



CONGRÈS DES RENCONTRES RARE 2021 - E-POSTERS

DONNÉES DE SANTÉ

POSTER 1 - BNDMR : EPIDEMIOLOGIE DES MALADIES RARES PRISES EN CHARGE DANS LES CENTRES EXPERTS

Claude Messiaen¹, Louis Soussand¹, Ahlem Khatim¹, Céline Angin¹, Arnaud Sandrin¹, Anne-Sophie Jannot², Cellule Opérationnelle BNDMR¹

¹Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR (AP-HP), Paris (France)

²BNDMR (AP-HP), AP-HP.5 et Université de Paris, Paris (France)

La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est un outil national d'épidémiologie et de santé publique. En juin 2021, elle inclut plus de 850 000 patients affectés par 5600 maladies rares (MR) différentes et pris en charge par 82 établissements de santé (représentants 2126 sites MR) répartis sur tout le territoire. La BNDMR permet de décrire la cohorte aussi bien par sex-ratio, distribution de l'âge ou statut vital (y compris décès lié à la MR) que par la répartition entre malades et porteurs sains ou les modalités d'adressage des patients aux centres experts. Les données incluent également les types d'investigations réalisées (clinique, biologique, génétique...) qui sont révélatrices du niveau d'avancement de la recherche diagnostique pour chaque patient, reflété par le degré de certitude du diagnostic: en cours, probable, confirmé, ou indéterminé. La BNDMR permet ainsi de mieux comprendre l'errance et l'impasse diagnostiques des patients MR en analysant l'écart entre l'âge à l'apparition des premiers signes, à l'entrée du patient dans le réseau MR et au diagnostic. Les limites des données telles que les doublons de diagnostics ou de patients seront exposées ainsi que les méthodes permettant de remédier à ces difficultés. Enfin, l'appariement entre les données de la BNDMR et celles de l'Assurance Maladie sera source de perspectives scientifiques majeures sur la connaissance de ces maladies et l'amélioration de la prise en charge des patients.

POSTER 2 - UTILISATION DE LA NOMENCLATURE ORPHA POUR LE SUIVI EPIDEMIOLOGIQUE DES MALADIES RARES DANS LA BANQUE NATIONALE DE DONNEES MALADIES RARES

Maud de Dieuleveult¹, Louis Soussand¹, Claude Messiaen¹, Houda Ali², Annie Olry², Ana Rath², Arnaud Sandrin¹, Céline Angin¹

¹Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR (AP-HP), Paris (France)

²Orphanet (INSERM, US14), Paris (France)

Orphanet a développé et maintient la nomenclature ORPHA, référence terminologique internationale pour les maladies rares (MR). A chaque entité clinique est attribué un identifiant unique et stable dans le temps, le code ORPHA. La nomenclature est organisée selon une classification multi-hiérarchique en 3 niveaux : groupes, maladies et sous-types. Elle compte environ 6200 MR. Elle est mise à jour suite aux évolutions constantes des connaissances, souvent relevées par les centres MR internationaux. Toute demande de modification fait l'objet d'une étude par Orphanet sur la base de la bibliographie pour assurer sa cohérence avec les classifications et sa conformité avec les standards de la nomenclature. Entre juillet 2020 et juin 2021, 92 nouveaux codes ont été créés. En France, une fiche d'accompagnement à la demande de création de nouveaux codes, fruit d'une collaboration avec la BNDMR, permet aux centres MR de structurer leurs requêtes. Dans le Set de données minimum (SDM) de la BNDMR, les codes ORPHA peuvent être utilisés dans les champs « Maladie rare » (codes de maladies et sous-types) pour le diagnostic et « description clinique » (codes de groupes). 5654 diagnostics ont été codés dans la BNDMR pour plus de 850 000 patients ; 54% des codes diagnostic concernent moins de 10 patients. 1499 codes de groupes ont été utilisés seuls ou en complément d'un code diagnostic. Ce codage permet pour la 1^{ère} fois d'évaluer l'épidémiologie des MR à grande échelle en France.



