



ARRIVÉE DE JULIETTE LACRONIQUE

Juliette Lacronique rejoint l'équipe opérationnelle de la filière AnDDI-Rares en tant que chargée de mission, en remplacement de Laëtitia Domenighetti. Basée à Paris (Imagine), Juliette interviendra notamment sur la Commission Transversale Associations, les formations hors Theia et la Formation Parents Partenaires Formateurs.

Nous lui souhaitons la bienvenue !

PRÉ-INDICATION DI

La pré-indication Déficience Intellectuelle est ouverte sur tout le territoire pour les patients ayant déjà bénéficié d'explorations génétiques au préalable (ACPA par exemple). **Les patients n'ayant bénéficié d'aucune investigation antérieurement doivent continuer à faire l'objet d'une proposition d'inclusion dans l'étude DEFIDIAG dans les centres d'inclusions.** Pour en savoir plus, [cliquez ici](#).

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

Cette année encore, Sanofi Genzyme apporte son soutien à la filière AnDDI-Rares pour la création d'un projet photographique sur la thématique de l'errance diagnostique réalisée par Djamila Beldjoudi-Calin, artiste-auteure photographe : «[CO] ERRANCE, une histoire de diagnostic». Par le prisme de la photographie et de la poésie, 11 personnes concernées par la maladie rare partageront leur parcours.

"Ma démarche artistique tente d'exprimer les sentiments, les émotions et de raconter une histoire tout en provoquant un

plaisir esthétique. L'art peut aider à s'ouvrir, à accueillir et à mettre des mots sur des maux." **D. Calin**

Un temps fort devrait être proposé pour présenter ce projet, probablement sous un format numérique compte tenu du contexte sanitaire. Cette exposition sera relayée par les Centres experts de la filière AnDDI-Rares dans plus de 22 villes en France sous forme d'exposition photographique et/ou d'un diaporama sonore qui associera les photographies et les témoignages des participants sur leur expérience d'errance diagnostique (parole, poème, haïku...).

PIRAMIG 2022

L'extraction des données de BaMaRa est **prévue le 31 mars 2022**. Les chiffres d'activité (tous les patients vus dans l'année, sont exclus les patients n'ayant que des activités de type RCP ou avis sur dossier) issus de BaMaRa seront chargés à l'ouverture de la plateforme PIRAMIG. En 2022 ils ne pourront plus être modifiés à la main. Plus de précisions à venir.

JOURNÉE RETOUR D'EXPÉRIENCE ETP

La filière organisera le 7 avril 2022 une journée en ligne retour d'expérience sur l'éducation thérapeutique du patient (ETP) à l'attention des professionnels et associations de la filière engagés sur les différents programmes en lien avec les maladies rares du développement. **Pré-programme et inscription en cliquant ici.**

DES NOUVELLES AXE PAR AXE



AXE 1

AMÉLIORATION DU DIAGNOSTIC ET DE LA PRISE EN CHARGE



OBSERVATOIRE DU DIAGNOSTIC

Le CPP a donné une réponse positive au projet avec une demande de modifications mineures. La commission a eu lieu le 26 octobre et le rapport a été reçu le 22 décembre 2021. La filière a dû envoyer sa réponse le 5 janvier 2022.

Le recrutement des ARC/TEC est finalisé. La présélection des patients du WP1 est initiée dans 5 des 6 CLAD (Bordeaux, Dijon, Rennes, Paris et Lille). Une newsletter dédiée au projet est en cours de mise en place.

CARTOUCHE GÉNOMIQUE (BNDMR) ET INTEROPÉRABILITÉ AVEC LE PFMG

Le cartouche génomique, finalisé et validé par l'interfilières en juillet 2021, est en cours d'ajustement afin de mettre en place une interopérabilité avec les interfaces HYGEN et SPICE d'AURAGEN et de SeqOIA. Ceci permettrait que les résultats issus des 2 plateformes soient implémentés directement dans le cartouche génomique. Cette fonctionnalité est une très bonne nouvelle pour les membres de la filière.

OBSERVATOIRE ET CARTOUCHE TRAITEMENT

L'observatoire du traitement demandé par la DGOS évolue. **Un cartouche traitement est en cours de mise en place par la BNDMR.** Les filières sont concertées afin de définir le contenu du set de données minimum. Celui-ci a pour objectif de suivre les données d'utilisation des médicaments (ou dispositifs médicaux, etc.) dans le champ des maladies rares (initiation de la prescription, suivi, tolérance et efficacité), avec comme finalité une demande d'accès précoce ou une étude en vie réelle.

La filière va devoir sélectionner quelles seront les prescriptions et syndrome(s) à suivre. L'ouverture du cartouche traitement est programmée pour décembre 2022.



