

Bilan des actions

AnDDI-Rares 2018 - 2019



DIAGNOSTIC & PRISE EN CHARGE

- **Interactions avec le plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025) :**
 - **Organisation d'une réunion d'échanges inter-filières sur les parcours** de prescription et de rendu de résultat dans le contexte de la mise en place des 2 plateformes pilotes, en septembre 2018.
 - **Dépôt d'un dossier de pré-indication pour les plateformes pilotes** pour les syndromes polymalformatifs sans déficience intellectuelle en décembre 2018.
 - **Organisation des RCP**, avec sélection en interfilière de l'outil de gestion SARA.
- **Education Thérapeutique (ETP) :** Mise en place de **4 programmes** (En route vers l'autonomie ! - E... change de regard - 22 Raisons d'avancer - Sens % diag) ; 3 vagues de formation-action ou formation entre fin 2018 et fin 2019 pour un total 95 personnes formées dans 19 sites de CRMR/CCMR.

- **BaMaRa :** Coordination de la **migration des données** vers BaMaRa. Diffusion d'un document afin de répondre aux questions des utilisateurs AnDDI-Rares.
- **Poursuite de l'accompagnement de l'ASDU :**
 - **Evolution des statuts de l'ASDU** pour permettre l'adhésion d'associations de maladies ultra-rares.
 - Création d'une **foire aux questions** pour les personnes concernées par une anomalie rare du développement sans diagnostic.
 - Mise à jour de la **cartographie des laboratoires** proposant l'accès à l'exome.
- **AAP Atelier de co-design e-santé et maladies rares 2019 de la FMR :** le projet AnDD-e-rare (guide de santé électronique AnDDI-Rares) a été retenu pour l'atelier du 27/06 à Paris.
- **Déploiement d'outils et de protocoles pour la filière de soin et/ou les patients :**
 - **Cartes d'urgence :** Impression et diffusion de 7 cartes (22q11, Cohen, Cri du chat, Kabuki, Williams-Beuren, T21, Cloves, 48,XXX, dup7q11.23 et dup/del inversée 8p). 2 sont en cours de finalisation (Koolen de Vries et del2q37) et 9 autres cartes sont en cours de rédaction.
 - **PNDS :** 1 publié en 2018 (HPE), 1 actualisé en 2019 en inter-filière (Bardet-Biedl), 6 en cours de rédaction avancée. Proposition de 22 projets et 2 actualisations à l'AAP 2019 pour la production de PNDS pour les maladies rares.
 - 32 forums ouverts pour les pathologies ultra-rares sur le site de maladies rares info services.
 - **Démarrage du forum d'interprétation de variants rares (AnDDI-Variants)** en ligne sur l'espace sécurisé du site de la filière, support des téléconférences du groupe biologique déficience intellectuelle, avec 9 cas soumis, 23 réponses depuis mai 2019.
 - **Redémarrage du forum AnDDI-Ethique** après optimisation de l'outil, avec 49 avis donnés depuis janvier 2019.

COORDINATION GÉNÉRALE

- **Relabellisation de la filière et réorganisation des axes de travail :** dépôt du dossier de candidature en janvier 2019. Réorganisation en 4 axes de travail (Diagnostic & PEC, Recherche, (In)Formation, Europe) et 6 commissions transversales (Associations, Communication, Ethique, Foetopathologie, Outre-Mer, Sans diagnostic).
- **Le site internet... en quelques chiffres :**
 - 150 000 pages consultées par 27 000 utilisateurs au cours de 42 000 sessions.
 - **Mise à jour du site** et refonte de l'annuaire des CRMR et CCMR, avec les équipes pluridisciplinaires.
 - Création d'une infographie sur l'impasse diagnostique.
 - **147 infolettres et 11 newsletters** envoyées par mail pour transmission des informations.
- **Création d'un livret de bienvenue** à destination des Associations de la filière.
- **Les nouvelles plaquettes :**
 - **Plaquette de présentation des CRMR et CCMR** à personnaliser pour chaque centre.
 - **Collection de plaquette sur les modes d'hérédité** en cours de finalisation.
 - **Brochure sur les spécificités de la transition enfant-adulte dans les maladies du développement.**
- **Création de plaquettes signalétiques** pour les CRMR, mentionnant le statut de HCP de l'ERN le cas échéant.
- **Le blog... en quelques chiffres :** 287 articles ont été rédigés, représentant 95 000 pages consultées par 41 000 utilisateurs au cours de 54 000 sessions.
- **Les réseaux sociaux... en quelques chiffres :** 3 200 personnes suivent les activités de la filière via Twitter, Facebook, LinkedIn et la chaîne YouTube.