POSTER 3 - BNDMR : SECURITE ET TRANSPARENCE AU SERVICE DE LA RECHERCHE

Arnaud Sandrin¹, Claude Messiaen¹, Ahlem Khatim¹, Céline Angin¹, Cellule Opérationnelle BNDMR¹

¹Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR (AP-HP), Paris (France)

La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est un outil national d'épidémiologie et de santé publique au service des maladies rares (MR). La collecte des données du Set de Données Minimum (SDM) est faite par les centres MR labellisés, soit dans le dossier patient informatisé (DPI) de l'hôpital (mode connecté), soit dans l'application web BaMaRa (mode autonome) bénéficiant de la certification Hébergeur de Données de Santé (HDS). Le patient est informé individuellement par son centre MR de l'usage possible des données du SDM le concernant pour la recherche (conformément au RGPD). S'il ne s'y oppose pas, les données de BaMaRa sont pseudonymisées avant d'être versées dans l'entrepôt BNDMR.

Les demandes d'exploitation des données sont adressées à la BNDMR par les cliniciens, chercheurs, associations de malades ou encore industriels (accès encadré). Deux tiers des demandes proviennent du réseau MR, et la moitié concernent des dénombrements. La BNDMR facilite la mise en place d'essais cliniques en France pour les patients. L'entrepôt permet aussi la production d'indicateurs pour les services de l'Etat. La liste des 66 exploitations réalisées en Juin 2021 est mise à disposition sur le site web de la BNDMR (bndmr.fr). Les demandes suivent des procédures strictes (charte publique) et sont évaluées par le comité scientifique de la BNDMR afin de garantir une réutilisation optimale de ces données pour faciliter la recherche en toute conformité avec la réglementation.

POSTER 4 - VALIDATION DE TESTS ACTIFS SUR SMARTPHONE PAR LA NEUROIMAGERIE STRUCTURELLE DANS LA MALADIE DE HUNTINGTON

Jonas Dorn (1)*, Johannes Rennig (1), Stefan Holiga (1), David J Hawellek (2), Florian Lipsmeier (1), Scott A Schobel (3), Cedric Simillion (1), Michael Lindemann (1)

(1) Roche Recherche Pharmaceutique et Développement précoce, pRED Informatics, F. Hoffmann-La Roche Ltd, Bâle, Suisse ;

(2) Groupe biomarqueurs et technologie Translationnelle, Roche Recherche Pharmaceutique et Développement précoce (pRED), F. Hoffmann-La Roche Ltd, Bâle, Suisse;

(3) F. Hoffmann-La Roche Ltd, Bâle, Suisse.

Nous avons déjà décrit le potentiel de la plate-forme de suivi numérique à distance (dMP) de la maladie de Huntington (MH) de Roche qui permet un suivi fiable, valide et continu des symptômes par des tests sur smartphone. Nous explorons ici l'association de ces tests à l'imagerie par résonance magnétique (IRM).

Les patients de la Natural History Study (N=93, NCT03664804) atteints de MH ont effectué quotidiennement sur un smartphone 8 tests actifs évaluant leurs fonctions cognitives et motrices (données agrégées 2 semaines après la visite clinique) et ont eu une IRM (à la 1^{ère} visite clinique). Les images pondérées en T1 ont été segmentées en 26 régions corticales/sous-corticales. La corrélation de Spearman a été appliquée.

Corrélations significatives ($p < 0,05$) entre Symbol Digit Modalities Test (SDMT) et structures sous-corticales : putamen ($p=0,63$), noyau caudé ($p=0,61$) et Stroop et globus pallidus ($p=0,57$). Corrélations significatives entre SDMT et régions corticales : gyrus frontal moyen ($p=0,53$), gyrus angulaire ($p=0,51$) et gyrus frontal supérieur ($p=0,49$). Corrélations significatives entre Speeded Tapping et sillon précentral ($p=0,28$). Corrélation entre résultats du test de chorée et gyrus frontal moyen ($p=0,33$) et gyrus temporal moyen ($p=0,32$).

Des corrélations significatives observées entre les mesures basées sur le dMP et l'IRM étaient les plus fortes pour les régions sous-corticales, les plus touchées par la MH, confirmant leur validité pour évaluer le déclin neurocognitif de la MH. Des corrélations significatives de diverses régions corticales par des mesures basées sur le dMP indiquent leur implication potentielle dans la neuropathologie de la MH.

