

CAMPAGNE DE LABELLISATION DES CENTRES MALADIES RARES

Dernière ligne droite pour la constitution des dossiers de candidatures. Pour rappel, les CRMR constitutifs et CCMR ont soumis leur dossier pour relecture au CRMR coordonnateur le 23 septembre. Les centres coordonnateurs ont soumis leur dossier complet à la filière le 30 septembre. Les membres du Bureau AnDDI-Rares se sont réunis le 4 octobre pour rédiger les courriers de soutien filière des 11 CRMR candidats:

- **7 CLAD** : réseau dédié aux anomalies du développement et syndromes malformatifs, dont 1 (Robert Debré APHP) accueillant le réseau **CEREFAM**, dédié aux malformations des membres ;

- **1 FOETO-RARES** : réseau dédié aux pathologies fœtales d'origine génétique ;
- **1 GENOPSY** : réseau dédié aux troubles du comportement dans les anomalies du développement ;
- **1 Spin@** : réseau dédié aux anomalies du développement vertébral et Spina Bifida ;
- **1 PARADIGM** : réseau dédié aux pathologies rares des placentations monochoriales.

Tous les dossiers devront être soumis par la direction du CRMR coordonnateur au plus tard le 13 octobre sur la plateforme demarches-simplifiees.fr

BILAN DES AAPS DE LA DGOS

Compte tenu de la campagne de labellisation en cours, la DGOS reporte la deadline de publication des PND5 au **15 novembre 2022**. Nous espérons que ces 6 semaines supplémentaires vous permettront de les finaliser plus sereinement. Bonne fin de rédaction à tous! La filière devra ensuite justifier les productions à la DGOS.

À cette même date, la filière devra rendre à la DGOS un bilan des déclarations aux ARS des programmes d'ETP AnDDI-Rares validés lors de l'AAP 2020.

7^E JOURNÉE PLURIDISCIPLINAIRE ANDDI-RARES

La filière AnDDI-Rares proposera sa 7^e journée d'échanges pluridisciplinaires le **jeudi 17 novembre 2022 de 10h à 16h**. Elle s'adressera aux équipes psycho-sociales des centres de référence, de compétence ainsi qu'aux associations de personnes malades de la filière AnDDI-Rares. Comme les autres années, l'après-midi sera commun aux 3^{es} jeudis de génétique. Cette journée sera proposée **en format hybride** : à l'Institut Imagine à Paris (**nombre de places limité**)

– La filière pourra prendre en charge les billets de train pour les membres non médicaux des associations et des centres experts de son réseau) et en visioconférence.

Programme complet et inscription (avant le 31 octobre 2022 pour le présentiel / avant le 14 novembre 2022 pour le distanciel).

Cette journée sera suivie de l'Assemblée Générale de la filière AnDDI-Rares.

Renseignements : gwendoline.giot@chu-angers.fr /
Tél. : 06 64 29 29 22

DES NOUVELLES

AXE PAR AXE



AXE 1

AMÉLIORATION DU DIAGNOSTIC ET DE LA PRISE EN CHARGE

ÉVALUATION DES RIHN

La HAS a été saisie par le Ministre de la santé pour **évaluer 3 groupes d'actes en vue de leur remboursement** :

- PCR multiplex/simplex ;
- Séquençage haut débit (NGS) génétique somatique des cancers ;
- Séquençage haut débit (NGS) génétique constitutionnelle postnatale correspondant aux RIHN N3510, N351 et N352.

Afin d'établir un état des lieux des pratiques, la HAS a demandé aux FSMR de répondre pour le 8 septembre au questionnaire « État des lieux de l'usage en soins courants du séquençage à haut débit (NGS) d'un panel de gènes en génétique constitutionnelle postnatale ».