AXE 2

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

JOURNÉE DE RENCONTRE DES FAMILLES, CLINICIENS, CHERCHEURS.

Une journée de rencontre des familles, cliniciens, chercheurs autour du Syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf (mutations du gène NR2F1) sera organisée le vendredi 11 mars 2022 de 10h à 16h en visioconférence. [Programme complet ici](#). Inscriptions avant le 9 mars 2022 [en cliquant ici](#).

ANNUAIRE DES BIOINFORMATIENS

Les données des plateformes du PFMG sont accessibles pour la recherche. **Cet accès se fera via un cluster de calcul et nécessitera des bioinformaticiens expérimentés.** La filière a donc lancé un recensement national. 28 bio-informaticiens ont répondu au questionnaire, mais tous les CRMR ne sont pas représentés. **Nous lançons donc un nouvel appel et nous vous remercions de diffuser le lien de l'enquête aux bio-informaticiens avec lesquels vous travaillez !** [Cliquez ici pour répondre](#).

ANDDI-PRENATOME ET OFFRE ORPHANOMIX

Les inclusions du projet AnDDI-Prenatome (*réalisation de génome en trio en diagnostic prénatal lors de la découverte de signes d'appel échographiques*) sont terminées. La continuité de l'offre est assurée par 2 biais :

- par le passage sur DPNI exome (PHRCI-Est) pour certains centres
- par la mise en place d'une offre via Orphanomix pour les centres qui incluaient dans AnDDI-Prenatome et qui n'ont pas de solution locale.

DES NOUVELLES DU PROJET CASEPRA

La première phase du projet CASEPRA sur les parents aidants d'enfants atteints de maladie/handicap rare avec déficience intellectuelle vient de se terminer.

18 entretiens ont pu être menés en face-à-face entre juin et octobre 2021, essentiellement auprès de mères d'enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle et/ou de handicap rare âgés de moins de 21 ans. Différentes thématiques ont été abordées avec deux objectifs principaux : mieux identifier et décrire l'aide parentale mais aussi familiale qui s'est mise en place autour de l'enfant et mieux comprendre les retentissements de l'aide apportée par le parent sur sa situation d'emploi.

Les enseignements tirés permettent d'ores-et-déjà de répondre à un certain nombre de questionnements qui permettront de finaliser la rédaction d'**un questionnaire qui sera diffusé prochainement en ligne et permettra à un plus grand nombre de parents de participer à cette recherche en partageant leur expérience.**





AXE 3

LIENS AVEC DES ACTIONS ET PROGRAMMES EUROPÉENS

L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2021 DE L'ERN-ITHACA

L'assemblée générale de l'ERN-ITHACA s'est tenue du 9 au 11 décembre 2021 à Madrid à l'Hôpital Universitaire de La Paz. Cette assemblée a regroupé 110 participants dont une partie en ligne. Ce fut trois jours très riches et enthousiasmants qui ont été l'occasion d'accueillir de nouveaux membres dans le réseau et de commencer à mettre en œuvre de nouveaux projets et de nouvelles collaborations.

Vous pouvez désormais trouver sur le [site web de l'ERN dans les pages de l'espace membres](#), les powerpoints de toutes les présentations des groupes de travail et des interventions des experts. Les enregistrements vidéo des conférences seront bientôt en ligne.

Enfin, pour aider l'ERN à améliorer ses prochaines réunions, vous pouvez faire part de vos impressions en remplissant [une courte enquête anonyme en ligne](#).

L'ERN-ITHACA vous donne rendez-vous en 2022 à Budapest.

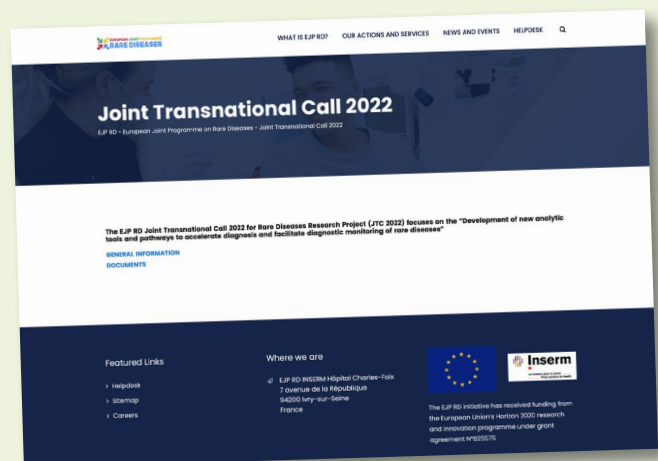


EJPRD : JOINT TRANSNATIONAL CALL 2022

Le programme conjoint européen sur les maladies rares a annoncé mi-décembre le lancement officiel de l'appel transnational conjoint 2022, une opportunité de financement pour des projets de recherche sur le développement de nouveaux outils et voies d'analyse pour accélérer le diagnostic et faciliter le suivi diagnostique des maladies rares.

