

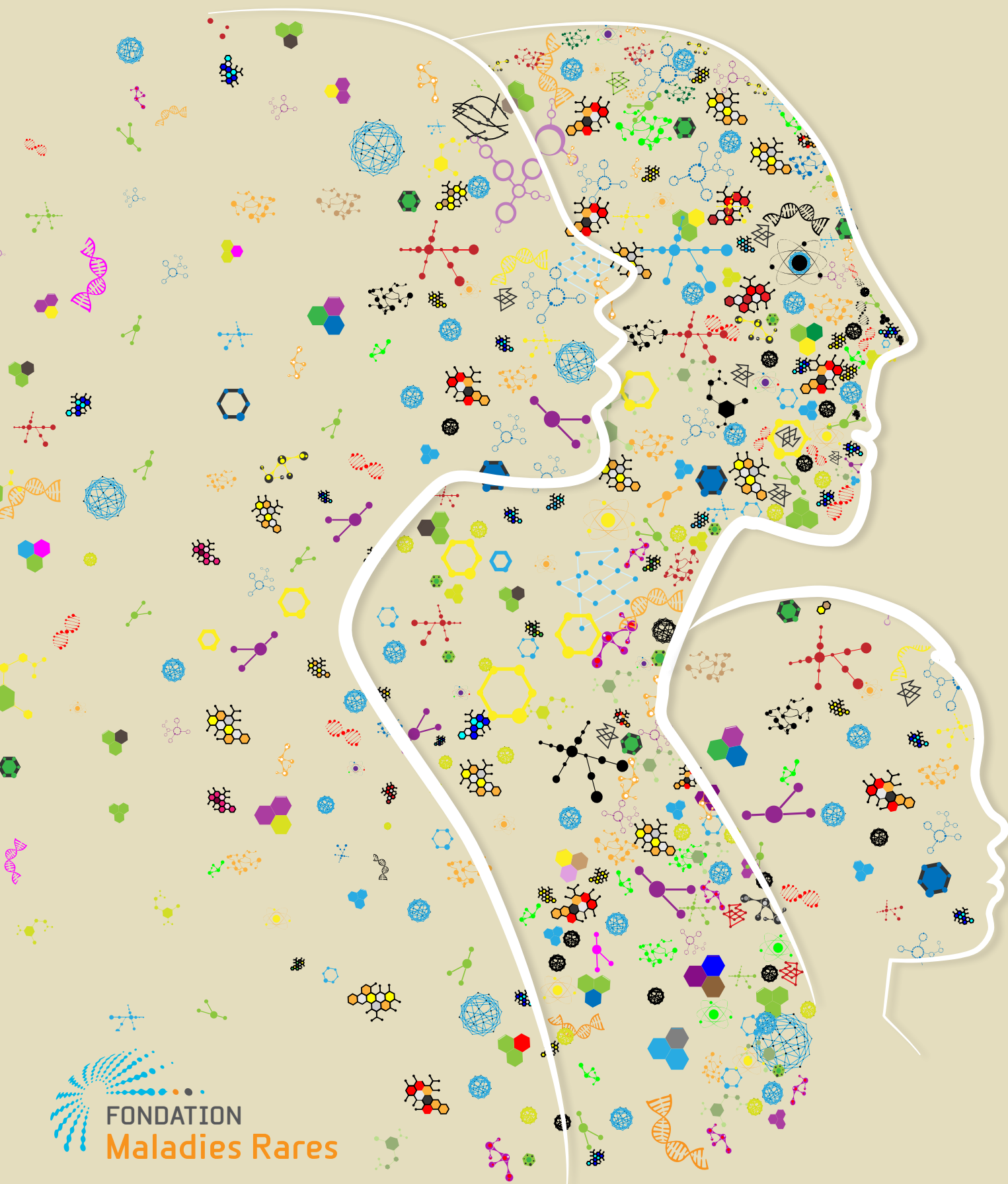
rare 2023

les rencontres des maladies rares

3 & 4 oct. ... PARIS

CENTRE INTERNATIONAL DE
CONFÉRENCES SORBONNE
UNIVERSITÉ (CICSU)

► www.rareparis.com



— Édito

Les Rencontres RARE sont devenues un rendez-vous incontournable pour tous les acteurs de la communauté maladies rares : décideurs publics, représentants de patients et des aidants, professionnels de la santé et de la recherche, entreprises du médicament, des dispositifs médicaux et des technologies de santé.

Ce congrès organisé tous les deux ans, offre un espace de réflexion centré plus particulièrement sur la recherche dans toutes les dimensions du parcours du patient (diagnostic, développement de solutions thérapeutiques, innovations organisationnelles et sociales, etc.)

Souhaitons que ces Rencontres RARE 2023 soient une fois de plus un grand laboratoire d'idées et d'analyses pour avancer vers un système de santé plus équitable et performant, offrant aux patients et à leurs familles des perspectives de traitement et des sources d'espoir.

Nous vous invitons à apporter votre vision, vos idées, vos solutions et bâtir ensemble le futur de la recherche dans les maladies rares.

Daniel SCHERMAN
Directeur de la Fondation Maladies Rares

Comité d'Organisation des Rencontres RARE 2023

Fondation Maladies Rares :

Pr Daniel Scherman,
Directeur de la Fondation
Dr Pascale Milani,
Responsable communication et partenariats

Co-présidents :

Pour les associations de patients
Dr Hélène Berruë-Gaillard,
Présidente de l'Alliance Maladies Rares
Présidente fondatrice Association
Maladies Foie Enfants

Pour les acteurs académiques et institutionnels :

Pr Sylvie Odent,
Coordinatrice de la plateforme
d'expertise Maladies Rares de Bretagne
"Rares Breizh", PU-PH de Génétique
médicale, responsable du service de
Génétique Clinique, CHU de Rennes

Pour les acteurs industriels :

Mme Catherine Raynaud,
Présidente du comité MR du Leem
Directrice des Affaires Publiques, Pfizer
France



SYNOPSIS

P. 4

PLAN

P. 6

PROGRAMME

Mardi 3 octobre

P. 8

Mercredi 4 octobre

P. 10

RÉSUMÉS POSTERS AFFICHÉS

Mardi 3 octobre

J1-T3. DEVELOPPEMENT DE NOUVELLES
THERAPIES P.12

J1-T4. GENOMIQUE P.14

J1-T5. DIAGNOSTIC P.15

J1-T6. E-SANTE P.19

J1-T7. SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES P.20

Mercredi 4 octobre

J2-T1. PRÉSENTATION ACTIVITÉ / STRUCTURE .. P.24

J2-T2. ETUDES CLINIQUES P.37

REMERCIEMENTS



ORGANISATION LOGISTIQUE
ET PRODUCTION GRAPHIQUE
www.emergencepc.com

PCO depuis 2004

Mardi 3 octobre 2023

SALLE	AUDITORIUM	ESPACE AGORA
08H15 > 9H00	ACCUEIL PARTICIPANTS	
09H00 > 09H30	SESSION 1 SESSION INAUGURALE	
09H30 > 11H00	SESSION 2 BILAN DU PNMR3 - QUELLES PRIORITES POUR LE PNMR4 ?	
11H00 > 11H30	PAUSE CAFE & VISITE STAND	SESSION AGORA 1 & 2
11H30 > 13H00	SESSION 3 L'EUROPE	
13H00 > 14H30	13h00-13h20 > Distribution Lunchbox PAUSE CAFE & VISITE STAND	SESSION AGORA de 3 à 6
14H30 > 16H00	SESSION 4 DES DONNÉES FOISSONNANTES D'AUJOURD'HUI AUX PERSPECTIVES OFFERTES PAR L'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE	
16H00 > 16H30	PAUSE CAFE & VISITE STAND	SESSION AGORA 7 & 8
16H30 > 18H00	SESSION 5 LE PARCOURS DE SOIN ET DE VIE	
18H10 > 18H30		AGORA - FONDATION MALADIES RARES

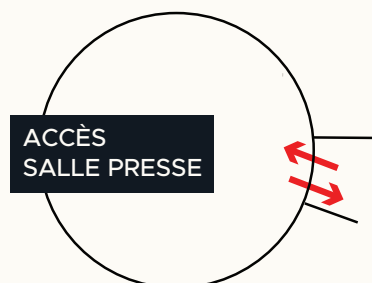
Mercredi 4 octobre 2023

SALLE	AUDITORIUM	ESPACE AGORA
08H15 > 9H00	ACCUEIL PARTICIPANTS	
09H00 > 10H30	SESSION 6 TABLE RONDE- DE L'INNOVATION AUX NOUVEAUX ENJEUX DE RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES	
10H30 > 11H00	PAUSE CAFE & VISITE STAND	SESSION AGORA 9 & 10
11H00 > 12H00	SESSION 7 TABLE RONDE - ENJEUX ET SPÉCIFICITÉS DE LA PRISE EN CHARGE DES ENFANTS DANS LES MALADIES RARES	
12H00 > 13H30	12h00-12h20 > Distribution Lunchbox PAUSE CAFE & VISITE STAND	SESSION AGORA 11 & 13
13H30 > 15H00	SESSION 8 DIAGNOSTIC, DEPISTAGE & MEDECINE PREVENTIVE	
15H00 > 16H00	SESSION 9 DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT EN MEDECINE FŒTALE : PRESENT ET FUTUR.	
16H00 > 16H30	PAUSE CAFE & VISITE STAND	SESSION AGORA 14 & 15
16H30 > 18H00	SESSION 10 COMMENT ASSURER LA DISPONIBILITÉ ET L'ACCÈS AUX INNOVATIONS EN FRANCE ?	

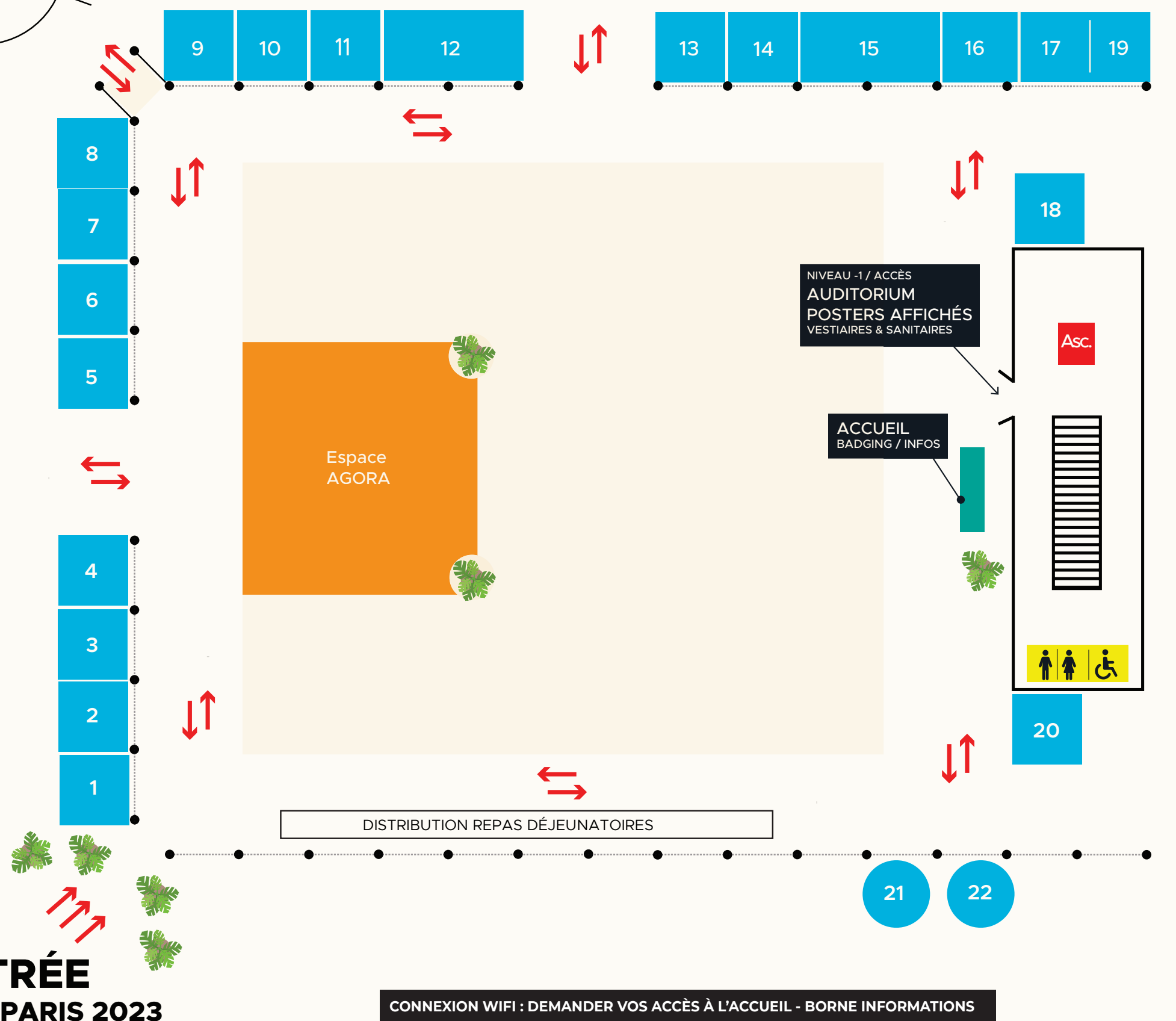


EXPOSANTS

- | | |
|--------------------------------|--------------------------------------|
| 1. AMYLYX | 12. SANOFI |
| 2. SOBI | 13. UCB PHARMA |
| 3. PTC THERAPEUTICS | 14. NOVARTIS PHARMA |
| 4. CHIESI | 15. PFIZER |
| 5. KYOWA KIRIN | 16. BIOMARIN |
| 6. ALEXION PHARMA FRANCE | 17. ORCHARD TX FRANCE
AIRG-FRANCE |
| 7. VERTEX | 18. NOVO NORDISK |
| 8. ALNYLAM | 19. ERN-EU REFERENCE NETWORKS |
| 9. ASSOCIATION G&CTI
EGETIS | 20. FILIERES MALADIES RARES |
| 10. JANSSEN | 21. FONDATION MALADIES RARES |
| 11. ARGEX | 22. Inter-PEMR & PCOM |



PLAN GÉNÉRAL des rencontres des Maladies Rares 2023



Mardi 3 octobre 2023

ACCUEIL CAFÉ & VISITE STANDS



— 09h00 > 09h30 | **SESSION 1** | AUDITORIUM

SESSION INAUGURALE

Avec la présence exceptionnelle de Madame Sylvie RETAILLEAU - Ministre de l'Enseignement supérieur et de la Recherche et de Monsieur Aurélien ROUSSEAU - Ministre de la Santé et de la Prévention

Avec l'intervention de : Hélène BERRUÉ-GAILLARD - Présidente de l'Alliance Maladies Rares, Présidente fondatrice Association Maladies Foie Enfants (AMFE) et Présidente de Maladies Rares Infos Services, Catherine RAYNAUD - Présidente du Comité Maladies Rares du LEEM et Directrice des Affaires Publiques des laboratoires Pfizer & Sylvie ODENT - Coordinatrice du centre maladies rares et PU-PH de Génétique médicale et responsable du servcie Génétique Clinique, CHU de Rennes

— 09h30 > 11h00 | **SESSION 2** | AUDITORIUM

BILAN DU PNMR3 - QUELLES PRIORITÉS POUR LE PNMR4 ?

Modérateur : Daniel SCHERMAN - Directeur de la Fondation Maladies Rares

Introduction (5mn). Sylvie ODENT - Coordinatrice du centre maladies rares et PU-PH de Génétique médicale et responsable du servcie Génétique Clinique, CHU de Rennes

Bilan du PNMR3 (15mn). Anne-Sophie LAPOINTE - Cheffe de projet mission maladies rares chez Ministère de la santé et de la prévention

Bilans des activités de recherche du PNMR3 (15mn). Véronique PAQUIS - Chef du service de Génétique Médicale à l'hôpital Archet 2 de Nice

Volet international (15mn). Bertrand SCHWARTZ - DGRI, SSRI Biologie- Santé - Ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, France

Lancement et Perspectives du PNMR4 (15mn). Guillaume CANAUD & Agnès LINGLART - Responsables du PNMR4
Discussion (25mn).

11h00-11h30 | PAUSE - VISITE STANDS - SESSIONS AGORA



— 11h05 > 11h15 | **AGORA 1 - ALEXION** | ESPACE EXPOSANTS

LE PATIENT AU CENTRE : DE LA CLINIQUE À LA COMMERCIALISATION

Céline KHALIFE – Présidente Alexion Pharma France.

— 11h15 > 11h25 | **AGORA 2 - PTC THERAPEUTICS** | ESPACE EXPOSANTS

QUELS ENJEUX POUR UNE SOCIÉTÉ DE BIOTECHNOLOGIE FACE AU PLFSS 2024 ?

Pierre-Olivier BOYER - Head of PTC Therapeutics France & Head of Business Excellence PTC Therapeutics Global

— 11h30 > 13h00 | **SESSION 3** | AUDITORIUM

L'EUROPE

Modérateur : Yann LE CAM - CEO d'EURORDIS

Introduction (10mn). Yann LE CAM

Table ronde 1 (40mn). Le point sur les législations européennes en cours de débat ayant une pertinence pour la France et le PNMR4. Anne-Sophie CHALANDON - Head of Rare Diseases Global Public Affairs Rare Disease and ATMP Policy at Sanofi, Vice-Chair of the EFPIA OMP WG & Simone BOSELLI - Director Of Public Affairs - EURORDIS

Table ronde 2 (40mn). Le point sur les grands projets européens ayant une pertinence pour la France et le PNMR4. avec Hélène DOLLFUS, Roseline FAVRESSE - Research Policy & Initiatives Director Research Policy & Initiatives Director EURORDIS, Magda CHLEBUS - Executive Director Science Policy & Regulatory Affairs at the European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations (EFPIA) & Yanis MIMOUNI - Senior Project Manager / EJP RD chez Inserm

13h00-13h20 > Distribution Lunchbox //// 13h00-14h30 | PAUSE DÉJEUNER - SESSION AGORA



MARDI 3 OCTOBRE 2023

— 13h20 > 13h35 | **AGORA 3 - UCB PHARMA** | ESPACE EXPOSANTS

L'ENGAGEMENT D'UCB DANS LES MALADIES RARES. *Myriam GEHCHAN*

— 13h35 > 13h50 | **AGORA 4 - KYOWA KIRIN** | ESPACE EXPOSANTS

DÉPISTAGE NÉONATAL : QUELLES ÉVOLUTIONS EN EUROPE ET FRANCE.