Suite à une demande collégiale des sociétés savantes et des FSMR, le calendrier de réponse a été révisé et les objectifs du questionnaire ont été éclaircis :

- Une réponse partielle était attendue pour fin septembre. La réponse complète et consolidée est à transmettre pour **fin décembre 2022 au plus tard** (après concertation intra-inter FSMR, sociétés savantes et laboratoires) ;
- Le calendrier d'analyse et d'évaluation sera précisé en fonction du nombre d'actes à évaluer ;

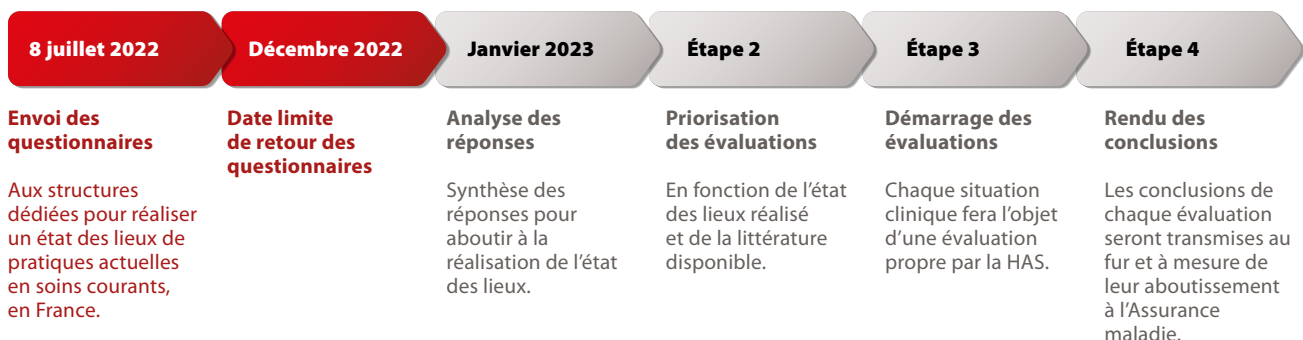
- Cet état des lieux est donc réalisé en vue de la préparation de la demande d'un remboursement pérenne par l'assurance maladie des panels de gène si le service attendu est jugé suffisant suite aux évaluations. Il faudra donc des arguments pour étayer la mise à la nomenclature (efficacité, utilité clinique, etc.).

Le passage à la nomenclature soulève de nombreuses questions « Qui pourra prescrire? », « Quid de la prise en charge des apparentés si la prescription et la réalisation des panels est réalisée en ville? », « Devenir des panels qui ne passerait pas à la nomenclature? », etc.

Toutes ces questions ont été prises en compte par la HAS et l'ABM portera une attention particulière, lors de la mise à jour des recommandations de bonnes pratiques de ces évolutions. A noter, les exomes et panels *in silico* issus d'exome ne seront pas évalués mais cette étape d'évaluation des panels du RIHN prépare l'étape des préindications du PFMG2025 et de l'exome (calendrier inconnu).

Nous remercions toutes les personnes ayant répondu dans l'urgence et permis à la filière d'envoyer une première réponse le 8 septembre. Vous serez donc à nouveau sollicités afin de discuter et compléter cette réponse. En cas de questions, les Pr. D. Sanlaville et Dr. A. Piton sont les représentants de la filière.

Calendrier - étapes post-enquête



PARTICIPEZ À LA CRÉATION DE L'ANNUAIRE DES BIOLOGISTES

Les FSMR AnDDI-Rares et DéfiScience, en collaboration avec l'ANPGM, AChroPuce et l'ACLF, ont initié, début 2002, **le listing des professionnels** qui travaillent au sein des laboratoires d'analyse de génétique. Cet annuaire doit permettre de présenter la cartographie française des compétences et ressources en lien avec ces deux filières, ce qui est important en cette période de réorganisation des activités et des évaluations des RIHN. Cet annuaire pourra être utilisé comme liste de diffusion pour :

- Les appels à collaboration et AAP;
- Les transferts d'information et l'exploitation des bilans d'activité adressés à l'ABM (permettant d'obtenir à terme un nombre important d'indicateurs de l'activité des deux filières);
- Comme interface avec le PFMG.

Répondez au questionnaire **en cliquant ici!**



POURSUITE DU PROJET OBSERVATOIRE DES TRAITEMENTS

Les fiches traitement et la bibliographie associée concernant les pratiques de prescription hors AMM du Méthylphénidate et de la Mélatonine sont en seconde phase de relecture pour avis à un groupe plus large d'experts, avec une diffusion via la Société Française de Neurologie Pédiatrique (SFNP) et la Société française de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent et disciplines associées (SFPEADA).