Étude sponsorisée par F. Hoffmann-La Roche Ltd.

POSTER 5 - QUANTIFICATION DE LA PROTEINE HUNTINGTINE MUTANTE (MHTT) - DEUX VALIDATIONS INDEPENDANTES D'UN TEST MHTT POUR SOUTENIR LE DEVELOPPEMENT CLINIQUE DE THERAPIES CIBLANT LA MHTT DANS LA MALADIE DE HUNTINGTON

Benoit Massonnet (1)*, Stéphanie Vauleon (1), Katharina Schutz (1), Nanda Gruben (2), Marianne Manchester (3), Lauren Boak (4), Scott A Schobel (4), David J Hawellek (3)

(1) R&D bioanalytique, Bioanalyse régulée, Roche Pharma Research & Early Development (pRED), F. Hoffmann-La Roche Ltd, Bâle, Suisse ;

(2) PRA Health Sciences, Early Development Services, Bioanalytical Laboratory, Pays-Bas;

(3) Groupe Biomarqueurs et technologie translationnelle, Recherche pharmaceutique et développement précoce (pRED), F. Hoffmann-La Roche Ltd, Bâle, Suisse ;

(4) F. Hoffmann-La Roche SA, Bâle, Suisse.

La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurodégénérative génétique due à une expansion répétée cytosine- adénine-guanine, menant à la production de la protéine huntingtine mutante toxique (mHTT), dont la quantification dans le liquide céphalo-rachidien (LCR) des patients est essentielle pour développer des thérapies. Nous rapportons les résultats de deux validations indépendantes de la même méthode pour quantifier les taux de mHTT dans le LCR humain. Les résultats ont été obtenus dans des environnements bioanalytiques (selon les Bonnes Pratiques Cliniques/Bonnes Pratiques de Laboratoire) par un test de liaison au ligand en sandwich basé sur des billes, et comptage individuel de molécules (SMCxPRO™, Merck), utilisant la paire d'anticorps 2B7/MW1 pour la capture et la détection, et le LCR artificiel comme matrice de substitution. Test validé selon les recommandations internationales adaptées au contexte d'utilisation.

Le test a été optimisé dans un laboratoire (Roche) puis transféré dans un second laboratoire indépendant (PRA Health Sciences), confirmant une précision inter- et intra-essai élevée, et une haute sensibilité : limite inférieure de quantification=1,63 pg-eq/mL (Roche) ; 1,64 pg-eq/mL (PRA Health Sciences). Des expériences de parallélisme et de spécificité avec le LCR de patients atteints de MH et des matrices de LCR artificiel ont confirmé la sélectivité du test et l'absence d'effet de matrice. De plus, la stabilité de la mHTT dans le LCR artificiel s'est avérée suffisante pour permettre la bioanalyse.

Ces validations indépendantes montrent que ce test ultra-sensible et fiable peut être reproduit pour analyser des biomarqueurs dans les essais cliniques d'enregistrement de thérapies réduisant la mHTT.

Étude soutenue par F. Hoffmann-La Roche Ltd.

POSTER 6 - OBSERVATOIRE DU DIAGNOSTIC : MISE A PROFIT DES NOUVELLES CONNAISSANCES SCIENTIFIQUES ET DES PROGRES TECHNOLOGIQUES POUR SORTIR DE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