Barbara GIRERD, PhD, conseillère en génétique filière OSCAR

— 13h50 > 14h10 | **AGORA 5 - PFIZER** | ESPACE EXPOSANTS

L'INNOVATION AU SERVICE DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES.

Valérie RIZZI-PUECHAL- Directrice du groupe maladies rares & Nadir MAMMAR - Directeur médical maladies rares

— 14h10 > 14h20 | **AGORA 6 - NOVO NORDISK** | ESPACE EXPOSANTS

100 ANS, 100 TÉMOIGNAGES : NOVO NORDISK, CE SONT EUX QUI EN PARLENT LE MIEUX.

— 14h30 > 16h00 | **SESSION 4** | AUDITORIUM

DES DONNÉES FOISSONNANTES D'AUJOURD'HUI AUX PERSPECTIVES OFFERTES PAR L'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE

Modérateurs : Arnaud SANDRIN - Directeur Opérationnel Banque Nationale de Données Maladies Rares & Olivier DEMARCQ - Sr Medical Director. Emerging Markets Rare Disease Pipeline and DMD Gene Therapy Scientific Expert

Introduction - Tour d'horizon de l'existant sur les données de santé (10mn). Arnaud SANDRIN & Olivier DEMARQ

Table ronde 1. (35mn). Ecosystème des données de santé. Anne-Sophie JANNOT - Directrice médicale Banque Nationale de Données Maladies Rares, Pascal AUQUIER- APHM/Registre France COAG, Nadia BELMATOUG - Spécialiste en médecine interne, François RAUCH - Directeur Général France d'Argenx & Marc CUGGIA - MD, PhD - DOnnées MASSives et Systèmes d'Information Apprenants en santé LTSI - UMR Inserm Rennes

Table ronde 2. (35mn).Présentations de projets d'application pratique de l'IA. Véronique STOVEN - Professeur en BionInformatique École des Mines Paris, Hossein KHONSARI - PU-PH service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique de l'Hôpital Necker & Paul ROLLIER - Généticien - Rennes, Rémi BESSON - Associé fondateur Sonio

Clôture - Ethique médicale et garantie humaine (10mn). David GRUSON - Directeur Programme Santé LUMINESS / Fondateur ETHIK-IA

16h00-16h30 | PAUSE - VISITE STANDS - SESSIONS AGORA



— 16h05 > 16h15 | **AGORA 7 - JANSSEN** | ESPACE EXPOSANTS

JANSSEN : UN MODÈLE DE PARTENARIATS POUR SOUTENIR L'INNOVATION AU SERVICE DE TOUS LES PATIENTS.

Jonathan PENTEL- Directeur médical Janssen France

— 16h15 > 16h25 | **AGORA 8 - G&CTI** | ESPACE EXPOSANTS

POUR FAIRE DE LA FRANCE UN DES LEADERS EN THÉRAPIES GÉNIQUES ET CELLULAIRES : LES PROPOSITIONS DE G&CTI . *Pr Jean SIBILIA - Co-Président de G&CTI*

— 16h30 > 18h00 | **SESSION 5** | AUDITORIUM

LE PARCOURS DE SOIN ET DE VIE

Modératrice : Sylvie ODENT - Coordinatrice du centre maladies rares et PU-PH de Génétique médicale du CHU de Rennes

Table ronde. (90mn). Le parcours de soin et de vie avec Hélène de CHÂTEAU-THIERRY - Réseau Maladies Rares Occitanie, Séverine DAVESNE & Valérie STEVANCE - Représentantes ARS (Grand-Est), Anne PRESTEL- Coordinatrice plateforme d'expertise maladies rares bretonne, Guenaelle MAHE - Directrice / pilote equipe relais handicap rare bretagne, Cécile FOJJOLS - Vice-Présidente de l'Alliance Maladies Rares, Eric SCHOULEUR - AccelRare, une solution digital & Alexandre MOERMAN - Médecin généraliste

— 18h10 > 18h30 | **AGORA - FONDATION MALADIES RARES** | ESPACE EXPOSANTS

DATA CHALLENGE : D-IA-GNO-DENT. *Pr Agnès BLOCH-ZUPAN - PU-PH chez Université de Strasbourg*

Mercredi 4 octobre 2023

08h15-09h00 | ACCUEIL CAFÉ & VISITE STANDS



— 09h00 > 10h30 | **SESSION 6** | AUDITORIUM

TABLE RONDE - DE L'INNOVATION AUX NOUVEAUX ENJEUX DE RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES

Modératrices : Paola DE CARLI & Béatrice PARFAIT - Service De Médecine Génomique des Maladies de Système et d'Organe

Table Ronde. (90mn). Spécificités de la maladie et le processus de recherche ayant amené aux avancées de la prise en charges. Les modératrices questionneront les intervenants sur les opportunités ouvertes par les succès thérapeutiques et les nouveaux défis de recherche à relever. Pierre Régis BURGEL - Hôpital Cochin Paris, Serge BRAUN - Directeur Scientifique de l'AFM-Téléthon et Président de GENOSAFE, Judith MELKI - UMR-1195, Inserm, Université Paris Saclay, Laurence LEGEAI-MALLET - Institut Imagine INSERM Paris, Marcela GARGIULO - Psychologue clinique Paris

10h30-11h00 | PAUSE - VISITE STANDS - SESSION AGORA



— 10h35 > 10h45 | **AGORA 9 - CHIESI** | ESPACE EXPOSANTS

CHIESI, UNE SOCIÉTÉ À MISSION ENGAGÉE DANS LES MALADIES RARES

Neil BERNARD - Public Affairs, Market Access & Communication Director & Maxime LIEUTAUD - Head of Rare Diseases France

— 10h45 > 10h55 | **AGORA 10 - SOBI** | ESPACE EXPOSANTS

SOBI (SWEDISH ORPHAN BIOVITRUM) LABORATOIRE ENGAGÉ DANS LES MALADIES RARES

Sébastien LE ROUX - Directeur général

11h00 > 12h00 | **SESSION 7** | AUDITORIUM

TABLE RONDE - ENJEUX ET SPÉCIFICITÉS DE LA PRISE EN CHARGE DES ENFANTS DANS LES MALADIES RARES

Modératrices : Hélène BERRUÉ-GAILLARD, Présidente de l'Alliance Maladies Rares, Présidente fondatrice Association Maladies Foie Enfants (AMFE) et Présidente de Maladies Rares Infos Services & Florent CHAPEL- Président d'Autisme Info Services

Parcours de soin d'un enfant atteint d'une maladie rare (15mn).

Brigitte CHABROL - Professeur de pédiatrie CHU Marseille

Médecine préventive chez l'enfant : présentation de l'application Tekkare/Orphanet (15mn). Ana RATH - Directrice d'Orphanet - INSERM US14 & Bruno SARFATI - CEO & Founder CEO & Founder Tekkare and As We Know

Médicaments pédiatriques (15mn). Antoine FERRY - CEO at laboratoires CTRS

Parcours de vie des enfants (15mn). Nicolas Giraud - Association Française Des Hémophiles (AFH)

12h00-12h25 > Distribution Lunchbox //// 12h00-13h30 | PAUSE DÉJEUNER - SESSION AGORA



— 12h25 > 12h40 | **AGORA 11 - ARGENX** | ESPACE EXPOSANTS

ARGENX : LA CO-CRÉATION AU CŒUR DE L'INNOVATION EN IMMUNOLOGIE.

François RAUCH - Directeur Général France d'Argenx

— 12h40 > 13h00 | **AGORA 12 - SANOFI** | ESPACE EXPOSANTS

DÉFIONS LE RARE.

— 13h00 > 13h15 | **AGORA 13 - NOVARTIS** | ESPACE EXPOSANTS

MALADIES RARES : VERS UNE OUVERTURE DU DÉPISTAGE NÉONATAL AUX MALADIES GÉNÉTIQUES ?

Pr Didier LACOMBE - Service Génétique Médicale CHU Bordeaux , Aymeric DE CHASTEIGNER - Gene Therapies Medical Director at Novartis France

MERCREDI 4 OCTOBRE 2023

— 13h30 > 15h00 | **SESSION 8** | AUDITORIUM

DIAGNOSTIC, DÉPISTAGE & MÉDECINE PRÉVENTIVE

Modérateur : Christian COTTET - Directeur Général AFM-Téléthon

Le registre des impasses diagnostiques : un outil pour l'action BNDMR/FILNEMUS. (10mn)

par Céline ANGIN - Responsable du pôle Projets - Banque Nationale de Données Maladies & Shahram ATTARIAN - Représentant FILNEMUS

Les avancées et les actions du PFMG 2025 avec les filières pour le diagnostic des maladies rares

; la vision et les projets pour l'extension des capacités de séquençage et d'interprétation. (10mn)

par Christel THAUVIN - Responsable adjointe Plan France Médecine Génomique 2025 - INSERM & Albane MIRON DE L'ESPINAY - Adjointe au chef du bureau Recherche clinique et Innovation. Ministère des solidarités et de la santé

Le dépistage génétique néonatal de l'amyotrophie spinale : DEPISMA retour d'expérience ; le déploiement national ; les promesses du DNN génétique. (10mn)

Pr Didier LACOMBE - Service Génétique Médicale CHU Bordeaux

L'utilisation du NGS pour le dépistage néonatal : de nouveaux outils pour une médecine plus préventive. (10mn)

Par Pr Laurence FAIVRE - Professeur des Universités et Praticien hospitalier au CHU Dijon Bourgogne

Le dépistage pré-conceptionnel, enjeux et débat. Laurent PASQUIER - Service de génétique clinique - CHU Rennes

Table ronde de synthèse / Questions - réponses(25mn)

— 15h00 > 16h00 | **SESSION 9** | AUDITORIUM

DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT EN MÉDECINE FŒTALE : PRÉSENT ET FUTUR.

Modérateurs : Dr Sandrine MARLIN - Service de génétique médicale - Necker Paris & Antoine FERRY, CEO at laboratoires CTRS

Table Ronde. (60mn). Diagnostic et traitement en médecine foetale : présent et futur.Tania ATTIE-BITACH - Service

d'Histologie - Embryologie - Cytogénétique - Necker Paris, Marie-France MAMZER - Professeure d'éthique et de

Médecine légale Paris & Jean-Hugues TROUVIN - En charge de l'unité de biotechnologie de la direction de l'évaluation à

l'agence du médicament

16h00-16h30 | PAUSE - VISITE STANDS - SESSION AGORA



— 16h05 > 16h15 | **AGORA 14 - IPSEN** | ESPACE EXPOSANTS

IPSEN, NOTRE ENGAGEMENT DANS LES MALADIES RARES

Philippe De POUGNADORESSSE - Directeur Général France Ipsen

— 16h15 > 16h25 | **AGORA 15 - VERTEX** | ESPACE EXPOSANTS

INTÉRÊT DES BIOMARQUEURS DIGITAUX POUR LE SUIVI À DISTANCE ET EN VIE RÉELLE DES MALADIES RARES

— 16h30 > 18h00 | **SESSION 10** | AUDITORIUM

COMMENT ASSURER LA DISPONIBILITÉ ET L'ACCÈS AUX INNOVATIONS EN FRANCE ?

Modérateurs : Catherine RAYNAUD - Directrice des Affaires Publiques des laboratoires Pfizer - Présidente du Comité Maladies Rares du Leem & Stanislas LYONNET - Directeur de l'Institut Imagine

Table Ronde (90mn) portant sur l'ensemble du cycle médicament les Essais cliniques, évaluation et modèle

économique, production, cas spécifiques des ultra-rares, PPP... Lise ALTER - Directrice générale de l'Agence de

l'innovation en santé (AIS), Jean-Yves BLAY - Directeur général du Centre Léon Bérard, Coordinateur de l'ERN

EURACAN, Responsable scientifique d'AURAGEN, Christophe DUGUET - Directeur des affaires publiques

AFM-Téléthon, Philippe BERTA - Service de Pharmacologie clinique - Centre de Pharmacologie Clinique et d'Evaluations

Thérapeutiques (CPCET) - AP-HM & Lionel COLLET - Président de la Haute Autorité de santé

— 18h00 > 18h15 | AUDITORIUM

CLÔTURE DU CONGRÈS

Avec l'intervention de : Hélène BERRUÉ-GAILLARD - Présidente de l'Alliance Maladies Rares, Présidente fondatrice

Association Maladies Foie Enfants (AMFE) et Présidente de Maladies Rares Infos Services, Catherine RAYNAUD -

Présidente du Comité Maladies Rares du LEEM & Sylvie ODENT - Coordinatrice du centre maladies rares et PU-PH de

Génétique médicale du CHU de Rennes



POSTERS AFFICHÉS | Mardi 3 octobre 2023

THÈME | DEVELOPPEMENT DE NOUVELLES THERAPIES

J1-T3-1. Réponses au questionnaire sur les préférences patients après switch de la GH quotidienne vers somapacitan : résultats à deux ans de l'étude REAL4 Nazim BENCHIKH, Puteaux

Introduction : le traitement de substitution de l'hormone de croissance (GH) chez les enfants nécessite des injections s.c quotidiennes potentiellement contraignantes, entraînant des taux d'adhésion plus faibles et une réduction subséquente de l'efficacité du traitement. Objectif: résultats d'un questionnaire sur les préférences patients complété par les parents/soignants d'enfants passés d'un traitement par GH quotidienne au somapacitan hebdomadaire. Matériels et méthodes : le somapacitan est un dérivé de la GH humaine réversible à longue durée d'action se liant à l'albumine, en cours de développement pour une administration s.c. hebdomadaire chez les enfants atteints de déficit en GH. REAL4 est un essai de phase 3 ouvert, randomisé et international, comprenant une phase principale de 52 semaines et une période d'extension de trois ans. Après la phase principale, les patients sous GH quotidienne (n=68) sont passés à un traitement par somapacitan hebdomadaire. Après 4 semaines (S 56), les parents/soignants ont été invités à remplir

un questionnaire sur les préférences des enfants. Résultats : 45/50 (90 %) des répondants au questionnaire préféraient le somapacitan hebdomadaire, 5/50 (10 %) n'avaient pas de préférence, et aucun ne préférerait le traitement quotidien par la GH. Sur les 45 personnes préférant le somapacitan, 38 (84,4 %) le préféraient "très fortement" ou "fortement", 7 (15,6 %) n'avaient pas une très forte préférence. Parmi les raisons de préférence du somapacitan : nombre d'injections (27/45 ; 60%) ; être moins inquiet de ne pas oublier de faire les injections (21/45 ; 46,7%) ; que l'enfant soit moins inquiet de recevoir des injections (tous deux 15/45 ; 33,3%). La plupart (35/45 ; 77,8 %) ont répondu qu'ils adhèreraient plus au somapacitan hebdomadaire qu'à un traitement quotidien par la GH. Conclusion : le traitement par somapacitan hebdomadaire est préféré par les parents/soignants Vs la GH quotidienne, ceci est principalement lié à la réduction du nombre d'injections.

J1-T3-2. Approche thérapeutique des maladies génétiques liées à une mutation non-sens. Fabrice LEJEUNE, Lille

Introduction Les mutations non-sens transforment un codon en un arrêt prématuré de la traduction. La conséquence d'une mutation non-sens est très généralement l'absence d'expression du gène mutant conduisant à un phénotype sévère. Les mutations non-sens sont responsables d'environ 10% des cas de maladies génétiques mais ce pourcentage peut être beaucoup plus important comme par exemple dans le syndrome de Rett pour lequel les mutations non-sens sont présentes dans plus de 60% des cas de mutation dans le gène MeCP2. Actuellement, il n'existe aucun traitement pour corriger les conséquences d'une mutation non-sens. Nous recherchons et caractérisons des molécules capables de réexprimer des gènes porteurs d'une mutation non-sens. Matériels et méthodes Basé sur un système de criblage original, nous identifions des molécules qui corrigent efficacement les mutations non-sens dans les cellules humaines. Nous avons ensuite développé des tests pour valider la réexpression du gène porteur de la mutation non-sens, la fonctionnalité de la

protéine correspondante et l'efficacité de la molécule in vivo. Résultats Nous avons récemment publié l'identification de la 2,6-diaminopurine comme un correcteur très efficace des mutations non-sens de type UGA et avons montré l'intérêt de cette molécule dans des modèles de mucoviscidose causées par des mutations non-sens UGA (cellules de patients, organoïdes, modèle murin). Actuellement, nous sommes dans la caractérisation d'une autre molécule capable de corriger les mutations non-sens UAA. Conclusions Les molécules que nous identifions montrent une très grande efficacité à corriger les mutations non-sens dans des cellules humaines et dans des modèles murins. La 2,6-diaminopurine est en développement pour espérer atteindre les phases d'essais cliniques au sein de la start-up Genvade Therapeutics. Ce type de molécule représente un réel espoir pour les patients atteints de maladies génétiques causées par une mutation non-sens car ces patients sont pour le moment sans traitement.