OBSERVATOIRE DU DIAGNOSTIC

La filière présentera les premiers résultats de l'observatoire du diagnostic le 11 octobre à l'occasion de la 4^e journée de l'observatoire du diagnostic mise en place par la DGOS (Axe 1 du PNMR3).

Concernant le WP3 « Sortir de l'errance diagnostique chez les patients avec anomalie de développement et diagnostic clinique certain et étude moléculaire ciblée négative », les laboratoires experts finalisent l'identification des dossiers correspondants aux critères d'inclusion à partir de leur base de données. **Vous serez informés dès que les inclusions pourront débuter.**

Les CRMR et CCMR peuvent également identifier des dossiers correspondants aux critères et soumettre les dossiers aux coordonnateurs du projet, syndromes hors liste ou non. **Si vous souhaitez soumettre un patient, contactez-nous!**

Nous attirons votre attention sur le fait que **l'ouverture du WP3 nécessite que les démarches administratives au sein de votre centre soient finalisées** (signature de la convention, envoi des documents réglementaires et réception du classeur investigateur).

RENCONTRES FAMILLES, CLINIENS, CHERCHEURS

Plusieurs rencontres sont à noter :

• Syndrome lié aux mutations du gène *MYT1L*

Le **vendredi 25 novembre 2022** à Rouen et en visioconférence. **Accéder au programme et au formulaire d'inscription.**

• Syndrome lié aux mutations du gène *TRIO*

Le **vendredi 20 janvier 2023** en visioconférence. **Accéder au programme et au formulaire d'inscription.**

• Syndrome lié aux mutations du gène *TBR1*

Le **vendredi 31 mars 2023** en visioconférence. **Accéder au programme et au formulaire d'inscription.**

NOUVELLES CARTES D'URGENCE

De nouvelles cartes d'urgence sont disponibles :

- **Syndrome de White Sutton**
- **Délétion 18q**
- **Duplication 3p**
- **Pentasomie X ou syndrome 49,XXXXX**

LIBERTÉ • ÉGALITÉ • FRATERNITÉ
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE CHARGÉ DE LA SANTÉ

maladies rares
CARTE D'URGENCE
EMERGENCY CARD

Syndrome de White-Sutton

Nom :

Prénom :

Date de naissance : / /

Directives anticipées Oui Non

Informations 1^{res} urgences :
Risque de comportement anxieux aux urgences.

Orpha 468678



AXE 2

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

PROJET GREP DE DONNÉES

Le projet GREP de données, porté par les coordonnateurs de l'axe recherche et co-porté avec la filière DéfiScience, a été déposé. Il sera étudié à la commission du Comité Scientifique et Ethique (CSE) du CAD du 29 octobre.

AMI - RECHERCHE

La filière AnDDI-Rares cherche à évaluer l'opportunité de lancer un **AAP recherche** autour d'**histoires naturelles de maladies rares** pour lesquelles il y a des discussions de perspectives thérapeutiques, ou la **mise en place d'initiatives** visant à collecter via le cartouche traitement de la BNDMR, dans le cadre du projet Observatoire du traitement, des informations sur l'intérêt d'un **traitement prescrit hors-AMM** afin de donner des arguments pour aboutir à une discussion de prescription compassionnelle.

Cet **Appel à Manifestation d'Intérêt (AMI) a pour objectif de faire** un premier tour d'horizon des pathologies d'intérêts, de leur fréquence, et des enjeux reliés, mais également de l'étendue du travail (régional, national, européen ou international) qui pourrait modifier le montage de ce futur AAP, et l'orientation des financements. Si vous souhaitez proposer une thématique sur l'un des deux sujets, **merci de répondre à cet AMI avant le 14 novembre 2022.**

CASEPRA-YOUNG

Les équipes du projet de recherche SHS CASEPRA ont répondu à un nouvel appel à projet de la Fondation Maladies Rares en déposant le projet **CASEPRA-young**. Il porte sur les fratries d'enfants atteints ou suspectés de maladies rares avec trouble du développement intellectuel.

Il s'agira d'une analyse sociologique et économique sur la base :

- des informations issues de l'enquête CASEPRA
- de nouvelles informations issues d'entretiens réalisés auprès de binôme «parent-jeune aidant».