D. GENEVIEVE¹, P. SAUGIER-VEBER², D. SANLAVILLE³, A. PITON⁴, V. MALAN⁵, C. DAMPFHOFFER⁶, L. DEMOUGEOT⁷, E. COLIN⁸, L.M. DOCO-FENZY⁹, H. CAVE¹⁰, LAMBERT¹¹, C. POIRSIER⁹, E. SCHAEFER¹², J. PIARD¹³, Y. CAPRI¹⁴, S. WHALEN¹⁵, A. DELAHAYE-DURIEZ¹⁶, M. LACKMY-PORT-LIS¹⁷, O. BOUTE¹⁸, F. JOBIC¹⁹, AM. GUERROT²⁰, A. VINCENT²¹, M. GERARD²¹, E. LACAZE²², S. JAILLARD²³, M. FRADIN²³, A. TOUTAIN²⁴, B. ISIDOR²⁵, D. BONNEAU²⁶, C. PROUTEAU²⁶, M. TESSARECH²⁶, S. AUDEBERT-BELLANGER²⁷, R. STOEVA²⁸, F. DEMURGER²⁹, D. HAYE³, S. SIGAUDY³⁰, I. MAREY³¹, C. FRANCCANNET³², R. TOURAINE³³, M. GRELET³⁴, D. LACOMBE³⁵, B. GILBERT-DUSSARDIER³⁶, G. LE GUYADER³⁶, O. PATAT³⁷, P. KHAU VAN KIEN³⁸, C. THAUVIN-ROBINET³⁹, S. ODENT²³, L. FAIVRE³⁹.

1 : CHU Montpellier, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est Occitanie Réunion ; 2 : CHU de Rouen, Laboratoire de génétique moléculaire ; 3 : CHU Lyon, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est ; 4 : CHU de Strasbourg, Laboratoire de diagnostic génétique ; 5 : APHP, Hôpital Necker-Enfants Malades, Service d'Histologie - Embryologie - Cytogénétique ; 6 : CHU de Lyon, Filière de santé AnDDI-Rares ; 7 : CHU de Dijon, Filière de santé AnDDI-Rares ; 8 : CHU Angers, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ouest ; 9 : CHU Reims, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Est ; 10 : APHP- Hôpital Robert Debré, Département de génétique ; 11 : CHRU Nancy, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Est ; 12 : CHRU Strasbourg, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Est ; 13 : CHRU Besançon, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Est ; 14 : AP-HP Hôpital Robert Debré, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ile-de-France ; 15 : AP-HP Hôpital Armand Trousseau-Pitié Salpêtrière, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ile-de-France ; 16 : AP-HP Hôpital Jean-Verdier, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ile-de-France ; 17 : CHU Guadeloupe, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ile-de-France ; 18 : CHU Lille, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Nord-Ouest ; 19 : CHU Amiens, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Nord-Ouest ; 20 : CHU Rouen, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Nord-Ouest ; 21 : CHU Caen, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Nord-Ouest ; 22 : GH du Havre, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Nord-Ouest ; 23 : CHU Rennes, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ouest ; 24 : CHU Tours, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ouest ; 25 : CHU Nantes, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes

Malformatifs » (CLAD) Ouest ;26 : CHU Angers, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ouest ;27 : CHU Brest, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ouest ;28 : CH Le Mans, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ouest ;29 : Centre Hospitalier, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Ouest ;30 : AP-HM Hôpital de la Timone, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est ;31 : CHU Grenoble, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est ;32 : CHU Clermont Ferrand, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est ;33 : CHU Saint-Etienne, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est ;34 : CH Toulon Dr M. GRELET, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est ;35 : CHU Bordeaux, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est Occitanie Réunion ; 36 : CHU Poitiers, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est Occitanie Réunion ;37 : CHU Toulouse, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est Occitanie Réunion ;38 : CHU, Centre de Compétences Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Sud-Est Occitanie Réunion ; 39 : CHU Dijon, Centre de Références Maladies Rares Labellisé « Anomalies du Développement et syndromes Malformatifs » (CLAD) Est.

POSTER 7 - ÉTAT DE SANTE ET ETUDE DE LA QUALITE DE VIE DES PATIENTS FRANÇAIS DE MOINS DE 18 ANS ATTEINTS DE MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME NECESSITANT DES REGIMES RESTRICTIFS SPECIFIQUES

Aline Cano, Noémie Resseguier, Abdoulaye Ouattara, Pascale de Lonlay, Jean-Baptiste Arnoux, Anais Brassier, Manuel Schiff, Samia Pichard, Alexandre Fabre, Célia Hoebeke, Nathalie Guffon, Alain Fouilhoux, Pierre Broué, Guy Touati, Dries Dobbelaere, Karine Mention, Francois Labarthe, Marine Tardieu, Loïc De Parscau, Francois Feillet, Chrystèle Bonnemains, Alice Kuster, Philippe Labrune, Magalie Barth, Léna Damaj, Delphine Lamireau, Julie Berbis, Brigitte Chabrol, Pascal Auquier.

Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme, Service de neurométabolisme pédiatrique, Hôpital Timone Enfants, AP-HM, Marseille, France

L'objectif de notre travail est de décrire l'état de santé global de patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme nécessitant des régimes restrictifs spécifiques (MHMRS) suivis en France et de comparer leur qualité de vie à celle de la population générale.

Dans le cadre d'un PHRC national, une étude transversale a été menée entre 2015 et 2017 chez des patients atteints de MHMRS (hors phénylcétonurie), âgés de moins de 18 ans, diagnostiqués à partir du 01/01/2000, et suivis dans des centres de référence ou de compétence. Des données sur l'état de santé des patients ont été recueillies. Des questionnaires spécifiques ont aussi été remplis par les patients (à partir de 8 ans) et/ou leurs parents (données socio-économiques, questionnaires de qualité de vie auto/hétéro-rapportée).

578 patients ont été inclus (50,3 % de garçons ; âge moyen : 8,7 ans). Leur qualité de vie globale auto-rapportée est comparable à celle de la population générale. Cependant, les relations avec les amis et les activités de loisirs sont affectées de manière négative, tandis que les relations avec le personnel médical, les relations avec les parents, et l'estime de soi sont améliorées. Leur qualité de vie rapportée par leurs parents est par contre inférieure à celle de la population générale.

Le e-poster présentera les données relativement homogènes de cette 1^{ère} étude sur l'état de santé et la qualité de vie de la cohorte française des patients atteints de MHMRS.

POSTER 8- ETUDE DES DONNEES DES QUESTIONNAIRES PARENT PROM UTILISES LORS DES CONSULTATIONS POST CHIRURGICALES AU CENTRE DE REFERENCE DES CRANIOSTENOSES ET MALFORMATIONS CRANIOFACIALES DE LYON

Federico DI ROCCO, Sofia GUERNOUCHE

CRMR craniosténose Lyon, Service de Neurochirurgie Pédiatrique

Contexte

Le CRMR craniosténose de Lyon associe un suivi paramédical et social à la prise en charge chirurgicale de la fusion prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes pour éviter le risque de compression cérébrale. Lors du suivi post opératoire les questionnements des parents sur la croissance crânienne de l'enfant reste nombreux. Objectif Analyser les questionnements parentaux après la prise en charge chirurgicale.

Méthodologie

Questionnaire parent-prom distribué aux parents lors de 30 consultations post-opératoires.

Résultats

Sur les 30 patients, la moyenne d'âge est de 4 ans, 27 d'entre eux présentent une craniosténose monosuturale. Pour 20 patients, seul un des parents a assisté à la consultation, pour les 10 autres, les deux parents étaient présents. Au total, 40 questionnaires ont été complétés. Les interrogations des parents sont centrées sur le plan du comportement et des émotions, de la forme du crâne de l'enfant et de sa cicatrice de craniosténose.

Une discordance avec au moins deux points d'écart dans les réponses des deux parents est observée dans la moitié des couples pour les items de développement, d'évolution esthétique et d'estime de soi. On observe une méconnaissance de la craniosténose de l'enfant chez 15% des parents.

Discussion

Ce questionnaire permet de faciliter l'expression des parents lors de la consultation avec le chirurgien et permet à l'équipe soignante de cibler les besoins de la famille dans sa globalité ou individuellement.