J1-T3-3. Spectre de Zellweger : D'un médicament repositionnable jusqu'aux essais cliniques. Loïc BELLOY, Lille

Apteeus est une startup française qui utilise les outils de la drug discovery au service du patient afin de proposer des projets de recherche individualisés. Nos plateformes de screening à haut débit utilisant une bibliothèque unique de molécules repositionnables nous ont permis d'initier un projet de recherche dans le cadre du spectre de Zellweger. Le spectre de Zellweger regroupe l'ensemble des maladies touchant la biogénèse des peroxysomes. La plupart du temps ces maladies rares sont causées par une mutation dans un ou plusieurs des gènes PEX garantissant la fonction des peroxysomes. Parmi ces derniers, le défaut de PEX1 est souvent impliqué dans les maladies du spectre de Zellweger. Avec la collaboration de « La Marche de Noé », une association française œuvrant au soutien des patients atteints de peroxysomopathies, Apteeus a pu identifier une famille de composés capables de rectifier le défaut de biogénèse des peroxysomes directement dans

les cellules des patients. L'étude approfondie des effets observés ont permis non seulement d'identifier les sous-groupes de patients répondeurs mais aussi de caractériser le rétablissement de la fonction peroxysomale grâce au traitement. En étudiant le profil de sécurité, d'efficacité, de disponibilité et la formulation existante pour ces molécules, Apteeus est parvenu à identifier le TEE2555, un composé qui pourrait donner des résultats probants dans une utilisation clinique. Le processus d'identification du candidat médicament terminée, Apteeus se tourne actuellement à la mise en place d'une étude clinique afin de tenter de reproduire les résultats positifs obtenus dans les cellules des patients atteints du spectre de Zellweger. Nous espérons que ce projet entamé en 2019 débouchera sur le développement d'un premier traitement pour ces patients.

J1-T3-4. Gene therapy for X-linked hypophosphatemia: Impact on murine dentoalveolar tissues.

Amandine FRANÇOIS, Montrouge

Introduction: X-linked hypophosphatemia (XLH) is the most common form of genetic rickets (1/20 000 births) and is associated with elevated levels of fibroblast growth factor 23 (FGF23). Mainly diagnosed during childhood by growth retardation and deformities of the lower limbs, this disorder also affects dentoalveolar mineralization resulting in higher susceptibility to spontaneous dental necrosis and periodontitis. The FGF23-neutralizing antibody burosumab was approved for clinical use as an alternative to conventional treatment (daily intake of phosphorus and 1,25-(OH)2-vitamin D) as it was shown to improve the long bone phenotype and dental abscesses. We recently demonstrated proof of concept of gene therapy using Adeno-associated virus (AAV) vectors on long bone phenotype, using the liver to secrete a C-terminal fragment of FGF23 (cFGF23) and inhibit FGF23 signaling with a single injection. Here, we study the gene therapy impact on the dentoalveolar features associated with XLH to assess its efficacy. METHODS: AAV-cFGF23 was injected in 4-week-old Hyp-Duk mice and

compared to untreated Hyp-Duk and wild-type (WT) controls (n=4-6 per group). Three months after vector injection, dentoalveolar phenotype was analyzed by micro-computed tomography (microCT) and histology. RESULTS: AAV-cFGF23 treatment improved alveolar bone volume fraction and mineral density in Hyp-Duk mice. Additionally, this treatment restored dentin/cementum volume, resulting in a rescue similar to WT levels. Enlargement of pulp chambers was also recovered with a reduced pulp volume in treated Hyp-Duk mice. Preliminary histological analyses highlighted the positive outcomes of the treatment on mineralization of different dental tissues such as dentin, alveolar bone, and dental cementum. In treated Hyp-Duk mice, we observed a reduction of predentin, osteoid and cementoid, and improved periodontal attachment compared to untreated Hyp-Duk mice. CONCLUSIONS: Dentoalveolar tissues are highly responsive to gene therapy treatment for XLH. We highlight substantial improvements confirming the relevance of therapeutic strategies targeting FGF23.

J1-T3-5. HX127, une nouvelle stratégie thérapeutique pour la maladie de Huntington. Maxime BONNET, Grenoble

Introduction : La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurodégénérative héréditaire rare caractérisée par une triade de symptômes cognitifs, psychiatriques et moteurs. Il n'existe actuellement aucun médicament neuroprotecteur pour retarder ou prévenir l'apparition et la progression des symptômes. La maladie implique des mécanismes pathogènes complexes, mais l'un des changements les plus précoces et importants implique des défauts de transport axonal du facteur neurotrophique BDNF entre le cortex et le striatum, les deux régions du cerveau les plus atteintes dans la MH. Méthodes: Nous avons combiné l'analyse protéomique sélective des vésicules transportées dans les neurones cortico-striataux et un criblage in silico pour identifier les voies qui pourraient restaurer le transport du BDNF altéré dans les neurones MH. Résultats : Nous avons identifié l'enzyme APT1 comme étant cruciale pour le transport de BDNF et démontré que son inhibiteur spécifique HX127 restaure le transport axonal, l'homéostasie des synapses et les signaux de survie au

sein d'un circuit neuronal de la MH sur puces microfluidiques et dans les neurones humains dérivés de cellules souches de patients MH. La molécule traverse efficacement la barrière hémato-encéphalique et réverse les atteintes neuropathologiques ainsi que les déficits locomoteurs et les comportements anxio-dépressifs chez des souris modèles de MH. Nos études de dérégulation de HX127 ont révélé un bon profil de sécurité et l'absence de toxicité in vivo sur 6 mois. Enfin, les effets bénéfiques de l'inhibition médiée par HX127 de l'APT1 impliquent, également la restauration de l'activité mitochondriale qui est altérée dans la MH. Conclusion : Nous proposons HX127 comme composé thérapeutique d'intérêt contre la MH car, contrairement aux approches actuelles d'extinction génique coûteuses et invasives qui n'ont pas encore prouvé leur utilité pour les patients MH, HX127 est le premier composé neuroprotecteur qui agit sur la HTT mutante elle-même et restaure sa fonction normale.

J1-T3-6. A powerful protein inhibitor of HB-EGF protects kidneys from glomerular lesions in a pig model of crescentic glomerulonephritis. Mahtal Nassim, Paris

Introduction : Crescentic glomerulonephritis (CGN) is a rare disease that destroys the kidney's filtration units, the glomeruli. CGN is due to immuno-inflammatory aggressions, including anti-neutrophil cytoplasmic autoantibody-associated vasculitides, anti-glomerular basement membrane (GBM) autoantibodies, systemic lupus erythematosus, or immune complexes during IgA nephropathy or infections. Treatments are based on aggressive immunosuppression with rituximab or cyclophosphamide and high dose corticosteroids (CTC). This leads to serious adverse effects, low quality of life, and high mortality. Patients still develop chronic or end-stage kidney failure. We showed previously that local over-expression of the growth factor HB-EGF (Heparin-binding EGF-like growth factor) and subsequent activation of EGFR lead to dedifferentiation and proliferation of parietal epithelial cells and podocytes, the cells forming the glomeruli, leading to crescentic lesions that irreversibly obliterate the glomeruli. Material and methods We engineered a protein inhibitor of HB-EGF, DTR8, from the receptor-binding domain of

diphtheria toxin, a natural ligand of HB-EGF. Twelve mutations improved solubility, affinity, and reduced immunogenicity and antigenicity. Pigs received decomplexed nephrotoxic serum (NTS) from sheep immunized against pig GBM to mimic anti-GBM auto-antibodies responsible for one form of CGN. The trial involved 4 groups: DTR8, vehicle, CTC, DTR8 + CTC. Results Animals developed a nephrotic syndrome with proteinuria, hypoalbuminemia, kidney failure with increased BUN and creatinine levels, and histopathological injury within 3 weeks after NTS administration. In the vehicle-treated group, 75 % of glomeruli had characteristic lesions. DTR8 treatment ± CTC sharply reduced the number and severity of glomerular lesions, EGFR activation in glomerular cells, immune cell infiltration, and interstitial fibrosis. These treatments improved the percentage of healthy glomeruli, albuminemia, and the proportion of animals devoid of kidney failure. Conclusion The therapeutic protein candidate DTR8 protects kidney glomeruli and kidney function in a model of CGN.

J1-T3-7. Vertebrate opsins as a highly sensitive optogenetic tool for second-generation vision restoration.

Marco RUCLI, Paris

Retinitis pigmentosa (RP) is a group of inherited genetic diseases affecting the retina. Despite their heterogeneity (more than 80 causal genes discovered to date), the phenotype is common: rod photoreceptors degenerate first, followed by peripheral and central cones. As a results, patients undergo night blindness, tunnel vision and, at later stages, complete blindness. Currently, with the exception of one mutation-specific drug, there is no available cure for RP. In order to restore light perception in blind retinas, microbial opsin(mOpsin)-based gene therapies have been developed over the past decade. The expression of these light-activated ion channels or pumps in the inner retina aimed at transforming second and third order neurons into novel photoreceptors. Despite their remarkable temporal sensitivity, however, mOpsins carry two major limitations: first, their microbial origin can potentially pose immunological threats when overexpressed into mammalian cells; second, due to their low light sensitivity they require dangerously high amounts of light in order to be

activated, risking further phototoxic damages to the retina. To improve on these aspects, vertebrate cone opsins (vOpsins) could be expressed instead of mOpsins into retinal ganglion cells. Their mammalian origin should prevent immunological responses, while their coupling to a G protein cascade allows them to amplify the light signal, making them more sensitive than mOpsins by orders of magnitude. Injecting vOpsins through AAV in a blind mouse model for retinal degeneration resulted in restored ex-vivo electrical signaling in the inner retina upon light stimulation, with a type of response and kinetics that varies depending on the specific opsin used. Light-evoked behavior could also be obtained in treated animals compared to untreated controls when expressing vertebrate opsins in retinal ganglion cells. Overall, our data show that vOpsins are a promising new optogenetic tool for high-sensitivity light perception restoration in degenerated blind retinas.

THÈME | GENOMIQUE

J1-T4-1. Le séquençage génomique : une brochure des filières maladies rares pour mieux comprendre.

Les 23 filières de santé maladies rares.

Introduction Les 23 filières de santé maladies rares SENSGENE ont créé un livret intitulé “Le séquençage du génome, qu'est-ce que c'est et à quoi ça sert pour les maladies rares ?” afin d'informer les patients et leur entourage sur cette technique de plus en plus utilisée, notamment dans le champ des maladies rares. Matériels et méthodes Réalisé au sein du Comité éditorial réunissant des chargés de communication et des chefs de projets de plusieurs filières de santé maladies rares, ce livret a pour but d'accompagner les professionnels de santé qui doivent expliquer à leurs patients ce qu'est le séquençage du génome et à quoi ça sert. A travers plusieurs chapitres, on y

apprend les différents termes techniques liés à la génétique, les étapes du séquençage, les besoins, les issues et les bénéfices, ainsi que l'organisation du séquençage en France. Résultats Le livret a été diffusé pour la première fois en avril 2022 au sein des réseaux des 23 filières de santé maladies rares. Il a ensuite été diffusé dans les congrès auxquels les filières participent. Télécharger le livret : <https://www.filièresmaladiesrares.fr/plan-france-medecine-genomique-2025/> Conclusions Le livret rencontre un grand succès lors des congrès et auprès des patients à qui il est distribué et a déjà été réédité à plusieurs reprises.

J1-T4-2. Ichtyose en maillot de bain : étude d'une série hospitalière.

Anissa ZAOUAK, Tunis

Introduction : L'ichtyose en maillot de bain est une forme rare des ichtyoses congénitales autosomiques récessives. C'est une ichtyose non syndromique caractérisée par des squames lamellaires siégeant uniquement au niveau du tronc et épargnant la face et les extrémités sans atteinte extra-cutanée dues le plus souvent à une mutation du gène TGM1. Le but de notre travail était de réaliser une étude monocentrique rétrospective de 2008 à 2021 (14 ans) colligeant 8 patients suivis au service de dermatologie de l'hôpital Habib Thameur de Tunis. Méthodes : Nous avons réalisé une étude rétrospective incluant 8 patients atteints d'ichtyose en maillot de bain selon la classification de Sorèze 2009 suivis à la consultation de dermatologie de 2008 à 2021 (14 ans). Résultats : Nous avons colligé 8 patients atteints d'ichtyose en maillot de bain. Il y avait 7 filles et un garçon. L'âge moyen était de 25,7 mois

[3 mois à 30 ans]. Tous nos patients étaient nés bébé collodion. L'ichtyose s'améliorait en hiver et s'aggravait en été chez tous les patients. Tous les patients étaient traités par des émollients et des kératolytiques. Sur le plan clinique, tous les patients avaient des squames lamellaires brunâtres ou jaunâtres localisées au niveau du tronc et épargnant la face et les extrémités. Une atteinte extra-cutanée était absente chez 7 patients. Une patiente avait une myopathie associée à son ichtyose due à une mutation du gène CARD2. Sur le plan génétique, 6 mutations du gène TGM1 ont été identifiés chez nos patients. Conclusions : L'ichtyose en maillot de bain est un phénotype rare d'ICAR non syndromique. C'est un phénotype thermosensible dû le plus souvent à des mutations du gène TGM1. Il y a une prédominance féminine en Tunisie.

THÈME | DIAGNOSTIC

J1-T5-1. Hyperoxalurie primitive : cas clinique.

Mounsif SOUKAINA, Casablanca

L'hyperoxalurie primitive est une affection rare et grave, transmise sur un mode autosomique récessif, engageant toujours le pronostic rénal et parfois le pronostic vital, notamment dans les formes à début précoce. Il s'agit d'une maladie survenant suite à une anomalie métabolique congénitale rare caractérisée par un excès de production avec accumulation d'oxalate, secondaire à un déficit enzymatique hépatique. Nous rapportons le cas d'un patient de 27 ans, issu d'un mariage consanguin, 8 ème d'une fraterie de 9, ayant comme antécédent des lithiases rénales récidivantes évoluant vers l'insuffisance rénale chronique terminale, mis en hémodialyse depuis 3 ans, admis en novembre 2022 au service de médecine interne du CHU Ibn rochd de Casablanca pour bilan étiologique de son insuffisance rénale terminale ainsi qu'une anémie profonde résistante à l'érythropoïétine et un syndrome tumoral fait de splénomégalie, de dyspnée et

d'altération de l'état général. Dans le cadre du bilan étiologique, le bilan biologique avait montré une anémie normochrome normocytaire à 6.8 g/dl et un syndrome inflammatoire biologique. Ainsi, les examens paracliniques réalisés avaient mis en évidence une splénomégalie homogène et une ascite de moyenne abondance à l'échographie abdominale, une radiographie thoracique avait objectivé une pleurésie unilatérale ayant nécessité une ponction évacuatrice. Par ailleurs, le patient avait bénéficié d'une biopsie ostéomédullaire. Le diagnostic d'hyperoxalurie primitive avait été retenu devant : l'antécédent de lithiases rénales, l'évolution vers l'insuffisance rénale chronique terminale, le dépôt de cristaux d'oxalate médullaires avec réaction macrophagique à corps étrangers , absence de malignité. Le traitement curatif serait la transplantation hépato-rénale.

J1-T5-2. Un panhypopituitarisme et une sarcoidose révélés par un bilan d'amaigrissement.

Samir DJERMOUNI, Saint-Quentin

Un patient de 77 ans a été hospitalisé au service pour bilan d'amaigrissement dans un contexte d'altération de son état général durant l'hospitalisation on découvre de multiples adénopathies médiastinales associées à des micronodules pulmonaires évoquant une lympho-granulomatose thoracique. les biopsies transbronchique conclut à une sarcoidose Le bilan BK était négatif durant l'hospitalisation l'évolution était marqué par la survenue d'un tableau associant une des douleurs abdominales nausée vomissement hypoglycémies avec au bilan une hyponatremie faisant évoquer une insuffisance surrénalienne qui a été confirmé au

bilan Le bilan endocrinien retrouve un panhypopituitarisme avec Insuffisance corticotrope Thyrotrope , gonadotrope et somatotrope : une neurosarcoidose a été évoqué avec atteinte hypophysaire motivant la réalisation d'IRM qui révèle une lésion intra-sellaire, intra hypophysaire, située entre l'anté et la post-hypophyse refoulées, en faveur en première hypothèse d'un kyste de la poche de Rathke. Cette lésion refoule le chiasma optique et la tige pituitaire. un traitement hormonal substitutif est débuté Une prise en charge neurochirurgicale est proposée

J1-T5-4. Inventaire et analyse descriptive des maladies auto-immunes et des auto-anticorps associés connus.

Fabien MAURY, Paris

Les maladies auto-immunes (MAI) représentent la 4ème cause de maladie dans les populations occidentales (après les cancers, les maladies cardio-vasculaires et l'ensemble de la psychiatrie), retrouvées de façon transversale dans différentes disciplines et spécialités médicales. Plus de 80 MAI sont associées à plus de 200 auto-anticorps (auto-Ac). Un grand nombre de MAI sont rares. Si le suivi des patients atteints de maladies génétiques a été considérablement amélioré, celui des patients atteints de MAI est plus complexe. En effet, il n'existe pas à ce jour de référentiel spécifique des MAI et des auto-Ac dans les bases de données publiques. Pour cette raison, la documentation et le codage du diagnostic de ces patients par les médecins dans les dossiers de patients informatisés sont partiels et

hétérogènes. L'objectif du projet est de proposer un thésaurus exhaustif des auto-Ac ainsi qu'une vision d'ensemble des liens entre les auto-Ac et les MAI. Différentes sources de données sont interrogées (HPO, PubMed, ORDO, BNDMR, CIM-10). A l'aide de ce thésaurus et de méthodes de traitement automatique des langues, les co-occurrences des auto-Ac sont extraites des résumés d'articles médicaux (PubMed) et des dossiers de patients informatisés afin d'estimer les liens entre eux. Un travail identique sera effectué avec les MAI. Des groupes d'auto-Ac et de MAI seront ainsi identifiés afin d'aider les médecins à avoir une compréhension plus globale de la distribution des auto-Ac et ainsi permettre d'améliorer le diagnostic et le suivi des patients atteints de MAI.

J1-T5-5. Variant à l'état homozygote du gène CHKA associé à un syndrome malformatif.