Elle s'intéressera à l'aide apportée par les jeunes aidants : quelle est sa nature, sa diversité, son intensité ? Vient-elle en complément ou en substitution d'autres formes d'aide ? Est-elle choisie ou imposée ? Quelles sont ses répercussions sur leur santé et leur scolarité ?

Le projet est prévu sur 1 an : janvier-décembre 2023.

CASEPRA, CONFIGURATIONS D'AIDES ET SITUATIONS D'EMPLOI POUR LES PROCHES AIDANTS

L'enquête nationale est toujours ouverte. **Je participe !**

Elle s'adresse aux parents d'enfants (âgés de 6 mois à moins de 18 ans) atteints ou suspectés de maladies rares ou de handicaps rares avec troubles du développement intellectuel. Elle vise à identifier, décrire et analyser :

- Les situations d'aide apportée par les parents-aidants aux enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle ;
- Les répercussions de cette aide sur la situation d'emploi et la vie professionnelle des aidants.



Plus d'informations sur le projet de recherche SHS.

Il faut compter 30 minutes pour remplir le questionnaire, mais il est possible d'enregistrer ses réponses pour le faire en plusieurs fois. Les résultats serviront notamment à alerter les pouvoirs publics sur la réalité du quotidien des parents aidants. N'hésitez pas à en parler autour de vous !



AXE 3

LIENS AVEC DES ACTIONS ET PROGRAMMES EUROPÉENS

PROCESSUS D'ÉVALUATION DES ERN

Le 1^{er} septembre 2022 a marqué le début officiel du processus d'évaluation des réseaux européens de référence. Cela comprend l'évaluation d'ERN-ITHACA au niveau du réseau, mais aussi l'évaluation des prestataires de soins de santé membres à part entière, qui ont rejoint le réseau en 2017 depuis sa conception.

La décision d'exécution 2014/287/UE exige que, à l'aide d'un manuel d'évaluation, un organisme d'évaluation nommé par la Commission évalue les réseaux et leurs membres cinq ans après leur approbation initiale ou leur dernière évaluation. L'évaluation fait référence au processus de détermination de la valeur ou de l'importance des travaux et actions développés par les ERN.

Le processus d'évaluation s'inscrit dans le cadre AMEQUIS (Assessment, Monitoring, Evaluation and Quality Impro-

vement System), un cycle d'actions d'amélioration continue de la qualité intégrant le système de suivi des ERN et les processus d'appréciation et d'évaluation.

Les principaux objectifs de l'évaluation sont :

- Le respect des critères et conditions énoncés dans la décision **délégée 2014/286/UE** (soins de santé hautement spécialisés pour les maladies rares ou à faible prévalence, structure de gouvernance et de coordination claire, etc.);
- La réalisation des objectifs énoncés à l'article 12, paragraphe 2, de la **directive 2011/24/UE** (objectifs généraux des ERN);
- Les résultats et la performance du Réseau et la contribution de chaque Membre;
- La réalisation des objectifs et la qualité des livrables produits dans le cadre des conventions de subvention spécifiques des ERN (SGA).



AXE 4

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

DIU - PENSEZ À VOUS INSCRIRE !

Les inscriptions aux DIU vont bientôt se clôturer, n'attendez plus pour vous inscrire !

- **DIU Diagnostic de précision et médecine personnalisée** : Ce DIU, coordonné par David Geneviève - Damien Sanlaville et Laurence Faivre, a été créé pour répondre à des besoins de formation des personnels médicaux et paramédicaux (dont conseillers en génétique, chargés de parcours génomiques) dans le contexte d'une médecine personnalisée en plein essor, et la mise en place du PFMG2025. Cette formation permet de mettre à jour ses connaissances en génétique, d'appréhender les concepts d'outils de génétique nouvelle génération, la gestion des données, et l'utilisation de ces données à visée diagnostique et thérapeutique. La réflexion éthique sur l'innovation médicale en génétique fait partie intégrante de l'enseignement, car elle est indissociable des applications de cette médecine. Inscription auprès des universités de **Montpellier, Lyon** et **Dijon**.



