du codage de la DI en collaboration avec la filière DéfiScience.
- 2.** Mise en place d'un cartouche génomique (évolution du cartouche cytogénétique) afin de faciliter le repérage des patients en errance et impasse diagnostique. Ceci inclut également l'évolution du SDM (appréciation diagnostic à l'entrée du centre, investigations réalisées, gène) et la mise en place d'un système d'alerte pour identifier les patients pour lesquels une réévaluation des examens serait appropriée en fonction de l'évolution des connaissances.
  - En lien avec la BNDMR un groupe de travail a été mis en place afin de proposer une première trame du cartouche génomique. Celle-ci a été discutée en inter-filières le 23 mars afin que le cartouche réponde aux besoins de tous.

**3.** Des projets ciblés rétrospectifs, pour identifier les patients candidats à la reprise des investigations, en collaboration avec les sociétés savantes :

- **Projet 1 :** Etude rétrospective sur les situations d'impasse diagnostique et l'intérêt des nouvelles technologies, à partir de l'analyse rétrospective des dossiers de tous les CRMR/CCMR sur une semaine de 2012, tirée au sort et comparée à la même semaine en 2022.
- **Projet 2 :** Réévaluation des variations du nombre de copies (CNV) de signification inconnue sporadiques de plus de 1 Mb, en partenariat avec le réseau AChroPuce.
- **Projet 3 :** Sortir de l'errance moléculaire, en partenariat avec l'ANPGM (Association Nationale des Praticiens en Génétique Moléculaire).

Le financement alloué à ce projet est soumis à une évaluation annuelle. Il va permettre le recrutement d'un mi-temps de TEC au sein de chacun des CRMR coordonnateurs de la filière (soit 6 mi-temps) ainsi que la prise en charge de leurs frais de déplacements, à mutualiser avec les CRMR constitutifs et CCMR du CLAD. Les conventions sont en cours, et les groupes de travail se mettent en place. Des informations régulières seront relayées via vos réunions de CLAD.



## AXE 2

# LIENS AVEC LES ACTEURS DE LA RECHERCHE FONDAMENTALE, TRANSLATIONNELLE ET CLINIQUE

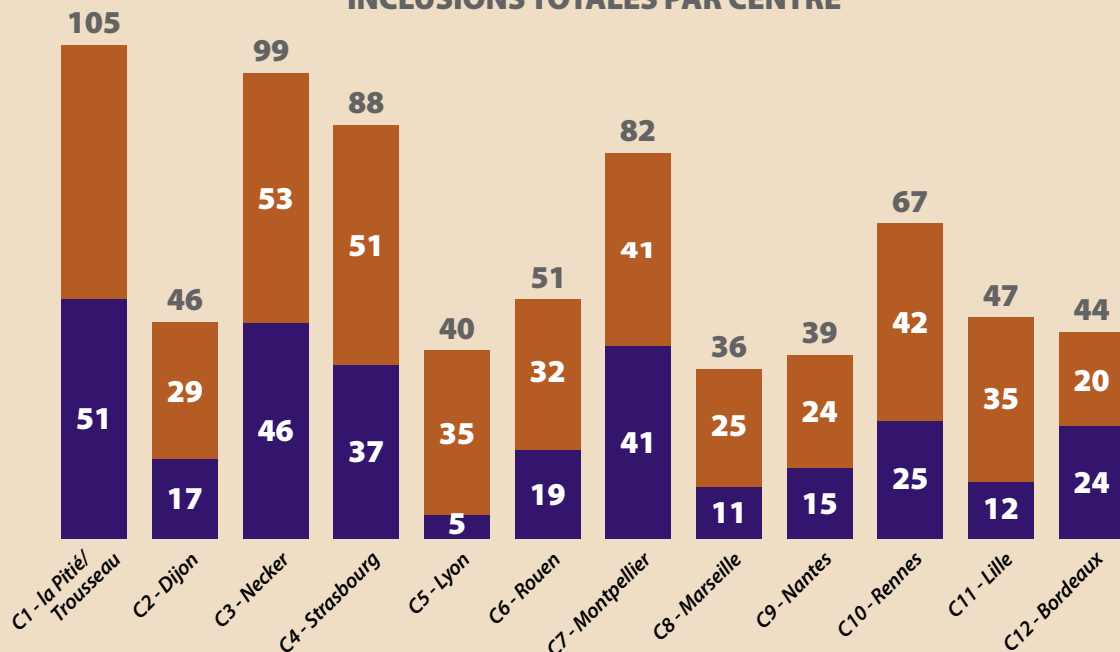
### AVANCÉES DU PROJET DÉFIDIAG

En date du 1 mars 2021, **744 trios ont été inclus soit plus de 58% des inclusions !** Afin de renforcer le recrutement **3 nouveaux centres d'inclusion ont été ouverts** à Angers, Reims et Strasbourg. Les centres\* ayant atteints

l'objectif d'inclusion de 50 patients déjà explorés ont accès aux préindications DI (patients avec CGH ou exome-CNV négatif de plus de 18 mois).