Sarah BERRADA, Casablanca

Le gène CHKA (choline kinase alpha) est un gène codant pour la choline kinase alpha, une enzyme qui catalyse la première étape de la synthèse des phospholipides dans la voie Kennedy. Une déficience de ce gène est associée à un trouble du neuro-développement avec une microcéphalie, un mouvement anormal, et une épilepsie. Nous rapportons ici le profil clinique et génétique d'un nourrisson avec un variant de signification incertaine du gène CHKA. Il s'agit d'un nourrisson de 4 mois de sexe féminin, benjamin d'une fratrie de deux, issu d'un mariage non consanguin avec un poids de naissance à 3 percentiles. A l'examen clinique, il présente une microcéphalie à -3DS, une taille à 15 percentiles, une dysmorphie faciale non spécifique (visage rond, telecanthus, palais ogival), un stridor continue et une absence des reflexes avec des mouvements répétitifs des mains et des pieds. L'histoire familiale rapporte la présence d'un cousin paternel au 1er degré âgé de 6 ans avec une épilepsie tonico-clonique à révélation

tardive. Le bilan malformatif objective une cécité bilatérale, une atrophie cérébrale à prédominance frontale avec asymétrie du corps calleux et une sténose ventriculaire droite légère à l'échographie cardiaque. Le caryotype constitutionnel et l'hybridation génomique comparative à microarray, s'avèrent sans anomalie. Par ailleurs, le séquençage de l'exome entier a mis en évidence la présence d'un variant faux-sens à l'état homozygote de classe 3 : NM_001277.3:c.611G>T (p.Arg204Leu) au niveau du gène CHKA. Une analyse in-silico a été réalisée conclue un variant probablement pathogène. Il s'agit d'un nouveau variant dont l'étude de ségrégation est en cours afin d'étudier la transmission et de rechercher la possibilité d'une disomie uniparentale paternelle qui complète le tableau clinique.

J1-T5-6. IMPLICATION DU TRANSPORTEUR MITOCHONDRIAL DE PYRUVATE (MPC) DANS LE TRANSPORT DES CORPS CETONIQUES : OBSERVATION CLINIQUE ET ETUDE BIOINFORMATIQUE.

Said GALAI, Tunis

Le pyruvate, au carrefour métabolique de multiples substrats organiques, bénéficie d'un transporteur mitochondrial spécifique, Mitochondrial Pyruvate Carrier (MPC1/2) [1]. Dans ce travail, on se propose de rapporter l'observation de deux patients souffrant d'un déficit en MPC2, chez qui, la diète cétogène était paradoxalement inefficace. Les deux patients (frère et sœur), d'âges respectifs 5 et 7 ans, ont été admis au service de Neuropédiatrie dans un tableau clinique associant une encéphalopathie et une dyspnée. Ils ont bénéficié d'une détermination du couple redox Lactate/Pyruvate qui a révélé une hyperlactatémie à jeun et en postprandial (7.32-11.6 mM > 2.2 mM), une hyperpurycémie (480-620 µM) et un rapport L/P normalisé (< 25). Ce tableau clinico-biologique fort évocateur d'un déficit en PDH a suscité une étude moléculaire qui a révélé un déficit du transporteur MPC du pyruvate (sous-unité MPC2) avec une intégrité de la PDH. Les 2 patients ont été soumis à un régime cétogène qui était paradoxalement inefficace. Ainsi, nous avons évoqué l'éventuelle implication

du transporteur MPC dans le transport mitochondrial des corps cétoniques. Pour confirmer cette hypothèse, nous avons procédé au Docking bioinformatique (par AutoDockTools-1.5.7) de l'acéto-acétate (ACAC) sur MPC2 qui a révélé une énergie de liaison (-3,18 Kcal/mol) similaire à celle du pyruvate (-3,09 Kcal/mol). Ainsi, cette étude de simulation in silico constitue une preuve solide que le MPC est un transporteur mitochondrial commun du pyruvate et des ACAC. Une réponse amoindrie au régime cétogène chez les patients suspects porteurs d'un déficit en PDH devra inéluctablement évoquer une atteinte du transporteur MPC2 qui entrave l'utilisation des corps cétoniques, rendant le régime cétogène, d'une part inefficace, mais nocif par la genèse d'une acidose métabolique, contre indiquant ainsi sa prescription et ce l'encontre des classiques déficits en PDH. Réf : [1] C. Pujol, et al. BRAIN 146 (2023) 858-864.

J1-T5-7. Réseau Amyloses Guadeloupe : mise en place de nouveaux parcours patients.

Lyne VALENTINO, Guadeloupe

Les amyloses forment un groupe hétérogène de maladies rares dans lesquelles des protéines anormalement repliées forment des fibrilles amyloïdes qui s'accumulent dans différents tissus et organes. Ces pathologies se traduisent par des défaillances organiques et une diminution significative de la survie des patients en absence de traitement. Le diagnostic et une prise en charge précoces des amyloses sont primordiaux. Ils permettent notamment d'envisager, le cas échéant, l'accès à des traitements innovants. L'incidence des amyloses et notamment des amyloses à transthyrétine (ATTR) est particulièrement importante dans les populations afro-

caribéennes. Pourtant, en Guadeloupe, la prise en charge des patients peut être freinée par des difficultés médico-socio-économiques et organisationnelles. Organisés sous la forme d'un réseau informel, des professionnels hospitaliers de l'île se sont proposés de mettre en place des parcours patients structurés pour des prises en charge optimisées localement. Tous les parcours s'appuient sur une fonction transversale et essentielle de coordination des soins.

J1-T5-8. Alopecie au cours des ichtyoses congénitales.

Anissa ZAOUAK, Tunis

Introduction : Les ichtyoses congénitales autosomiques récessives (ICAR) sont des génodermatoses rares classées parmi les ichtyoses non syndromiques. Les patients souffrant d'ICAR peuvent présenter des anomalies pilaires susceptibles d'altérer leur qualité de vie. Méthodes : Nous avons mené une étude prospective de janvier 2019 à décembre 2021 (3 ans) dans le service de dermatologie de l'hôpital Habib Thameur, Tunis, Tunisie. Les patients ont eu un examen clinique et trichoscopique de leurs cheveux. Neuf patients ont eu une étude moléculaire. Résultats : Nous avons inclus 30 patients dans notre étude. L'âge moyen était de 20 ans avec une prédominance féminine (H/F= 0,58). Vingt-huit patients étaient issus d'un mariage consanguin. Les patients souffraient d'ichtyose lamellaire dans 22 cas, d'érythrodermie ichtyosiforme congénitale sèche et d'ichtyose en maillot de bain dans quatre cas chacun. Le score de sévérité de l'ICAR selon l'échelle VIIS avait une valeur moyenne de 15 (4-28). L'alopécie était présente chez 11 patients. Elle se présentait sous

trois aspects principaux : récession de la ligne d'implantation des cheveux (13 %), alopecie en plaques multiples (27 %) et alopecie des sourcils (13 %). L'examen clinique a également révélé la présence de squames (90%) et de cheveux fins et cassants (34). Les principaux signes trichoscopiques étaient les suivants : desquamation interfolliculaire et périfolliculaire, hyperkératose lamellaire périfolliculaire, gaines coulissantes péripilaires, érythème interfolliculaire, prédominance d'un seul follicule pileux, cheveux cassés, cheveux vellus, anisotrichose, pili torti, cheveux dystrophiques et cheveux en virgule. Neuf patients ont fait l'objet d'une étude moléculaire. Elle a révélé une mutation du gène TGM1 dans tous les cas. La mutation pW263X, mutation fondatrice du gène TGM1 dans notre pays était présente chez 5 patients. Conclusions : Dans les ichtyoses congénitales autosomiques récessives, l'alopécie n'est pas un phénomène rare. Elle peut être observée en particulier chez les patients atteints d'une forme sévère et étendue d'ichtyose.

J1-T5-9. Syndrome de Sjogren primitif: une cause rare d'uvéite.

Achraf EL KABLI, Casablanca

Introduction : Le syndrome de Sjögren primitif (SSP) est une connectivite à tropisme glandulaire caractérisée essentiellement par une xérophtalmie et une xérostomie. Le SSP peut provoquer des manifestations oculaires extra glandulaires graves menaçant la vision notamment l'uvéite qui reste exceptionnelle. Nous rapportons le cas d'une patiente ayant un SSP révélée par une pan uvéite bilatérale. OBSERVATION MEDICALE : Patiente âgée de 65 ans suivie pour une hypothyroïdie périphérique sous traitement qui présente depuis 2 ans une panuvéite bilatérale compliquée d'un œdème maculaire avec une acuité visuelle (AV) sans correction à 1/10 en bilatéral associée à un BUT inférieur à 10 sec et un test de Shirmer inférieur à 5mm. L'interrogatoire a révélé la présence d'un syndrome sec oculaire et buccal subjectifs avec une notion d'arthralgies inflammatoires, le reste de l'examen clinique était sans particularités en dehors d'une parotidomégalie bilatérale. Au bilan paraclinique : sérologies infectieuses étaient négatives, le bilan phosphocalcique et l'ECA étaient normaux, la biopsie des glandes salivaires

accessoire a montré une sialadénite chronique stade 4 et le bilan immunologique retrouvait des anticorps anti-SSA et anti-SSB positifs. A noter absence de signes cliniques et biologiques d'une autre connectivite. Le diagnostic de SSP a été retenu. Sur le plan thérapeutique devant la sévérité de l'atteinte oculaire la patiente a reçu un bolus de methyl-prednisolone 1g pendant 3j avec relais par corticoïdes oraux 1mg/kg/j et azathioprine 150 mg/j. L'évolution était bonne marquée par la régression des signes inflammatoires et une amélioration de L'AV a 4/10 au niveau des 2 yeux. Discussion/conclusion : L'atteinte oculaire dans le syndrome de Sjogren est dominé par la xérophtalmie. L'ulcération cornéenne dans cette dernière peut être grave. D'autres manifestations ophtalmologiques plus rares comprennent la sclérite/épisclérite la neuropathie optique, la vascularite rétinienne et l'uvéite étant rare. La panuvéite chronique chez notre patiente décrite ici s'ajoute au spectre des complications ophtalmologiques graves du syndrome de Sjögren primaire.

J1-T5-10. Complications osseuses de la maladie de Gaucher.

Mahrez FISSAH, Alger

Introduction : La maladie de Gaucher (MG) est une maladie rare, multisystémique due à un déficit en beta galactosidase lysosomale. Les complications osseuses dans la MG sont les principales causes de douleur voire d'handicap, elles peuvent se manifester sous plusieurs formes allant d'une ostéopénie jusqu'à une destruction irréversible de l'articulation. Le traitement substitutif semble agir sur la douleur et semble améliorer l'ostéopénie. Patients : il s'agit de deux patients Mr K.F âgé de 37 et Mr B.R âgé de 43 ans, sans antécédents particuliers, le début des troubles remontait successivement à 14 et 20 ans, marqué une hépato-splénomégalie et une bicytopénie : thrombopénie et leucopénie. Le diagnostic a été fait par le dosage enzymatique et le test génétique avec un délai diagnostic d'une année pour Mr K.F et de 20 ans pour Mr B.R. Les deux patients ont bénéficié d'un traitement enzymatique substitutif (TES) après le diagnostic. Résultats : l'examen de Mr K.F retrouvait la persistance de l'hépatosplénomégalie et de la leuconeutropénie, une ostéopénie mais le patient garde un bon état général, sans

aucun handicap par contre pour Mr B.R de plus de la présence de l'organomégalie et de la thrombopénie, on retrouve un état général moyen avec à l'examen ostéoarticulaire sur le plan axial : Statique rachidienne globalement conservée, pas de cervicalgies ni de dorsalgies, un syndrome rachidien lombaire. Sur le plan périphérique : Coxalgie gauche chronique d'allure mécanique et une boiterie gauche. A l'imagerie articulaire on retrouve une arthropathie coxo fémorale gauche chronique, avec aspect aplati hétérogène de la tête fémorale gauche avec déminéralisation osseuse mouchetée. Cet aspect correspond à une ostéonécrose aseptique de la tête fémorale stade 4 d'Arlet et Ficat. Avec un aspect en flacon d'Erlenmeyer. Conclusion : Devant la triade splénomégalie, thrombopénie et manifestations osseuses il faut penser à la MG, l'atteinte ostéoarticulaire est quasi constante dans la MG, son diagnostic ainsi que la mise en route d'un TES pourrait éviter des complications sévères et handicapantes comme ce fut le cas de notre patient B.R.

J1-T5-11. Angioedème héréditaire : à propos d'une famille.

Mahrez FISSAH, Alger

Introduction : L'angioedème héréditaire par déficit en C1-INH (AOH) est une maladie génétique rare de transmission autosomique dominante. Il est caractérisé par des tuméfactions récurrentes. Les patients décrivent souvent un prodrome ou un facteur déclenchant. Les atteintes les plus fréquentes sont la peau, et le tube digestif. L'atteinte des voies aériennes est la plus redoutée étant donné qu'elle peut mener à l'asphyxie et au décès. Patients et méthode : C'est une étude descriptive visant à évaluer les caractéristiques cliniques des patients présentant un diagnostic confirmé d'AOH : il s'agit de 8 patients issus de la même famille, ils ont tous bénéficié d'un examen clinique minutieux, d'une biologie et des explorations morphologiques. Résultats : Sexe ratio=1, l'âge de survenue de la symptomatologie chez tous les patients était en moyenne à 7 ans. Le diagnostic a été porté en moyenne à 29 ans [3-67] avec un délai diagnostique de 30 ans. Le motif le plus fréquent était l'œdème (5/8), le dépistage systématique (3/8). Le nombre de crise en moyenne était d'une crise/mois. Les facteurs déclenchants les plus fréquents étaient le stress

(8/8), les traumatismes (2/8). Les principaux symptômes étaient l'œdème sous-cutané dans tous les cas, l'atteinte laryngée (4/8) dont une obstruction des voies respiratoires supérieures suivie de décès (2/8), des symptômes gastro-intestinaux : douleurs abdominales (2/8) tableau pseudo chirurgical (1/8), ascite (1/8), atteinte neurologique : céphalées, hémiparésie (1/8), arthralgie (1/8). Biologiquement : bilan inflammatoire normal, dosage de C1-INH effondré, C4 diminué, C3 normale chez (6/8), morphologiquement : absence d'épanchement au TLT (6/8), ascite de grande abondance à l'échographie (1/8). 4 patients ont bénéficié d'un traitement substitutif au moment des crises sans traitement de fond, un patient était sous Danazol. Il y a eu deux décès qui étaient des formes asphyxiantes d'emblée. Conclusion : L'œdème angioneurotique héréditaire est une maladie très rare et grave, de diagnostic essentiellement clinique le plus souvent tardif avec une mortalité élevée. Le pronostic dépend du diagnostic et de la prise en charge précoces

J1-T5-12. Manifestations psychiatriques au cours de la maladie de Fabry.

Mahrez FISSAH, Alger

Introduction : La maladie Fabry est une maladie rare, lysosomale. Elle est multisystémique dont les manifestations psychiatriques ont été rarement décrites, elles peuvent être primitives ou secondaires à une atteinte neurologique. Elles sont souvent sous diagnostiquées malgré le fait qu'elles peuvent menacer le pronostic vital. Observation : Nous rapportons le cas d'un patient âgé de 32 ans chez lequel diagnostic de la maladie de Fabry (MF) a été posé il y a 10 ans après un retard diagnostique de 9 ans sur un tableau clinique fait d'acroparesthésies, d'angiokératomes et de lymphoedème le tout évoluant dans un état fébrile. Par ailleurs le patient présentait une atteinte ORL à type de surdité de transmission à droite et mixte à gauche et une atteinte ophtalmologique à type de tortuosité accentuée ainsi qu'une cataracte bilatérale. Le dosage de l'activité alpha galactosidase A était fait est revenu effondré, le test génétique était en faveur de la MF. Le patient a bénéficié d'un traitement enzymatique substitutif

pendant 10 ans avec une nette diminution de l'observance au fil du temps puis il a été perdu de vue pendant une année. Il n'y avait pas d'apparition d'autres manifestations cliniques durant le suivi jusqu'à il y a six mois où le patient réapparaît avec un tableau fait : un syndrome confusionnel avec agitation et agressivité. Après avoir éliminé les causes habituelles de ces manifestations psychiatriques et vu le terrain un angioscanner à la recherche de manifestations neurologiques a été faite revenant sans anomalie. Ces manifestations ont été rattachées finalement à sa MF après examen psychiatrique. Conclusion : Les patients porteurs d'une MF sont sujets à de multiples manifestations psychiques, psycho sociales ou psychiatriques, l'atteinte neurologique étant la cause la plus fréquente doit être éliminée en premier, un check up systématique des signes psychiatriques doit être fait systématiquement, afin d'éviter des complications graves dont le suicide.

J1-T5-13. L'observatoire du diagnostic : un outil de lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques.

Lucie PISELLA, Marseille

Un rapport présenté lors de la conférence IRDiRC à Paris en Février 2017 a révélé que 50% des malades atteints de maladies rares sont sans diagnostic précis. Suite à ce constat la DGOS a confié aux FSMR la mise en place d'un observatoire du diagnostic. Filmemus a fait appel à ses centres afin d'identifier, sur une période rétrospective de 3 ans et au fil de l'eau, les patients atteints de maladies neuromusculaires rares (MNM), mais sans diagnostic précis. Pour chaque patient identifié, un recueil complémentaire (RC) de données spécifique à la pathologie soupçonnée est complété dans la Base de Donnée Maladie Rare (BNDMR) BaMaRa. Ces RC apportent des précisions sur le phénotype, les examens réalisés et la sévérité de la pathologie. Afin d'apprécier l'évolution du diagnostic, depuis 2021, les RC présents dans l'observatoire font l'objet d'une réévaluation annuelle. Actuellement, l'observatoire est

composé de 7948 RC. La réévaluation faite en 2022 a permis de voir qu'en un an seulement 17% de diagnostics ont été confirmés. Ces chiffres renforcent l'intérêt de la mise en place d'un tel outil. En mettant en lumière les patients pour lesquels les investigations diagnostiques pourraient être plus poussées, cet outil à l'échelle des centres est utilisé comme un outil de soin. A l'échelle de la filière, des analyses sur cet observatoire sont en cours. Ces travaux de recherche, qui ont pour but d'améliorer la prise en charge des patients en diminuant le temps d'errance et d'impasse diagnostiques, permettent de : i) décrire cette population, ii) déterminer les obstacles à l'obtention d'un diagnostic, iii) regrouper les patients présentant les mêmes phénotypes. En 4 ans, la filière Filmemus a construit un outil de soin et de recherche dont l'objectif est de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques.