- **DIU de Dysmorphologie** : Ce DIU, coordonné par Sylvie Odent, donne une approche pratique des syndromes malformatifs humains, vus sous l'angle de la clinique, de la génétique, de la biologie du développement, de l'étiopathogénie, des stratégies de diagnostic et de prévention, et de la bonne pratique de prise en charge. La formation s'adresse à des médecins et paramédicaux travaillant avec des enfants, des adultes ou des fœtus polymalformés ou souffrant d'une anomalie du développement syndromique. [Inscription ici.](#)
- **DIU de Pathologie fœtale et placentaire** : Ce DIU, coordonné par les Pr Sophie Collardeau-Frachon et Tania Attié-Bitach, assure la formation de médecins souhaitant se spécialiser en fœtopathologie ou impliqués dans la prise en charge des échecs de grossesse

et du diagnostic pré et postnatal. Il comporte une formation théorique en ligne échelonnée sur un an et une formation pratique optionnelle mais obligatoire pour ceux souhaitant exercer cette spécialité dans un laboratoire agréé à la réalisation des autopsies ou examens fœtoplacentaires. Pour toute demande de renseignement : fanny.pelluard@chu-bordeaux.fr

- **DU de technicien en macroscopie fœtoplacentaire** : Ce DIU, coordonné par les Dr Fanny PELLUARD et Cristina ANTAL ouvre en septembre et assure la formation des techniciens de laboratoire souhaitant travailler en fœtopathologie. Il comporte une formation théorique en ligne d'une semaine et une formation pratique de 8 semaines sur 1 an. Pour toute demande de renseignement : fanny.pelluard@chu-bordeaux.fr

FORMATION À L'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE PARENTS EXPERTS

La promo 5 de la formation Parent Expert organisée par FIMATHO a débuté le 1^{er} septembre 2022.

Trois représentants d'associations de la filière (Noonan et Coffin Siris) ont pu en bénéficier.

Cette formation leur permettra d'acquérir des connaissances pour intervenir dans des programmes d'ETP (Éducation Thérapeutique du Patient) ou au sein de leur association. L'objectif étant d'améliorer le parcours de soin dans le domaine des maladies rares.

Les candidatures pour la promo 6 se dérouleront entre le lundi 1^{er} octobre 2022 et le lundi 21 novembre.



FORMATION PATIENT PARTENAIRE FORMATEUR

Il reste 2 places pour la formation Patient Partenaire Formateur !



La formation aura lieu en présentiel à **Dijon les 29 et 30 novembre 2022 puis le 28 mars 2023**. Cette formation de 3 jours destinée aux patients ou aidants a été conçue par des professionnels de santé, des représentants des patients et des formateurs professionnels pour améliorer la prise en charge des patients dans le parcours des soins. Grâce à cette formation, les patients ou aidants souhaitant co-construire et/ou co-animer une formation avec un enseignant et/ou un professionnel de santé pourront intervenir devant différents publics (tout public, patients, associations de patients, étudiants en santé, professionnels de santé...) en s'appuyant sur des techniques pédagogiques appropriées.

[Présentation de la formation.](#) [S'inscrire en ligne.](#)

Un CV et une lettre de motivation sont demandés par l'UFR Sciences de Santé de Dijon.

LE COIN DES ASSOCIATIONS ANDDI-RARES

Nous souhaitons la bienvenue aux nouvelles Associations qui rejoignent le réseau AnDDI-Rares portant ainsi leur nombre à 77 !

Un défi de taille : L'association nationale des dysplasies spondylo épi-méthaphysaires. Contact : [Anne-Claire Leduc](#). [Web](#) - [Facebook](#) - [Instagram](#) - [YouTube](#) - [Twitter](#).

KCNB1 France : Association Française regroupant les patients porteurs de la mutation du gène KCNB1 ainsi que leur entourage. Contact : [Melissa Cassard](#) - [Web](#) - [Facebook](#) - [Instagram](#)

Rien qu'un chromosome en plus : Soutient et accompagne les familles de Loire-Atlantique ayant un enfant avec une trisomie 21. Contact : [Elodie Bourdin](#) - [Web](#) - [Facebook](#)

NOUVEAU FORUM MALADIES RARES INFO SERVICES

Le point sur les nouveaux forums récemment ouverts :

- [Duplication 4q](#)
- [Anomalies dans le gène CASK](#)
- [Anomalies dans le gène ATP8A2](#)
- [Dysplasies frontonales](#)

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.