\*Paris La Pitié/Trousseau, Necker, Robert Debré, Bondy, Strasbourg, Nancy, Reims.

### INCLUSIONS TOTALES PAR CENTRE



### MISE À JOUR DU RÉSEAU ANDDI-TREAT

L'enquête autour des traitements a permis de mettre à jour le **réseau AnDDI-Treat**. Les informations seront prochainement disponibles sur le site de la filière.



## AXE 3

# LIENS AVEC DES ACTIONS ET PROGRAMMES EUROPÉENS

L'actualité de l'ERN ITHACA est disponible sur le **site internet de l'ERN** et les **newsletters**. Consulter **les appels à collaboration de l'ERN ITHACA**.



## AXE 4

# ACTIONS DE FORMATION ET D'INFORMATION EN COMMUN AU SEIN DE LA FILIÈRE

### FORMATION CLIN NGS : LA FORMATION ACADÉMIQUE EN E-LEARNING AU NGS À DESTINATION DES CLINIENS EST OUVERTE

La **formation en e-learning CLINGS de l'ANPGM** est ouverte. Le public vise des cliniciens futurs prescripteurs du PFMG 2025 et les conseillers en génétique afin de les former aux analyses génomiques par SHD/NGS.

Cette formation est destinée à **acquérir une communauté de pensée autour du SHD** : comprendre les principes et les stratégies d'analyse, appréhender la complexité de l'interprétation des résultats, préciser quelles sont les variations qui pourront être utilisées pour la prise en charge du patient et de sa famille, avoir conscience des limites des analyses.

L'accès à la formation **est sur inscription**.

En complément de ce e-learning, une formation en présence avec des jeux de rôles est en construction au niveau de la filière pour un déploiement le 29 mars 2022.

### DIU ESSAI THÉRAPEUTIQUE ET MALADIES RARES - FINANCEMENT DES PROFESSIONNELS DE LA FILIÈRE

Un nouveau DIU Essai thérapeutique et Maladies Rares «**Vers la conception et la conduite d'un essai thérapeutique**», ouvre en septembre (rentrée 2021-22).

L'objectif de ce DIU est de former les experts des centres de référence, les pharmaciens et autres professionnels aux **spécificités des essais thérapeutiques inhérentes aux maladies rares et ultra-rares**, dans le but de pouvoir **participer, concevoir et conduire un essai thérapeutique dans le domaine des maladies rares**.

La filière AnDDI-Rares propose de financer sur les 2 premières années, 1 praticien par centre, dans la limite de 20 participants/an (soit 40 praticiens au total/2 ans). Il est demandé aux centres intéressés d'orienter leur choix sur la personne à former en fonction des projets du centre. Les coordonnateurs de centre ont reçu un **lien d'inscription à remplir avant le 15 mai afin de candidater à ce financement**.

### WEBINAIRE ANDDI-FOCUS#1

AnDDI-Rares proposait, le 16 mars 2021, son premier webinaire AnDDI-Focus. Il était consacré aux démarches

diagnostiques dans les maladies du développement en 2021 avec un focus sur le séquençage à haut débit. Cet AnDDI-Focus était à destination des pédiatres, de la filière médico-sociale, des spécialités paramédicales, des étudiants en médecine...

**Pour visionner la vidéo : Webinaire AnDDI-Focus #1 - Démarche diagnostique dans les maladies du développement en 2021, cliquez ici !**



### FORMATION «PATIENTS PARTENAIRES FORMATEURS» : OUVERTURE DES INSCRIPTIONS !

En partenariat avec l'Unité Mixte de Développement Continu Santé (UMDPC) de Dijon, la Filière AnDDI-Rares propose une formation courte «Patient-Partenaire-Formateur». Elle est destinée à former des patients partenaires à **co-construire et/ou co-animer une formation avec un enseignant et/ou un professionnel de santé**. Elle permettra aux patients-partenaires-formateurs d'intervenir devant différents publics (patients, associations de patients, médecins, et étudiants en santé) en s'appuyant sur des techniques pédagogiques appropriées.

**Les inscriptions sont ouvertes pour la Session N°1 - 2021/2022**

**Dates de formation** : 2 jours présentiels consécutifs les 09 & 10 décembre 2021 suivi d'un 3<sup>e</sup> jour le 5 avril 2022. Des modules e-learning sont également proposés en intersession.

**Coûts de la formation** : 600 euros. La filière AnDDI-Rares peut prendre en charge la formation de personnes ayant un projet avec un CRMR ou la filière de santé.

**Lieu** : Les enseignements auront lieu à l'UFR Sciences de Santé de Dijon.

## TESTS RÉCRÉATIFS EN LIGNE

La filière AnDDI-Rares, en partenariat avec le programme Data Santé, a réalisé une vidéo de sensibilisation du grand public aux tests génétiques récréatifs proposés à de faibles coûts sur internet. Cette vidéo rapporte l'expérience de Monsieur C, 33 ans. Ce témoignage permet d'alerter les futurs « consommateurs » des possibles conséquences de ces pratiques.