POSTER 9 - ADAPTATION DE LA VERSION ANGLAISE DU PARENT REPORTED OUTCOME MEASURES PAR LE CENTRE DE REFERENCE DES CRANIOSTENOSES ET MALFORMATIONS CRANIOFACIALES DE LYON

Federico DI ROCCO, Sofia GUERNOUCHE

CRMR craniosténose Lyon, Service de Neurochirurgie Pédiatrique

Contexte

La craniosténose, pathologie rare liée à la fusion prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes durant la période anténatale est généralement diagnostiquée au cours de la 1ère année de vie par la déformation crânienne qu'elle induit. Elle peut être simple ou complexe et entraîner une compression cérébrale avec risque d'hypertension intracrânienne, retard de développement, troubles de l'apprentissage et visuels. Le traitement actuel est chirurgical, la plupart des enfants n'ont besoin que d'une seule opération mais les interrogations des familles doivent être identifiées pour une meilleure prise en charge

Objectif

Créer un questionnaire afin d'améliorer la prise en charge post chirurgicale du patient et des parents

Méthodologie

Adaptation de la version anglaise du Parent Reported Outcome Measures par le groupe de travail du CRMR et réunions avec les associations de patients pour validation

Résultat

Une description du questionnaire et de ses objectifs est faite en 1ère page. Le contact de la psychologue clinicienne est indiqué pour toute demande d'entretien. La 1ere partie à renseigner comporte l'identification de l'enfant, la date de la dernière chirurgie et de la consultation du jour

16 questions sont regroupées en 6 items. Elles portent sur le déroulement de la consultation, l'évolution de l'enfant (cognitif, moteur, apprentissage, comportement, relationnel), la forme du crâne, du visage, de la cicatrice et sur la connaissance de la craniosténose

Une partie texte libre est réservée aux remarques et inquiétudes

Discussion

La prise en charge multidisciplinaire (médicale, psychologique et scolaire) à long terme est facilitée grâce au Parent PROM et favorise le bon développement des patients atteints de craniosténose

POSTER 10 - RESULTATS PRELIMINAIRES DE RECHERCHE D'HYPOTHESES DIAGNOSTIQUES PAR CALCUL DE SIMILARITE PHENOTYPIQUE DANS LE CADRE DU PROJET SOLVE-RD

D. Lagorce¹, O. Hongnat¹, E. Lebreton¹, A. Olry¹, A. Rath¹, M. Hanauer¹

¹INSERM, US14 - Orphanet, Plateforme Maladies Rares, Paris, France.

Orphanet a développé une ontologie, appelée "Rare Diseases Cases Ontology" (RDCO), qui permet de représenter le calcul par algorithmes des similarités phénotypiques entre des maladies rares et des cas non résolus. Cette approche testant 8 algorithmes, vise à obtenir des groupements de cas faisant émerger soit de nouvelles maladies rares soit des hypothèses diagnostiques. Les scores de similarité sont calculés par comparaison des annotations réalisées par les cliniciens appartenant à des Réseaux Européens de Référence en utilisant "Human phenotype ontology" (HPO).

Des études statistiques, menées à partir d'une centaine de cas de patients diagnostiqués, ont été réalisées pour définir les performances des algorithmes, mais aussi pour étudier l'influence du nombre de termes HPO et l'impact du domaine d'expertise lié au cas. La qualité des annotations phénotypiques est l'un des points critiques dans la pertinence des résultats.

Le calcul des similarités phénotypiques par RDCO a été mis en application dans le projet Solve-RD permettant la discussion de nouvelles hypothèses diagnostiques pour des patients jusqu'alors sans diagnostic.

*Le projet Solve-RD est financé par le **programme** de financement de la recherche et de l'innovation de l'Union européenne Horizon 2020, contrat No 779257.*

POSTER 11 - ANGIOEDEME HEREDITAIRE (AOH) : DE NOUVEAUX BESOINS NON-SATISFAITS EMERGENT A MESURE QUE L'ARSENAL THERAPEUTIQUE S'ENRICHIT