E-RDV DES ASSOCIATIONS ANDDI-RARES

Le 2^e e-Rdv des associations a eu lieu jeudi 22 septembre de 12h30 à 14h00. Domitille Cottet, chargée de mission en droit des personnes handicapées et de leurs familles et



Cassandra Platel, conseillère juridique à l'UNAPEI ont animé ce webinar sur « **Les recours MDPH** ». 116 personnes se sont inscrites, 58 personnes se sont connectées.

Le prochain aura lieu le 10 novembre à 12h30. Fabienne Rudloff (psychomotricienne) et Maria Teresa Pennisi (psychologue) interviendront sur « **Communication et Déficience Intellectuelle : Et si on innovait ?** » seront abordés différents thèmes comme :

- Déficience intellectuelle : particularités cognitives et comportement adaptatif;
- Comment ajuster sa communication ?;
- Les outils : intérêts et limites.

Ce webinar est également proposé pour les professionnels.

[Inscriptions.](#)

ACTUALITÉS SOFFOET



La journée BEST OF SOFFOET aura lieu cette année le **mercredi 7 décembre 2022 de 9h30 à 17h30 en présentiel** (Institut Imagine à Necker) **et en virtuel** pour ceux qui ne pourraient pas se déplacer.







Elle sera suivie par une journée européenne organisée par le réseau européen ITHACA et la filière de Santé Maladies Rares AnDDI-Rares sur le thème de la médecine foetale le jeudi 8 décembre, également à Imagine.

- Si vous souhaitez présenter un cas « inédit » ou une série en Anglais (12 min et 3 min de discussion), merci de vous inscrire et remplir [le formulaire](#) en indiquant au moins le titre préliminaire de votre présentation **avant le 15 octobre 2022.**
- Pour vous inscrire (même si vous êtes membre Soffoet), merci de remplir [le formulaire](#) **avant le 15 novembre 2022.**

En vous remerciant d'avance de votre participation active à cette journée qui fut un grand succès l'an dernier !

[Plus d'infos en cliquant ici !](#)

DATES DES ÉVÈNEMENTS À VENIR, IMPLIQUANT LA FILIÈRE

DATE	INTITULÉ	LIEU ET HORAIRES	LIEN POUR INSCRIPTION
COORDINATION			
17 novembre 2022	Assemblée générale AnDDI-Rares	À partir de 16h à l'Institut Imagine - Paris et en visioconférence	
PARTICIPATION OU (CO)ORGANISATION DE RÉUNIONS MALADIES RARES			
10 novembre 2022	e-Rdv des associations AnDDI-Rares : Communication et Déficience Intellectuelle : Et si on innovait ?	A 12h30 en visioconférence	Programme et inscription 
17 novembre 2022	Journée pluridisciplinaire AnDDI-Rares	10h à 16h à l'Institut Imagine - Paris (nombre de places limité) et en visioconférence	Programme et inscription 
25 novembre 2022	Journée de rencontre des familles, cliniciens, chercheurs autour du gène <i>MYT1L</i>	De 9h30 à 16h30 Rouen et en visioconférence	Programme et inscription 
1 ^{er} décembre 2022	e-Rdv des associations AnDDI-Rares : Le bilan neuropsychologique dans le parcours scolaire : comment et pourquoi arriver jusqu'au bilan neuropsychologique ?	A 12h30 en visioconférence	
20 janvier 2023	Journée de rencontre des familles, cliniciens, chercheurs autour du gène <i>TRIO</i>	En visioconférence	Programme et inscription 
31 mars 2023	Journée de rencontre des familles, cliniciens, chercheurs autour du gène <i>TBR1</i>	En visioconférence	Programme et inscription 
JOURNÉES SOFFCET			
7 décembre 2022	Best of international	Format hybride	Inscription 
JOURNÉES EUROPÉENNES			
8 décembre 2022	Winter-School 2022	Paris Institut Imagine	
8 au 10 déc. 2022	ERN ITHACA 2022 Board	Budapest	
20 et 21 avril 2023	First European Workshop on interdisciplinary perspectives for Neurodevelopmental Disorders	Amsterdam	