[Pour en savoir plus sur l'appel, cliquez ici.](#)

Date limite de soumission des pré-propositions : 16 février 2022.





AXE 4

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

FORMATION GÉNOMIQUE : DE LA PRESCRIPTION AU RENDU DE RÉSULTATS

La filière AnDDI-Rares et l'AFGC, en partenariat avec l'ANPGM, proposent une formation gratuite, sous format de jeux de rôle, pour une mise en situation de consultation de prescription jusqu'au rendu de résultats. Cette formation est proposée à l'ensemble des spécialistes et leurs internes, qui prescrivent ou seront amenés à prescrire sur les plateformes.

Informations utiles :

- Le 29 mars 2022 à l'institut Imagine
- De 10h à 17h
- Pour en savoir plus et vous inscrire [cliquez ici](#)

ANDDI-FOCUS, SAVE THE DATE!

La filière AnDDI-Rares a le plaisir de vous annoncer que son prochain webinaire « AnDDI-Focus », **aura lieu le 10 mars 2022, en direct, de 17h à 18h30.**

Ce troisième webinaire est organisé par le Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'ouest et sera **consacré au soutien des personnes malades et leurs familles confrontées à des situations complexes.** Il est à destination des professionnels du secteur sanitaire, social et médico-social, accompagnant des personnes en situation de maladie rare. N'hésitez pas à diffuser cette information à votre réseau ! [Inscrivez-vous en cliquant ici.](#)

ACTUALITÉS SOFFOET

JOURNÉE SOFFOET EUROPÉENNE

La réunion « Best of » européenne partage de cas de pathologie fœtale ou placentaire s'est déroulée le 15 octobre 2021 en visioconférence.

123 participants (Afrique du sud, Argentine, Australie, Autriche, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, France, Grèce, Irlande, Israël, Philippines, Portugal, Pérou, Roumanie, Suède, Suisse, UK, USA.) dont 65 de France. La journée a été un succès et sera **renouvelée le 9 décembre 2022.**

UN FILM POUR PRÉSENTER L'EXAMEN FŒTOPLACENTAIRE

Saisi par les difficultés des professionnels et des parents en situation d'échec de grossesse, le groupe de travail de Fœtopathologie (**SOFFOET**) de la filière AnDDI-Rares a créé **un film de présentation de l'examen fœtoplacentaire.**

L'examen fœtoplacentaire est proposé en cas d'interruption médicale de grossesse (IMG) en raison d'une anomalie du fœtus ou en cas de naissance d'un bébé mort-né. Ce film s'adresse à la fois aux professionnels de santé devant expliquer aux parents l'intérêt de cet examen et aux parents qui, après une première explication de l'examen, auraient besoin de réfléchir. Il est également destiné aux proches qui accompagnent le couple pour les aider à mieux

comprendre le parcours de prise en charge.

L'objectif de ce film est de leur permettre de mieux comprendre le parcours, les modalités et l'intérêt de l'examen du fœtus. Pour vérifier si cet objectif est atteint, les soignants, les couples ainsi que leurs proches sont invités à remplir **un questionnaire en deux parties** : la première partie du questionnaire doit être remplie avant visionnage de la vidéo, la deuxième, après. **Le lien de la vidéo est inclus dans ce questionnaire.** Accéder au questionnaire à destination des soignants [en cliquant ici.](#)

Accéder au questionnaire à destination des couples et leurs proches en [cliquant ici.](#)

GRUPE PRENATAL HPO WORKING EN COOPÉRATION AVEC L'ERN ITHACA

Un groupe de travail de fœtopathologistes a été créé et participe à l'implémentation de l'Ontologie PRENATALE avec de nouveaux items de termes de la médecine prénatale.

Ceux qui souhaitent participer aux groupes de travail HPO [peuvent s'inscrire en suivant ce lien](#) et en ajoutant « ITHACA » à leur affiliation.

LES NEWSLETTERS DE LA SOFFOET

Elles sont disponibles sur [son site internet.](#)

LE COIN DES ASSOCIATIONS ANDDI-RARES

UN GUIDE POUR VOUS AIDER DANS LA CRÉATION D'UNE ASSOCIATION.

Depuis l'arrivée du séquençage haut débit, de nouveaux syndromes et maladies rares, voire ultra-rares sont de plus en plus identifiés. Leur rareté, leur complexité et la diversité des signes cliniques entraînent souvent une errance diagnostique de plusieurs années.

Poser un nom permet une identification, mais aussi de se rapprocher peut-être d'autres familles et de se fédérer ensemble pour partager le quotidien entre soi et les autres.