L. Bouillet (MD, PhD)⁽¹⁾, O. Fain (MD, PhD)⁽²⁾, G. Amengol (MD)⁽³⁾, M. Aubineau (MD)⁽⁴⁾, C. Blanchard-Delaunay (MD)⁽⁵⁾, M.C. Dalmas (MD)⁽⁶⁾, C. De Moreuil (MD, PhD)⁽⁷⁾, A. Du Thanh (MD, PhD)⁽⁸⁾, D. Gobert (MD)⁽²⁾, S. Guez (MD)⁽⁹⁾, C. Hoarau (MD, PhD)⁽¹⁰⁾, R. Jaussaud (MD, PhD)⁽¹¹⁾, PY. Jeandel (MD, PhD)⁽¹²⁾, H. Maillard (MD)⁽¹³⁾, N. Marmion (MD)⁽¹⁴⁾, A. Masseau (MD)⁽¹⁵⁾, C. Menetrey (MD)⁽¹⁶⁾, F. Moinet (MD)⁽¹⁷⁾, Y. Ollivier (MD)⁽¹⁸⁾, F. Pelletier (MD, PhD)⁽¹⁹⁾, G. Plu-Bureau (MD)⁽²⁰⁾, L. Sailler (MD, PhD)⁽²¹⁾, D. Vincent (MD, PhD)⁽²²⁾, B. Bouquillon⁽²³⁾, E. Verdier⁽²³⁾, P. Clerson (MD)⁽²⁴⁾, I Boccon-Gibod (MD)⁽²⁵⁾, D. Launay (MD, PhD)⁽²⁶⁾

(1) CHU de Grenoble, France (2) AP-HP, Hôpital Saint-Antoine, Paris, France; (3) CHU de Rouen, France; (4) HCL, Hôpital Edouard Herriot, France; (5) CH de Niort, France; (6) CHU de Strasbourg, France; (7) CHU de Brest, France; (8) CHU de Montpellier, France; (9) CHU de Bordeaux, France; (10) CHU de Tours, France; (11) CHU de Nancy, France; (12) CHU de Nice, France; (13) CH Le Mans, France; (14) CHU de Saint Louis, Réunion, France; (15) CHU de Nantes, France; (16) CHU de Limoges, France; (17) CHU de la Martinique, France; (18) CHU de Caen, France; (19) CHU de Besançon, France; (20) AP-HP, Hôpital Cochin, Paris, France; (21) CHU de Toulouse, France; (22) CHU de Nîmes, France; (23) Carely, Lille, France; (24) Soladis Clinical Studies, Roubaix, France; (25) Centre de Référence National des Angioedèmes à Kinine (CREAK), CHU de Grenoble, France; (26) CHU de Lille, France

CONTEXTE ET OBJECTIF : L'AOH est caractérisée par des crises d'œdème cutané et sous-muqueux qui peuvent être fatales. L'objectif de l'étude était de décrire les besoins non-couverts et les attentes des médecins dans ce contexte.

METHODE : L'étude a été conduite en France auprès de 25 centres experts sur la base d'un questionnaire en ligne de 52 items qui explorait leur file active de patients, leurs attentes concernant les voies d'amélioration de la prise en charge des AOH, les critères de prescription d'une PLT, la place du patient dans le processus de décision partagée et les besoins non satisfaits avec les traitements actuellement disponibles.

RESULTATS : L'analyse a porté sur 20 centres qui acceptaient de participer et déclaraient une file active de patients. La file active comptait 714 patients avec un déficit en inhibiteur de C1, parmi lesquels 423 (59.2%) recevaient une PLT. Les médecins estimaient que 29% avaient des besoins non-couverts. Les attentes vis-à-vis de nouvelles options thérapeutiques portaient sur l'amélioration de l'efficacité, une meilleure qualité de vie (QoL), un profil de tolérance plus favorable, une voie d'administration plus pratique et un coût plus raisonnable. L'altération de la qualité de vie pesait autant dans la décision d'initier une PLT que la fréquence et la sévérité des crises.

CONCLUSION : La QoL ressortait au cœur des nouvelles priorités, tant pour justifier l'initiation d'une PLT que pour orienter le choix du traitement et pour évaluer son acceptabilité et son efficacité.



POSTER 12 - REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUE : LE PROJET PILOTE DE FILNEMUS

Lucie Pisella, Annamaria Molon, Agnès Denimal, Le groupe de travail de Filnemus, Le groupe de travail de la BNDMR, Le groupe de travail de l'AFM téléthon et Le Pr Shahram Attarian.