THÈME | E-SANTÉ

J1-T6-1. Psy-FAVA-Multi : une plateforme de soutien psychologie à destination des patients touchés par une maladie vasculaire rare. Agathe BAUDRIER, Paris

Une maladie rare peut entraîner tout au long du parcours de soin des bouleversements. Qu'il s'agisse du diagnostic, des changements dans la vie quotidienne, du regard de l'autre ou des différentes annonces qui s'inscrivent dans le processus de soin, le patient se voit sujet à de multiples remaniements psychiques. Devant le constat du manque de ressources psychologiques à destination des patients dans les centres de compétence (qui ne sont pas financés) la filière FAVA-Multi a pensé et mis en place une plateforme de soutien psychologique. Cette plateforme est un espace où toutes les personnes atteintes par une maladie vasculaire rare peuvent trouver des ressources psychologiques dans le but de mieux vivre avec la maladie. Deux psychologues accompagnent ce projet. En accueillant la demande des patients, en engageant

un processus de pensée autour des difficultés auxquelles ils font face ou en réorientant la demande vers des psychologues proches de chez eux, les psychologues permettent la mise en place de suivis psychologiques. Les patients peuvent contacter la plateforme Psy-FAVA-Multi par téléphone ou par mail afin que les patients de la France entière puissent bénéficier d'un accompagnement psychologique adapté à chacun. En plus de la plateforme psychologique et en collaboration étroite avec les associations de patients, des groupes de parole sont pensés et élaborés autour de thèmes spécifiques touchant au plus proche les vécus des personnes atteintes. Une fois par mois les participants se réunissent en visio-conférence afin de partager, d'échanger et se rencontrer autour de sujets qui leur sont propres, au sein d'un lieu sécurisant et bienveillant.

J1-T6-2. DEDALE, Une solution facilitant l'accès aux aides médico-sociales par l'expression des besoins du patient.

Dan ISTRATE, Compiègne

Les maladies rares génèrent des handicaps complexes. Pour les patients, la recherche d'aides s'apparente souvent à une errance dans un labyrinthe d'informations. Trouver le bon guichet suppose d'avoir déjà une idée assez précise des aides recherchées. DEDALE est un chatbot conversationnel, orientant facilement la personne concernée vers les aides médico-sociales correspondant à ses besoins. La première version du chatbot utilise la distance de Levenshtein. La version actuelle est basée sur des transformers, outils de traitement naturel du langage les plus complets et efficaces aujourd'hui. Le fonctionnement des Transformers est basé sur des réseaux de neurones récurrents, notamment des réseaux à Long-Short-Term-Memory. La meilleure méthode de calcul de la similarité entre la question de l'utilisateur et les questions des corpus a été établie via une évaluation sur un corpus de test. Les méthodes retenues pour le test : • La « Spacy similarity » proposée par

Chatterbot. • Le modèle french_semantic de sentence-transformer. • Notre propre modèle de sentence-transformer, « Dédale-scratch » basé sur le modèle CamemBERT affiné. • La distance de Levenshtein. Pour ne pas le biaiser, le test a été construit autour de 174 questions dont la plupart ne sont pas présentes dans la base d'apprentissage. La métrique utilisée est d'ajouter 2 au score de la ligne si la 1re réponse est bonne puis d'ajouter 1 et 1 si les 2e et 3e réponses sont bonnes. Le meilleur score revient à French_Semantic (Transformers), 70 % de bonnes réponses, suivi de la distance de Levenshtein, 61 %, puis de « Dédale scratch », 58 %. Partant d'une solution simple open-source, nos développements offrent un outil basé sur les technologies de l'état de l'art (les Transformers), facilitant la recherche d'aides adaptées aux besoins de chacun.

J1-T6-3. Enquête utilisateur pour TOP'LA : une application mobile d'accompagnement des Troubles Alimentaires

Pédiatriques. Ariane DAVID, Rennes

Un Trouble Alimentaire Pédiatrique (TAP) se caractérise par des difficultés alimentaires d'origine multifactorielle. Un TAP impacte l'aspect vital de l'alimentation (croissance) mais également la dynamique familiale. Ce trouble est source d'inquiétude pour les parents et les repas peuvent devenir des moments de tension. Cette enquête concerne les parents d'enfants concernés (ou ayant été concernés) par des troubles de l'oralité / troubles alimentaires pédiatriques. Elle s'inscrit dans un projet de création d'une application mobile de soutien parental, en parallèle de la prise en soin. Il s'agit de faire un état des lieux des besoins parentaux et d'évaluer la pertinence d'une telle application mobile et de ses fonctionnalités. Un questionnaire en ligne a été diffusé via plusieurs associations portant sur des pathologies entraînant fréquemment des TAP. Il s'agissait de connaître les habitudes d'utilisation de mobile ou tablette des parents concernés par les TAP, l'âge des enfants concernés, ainsi que d'évaluer la pertinence des rubriques envisagées pour l'application mobile TOP'LA. La filière de

santé maladies rares FIMATHO, les associations partenaires de la filière FIMATHO, l'association Petit Cœur de Beurre, l'association Silver Russell PAG France et les orthophonistes du CHU de Lille ont diffusé l'enquête lors des rdv médicaux, via leurs réseaux sociaux et leurs newsletters. L'enquête en ligne a été lancée le 10 février 2022. 260 réponses ont été recueillies sur une période de 5 mois. Les répondants étaient parents d'un enfant concerné par un TAP, âgé de 2 à 10 ans et utilisaient un smartphone sous Android. Ils devaient noter de 1 (pas utile) à 10 (très utile) la pertinence des fonctionnalités envisagées pour l'application mobile TOP'LA. Pour toutes les fonctionnalités, plus de 50% des parents ont noté 10/10. L'intérêt des parents ayant des enfants concernés par le Trouble Alimentaire Pédiatrique, pour l'application mobile TOP'LA est très fort. Les réponses et commentaires démontrant l'impatience pour cette aide dans la prise en soin de leurs enfants a encouragé la filière FIMATHO à porter ce projet avec le soutien de plusieurs fondations d'entreprise.

J1-T6-4. Éducation thérapeutique du patient à distance dans une maladie rare : programme national hypoparathyroïdie de l'adulte au CHU de Nantes. *Anouk SORIN, Nantes*

Introduction : L'hypoparathyroïdie est une maladie chronique rare, invisible et à prédominance féminine qui engendre une fatigabilité importante et des symptômes fluctuants. Tous les patient-es n'ayant pas accès à un suivi spécialisé à proximité, le programme d'ETP hypoparathyroïdie de l'adulte du CCMR du Calcium et du Phosphate OSCAR du CHU de Nantes se déroule intégralement en visioconférence. Méthode La construction de ce programme a été financée par la DGOS via la Filière OSCAR (maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage). Les bilans éducatifs partagés et les ateliers collectifs ont eu lieu sur la plateforme d'e-ETP Félix Santé (financée par l'ARS des Pays de la Loire). Sur les six ateliers collectifs proposés, quatre sont coanimés par un binôme patiente-experte/soignante. Les focus groups nécessaires à la rédaction du référentiel de compétence et les groupes de travail de construction des ateliers se sont déroulés en visioconférence en 2021 et 2022. Résultats Le programme a été coconstruit avec les équipes de la Filière OSCAR du CHU de Nantes, des Hospices Civils de Lyon, de l'AP-HP et l'association de patients Hypoparathyroïdisme

France (hypopara.fr). Le format distanciel a facilité la coanimation avec l'association HypoparaFrance : pas de déplacement, passage de relais simplifié en cas d'imprévu. L'animation repose sur différents outils : fonctionnalités de la visioconférence (lever la main, questionnaires), solutions externes en ligne (framindmap.org, padlet.com), logiciels de bureautique en partage d'écran (images à déplacer sur Powerpoint®, étoile de compétences sur Excel®). Notre programme d'e-ETP a débuté en février 2022, six cycles éducatifs incluant 32 patient-es ont eu lieu. Quatre sessions sont programmées par an, incluant quatre à six patient-es par cycle. Conclusion La e-ETP nous a permis d'inclure des patient-es éloigné-es géographiquement de Nantes - jusqu'en Martinique - mais elle pose de nombreuses questions : quelle accessibilité pour les personnes illettrées, socialement défavorisées, vivant avec un handicap sensoriel ou mental ? Quelles modalités de déclaration et de financement pour ces nouveaux programmes nationaux ?

J1-T6-5. Vidéo expliquant les surdités génétiques aux enfants. *Clémence VANLERBERGHE, Lille*

Les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) Surdités Génétiques de Lille et Paris en collaboration avec la Filière SENSGENE et Surdi Info diffusent une vidéo pour expliquer les surdités génétiques aux enfants sourds et à leurs parents. « Nous avons, en nous, des codes secrets qui servent à faire fonctionner toutes les parties de notre corps, même les plus petites ! On appelle ça des gènes. Parfois une différence peut se glisser dans un gène, alors il ne donne plus la bonne information. Si on prend dix enfants sourds, on trouvera une différence dans un gène de surdité chez huit d'entre eux, même si, souvent, leurs papa et maman entendent bien. » Ce sont ces informations, ainsi que le déroulement d'une consultation

de génétique, que nous avons souhaité transmettre dans une vidéo adaptée aux enfants et au public sourd par le sous-titrage et la traduction simultanée en langue des signes française. L'objectif : diffuser une information adaptée, claire et ludique concernant les bases de la génétique et l'intérêt des analyses génétiques dans le cadre de la surdité. Cette vidéo a été réalisée par VideoTelling. Elle est complétée par un document d'information qui peut être téléchargé sur les sites du Centre de Référence Surdités Génétiques et de la Filière SENSGENE.

THÈME | SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES

J1-T7-1. Fardeaux des traitements dans l'hémophilie A et B - une étude qualitative. *Marie MANGEZ, Paris*

Introduction : Si les fardeaux de la maladie ont été documentés, les fardeaux des traitements apparaissent peu explorés dans l'hémophilie A et B. Alors que le paysage thérapeutique connaît d'importantes évolutions, mieux connaître l'impact des traitements dans la vie des patients permettrait d'améliorer la prise en charge. Méthode : Une étude qualitative a été réalisée auprès de 12 patients atteints d'hémophilie A et B sévères (inclus par diversité de profils cliniques), 2 aidants et 12 professionnels de santé : 7 hématologues, 1 pharmacienne, 4 IDE. Les entretiens semi-directifs ont été conduits par une anthropologue, enregistrés et retranscrits. Leur analyse a été faite selon la méthode de la Grounded Theory. Résultats : Patients et PDS rapportent un important allègement du fardeau de l'hémophilie depuis l'arrivée de la prophylaxie, puis des demi-vie allongées dans l'hémophilie B et des anticorps monoclonaux dans l'hémophilie A. Toutefois, différents fardeaux associés aux traitements sont encore rapportés par les patients. 1) Un fardeau physique : douleur à

l'injection, marquages corporels. 2) Des fardeaux logistiques, le traitement impliquant de multiples tâches : accès, conservation, transport, préparation du produit et injection, gestion des déchets. 3) Un fardeau social : en rendant la maladie visible, le traitement peut renforcer le stigmate social associé à l'hémophilie. Enfin, 4) le traitement vient également rappeler au patient lui-même sa maladie, ce qui génère alors un fardeau psychologique. Conclusion : Les innovations thérapeutiques n'ont pas supprimé tous les fardeaux liés aux traitements. En effet, même si l'apparition de nouveaux traitements a permis une normalisation de la vie des patients, les traitements comportent néanmoins différents types de fardeaux, susceptibles de peser sur la vie sociale, émotionnelle, professionnelle ou plus généralement les projets de vie des patients. Prendre en compte ces fardeaux est important pour adapter la prise en charge et améliorer l'adhésion des patients.

J1-T7-2. Le rôle des innovations thérapeutiques dans la création de "référentiels" de vécus avec l'hémophilie - une étude qualitative. *Marie MANGEZ, Paris*

Introduction : Les fardeaux des traitements dans l'hémophilie A et B restent peu documentés. Cette étude qualitative vise à comprendre si ces fardeaux sont également vécus selon les profils et les caractéristiques des patients, afin d'identifier des voies d'amélioration de la prise en charge. MÉTHODE Une étude qualitative a été réalisée auprès de 12 patients atteints d'hémophilie A et B sévères (inclus par diversité de profils cliniques), 2 aidants et 12 professionnels de santé : 7 hématologues, 1 pharmacienne, 4 IDE). Les entretiens semi-directifs ont été conduits par une anthropologue. Leur analyse a été faite selon la méthode de la Grounded Theory. Résultats Les patients rapportent différents types de fardeaux générés par les traitements. Un même fardeau est cependant perçu de façon très différente selon les individus. Chaque patient compare en effet son expérience présente de la maladie et du traitement à son expérience passée. Il rapporte ainsi son expérience depuis un "référentiel" qui lui est propre, c'est-

à-dire des représentations de la maladie et du traitement. Le référentiel dépend de la trajectoire dans la maladie, du parcours de traitement, du traitement actuel et du vécu actuel de la maladie. De fait, l'adoption d'un nouveau traitement conduit à un changement de référentiel. Dans l'hémophilie A, les patients sous anticorps monoclonaux rapportent un vécu de la maladie et du traitement différent de celui des patients sous facteur VIII. En revanche, les hémophiles B, tous traités sous FIX à demi-vie allongée, décrivent des fardeaux similaires. Conclusion : L'intensité vécue du fardeau du traitement semble dépendre des "référentiels" propres à chaque patient. Les innovations thérapeutiques ne semblent donc pas supprimer les fardeaux du traitement, car ceux-ci sont constamment réévalués. Prendre en compte cette dimension subjective des fardeaux du traitement permettrait, dès lors, de proposer le traitement le mieux adapté à chaque patient.

J1-T7-3. Dépistage néonatal génomique en France : d'une étude d'acceptabilité sociale à un projet pilote. *Camille LEVEL, Dijon*

Le dépistage néonatal (DNN) est un programme de santé publique visant à rechercher chez l'ensemble des nouveau-nés certaines maladies rares mais graves, d'origine génétique pour la plupart et traitables, mais qui ne sont pas cliniquement évidentes pendant la période néonatale. La France est l'un des pays européens où le nombre de maladies dépistées à la naissance est le plus faible. Le développement des technologies de séquençage de nouvelle génération (NGS), les progrès thérapeutiques et l'évolution récente des lois de bioéthique, impliquent d'ouvrir la réflexion de l'extension du DNN à l'utilisation de ces techniques. Le projet SeDeN, conçu par la FHU-TRANSLAD en 2020, afin d'évaluer l'acceptabilité sociale de l'extension du DNN révèle que 85% des 1200 professionnels de santé interrogés sont très favorables à une extension du dépistage à des variations génétiques liées à des pathologies infantiles traitables. Concernant les parents (résultats préliminaires), la majorité souhaite connaître les maladies traitables pendant l'enfance ou l'adolescence, et l'utilisation d'un test génétique en première intention n'est

pas un frein pour eux. Ces premiers résultats, l'augmentation du nombre de pathologies d'origine génétique traitables, la réduction des coûts du séquençage du génome, l'existence d'une vingtaine d'initiatives pilotes internationales, incitent à mettre en place le projet pilote français PERIGENOMED. Il vise à évaluer la faisabilité de la mise en place d'un DNN utilisant une technique de séquençage de génome (GS) in-silico (analyse bio-informatique ciblée de gènes). Ses objectifs principaux sont d'étudier la validité analytique de cette stratégie, sa performance diagnostique et sa pertinence en proposant le DNN d'une centaine de maladies rares pour lesquelles un bénéfice substantiel pour l'enfant est possible en cas de dépistage précoce à 20000 nouveau-nés début 2025. Ainsi, PERIGENOMED permettra de s'interroger sur l'intérêt d'un projet préfigurateur plus vaste et apportera de premiers éléments concrets aux réflexions éthiques, réglementaires, psychosociales et économiques associées.

J1-T7-4. IGPrare, croiser les regards entre acteurs et maladies pour mieux décrire et améliorer l'information génétique de la parentèle dans les maladies rares. *Marion MATHIEU, Marseille*

Introduction Les tests génétiques peuvent faciliter le diagnostic d'une personne donnée dans de nombreuses maladies rares mais être aussi utiles pour ses apparentés. L'Information Génétique de la Parentèle (IGP), qui repose en France essentiellement sur le patient, peut être associée à des difficultés liées à la transmission d'informations complexes, pouvant impacter les relations intrafamiliales. L'objectif d'IGPrare est de comprendre les mécanismes en jeu lors de l'IGP et de proposer des améliorations concrètes pour sa réalisation. Mat. & méthodes IGPrare est une recherche collaborative reposant sur un comité de pilotage multidisciplinaire et trois collèges d'une dizaine de participants chacun (associations de patients, professionnels de santé et de SHS). Un questionnaire a été co-construit par ces acteurs et diffusé auprès d'une soixantaine d'associations et via l'Alliance Maladies Rares et les filières. Sa méthodologie d'analyse repose notamment sur une analyse des correspondances multiples permettant, sans a priori sur les mécanismes en cause, de mettre en évidence des

situations prototypiques d'IGP susceptibles d'être améliorées. Résultats Au total, 685 IGP ont été rapportées, issues d'une cinquantaine de maladies rares. L'analyse statistique a permis, de mettre en lumière trois groupes d'IGP, distincts à la fois i) dans la transmission des informations génétiques, ii) dans la survenue d'effets délétères individuels et relationnels, et iii) dans l'engagement à réaliser cette mission. Au-delà des résultats riches et parfois inattendus, cette recherche a validé une méthodologie alternant le travail par collège, favorisant l'expression d'opinions variées et originales, et les regards croisés entre collèges, indispensables à l'élaboration de synthèses réalistes. Conclusions Les discussions des résultats, applicables à un large éventail de maladies rares, suggèrent déjà diverses pistes d'amélioration concernant l'accompagnement des personnes concernées pour favoriser 1) la qualité de transmission de l'information, 2) une motivation plus éclairée des acteurs de l'IGP et 3) la préservation de relations familiales déjà mises à mal par l'irruption de la maladie.