EUROPE

• ERN ITHACA

- **Transfert de la coordination** de l'ERN ITHACA au **Pr Alain Verloes** en novembre 2018, et **rédaction du plan d'action** des années 3 à 5.
- Financement du **projet INSTEAD** : développement d'un MOOC bioinformatique et d'un Serious game « Approche d'une DI ».
- **Dossier Clinical Patient Management System (CPMS)** : 11 dossiers soumis à partir de la France, soit 46% des soumissions.
- Organisation et accueil de la **réunion annuelle de l'ERN** le 8 octobre 2018 à Paris.

• **Projet de recherche H2020 Solve RD :**

- Représentation de la France dans la **Data Interpretation et Data Analysis Task Force** (DITF et DATF) par le biais des centres de Dijon, Bordeaux, et Paris RDB, avec relecture centralisée et méta-analyse des exomes négatifs.
- **Projet AnDDI-Solve-RD** envoyé au CPP avec 16 CHU Français déclarés pour la participation à l'envoi de patients « unsolvable » pour analyse de génome et multiomics.
- **2^e édition de la Winter school sur l'innovation scientifique et la recherche translationnelle** du 11 au 15 mars 2019 à Paris.
- Participation à la **Community Engagement Task Force (CETF)**.



RECHERCHE

- **Appels à collaboration** : 102 nouvelles requêtes via l'espace numérique du site AnDDI-Rares.
- **DISSEQ** : Evaluation médico-économique des différentes stratégies de technologies de séquençage par haut débit dans le diagnostic des patients atteints de déficience intellectuelle (PRME). Finalisation des 330 inclusions au sein de 26 centres.
- **DEFIDIAG** : Etude pilote des différentes stratégies de séquençage haut débit du génome pour le diagnostic génétique des patients atteints de DI (Plan France Médecine Génomique). 12 centres d'inclusion et 6 laboratoires, projet en voie de soumission au CPP.
- **FASTGEN** : Projet pilote pour évaluer la faisabilité d'un circuit rapide WGS trio néonatal pour des situations où un diagnostic urgent est requis pour la prise en charge. 14/28 trios ont été réalisés avec 11 centres participants.
- **AnDDI-PRENATOME** : Intérêt du séquençage haut débit de génome en trio en diagnostic prénatal lors de la découverte de signes d'appel échographiques. 61 trios seront réalisés dans 13 centres participants, dès septembre 2019.
- **SANSIDIAG** : Etude de faisabilité d'un projet SHS ayant pour but d'analyser le parcours et la situation des patients sans diagnostic, d'évaluer leurs besoins et leurs difficultés spécifiques. Restitution prévue fin 2019.



FORMATION

• **Formation pour les professionnels :**

- **Un domaine sécurisé du site internet de plus en plus riche** : 312 captations / 90 supports de cours / 40 documents de recommandations.
- **6 formations déclarées DPC** en 2018-2019.
- **DIU Diagnostic de précision et médecine personnalisée** : 2^e année avec 27 inscrits.
- **3 sessions de 2 jours de formation NGS** réunissant plus de 100 inscrits par sessions, avec 3 niveaux de formation en biologie génétique, bioinformatique, clinique et éthique. Sessions organisées les 4 et 5 octobre 2018, les 23 et 24 janvier 2019 et les 3 et 4 octobre 2019.
- **3 séminaires internationaux en 2018-2019** : Ethique et médecine génomique en décembre 2018, Nouvelles technologies Omics en février 2019, Retour d'expérience du projet DDD-UK en mai 2019.
- **4^e journée d'échanges pluridisciplinaires** pour les équipes psycho-sociales des CRMR et CCMR ainsi que les associations AnDDI-Rares en juin 2019.
- Organisation de 6 rencontres dans les CRMR de la filière sur le thème de l'accompagnement des personnes vivant avec une anomalie rare du développement sans diagnostic en France et participation aux 3 rencontres régionales maladies rares inter-filières.
- Mise en ligne d'un **module syndrome** sur le site de la filière afin de contribuer à la formation des professionnels du soin et de l'accompagnement pour la prise en charge du syndrome Williams et Beuren.
- Mise en ligne d'un **film pédagogique** sur les bases de la médecine génomique et le séquençage haut débit.
- Partenariat entre les filières, Maladies Rares Infos Services et le Collège de Médecine Générale afin de faciliter l'exercice des médecins généralistes et d'améliorer le parcours de santé et de vie des patients.

• **Formation pour les associations et les patients et le public :**

- **2^e journée nationale de l'Association Sans Diagnostic et Unique** en septembre 2019, co-organisée avec la filière.
- Réalisation d'un **film** avec la filière DéfiScience « **Déficience intellectuelle et Recherche : du diagnostic au traitement** ».
- Mise en ligne d'un film « **Voyage au Pays de la Génétique** », dédié à l'explication de la génétique aux enfants.
- **JIMR 2019** : réédition d'une tournée dans toute la France de spectacles-débats gratuits pour le grand-public. 10 dates ont été proposées autour de trois spectacles inédits : « Si ce n'est toi », « Ecoute donc voir... » et « Mon nom est Nemo ».