Filière Filnemus

Avec près de 261 000 dossiers de patients atteints de maladies rares n'ayant pas de diagnostic précis sur Cemara en 2018, le sujet de l'errance diagnostique devient un enjeu médico-social majeur. Réduire l'errance diagnostique est le premier axe du 3ème plan national maladie rare (PNMR3) 2018-2022, qui prévoit notamment la mise en place d'un observatoire du diagnostic.

En collaboration avec la BNDMR et l'AFM-Téléthon, la Filière Filnemus, impliquée dans ce projet depuis 2019, a déjà mené avec succès une étude pré-pilote, et vient de finaliser son étude pilote.

Au cours de ces études, la filière a monté un observatoire du diagnostic adossé à la BNDMR. Pour cela, 39 centres experts Filnemus ont identifié leurs patients suspectés d'avoir une maladie neuromusculaire rare mais sans diagnostic précis. Un recueil a été complété pour chacun de ces patients permettant de préciser le phénotype, le niveau de sévérité de la pathologie ainsi que les examens effectués.

Au total, 28 519 dossiers de patients suivis par les centres experts ont été triés, 5 358 patients sans diagnostic précis ont été repérés et ont eu un recueil complété. Enfin, 3853 erreurs de codages ou absence de mise à jour du statut du diagnostic ont été corrigées.

Une consolidation de cet observatoire, intégrant l'ensemble des 71 centres experts de Filnemus, démarrera en septembre 2021. Cette consolidation permettra d'inclure dans cet observatoire tous les patients sans diagnostic précis et de réévaluer les dossiers de patients déjà inclus. In fine, cet observatoire sera un outil de soin et de recherche permettant l'établissement d'un diagnostic rapide et une meilleure prise en charge pour les patients en errance et en impasse diagnostiques.



POSTER 13- REGARDS CROISES : ENQUETE SUR LES PARCOURS DE SOINS DE LA MALADIE DE FABRY AUPRES DES PATIENTS ET DES MEDECINS SPECIALISTES DE LA MALADIE

N. Bedreddine (1), R. Garnotel (2), V. Leguy-Seguïn (3), C. Durant (4), H. Maillard (5), E. Verdier (6), F. Vuillemet (7), O. Lidove (8)

(1) APMF ; (2) CHU Reims ; (3) CHU Dijon ; (4) CHU Nantes ; (5) CHU Lille ; (6) Carely, Lille ; (7) CH Colmar ; (8) GH Diaconesses Croix-Saint-Simon, Paris

* *Auteur correspondant : presidence@apmf-fabry.org (N. Bedreddine)*

Introduction : Cette enquête, menée sous l'égide de l'Association des Patients de la Maladie de Fabry (APMF), avait pour objectif de comparer la perception de la prise en charge des soignants et des soignés.

Méthode : Originale, elle interrogeait en miroir des patients grâce à un dossier de participation remis par l'APMF et 5 médecins spécialistes de la maladie de Fabry, et des coordinateurs de Centres spécialisés à partir d'un questionnaire en ligne : 105 patients et 20 médecins ont répondu à un questionnaire autoadministré anonyme.

Résultats : Les caractéristiques des patients étaient conformes à la littérature en termes d'âge, de sexe, de symptômes et d'antériorité diagnostique. Le déclaratif des patients et médecins convergeait à l'exception i) de la décision médicale partagée sur le choix du traitement : les médecins pensaient y faire participer 95% des patients, ceux-ci n'étaient que 45% à avoir le sentiment d'y participer, ii) de la fréquence du suivi : annuelle *a minima* selon les médecins, alors que 30% des patients déclaraient n'avoir pas eu de suivi depuis plus de 12 mois, et iii) de la transmission des résultats des examens de suivi, attendus par écrit par les patients, alors que 57% des médecins les transmettaient par oral. Enfin, 88% des patients estimaient bénéficier d'une bonne prise en charge mais 55% la jugeaient perfectible. Ensemble, patients et médecins étaient dans l'attente d'une meilleure coordination du suivi et de l'implication du médecin généraliste.

Conclusion : Des outils adaptés, comme un carnet de suivi, pourront renforcer l'implication des patients. Quant à la coordination du suivi, le prochain PNDP permettra une meilleure information des professionnels de santé.