J1-T7-5. Comment surmonter l'anxiété sociale de l'apparence chez les enfants atteints de différences corporelles congénitales.
Béatrice DE REVIERS, Paris

Objectif : Comment aider les enfants atteints d'une différence physique congénitale et leurs parents à s'adapter et surmonter cette anxiété sociale de l'apparence ? Comment développer leur sentiment d'efficacité personnelle dans les relations sociales pour accroître leur estime d'eux-mêmes et leur confiance en eux, fondement de l'affirmation de soi ? Méthode : Nous avons élaboré un programme de habiletés sociales pour des enfants de 8 à 12 ans affectés par une différence corporelle stigmatisante. Ce programme s'appuie sur compréhension des mécanismes complexes impliqués. Pour identifier ces mécanismes, nous avons effectué une revue de littérature dans le domaine ayant donné lieu à une publication. Puis nous avons mis en perspective ces éléments théoriques avec notre pratique quotidienne de l'accompagnement psychologique d'enfants et de familles affectées. Cela nous a

permis d'élaborer un programme original et innovant pour des enfants affectés par un nævus géant congénital, une NF1, Ichtyose, Cranio-sténose etc. Programme que nous animons depuis maintenant trois ans dans des services hospitaliers. Résumé : Comprendre les mécanismes responsables d'une anxiété sociale de l'apparence chez ces enfants, la qualifier correctement, nous permet d'identifier que l'exposition et l'entraînement à l'affirmation de soi sont les éléments centraux de la thérapie. Cette exposition, comme pour tout type d'anxiété sociale, vise à faire vivre à l'enfant l'expérience et l'apprentissage de relations sociales positives et valorisantes, malgré sa différence. Dans ce contexte, l'apprentissage d'habiletés sociales sécurisent cette exposition quel que soit le type de curiosité auquel l'enfant peut être confronté. Nous souhaitons vous présenter notre programme SST.

J1-T7-6. ERN ITHACA Patient Advisory Board / How patients' voices improve care.
Anne HUGON, Paris

Objectives ePAGs' in the European Reference Network ITHACA on Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies: How patients' voices improve care The importance of patients' voices in integrated care and patient empowerment is well documented. However, this is the challenge for the ERN ITHACA, a patient-centred network, which aims to develop closer cooperation with ePAGs and member patient organisations. Our Patient Council is empowered through formal roles in the governance and participate through deep interaction in each or across Work Groups. All activities of ITHACA include patients, their families, and patients' organisations as equal partners. ITHACA covers more than 5000 rare and complex genetic disorders and its name is a reference to the diagnostic Odyssey on which families embark with their children affected by rare developmental diseases. Methods Our approach is based on patient involvement in several projects in collaboration with the EURORDIS network, in particular on the impact of patient engagement on ERNs, to highlight the value of patient-clinician partnership (Rare Dis Orphan Drugs

J 2021;1:2) The expected results are, through these tools and reflections to improve the partnership involvement, a common understanding of ePAGs in the daily activities of ERN ITHACA. Conclusion The UN has formally adopted, on 16 December 2021 with the consensus of all 193 UN Member States, the Resolution on Addressing the Challenges of Persons Living with a Rare Disease and their Families. This recognition of the voices of patients with rare diseases requiring complex care pathways in health care systems is increasingly understood at the EU level and by patient organisations across ERNs. References Ref article: Marinello D, Galetti I, Dan D, Andersson AS, Aguilera S, Louise S, Wiehe L, Aslanian AL, Martin IH. Patient engagement in healthcare: a preliminary set of measures to evaluate patient engagement in the European Reference Networks. Rare Dis Orphan Drugs J 2021;1:2 EU4Health Programme, Grant Agreement nr. 101085231 Keywords : Patient engagement, European Reference Networks, rare diseases

J1-T7-7. GT 3M: l'interdisciplinarité au cœur des maladies rares. *Isabelle RENAUDET, Marseille*

Pour promouvoir l'interdisciplinarité et le dialogue autour des maladies génétiques entre le monde académique, les acteurs institutionnels et ceux issus du monde associatif et socio-économique, les instituts MarMaRa et SoMuM d'Aix-Marseille Université ont créé le groupe de travail 3M. Organisé autour de trois axes: un objet de recherche commun, les maladies rares; un espace partagé, la Méditerranée ; enfin, des questionnements convergents autour de la notion de « mutation » comprise comme génétique ou évolutions et transformations des pratiques culturelles et sociales, les réflexions portent sur l'histoire des pathologies rares, l'impact des migrations sur l'évolution des variables génétiques, la relation avec les patients dans une perspective éthique et juridique, la consanguinité, la prise en compte des savoirs expérientiels du vécu des malades dans le discours des associations, etc. Deux séminaires ont été organisés. Le premier, destiné à cerner l'objet que constitue la relation entre parenté et génétique, a permis de nombreux

échanges sur l'importance de la généalogie et des enjeux de la consanguinité, le cadre législatif du partage d'informations génétiques et le rôle majeur des associations. Le second abordait la question des essais cliniques. Les débats ont porté sur des sujets tels que la prégénance des questions éthiques, les particularités du droit de l'UE relatif aux thérapies innovantes, l'inégalité d'accès aux soins pour les personnes vulnérables, ainsi que le rôle des associations de patients dans le cadre des essais cliniques. Le groupe de travail 3M a pris acte de la nécessité de faire dialoguer les acteurs de la communauté Maladies rares (chercheurs, praticiens hospitaliers, malades, associations) pour relever les défis de santé publique qu'elles posent à nos sociétés. Son échelle de travail (Marseille et sa région) constitue une porte d'entrée vers des partenariats élargis à d'autres espaces de la zone euro-méditerranéenne en vue de partager savoirs et expériences.

J1-T7-8. Déterminants environnementaux de la sclérose latérale amyotrophique. *Claude MESSIAEN, Paris*

Introduction : La sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie neurodégénérative grave. Le rôle de la nutrition et des facteurs environnementaux dans la pathogenèse et la progression de la SLA suscitent un intérêt croissant, même si l'on sait peu de choses à leur sujet. L'objectif de cette étude est de mesurer l'association entre revenus et probabilité de développer une SLA en France. Matériel et Méthodes Il s'agit d'une étude cas-témoins, les cas étant les patients ayant un code SLA confirmé dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), de plus de 40 ans et vivants en 2021 et les témoins issus de la population générale de laquelle ont été soustraits les patients atteints. Ces données ont été enrichies des données des revenus médians à l'échelle communale. Un test d'association a été réalisé entre le statut du cas et ces revenus médians. Résultats 3056 patients ont été inclus avec

un âge médian de 69 ans. Vivre dans une commune à faible revenu médian est associé à un risque plus faible de développer une SLA avec un effet dose : OR=0.89 (IC95% [0,82 ; 0,96]) pour un seuil à 21 000€ (premier quantile de la distribution du revenu médian) et OR=0.61 (IC95% [0,50 ; 0,74]) pour un seuil à 18 000€. Conclusions Ces résultats préliminaires démontrent la faisabilité d'un vaste champ d'investigation sur les associations potentielles entre des variables environnementales et la SLA par la manipulation croisée des données de la BNDMR et d'autres bases de données existantes. L'étude montre également que le fait de vivre dans une commune où le revenu médian est faible semble avoir un impact positif. Ceci peut être expliqué notamment par le fait que les patients vivant dans des communes défavorisées sont moins susceptibles d'être recrutés par les centres maladies rares SLA.

J1-T7-9. Analyse de la mortalité associée à différentes maladies rares à la BNDMR au moyen d'un chaînage avec les Fichiers de Personnes Décédées de l'INSEE. *Kevin GATEAU, Paris*

Introduction : Le portail ORPHANET a aujourd'hui plus de 7000 maladies rares, et la connaissance de ces pathologies évolue constamment. Du fait de la grande variabilité des signes et manifestations cliniques des maladies rares, il est difficile de comparer leur sévérité et le fardeau qu'elles représentent en santé publique. La mortalité est un indicateur objectif, quantitatif et comparable entre différentes pathologies. L'évaluation de la mortalité des maladies rares est particulièrement importante pour celles qui peuvent bénéficier d'un programme de dépistage néonatal. Matériel et Méthodes Cette étude s'appuie sur les données de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), qui compte plus de 1,3 million de patients en 2023, ainsi que des Fichiers de Personnes Décédées depuis 1970 et du Bilan démographique de l'INSEE. Elle vise à estimer la mortalité de différentes maladies rares (notamment celles pour lesquelles un programme de dépistage néonatal existe), par la méthode

de Kaplan-Meier et par le calcul de taux de mortalité et de rapports de mortalité standardisés (SMR). L'association entre l'âge à l'inclusion dans un centre expert et la survie a aussi été évaluée. Résultats Des courbes de survie et des tables de mortalité ont été réalisées pour différentes maladies rares dont au moins un programme dépistage néonatal existe. Lorsque les données l'ont permis, la médiane de survie a été calculée (exemple pour la mucoviscidose : 63.9 ans en 2022). Les tables de mortalité et taux de mortalité obtenus ont été comparées à celles de la population française, publiés annuellement par l'INSEE. Conclusions Cette étude a permis de mettre en œuvre une démarche unique et standardisée pour l'analyse de la mortalité de pathologies ou groupes de pathologies diverses. Elle permet la comparaison de la mortalité d'une pathologie à la population générale ou de plusieurs pathologies entre elles.

J1-T7-10. La transition ado-adulte avec une maladie rare: Etat des lieux du groupe inter-filières auprès des patients et des professionnels de santé. *Célia CRÉTOLLE, Paris*

L'amélioration du parcours de soins, et notamment le transfert des patients vers les services d'adultes, est un des axes majeurs du PNM3. Ce processus inter disciplinaire doit être structuré et coordonné afin d'éviter une rupture de soins. Le groupe inter-filières transition, pilotée par la filière NeuroSphinx, en collaboration avec les espaces transition, a réalisé un état des lieux sur la transition ado-adulte dans les maladies rares en France à l'issue du PNM3. Deux questionnaires ont été soumis, l'un aux professionnels de santé et l'autre aux associations de patients avec le soutien du groupe inter-filières. 54 professionnels de santé représentant 15 filières différentes ont répondu à un questionnaire identique à celui déjà soumis en 2018, afin d'évaluer l'évolution des modalités de la transition ado-adulte. Les problématiques restent inchangées depuis 2018, cependant les professionnels sont davantage impliqués et sensibilisés et le développement d'outils est en hausse. La standardisation à travers des recommandations communes et la mutualisation des ressources sont demandées afin d'améliorer l'efficacité du groupe de travail. Une revalorisation

des consultations et des actions de coordination de parcours de soins sont attendues. Le 2ème questionnaire, à destination des patients et de leurs familles, a été relayé massivement par les associations. 128 personnes ont répondu. L'enquête révèle que la notion de transition ado-adulte est connue des patients mais nombreux sont les verbatims négatifs qui y sont rattachés. En outre, les patients identifient bien plusieurs outils développés par l'interfilière mais l'accès à l'information est difficile car disparate. D'autre part, les patients perçoivent l'intérêt d'un suivi à l'âge adulte bien que la proportion de rupture de parcours de soin reste élevée. L'absence de référent adulte et de coordination sont des problématiques majeures. A l'horizon d'un PNM4, les pistes d'amélioration de la transition ado-adulte prioritaires à explorer sont la coordination des parcours, le transfert du dossier du patient de la pédiatrie aux services adultes, la communication et la formation des professionnels de santé.

POSTERS AFFICHÉS | Mercredi 4 octobre 2023

THÈME | PRÉSENTATION ACTIVITÉ / STRUCTURE

J2-T1-1. Association DEBORA.Dépistage de l'endocardite. Bilan de prévention et Orientation de Recherche Appliquée. Rachel MECHACH

L'Association D.E.B.O.R.A rend hommage à ma sœur décédée d'une endocardite infectieuse à l'âge de 37 ans. Elle avait également une malformation congénitale du cœur non diagnostiquée : une bicuspidie. L'origine de son endocardite est une infection bucco-dentaire courante mais qui lui a été fatale. Cette association je l'ai créé pour que cela ne se reproduise plus, pour informer et sensibiliser un maximum sur l'endocardite, sur les bons gestes à adopter pour prévenir

de cette maladie. Notre but est également sur le long terme de financer des recherches sur les traitements et la prévention de l'endocardite, de promouvoir le dépistage de l'endocardite infectieuse chez les personnes atteints de malformations cardiaques qui est une des causes aggravantes de l'endocardite et d'aider les familles et patients à qui cela arrive en les soutenant et en les accompagnant .

J2-T1-2. FAVA-Multi, la filière de santé des maladies vasculaires rares à atteintes multisystémiques. Julie CHASSAGNE, Paris

FAVA-Multi est une filière de santé maladies rares qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge des anomalies vasculaires avec atteinte multisystémique. La filière FAVA-Multi rassemble les médecins vasculaires, généticiens, cardiologues, etc, les laboratoires de diagnostic, les paramédicaux impliqués (psychologues, assistantes sociales...), les associations de patients concernées et les chercheurs. Elle anime un réseau de 14 centres de référence et 91 centres de compétence, 5 laboratoires de diagnostic, 4 unités INSERM et 9 associations de patients. Comme toutes les filières de santé maladies rares, la filière FAVA-Multi poursuit des objectifs généraux suivants : · Diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique des patients · Faciliter l'orientation des malades et des soignants dans le système de santé · Renforcer les liens entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, l'innovation

diagnostique et thérapeutique, la recherche clinique, fondamentale et translationnelle et le secteur médico-social. Pour cela, la filière produit et actualise les recommandations avec les experts (PNDS, fiches de prise en charge de ces patients dans des situations fréquentes), met à disposition des outils de formation (e-learning court, webconférences). Elle favorise le développement de l'éducation thérapeutique, participe à l'homogénéisation et à la saisie dans les registres de la filière et facilite la recherche en réseau. Elle favorise aussi le bien être des patients (mise à disposition de psychologues, assistantes sociales, organisation de groupes de parole). Enfin elle diffuse l'information : beaucoup de choses ont été faites pour les maladies rares qu'il faut faire connaitre : le site internet (www.favamulti.fr), les réseaux sociaux (Twitter @favamulti, Facebook, LinkedIn, YouTube) sont utilisés pour cela.

J2-T1-3. Le réseau français de recherche clinique en mucoviscidose : 10 ans d'expérience enrichissante au service de tous les acteurs. Alexandre COUDRAT, Montpellier

Introduction Le réseau français de recherche clinique ou Plateforme Nationale de Recherche Clinique en Mucoviscidose (PNRC) a été créé en 2009 sous l'impulsion du pôle de Recherche de Vaincre la Mucoviscidose, de la société française de mucoviscidose et des investigateurs français du Réseau de Recherche de la Société Européenne de la Mucoviscidose (ECFS-CTN). Objectifs Nous décrivons 1) les actions les plus pertinentes menées par la PNRC depuis 2009 ; 2) les écueils rencontrés et leur gestion 3) les principaux projets et perspectives d'avenir. Méthodologie Les difficultés et les réussites ont été identifiés par analyse « MOFF » (Menaces - Opportunités - Forces - Faiblesses) et à partir des données collectées dans le Registre Français de la Mucoviscidose. Résultats Les actions les plus importantes réalisées ont été : - la création de postes de « Référénts Recherche clinique » notamment pour aider les centres à mener des études et à organiser leur activité de recherche ; - la création d'un outil de suivi des inclusions en lien avec le Registre Français de la Mucoviscidose ; - la mise en ligne d'un répertoire des essais

cliniques en cours dans la mucoviscidose ; - la rédaction d'une brochure d'information à destination des patients et de newsletters régionales à destination des équipes soignantes ; - la mise en œuvre d'un programme d'amélioration continue de la recherche clinique et de la PNRC. Ainsi, 245 études cliniques en mucoviscidose (158 institutionnelles et 87 industrielles) ont eu lieu en France au cours des 14 dernières années. Plus de 20 % des patients (1 575) ont participé à au moins un essai clinique. Conclusions La PNRC est un réseau de recherche clinique collaboratif efficace, animé par un groupe dynamique de référents. Elle a permis d'augmenter le nombre d'études cliniques en France ainsi que le nombre d'inclusions dans le domaine de la mucoviscidose. Aujourd'hui, elle est devenue un acteur incontournable de la recherche clinique au service de tous les acteurs de la communauté tant nationale qu'internationale et se sent prête pour poursuivre et même renforcer son implication dans de futurs essais cliniques innovants.

J2-T1-4. ADhoc - Un Serious Game immersif qui sensibilise les professionnels de santé à l'annonce d'un diagnostic de Maladies Rares. Caroline WERNERT-IBERG, Strasbourg

Introduction La filière de santé maladies rares SENSGENE a créé un Serious Game innovant dont l'objectif est de sensibiliser les professionnels de santé de tous âges et spécialités aux bonnes pratiques de l'annonce d'un diagnostic de maladies rares. Faire face à un patient surpris ou désorienté, calmer la colère d'un papa ou encore gérer des frères et sœurs turbulents, le tout en annonçant un diagnostic complexe, voilà les objectifs tirés de situations réelles auxquelles sont confrontés les joueurs. Matériels et méthodes Réalisé par la société Almédia, ce serious game a été scénarisé lors de focus groupes par un comité de médecins experts de la filière SENSGENE composé du Pr Hélène Dollfus, coordinatrice de la filière, Dr Pascal Dureau, Hôpital Fondation Adolphe de Rothschild, Dr Elise Schaefer, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Dr Catherine Vignal-Clermont, Hôpital Fondation Adolphe de Rothschild, et Dr Catherine Vincent-Delorme, CHRU de Lille. Des associations de patients et des psychologues ont également été consultés. Dans la peau d'un médecin pendant 15 courtes scènes séparées en 3 niveaux de difficulté, le joueur complète

son expertise et mesure son avancée à travers les jauges « bonnes pratiques » et « empathie » qui fluctuent au gré des réponses. A la fin de chaque scène, le joueur peut consulter les notions pédagogiques principales à retenir. Après deux ans de production, le jeu a été diffusé pour la première fois en avril 2023 aux médecins membres de la filière SENSGENE, puis en mai auprès de toute la communauté des maladies rares en France. Pour jouer : <http://prod09.almedia.fr/hus/index.html> Résultats Le 1er juin, plus de 130 joueurs se sont connectés au jeu. Conclusions Le serious game de SENSGENE rencontre un franc succès depuis son lancement avec une note de 4,6/5. Voici quelques retours des gagnants du concours : « j'ai trouvé le jeu très bien fait », « j'ai pris un grand plaisir à y participer », « j'ai passé deux soirées agréables à y "jouer" et en ai tiré quelques améliorations pour ma pratique, ainsi que plusieurs pistes de réflexions », « ce jeu permet vraiment de se souvenir de ce qu'il ne faut surtout pas faire ».