**Pour visionner la vidéo : « Méfiez-vous des tests génétiques récréatifs en ligne », cliquez ici !**



## ENQUÊTE DPC

Une enquête « AFGC-DPC » à propos du DPC a été envoyée, pour connaître les attentes des CRMR vis-à-vis de la labellisation DPC des 3<sup>es</sup> jeudis de génétique.

**Pour y participer, cliquez ici !**

## ACTUALITÉS SOFFŒT

**La RCP nationale de fœtopathologie utilise désormais la plateforme ShareConfre**

Avec la filière AnDDI-Rares, une RCP nationale mensuelle de fœtopathologie a été mise en place et a démarré en juin 2020. Les premières réunions, en présence de l'outre-mer, ont été très enrichissantes avec des demandes d'avis entre fœtopathologistes, généticiens et anatomopathologistes. Des diagnostics intéressants ont été évoqués ou présentés.

**Prochaines RCP en 2021 (de 16h à 19h) : 5 mai, 2 juin, 7 juillet, 1<sup>er</sup> septembre, 6 octobre, 3 novembre et 1<sup>er</sup> décembre.**

**DIU pathologie fœtale et placentaire & FST de Fœtopathologie : un enseignement en ligne**

En dépit d'une première année compliquée compte tenu de la situation sanitaire, l'enseignement a été maintenu et est désormais **en ligne sur la plateforme Nationale SIDES NG** sous forme de cours et tests, répartis en dix modules.

**Campagne PIRAMIG 2020**

Pour la troisième année consécutive, une déclaration d'activité PIRAMIG spécifique fœtopathologie a été demandée à tous les centres de fœtopathologie dont l'objectif est de **faire connaître et remonter l'activité de fœtopathologie** aux ARS et au ministère (DGOS) afin de bénéficier de la MIG « fœtopathologie » versée aux hôpitaux au prorata de l'activité.

**BaMaRa et fœtopathologie**

La saisie dans BaMaRa Fœto a démarré en 2020 dans un recueil complémentaire. Plus d'informations sur [soffoet.fr](http://soffoet.fr)

## FOCUS SUR LA JOURNÉE INTERNATIONALE MALADIES RARES

Dans le cadre de l'édition 2021 de la journée internationale des maladies rares, la filière AnDDI-Rares a proposé deux ciné-débats gratuits avec son partenaire SANOFI GENZYME et FUTURA Explorer le monde. Une manifestation 100 % digitale pour s'unir et découvrir les maladies rares, avec la diffusion de la pièce écrite par Alain Jung de la Compagnie Théâtre 3, « **Le Tiroir, la vie cachée** », adaptée et réalisée en court métrage par « Victor et Lola ».

Ce film de sensibilisation au handicap, qui interroge sur la vie affective, a été diffusé lors de deux Facebook live via FUTURA et suivi d'un débat, dont les replay sont accessibles en suivant les liens ci-après :

- **Session grand public : voir le replay** (environ 33 300 vues à date)
- **Session destinée aux lycéens : voir le replay** (16 000 vues à date)

Ce projet original a été aussi porté par les centres de référence et de compétence maladies rares, des acteurs régionaux, et des associations de patients; que nous remercions pour leur mobilisation et participation. D'autres Centres ont également proposé des actions complémentaires :

- le CHU de Rennes - intervention du Pr Sylvie Odent sur le plateau de France 3 Régional.
- le CHU d'Amiens - **Voir la vidéo**

## LES NOUVELLES RESSOURCES ANDDI-RARES

### Nouveaux PNDS



### Nouvelles cartes d'urgence



### Nouvelles captations sur le domaine sécurisé du site web



## DATES DES ÉVÈNEMENTS À VENIR, IMPLIQUANT LA FILIÈRE

DATE	INTITULÉ	LIEU	LIEN POUR INSCRIPTION
<b>COORDINATION</b>			
17 juin 2021	COFIL AnDDI-Rares	En visioconférence	
16 septembre 2021	COFIL AnDDI-Rares	En présentiel et/ou en visioconférence	
<b>PARTICIPATION OU (CO)ORGANISATION DE RÉUNIONS MALADIES RARES</b>			
11 juin 2021	Journée des associations AnDDI-Rares	En visioconférence <i>de 9h30 à 13h</i>	<b>Inscription ici</b>
18 juin 2021	Journée inter-filière ETP	En visioconférence <i>de 10h à 17h</i>	
1 <sup>er</sup> octobre 2021	Journée de rencontre des familles, cliniciens, chercheurs autour du syndrome de Primrose (gène ZBTB20)	En présentiel et/ou en visioconférence <i>de 10h à 16h</i>	<b>Inscription ici</b>
18 novembre 2021	6 <sup>e</sup> journée pluridisciplinaire AnDDI-Rares	<i>De 10h à 16h</i>	
<b>JOURNÉES SOFFCET 2021</b>			
18 juin 2021	Décès néonatal	En présentiel ou en visioconférence	
24 septembre 2021	Intelligences artificielles, autopsie virtuelle	En présentiel ou en visioconférence	
15 octobre 2021	Journée européenne SOFFCET « Best of »	En visioconférence	<b>Inscription ici</b>
3 décembre 2021	Anomalies digestives	Paris	