En parallèle, peut venir le souhait de soutenir et d'accompagner d'autres parents, d'autres familles et, pour cela, **de créer une association de patients.**

L'équipe de coordination de la Filière AnDDI-Rares et les associations membres du Comité de pilotage ont réalisé [un Guide pas-à-pas](#) pour vous aider à avancer dans ce projet : les premières étapes, les démarches administratives, les ressources à votre disposition, etc.

FORMATION PATIENTS PARTENAIRES FORMATEURS

Témoignage d'Isabelle Marchetti-Waternaux, présidente de l'Association Valentin APAC et représentante des associations de la filière AnDDI-Rares au Comité de pilotage.

« **PPF**, que cache cet acronyme impossible à prononcer ?



- Des outils pour présenter, animer, captiver l'attention du public et savoir la relancer;
- Se présenter autrement, pour que chacun participe et soit actif;
- Utiliser dans une présentation, anecdotes pour interpeller, des activités déjà existantes ou à créer, et des brise-glaces pour réveiller les « endormis » et faire autrement la pause;

- Pour intéresser d'emblée et cerner son public, se servir d'une pré-communication;
- Pour la gestion des émotions, utiliser la mise en situation et la médecine narrative;
- Pour mieux cerner son sujet d'intervention, se faire préciser la demande au cours d'un entretien.

Puis, c'est la mise en pratique du PITCH, pour présenter avec les mots-clés le temps d'une montée en ascenseur (et oui, mais pas 30 étages), votre projet de manière claire, concise, avec vos atouts, comment et quel bénéfice pour les patients ou professionnels de santé. Ce fut la partie la plus délicate pour moi de ces 2 jours de formation Patient Partenaire Formateur, parmi une dizaine de représentants de divers horizons. Elle se finira le 5 avril 2022, avec une demande d'intervention auprès d'étudiants en médecine dans un centre aéré de Dijon. Celle-ci aura lieu en mai 2022, sur 1 à 2h avec l'ensemble des patients formés, qui ont commencé à y réfléchir et à former un groupe. J'en retire déjà des idées pratiques pour nos visioconférences de journées des familles et quand nous le pourrons, les faire en présentiel. »





NOUVEAUX FORUMS MALADIES RARES INFO SERVICES

Le point sur les nouveaux forums récemment ouverts :

- [Anomalie dans le gène CHD8](#)
- [Anomalie dans le gène POU3F3 ou syndrome de Snijders Blok-Fisher](#)
- [Anomalies dans le gène CELF2](#)
- [Anomalies dans le gène PBX1](#)
- [Anomalies dans le gène TRIO](#)
- [Ostéochondrose déformante du tibia ou maladie de Blount](#)
- [Syndrome de Baraitser-Winter](#)

Si aucun des forums existants ne correspond à la situation pour laquelle des familles souhaitent partager des informations, elles peuvent demander à Maladies Rares Info Services de créer un nouveau forum en complétant en ligne [le formulaire de demande](#). Les modérateurs répondent dans un délai maximal de 3 jours ouvrés.

DATES DES ÉVÈNEMENTS À VENIR, IMPLIQUANT LA FILIÈRE

DATE	INTITULÉ	LIEU ET HORAIRES	LIEN POUR INSCRIPTION
COORDINATION			
17 mars 2022	COPIL AnDDI-Rares	En ligne	
(CO)ORGANISATION DE FORMATIONS			
29 mars 2022	Formation génomique : de la prescription au rendu de résultats	Imagine	Inscription ici 
PARTICIPATION OU (CO)ORGANISATION DE RÉUNIONS MALADIES RARES			
28 février 2022	Journée internationale des maladies rares	Multisites	
10 mars 2022	Webinaire AnDDI-Focus n°3 - Comment soutenir les personnes malades et leurs familles confrontées à des situations complexes ? Une coordination nécessaire.	En ligne de 17h à 18h30	Inscription ici 
11 mars 2022	Journée de rencontre des familles, cliniciens, chercheurs autour du Syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf (Mutations du gène NR2F1)	En ligne de 10h à 16h	Inscription ici 
7 avril 2022	Journée retour d'expérience ETP AnDDI-Rares	En ligne de 10h à 16h	Programme et inscription ici 
30 septembre 2022	Journée Intelligence Artificielle (IA)	Grenoble	
JOURNÉES SOFFCET 2022			
14 janvier 2022	Mémoires DIU et présentation de cas par étudiants FST/DESC	En ligne	
25 mars 2022	Tête et cou	À définir	
10 juin 2022	Hernie diaphragmatique et syndromes malformatifs foetaux (Strasbourg)	À définir	
7 octobre 2022	Journée des jeunes foetopathologistes : environnement, pesticides	À définir	
9 décembre 2022	Best of international	En ligne	