J2-T1-5. L'engagement des personnes vivant avec un trouble du neuro-développement et leurs aidants pour une meilleure accessibilité de l'information en santé Gwendoline GIOT, Angers

Un Trouble du Neuro-Développement (TND), même léger à modéré, peut réduire l'accès aux dispositifs d'éducation en santé ainsi qu'aux informations relatives aux soins ou aux examens proposés. Comprendre l'information c'est favoriser les conditions de l'adhésion dans le parcours de soins. Un groupe de travail inter-filières de santé maladies rares a été mis en place par les filières AnDDI-Rares et DefiScience. Composé de professionnels et de représentants de patients formés au Facile à Lire et à Comprendre (FALC) ou de personnes sensibilisées à l'accessibilité de l'information en santé, il conçoit ou transcrit des documents en FALC à l'attention première des personnes touchées par une maladie rare associée à un TND mais plus largement pour tous (notamment bénéfiques aux enfants, aux personnes dyslexiques, aux personnes ne maîtrisant pas bien la langue française, etc.). Parmi les productions : - Notice d'information aux examens génétiques et le consentement à l'enregistrement des informations de santé - Documents en lien

avec l'ETP (Education thérapeutique du patient) - Convocation à une consultation ou à un hôpital de jour - Présentation du syndrome lié à une mutation du gène MYT1L (pour les enfants concernés) - Présentation du syndrome d'Angelman (ensemble de supports pour soutenir la communication entre les personnes concernées et les aidants) Chaque document existe dans une version pouvant répondre aux besoins du plus grand nombre de personnes mais également dans une version pouvant être personnalisée si besoin. La mise à disposition de ces documents : - permet un meilleur accès à l'information des personnes vivant avec un TDI et donc développe leur autodétermination envers leurs soins. - favorise la réflexion des équipes de soins ou d'accompagnement sur les méthodes de communication à mettre en place pour répondre aux besoins de leurs usagers.

J2-T1-6. Des rencontres familles, cliniciens et chercheurs dans les maladies ultra-rares du développement. Gwendoline GIOT, Angers

Depuis 2021, la filière AnDDI-Rares organise des rencontres Familles, cliniciens, chercheurs. A l'initiative du Dr. Amélie Piton (CRM R Strasbourg), ces rencontres permettent d'informer les familles sur les connaissances cliniques et biologiques, comme les avancées de la recherche sur un gène identifié récemment et considéré comme ultra-rare, pour lequel il existe ou non une association ou un groupe de familles déjà constitué sur les réseaux sociaux. Ces rencontres permettent de faciliter les échanges, d'augmenter les connaissances et aussi aux familles de se sentir moins isolées. Elles peuvent aussi ainsi identifier des experts sur leur pathologie. Ces rencontres sont co-construites avec des médecins généticiens, des chercheurs et des représentants des patients. Elles peuvent se dérouler en présentiel ou en distanciel voire même incluant des familles, cliniciens ou chercheurs à l'international pour certaines d'entre-elles. À ce jour, 7 rencontres ont déjà été organisées : - Syndrome de White-Sutton/ gène POGZ (2021 en ligne et 2023

en présentiel) - Syndrome de Primrose / gène ZBTB20 (2021, en ligne) - Syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf / gène NR2F1 (2022, en ligne) - Gène MYT1L (2022, en présentiel et en ligne, en version anglaise également) - Gène TRIO (2023, en ligne) - Gène TBR1 (2023, en ligne) Les replays sont visionnables sur la chaîne You Tube de la Filière AnDDI-Rares. En fonction des besoins identifiés, ces rencontres peuvent être axées sur les connaissances cliniques, une rencontre avec le médecin ayant décrit la première fois la maladie, les avancées de la recherche, les essais cliniques en cours ou sur l'aide à la fédération des familles désirant constituer une communauté par exemple. L'intérêt du site participatif GenIDA est également présenté pour augmenter les connaissances sur la pathologie. Les retours des familles sont très positifs. Plusieurs rencontres Familles, cliniciens, chercheurs sont déjà programmées en 2023 et 2024.

J2-T1-7. "Les Enfants de la Génétique", une collection de livres pour enfants dédiée aux maladies rares.

Sonia GOERGER, Dijon

Cette collection de livres, créée par Sonia Goerger, secrétaire médicale au sein du service de génétique du CHU de Dijon, existe depuis 2014. Les livres étaient jusque-là imprimés sous la forme de livrets souples par le biais de l'association ARGAD, puis ont été réédités en 2020 sous la forme de livres avec couverture dure et illustrations réalisées par une dessinatrice professionnelle par la Fondation Ipsen Booklab. 6 livres ont d'ores et déjà été édités, abordant chacun une maladie rare différente. 3 autres livres sont actuellement en cours d'édition. Chaque livre est imprimé à minima en 2000 exemplaires. La moitié des exemplaires est envoyée au service de génétique qui se charge de les distribuer gratuitement aux patients du service, et à divers Centres de Référence Maladies Rares en France. La Fondation Ipsen les distribue gratuitement au niveau national et adapte les livres en E-Book qui sont mis à disposition en téléchargement gratuit sur plusieurs grand

sites internet comme Amazon ou La Fnac. Les livres sont également traduits en plusieurs langues (anglais, espagnol, chinois et ukrainien) afin de toucher un public international. Plusieurs milliers de livres (environ 10 000) ont déjà été distribués au niveau national et international, à des patients comme à des professionnels, dans 8 pays: la Belgique, le Canada, la France, l'Allemagne, le Niger, la Pologne, les Etats-Unis et le Royaume Uni. Concernant les livres numériques, ils ont été téléchargés plus de 6000 fois dans au moins une quarantaine de pays. Par ailleurs, l'un des livres de la collection a été utilisé par EURORDIS dans le cadre des « Lesson Plans » pour les enseignants. Ainsi, la collection « Les Enfants de la Génétique » permet d'aborder les maladies rares, et de mettre en lumière les difficultés liées au handicap et à la différence, à une échelle internationale.

J2-T1-8. L'Abécédaire des maladies rares.

Sonia GOERGER, Dijon

Né d'une collaboration entre la Plateforme d'Expertise Maladies Rares Bourgogne France Comté et la Fondation Ipsen Booklab, l'Abécédaire des maladies rares, qui est sorti à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares 2023, est un support atypique pour les professionnels et les familles afin d'initier le dialogue autour des maladies rares. Chaque lettre de l'alphabet est accompagnée d'un texte présentant une maladie rare et d'une œuvre originale qui interpelle le lecteur. Véritable expérience sensorielle, cet ouvrage invite à appréhender toute la diversité et la variabilité des maladies rares. Mélanges de différentes techniques picturales, les compositions de Lucie Albon en évoquent toute la complexité. Et, comme chaque maladie impacte de manière singulière chaque patient ou patiente, les illustrations imaginées par l'artiste portent le spectateur d'une manière qui lui est propre. Pourtant, à l'instar des 26 lettres qui, ensemble, composent l'alphabet à l'origine de chaque mot, les maladies

rares forment une communauté afin qu'aucun individu ne se sache plus jamais seul. Concernant certaines pathologies du livre, lorsqu'ils sont disponibles, des liens renvoient à des témoignages vidéos sur le site EwenLife Rare Diseases et/ou des témoignages écrits de la rubrique internet « Raconte-moi ta maladie rare » sur le site de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares BFC. Ces liens permettent aux lecteurs d'aller encore plus loin dans la découverte de la maladie rare en découvrant l'histoire et le vécu des patients qui en sont atteints. Cet ouvrage est disponible gratuitement en e-book sur le site internet de la Fondation Ipsen Booklab. Il a été vu jusque-là 215 fois. Il peut également être imprimé sur demande en version papier avec couverture souple. 135 exemplaires ont d'ores et déjà été distribués. Le livre possède un compte Instagram avec 63 followers, et a été mis en avant dans diverses expositions à Paris et à Dijon.

J2-T1-9. Publication d'un guide d'IRDiRC sur le repositionnement de médicaments pour un soutien efficace et concret dans les maladies rares. Christine FETRO, Paris

Le repositionnement de médicaments est souvent considéré comme une approche clé pour développer de façon efficace, innovante et potentiellement moins chère davantage de thérapies pour les 6 000 à 8 000 maladies rares. Il peut être défini comme le développement d'un médicament existant dans une indication en dehors du champ d'application de l'indication d'origine, dans le but d'obtenir une nouvelle indication approuvée par le régulateur. Plusieurs outils et incitations ont été développés pour stimuler et faciliter cette approche. De nombreux défis néanmoins persistent tels que les problèmes de propriété intellectuelle, le manque de connaissances des exigences réglementaires, la nécessité d'une (re)formulation supplémentaire ou l'obtention de données supplémentaires sur l'innocuité et l'efficacité du produit ainsi que les difficultés de commercialisation en raison de l'absence de modèles commerciaux viables et pérennes. En conséquence, l'impact sur le choix stratégique de repositionnement n'a pas été aussi bénéfique qu'escompté.

Des travaux, menés par le groupe de travail du Comité scientifique « thérapies » d'IRDiRC, ont permis la création d'un guide de repositionnement des médicaments dans les maladies rares, à destination des universitaires, startups, petites et moyennes entreprises et associations de patients. Ce guide rassemble un certain nombre d'outils et crée une feuille de route intégrée à un diagramme de Gantt, mettant en évidence les principales activités de repositionnement pour chaque phase de développement avec des listes permettant de contrôler les étapes nécessaires à mettre en œuvre avant de démarrer un projet de repositionnement. En permettant une compréhension des outils disponibles, en posant au développeur des questions essentielles à différentes étapes et en l'orientant vers les ressources disponibles, le repositionnement dans les maladies rares peut s'avérer plus rapide, plus efficace et mieux aligné sur les processus réglementaires.

J2-T1-10. Vivre avec la Syringomyelie et le Chiari.

Association APAISER S&C, Treillières

VIVRE AVEC LA SYRINGOMYELIE ET LE CHIARI Résumé en vue d'une communication aux rencontres RARE 2023 INTRODUCTION L'impact de la syringomyélie et de la malformation de Chiari sur les conditions de vie des personnes en souffrant demeure méconnu par les acteurs médicaux comme sociaux. Partant de ce constat, l'association APAISER S&C a conduit en 2021-2022 l'étude « Vivre avec la syringomyélie et le Chiari », explorant le parcours médical des patients et l'impact de la maladie sur leurs vies quotidiennes, familiales, sociales, professionnelles et financières. Elle vise à nourrir la réflexion sur l'accompagnement associatif des malades et de leurs aidants, à approfondir les échanges avec le corps médical et à alimenter le plaidoyer. MATERIELS ET METHODES L'étude, d'un montant total de 26 k€, est financée par le Rotary Club Orléans Péguy, RTE, BSMG-LTDF et l'agence Gallien. Elle s'est tenue en deux phases : - la diffusion de 8 questionnaires thématiques comprenant 300 questions,

remplis par 2217 personnes. - l'organisation de 13 entretiens de groupe ayant réuni 97 personnes. RESULTATS Les résultats de l'étude sont consignés dans un livre blanc de 70 pages à paraître en septembre 2023. Parmi les chiffres clés mis en avant par APAISER S&C, citons : - 15 % de patients renonçant à tout traitement médical. - 62 % de personnes ayant recours à une aide humaine ou technique dans leur vie quotidienne. - 86 % de personnes déclarant avoir renoncer à une activité sociale, culturelle ou sportives. - 52 % de personnes ayant dû changer d'emploi suite à la maladie. CONCLUSIONS Cette étude a notamment permis de mettre en évidence une forte demande de libération de la parole des malades et de création et de lieux d'échanges, la nécessité de mieux préparer à la période de convalescence post-opératoire, de mettre en œuvre une éducation thérapeutique des fratries d'enfant malade, ainsi que d'importantes inégalités territoriales en termes de suivi et d'accès aux droits.

J2-T1-11. L'errance et l'impasse diagnostiques vues par les patients de la Filière FAI²R.

Filière FAI²R

Introduction : Créée en 2019, la commission errance et impasse diagnostiques répond au travers de ses actions à l'un des objectifs principaux du PNMR3. Composée d'une dizaine de membres multidisciplinaires, ses actions se concentrent sur l'aide à la saisie des données dans BaMaRa pour les centres FAI²R, les clés du diagnostic ou encore la réalisation de guides pratiques. La participation des associations et des patients est primordiale. Matériels et méthodes En 2022, la filière FAI²R a sollicité ses associations de patients via un questionnaire en ligne pour recueillir leurs avis sur l'impact psychologique de la période de l'errance diagnostique. Résultats Au total, 200 répondeurs, dont 107 membres d'associations. Parmi eux, 181

avaient un diagnostic de maladie rare et 19 étaient en errance diagnostique. Pour la majorité, la période de l'errance c'est : un impact psychologique et moral, long, fatigant. 58% se sont entendus dire que « c'était dans leur tête » et 40% déclarent avoir eu envie d'arrêter le suivi durant l'errance. 15 patients rapportent qu'une association les a aidés à réduire cette période d'errance, grâce à leurs ressources, aux échanges avec d'autres patients et l'orientation vers le bon expert. Conclusion : Ces résultats ont permis à la commission d'orienter les moyens à mettre en œuvre et de démarrer le travail sur la gestion psychologique de la période d'errance diagnostique.

J2-T1-12. La Plateforme d'Expertise Maladies Rares du Grand Est.

Emmanuelle RUPP-TERRIS, Strasbourg

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares Grand Est a été créée suite à l'appel à projets de la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) avec la signature le 28 février 2022, journée internationale des maladies rares, d'une convention entre le Centre Hospitalier Universitaire de Reims, le Centre Hospitalier Régional Universitaire de Nancy et les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg. La PEMR Grand Est a pour but de contribuer, à l'échelle régionale, à l'amélioration de la prise en charge globale des patients atteints de maladies rares et de leurs familles, en soutenant les centres maladies rares dans leurs activités, en fonction des besoins identifiés. Ces activités doivent concourir à : • Améliorer la visibilité des centres maladies rares et la connaissance des maladies rares • Participer à l'information et la formation afférentes aux maladies rares • Soutenir l'innovation diagnostique, thérapeutique et la recherche par un appui logistique • Favoriser la collecte des données de la banque des données maladies rares et son application BaMaRa • Renforcer les liens entre les centres maladies rares

et les associations de personnes malades de la région • Faciliter les liens entre les centres maladies rares et les établissements et services médico-sociaux de la région Afin de déployer ses actions au plus proche de la population de la région, la PEMR Grand Est est composée de 3 plateformes territoriales (la Plateforme pour les Affections Rares d'Alsace (PARA) portée par les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, la plateforme Lorraine Affections Rares (LARA) portée par le CHRU de Nancy et la Plateforme Reims Champagne-Ardenne portée par le CHU de Reims), appuyées par une cellule « Fonctionnement et Communication Régionale ». Ensemble, elles œuvrent à la réalisation des missions de la PEMR Grand Est, selon une déclinaison territoriale des objectifs et activités définie en fonction des besoins locaux et dans le respect des principes fondateurs de partage et de mutualisation entre les acteurs. Retrouver plus d'information sur le site internet de la PEMR Grand Est : www.maladiesrares-grandest.fr

J2-T1-13. Des protocoles standardisés pour optimiser la prise en charge en urgence des patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme. *Juliette BOUCHEREAU, Paris*

Il existe de nombreuses maladies héréditaires du métabolisme (MHM) différentes dont certaines sont à risque de décompensation métabolique. Les patients peuvent nécessiter des soins hospitaliers d'urgence pour éviter une décompensation métabolique à risque vital. Les professionnels de santé qui initient le traitement d'urgence peuvent ne pas être familiers avec ces maladies. Un groupe de travail multidisciplinaire de la filière G2M a développé des protocoles d'urgence courts et standardisés afin de fournir aux professionnels de santé des conseils très pratiques pour la prise en charge immédiate d'enfants ou d'adultes atteints de MHM à risque de décompensation aiguë, ainsi que des informations pratiques en cas d'anesthésie générale ou chirurgie. Le projet a été initié par la mise en place d'un groupe multidisciplinaire d'experts en MHM. Le contenu des protocoles d'urgence a été basé sur des avis d'experts et l'expérience de soins acquise au sein du réseau G2M. Une recherche bibliographique a été effectuée si nécessaire, et les directives d'urgence du British Inherited Metabolic Diseases Group ont été consultées le cas

échéant. Les protocoles ont été revus par tous les centres G2M, par d'autres spécialités, par des médecins des services d'urgence et de réanimation et par des associations de patients. 35 protocoles d'urgence contenant des informations clés ont été créés par maladie ou pour un symptôme, et remis aux patients ou aux médecins concernés. Tous les protocoles d'urgence sont également disponibles gratuitement sur le site internet G2M. Ils seront présentés aux personnels des urgences par le biais de webinaires et de conférences. Ces protocoles ont un plan constant : bilan clinique et biologique d'urgence, traitement à débiter en urgence, orientation en fonction de la gravité des signes, surveillance sous traitement, physiopathologie, circonstances à risque de décompensation, aide à l'administration pratique des traitements, contre-indication médicamenteuse, conseils chirurgicaux, coordonnées du centre. Ces protocoles devraient améliorer la qualité des soins d'urgence des patients, aider le personnel soignant à prendre des décisions en cas d'urgence.

J2-T1-14. Plateforme de coordination des maladies rares de la Guadeloupe - KARUKERARES : Bilan d'activité et perspectives. *Lyne VALENTINO, Guadeloupe*

Guichet unique, créé dans le cadre du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3), KARUKERARES - Plateforme de coordination des maladies rares de la Guadeloupe a pour objet d'informer et d'orienter tous les publics concernés par les maladies rares (patients, familles, professionnels...) ou susceptibles de l'être. La plateforme doit aussi permettre de coordonner au mieux les prises en charge diagnostiques et thérapeutiques. Active depuis Février 2021, KARUKERARES a déjà répondu à de nombreuses sollicitations. L'analyse de l'activité (profils

des patients, réponses de la plateforme) permet de valoriser les interventions de KARUKERARES, d'identifier des besoins non couverts et d'orienter le pilotage stratégique. Ainsi, si de bons résultats ont pu être atteints pour deux des quatre axes stratégiques de la Plateforme, des enjeux de ressources se posent pour faciliter l'accompagnement des parcours patients complexes et il est primordial de développer les connaissances locales sur les maladies rares (études et recherches).

J2-T1-15. LES CLÉS DU DIAGNOSTIC. *Les 23 Filières de Santé Maladies Rares*

Introduction : Les CLÉS du diagnostic, un outil interactif à destination des médecins généralistes pour aider au diagnostic des maladies rares et réduire l'errance diagnostique. Fruit d'une proposition des associations de patients après une évaluation des besoins, les clés du diagnostic sont inspirées des « Pas à Pas » en pédiatrie et des travaux de l'« Internist Academy ». Les CLÉS ont pour objectif de guider la prise en charge en soins primaires vers des explorations non invasives et peu coûteuses, pour orienter vers un diagnostic de maladie rare et vers le bon centre maladies rares. Matériels et méthodes À partir d'un signe clinique classique de mode d'entrée dans la maladie rare, qui peut parfois s'avérer fréquent dans la population générale, un arbre décisionnel permettant d'évoquer une maladie rare est rédigé puis relu par un groupe multidisciplinaire. Initialement rédigé sous format PDF téléchargeable, un site internet dédié

a été créé pour rendre ces arbres décisionnels interactifs et ainsi répondre à la pratique quotidienne des médecins généralistes. Résultats Grâce à l'outil interactif développé sur le site dédié www.clesdudiagnostic.fr, le médecin peut réaliser sa démarche diagnostique directement en ligne en moins de 5 minutes. À l'issue du questionnaire en ligne, le médecin a la possibilité de générer un rapport synthétisant sa démarche diagnostique et il retrouve toutes les ressources et contacts nécessaires à l'orientation de son patient. Les CLÉS sont également disponibles et téléchargeables au format PDF. Conclusion : Lancé en décembre 2022, le site internet www.clesdudiagnostic.fr a déjà réuni plus de 1300 utilisateurs.

J2-T1-16. L'interfilière, qu'est-ce que c'est ? *Les filières de santé maladies rares*

Le plan national maladies rares 2 (PNMR2) a permis la mise en place de 23 filières de santé maladies rares (FSMR) qui couvrent chacune un champ large et cohérent de maladies. Elles coordonnent les actions décrites dans les PNMR au niveau national. Certaines de ces actions sont spécifiques de leur champ de maladies mais d'autres sont communes à toutes les FSMR. Pour mener à bien ces actions transversales, les FSMR ont constitué 7 groupes de travail (GT) : médico-social, transition, éducation thérapeutique du patient (ETP), errance/impasse diagnostiques, handicap invisible, observatoire du traitement et le comité éditorial. Ces GT ont pour but de développer des outils ou de mettre en place des manifestations pouvant intéresser l'ensemble des acteurs maladies rares (MR). Le GT transition a développé différents outils comme un site internet dédié à la transition : transitionmaladiesrares.com, 2 colloques « transition » pour les professionnels de santé et les associations de patients et des journées « transition » proposées aux patients et à leurs parents. Le GT médico-social a été à l'initiative de la

lère réunion des acteurs impliqués dans l'articulation territoriale de la prise en charge des MR. Il a aussi permis la création d'un document de transmission d'informations complémentaires au dossier MDPH afin d'accompagner l'utilisateur dans la formulation des retentissements de sa maladie dans sa vie quotidienne pour faciliter l'évaluation des demandes de compensation par les MDPH. Les groupes impasse/errance diagnostiques et observatoire du traitement permettent aux filières un partage expérientiel. Un site internet facilitant l'orientation des patients et présentant tous les outils FSMR communs a été mis en ligne : filièresmaladiesrares.fr L'interFSMR s'illustre aussi par une visibilité lors de congrès pour faire connaître ses actions et les outils qu'elle a développés. Son travail partenarial avec le Collège de la Médecine Générale en est un exemple. L'interFSMR permet de fédérer, d'optimiser les ressources des filières et la communication commune permet une meilleure visibilité des MR auprès des professionnels de santé et du grand public.

J2-T1-17. Programme AIDAN : Accompagnement Interdisciplinaire Des Aidants dans les maladies Neurologiques rares de la filière BRAIN-TEAM. *Lok-Hang YAN, Angers*

Les programmes d'éducation thérapeutique (ETP) du patient ont largement démontré leur bénéfice pour les personnes souffrant de maladies chroniques et/ou de maladies rares, ainsi que pour leur entourage. Ils leur permettent de maintenir ou d'acquérir des compétences pour améliorer leurs parcours de soin mais aussi parcours de vie : en favorisant l'autonomie pour le traitement lorsqu'il existe, aider à comprendre la maladie, et mieux appréhender son évolution et ses retentissements sur la vie quotidienne et future. Aujourd'hui l'ETP reste « un processus continu, intégré dans les soins et centré sur le patient ». Mais qu'en est-il de l'aidant, qui - dans toute maladie chronique ou rare - a lui aussi une place centrale dans le parcours de soin ? Quel accompagnement éducatif pour lui ? Comment l'aider à se recentrer sur lui-même dans toutes les dimensions de sa vie avec ce nouveau rôle d'aidant ? Les maladies du spectre de la filière BRAIN-TEAM sont majoritairement évolutives, avec la nécessité de sensibiliser les aidants familiaux à ce redimensionnement. La filière BRAIN-TEAM propose le

1er programme d'accompagnement pour les aidants de patients atteints de maladies rares neurologiques : AIDAN. Ce programme a été co-construit avec des experts-aidants des associations partenaires de la filière autour de 6 thématiques choisies (accompagnement psychologique ; accompagnement médico-social ; soutien juridique ; conciliation vie familiale ; fin de vie ; santé & bien-être de l'aidant). Chaque atelier est dispensé par des experts sélectionnés, internes ou externes à la filière, et les contenus sont ajustés en fonction des besoins et des attentes de chaque participant. Le programme est proposé en distanciel uniquement, par petits groupes de participants, avec des modalités d'inscription et de suivi des participants individualisés. Lancé en juin 2022, 3 sessions de ce programme ont déjà eu lieu, avec une satisfaction unanime des participants. Le programme s'ouvre progressivement aux aidants des filières qui ont des problématiques d'aidance partagées.

J2-T1-18 Référencement des traitements hors AMM dans les maladies rares : préparer les dossiers d'accès dérogatoires *Lok-Hang YAN, Angers*

Si la plupart des maladies rares sont orphelines, c'est-à-dire sans traitement curatif, certains symptômes peuvent cependant faire l'objet d'une prise en charge thérapeutique efficace. Par ailleurs, la mise en place d'essais cliniques reste insuffisante pour les maladies rares, du fait de la rareté des populations concernées et du bénéfice défavorable pour le laboratoire à s'engager dans ces démarches. Les traitements prescrits pour les maladies rares sont alors très souvent « hors AMM (Autorisation de Mise sur le Marché) ». Depuis quelques années, certains traitements innovants pour les maladies rares voient également le jour et peinent à obtenir rapidement une AMM pour ces petites cohortes de patients. Jusqu'ici aucun recensement des habitudes de prescriptions des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) n'était organisé : les traitements possibles étaient mentionnés dans les PNDS (Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins) des CRMR ou discutés entre spécialistes lors des RCP (Réunions de Concertation Pluridisciplinaires). Dans le cadre du PNMR3,

la DGOS et la DGS ont lancé, via les « observatoires des traitements », un état des lieux des prescriptions « hors AMM » pour les maladies rares. Afin d'obtenir un fichier actualisable et analysable de ces données « traitements », la filière BRAIN-TEAM a créé une application en ligne centralisant le recueil. Cela permet d'enregistrer les couples maladie/traitement avec la posologie utilisée, le niveau de consensus dans la filière, et en dehors de toute donnée patient. La collecte des données doit être robuste, cette application est donc interoperable avec les référentiels officiels : i) codes ORPHA pour déclarer les maladies rares ou HPO pour enregistrer les signes cliniques et ii) la banque de données médicament Thériaque. L'usage de notre application a été optimisé au maximum pour les utilisateurs et son actualisation est simplifiée, permettant d'extraire chaque année un fichier à jour des dernières innovations afin de faciliter le repérage des molécules d'intérêt à accompagner dans les demandes d'accès dérogatoires.

J2-T1-19 Le centre de référence Maladies Mitochondriales CALISSON.

Cécile ROUZIER, Nice

Nous proposons d'exposer le fonctionnement du CRMR CALISSON qui est coordonné par l'équipe du Service de génétique de Nice. Il comprend un site constitutif à Marseille, ainsi que 3 sites de compétences à Lyon, Toulouse et Montpellier et travaille également en étroite collaboration avec le Centre de Référence Caribéen des Maladies Neuromusculaires Rares et le Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires de Strasbourg. Le CRMR comprend donc 7 centres qui assurent un maillage du territoire Sud-Est et Outre Mer, complémentaire du CRMR CARAMMEL. Les maladies mitochondriales sont des maladies complexes, liées à un déficit énergétique, qui touchent tous les organes. Leur expression clinique est très hétérogène (myopathie, retard mental, épilepsie, diabète, cardiomyopathie, surdit  , c  cit  , insuffisance h  patique...) et elles surviennent    tout   ge. Les objectifs prioritaires sont :    L'accompagnement du patient en renfor  ant le maillage territorial, augmentant les RCP, la r  daction de nouveaux PNDS et cartes d'urgence, et en am  liorant les interactions avec

les associations de patients.    Essais th  rapeutiques : jusqu'   pr  sents peu accessibles pour les MM, les essais se d  veloppent maintenant rapidement, faisant un objectif prioritaire de notre centre.    Les outils diagnostiques : le laboratoire de r  f  rence des MM a permis d'am  liorer le rendement diagnostique avec la mise en place du s  quen  age d'exome en 2020. L'objectif est maintenant de diminuer l'impasse diagnostique en am  liorant l'interpr  tation des donn  es avec la mise en place d'une base de donn  es nationale clinique et biologique « Mitomatcher »    La recherche : l'objectif est de renforcer les collaborations avec les   quipes labellis  es (INSERM et INRIA) afin de diminuer l'impasse diagnostique, en am  liorant l'identification des m  canismes mol  culaires    l'origine des MM, et d'identifier de nouvelles strat  gies th  rapeutiques.    L'enseignement : l'objectif est de maintenir le DU Maladies mitochondriales ainsi que les autres actions de formation et d'am  liorer la lisibilit   au niveau europ  en avec la participation    l'association E-Mit.

J2-T1-20 Un outil e-learning pour acc  l  rer l'implication des patients dans la recherche.

Ben BRAITHWAITE, G  menos

Introduction : Le groupe de travail, les Patients au c  ur de la Recherche Clinique, initi   par l'AFCROs en 2016, est compos   de repr  sentants d'associations de patients, d'industriels, de CPP et de CROs. Nous avons pour mission de favoriser l'implication des patients et de leurs associations dans la recherche clinique. Pour atteindre cet objectif, nous avons cr     un site internet d  di   qui centralise les informations essentielles pour comprendre la recherche clinique. Mat  riels et m  thodes : Notre site internet constitue le principal outil utilis   par notre groupe. Il regroupe un ensemble de modules co-construits par les experts de notre groupe et con  us pour fournir une introduction    la recherche clinique et une description de quatre th  mes cl  s : les acteurs de la recherche, la r  glementation, la pratique de la recherche clinique et la protection des participants. Chaque module, d'   une dur  e de lecture d'environ 10 minutes, est constitu   d'un diaporama comment   oralement et d'un court quiz pour   valuer les connaissances acquises. Afin d'  valuer l'ad  quation

du contenu du site avec les besoins des patients (niveau de compr  hension, longueur, contenu), nous avons men   une enq    t   anonyme aupr  s de 42 patients. R  sultats : La grande majorit   des r  pondants (95%) ont trouv   nos modules compr  hensibles et adapt  s    leur niveau de connaissance. De plus, 90% des r  pondants ont trouv   que le temps de lecture des modules   tait adapt      leurs besoins. Trois patients sur quatre ont exprim   leur d  sir d'apprendre davantage sur la recherche clinique apr  s avoir consult   un de nos modules. Conclusion : Notre site internet constitue une plateforme interactive permettant aux patients, aux professionnels et au grand public d'explorer et d'approfondir leurs connaissances en mati  re de recherche clinique. En fournissant des modules de formation structur  s et des quiz pour tester les connaissances, nous visons    renforcer la participation des patients et    promouvoir une meilleure compr  hension de la recherche clinique.

J2-T1-21 ERN-ITHACA: European Reference Network on congenital malformations and rare neurodevelopmental disabilities.

Marianne LE DREF, Paris

European Reference Networks (ERNs) are virtual networks involving healthcare providers across Europe. They aim to facilitate discussion on complex or rare diseases that require highly specialised treatment, and concentrated knowledge and resources. The ERN-ITHACA is focusing on rare congenital malformations and rare intellectual disability disorders. ITHACA stands for Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies. The name also echoes the diagnostic odyssey experienced by so many patients with developmental anomalies. By bringing experts together, the ERN ITHACA seeks to improve early diagnosis, care and cure

of patients with rare developmental anomalies. To meet this objective, the ERN-ITHACA is developing a meta-registry called ILIAD, connecting all our full members, external databases, and biobanks in various EU countries for patients with dysmorphic/MCA syndromes and/or intellectual disability. It also encourages the development of telemedicine and tele-expertise to allow collegial discussion of complex situations between referring doctors and RD experts who are scattered in the EU. ITHACA also produces guidelines as well as advanced training and e-learning tools dedicated to health professionals, lay persons and Patients Advocacy Groups.

J2-T1-22 Bonnes pratiques sur le syndrome de Usher.

Caroline WERNERT-IBERG, Strasbourg

Introduction En collaboration avec un repr  sentant d'une association de patients atteints du syndrome de Usher, le r  seau europ  en de r  f  rence pour les maladies rares de l'  il (ERN-EYE) et la fil  re SENSGENE ont cr     une vid  o (https://youtu.be/247CTpxSkJE) visant    guider les professionnels de la sant   dans l'accueil et la communication avec les patients atteints du syndrome de Usher. Ce supports a   t   cr     pour r  pondre aux attentes des patients et am  liorer leur accueil    l'h  pital. Mat  riel et m  thode Ce projet a   t   cr     par ERN-EYE et traduit en fran  ais par la fil  re SENSGENE. ERN-EYE a collabor   avec un repr  sentant d'une association de patients et des professionnels de sant   du r  seau pour rassembler

toutes les informations importantes sur le syndrome de Usher en suivant une approche structur  e. La version finale de la vid  o a   t   valid  e par les repr  sentants du European Patient Advocacy Group (ePAG) ainsi que par les experts du r  seau. R  sultats La vid  o sont divis  es en plusieurs parties : manifestation clinique,   volution de la maladie au fil des ans et choses    faire et    ne pas faire. La pr  sentation graphique claire permet de trouver facilement les informations essentielles    retenir. Conclusions La vid  o sera largement diffus  e au sein du r  seau ERN-EYE, de la fil  re SENSGENE et des associations concern  es lors des congr  s internes et des conf  rences connexes    partir de l'automne 2023.

J2-T1-23 Le nouveau R  seau G  noPsy !

Marie-No  lle BABINET, Lyon

A l'aube du 4  me Plan National Maladies Rares (PNMR), un nouveau r  seau va voir le jour afin de permettre aux personnes pr  sentant une maladie rare d'origine g  n  tique, associ      des troubles du comportement, d'  tre accompagn  es de mani  re personnalis  e. Pour cela, un maillage territorial a   t   cr     afin que ce r  seau, nomm   G  noPsy, soit implant   sur l'ensemble du territoire fran  ais. Il sera ainsi constitu   de 5 Centres de R  f  rences Maladies Rares (Dijon, Clermont-Ferrand, Paris Sainte Anne, Rouen et Lyon) et 5 Centres de Comp  tences Maladies Rares (Rennes, Nantes, Poitiers, Bordeaux, Paris Cr  teil

et Paris Necker). Les missions du r  seau G  noPsy sont triples : (i) proposer un avis sp  cialis   aux personnes concern  es pour garantir une m  decine personnalis  e, (ii) d  cliner une offre de formations « maladies rares & psychiatrie » pour l'ensemble des professionnels du territoire et (iii)   tre acteur dans le domaine de la recherche pour faire avancer les connaissances sur les maladies rares dans le champ de la psychiatrie. Enfin, la force de G  noPsy repose sur la collaboration   troite avec les familles, les aidants et les personnes concern  es, dans un objectif de r  seau participatif.

J2-T1-24 Parcours de soins et parcours de vie de personnes ayant une maladie rare : synergie et compl  mentarit   de l'accompagnement par l'  quipe Rares Breizh. Sonia DE MINAC, Rennes

I - Introduction Labellis  e en 2020, la plateforme d'expertise maladies rares de Bretagne a mis l'accent sur son axe de travail "Faciliter le parcours de soins et le parcours de vie des personnes malades en articulant la prise en charge m  dicale et m  dico-sociale". Afin de r  pondre au mieux    cet objectif, l'  quipe compos  e d'assistante.s de service social et d'infirmi  res accompagnent en bin  me les personnes atteintes d'une maladie rare avec ou sans diagnostic et leurs proches. Ils croisent leurs regards sur ces personnes qui sont pour la plupart en risque de rupture de parcours, que ce soit au niveau de leurs soins ou de leur situation sociale. Ce bin  me d'experts s'inscrit dans l'environnement de la personne,   value ses besoins en tenant compte du r  seau existant (proches, aidants, associations, professionnels...) et le d  veloppe si n  cessaire. Sa compl  mentarit   est un atout majeur et facilite le d  nouement de situations souvent complexes. Pour les familles en errance diagnostique, une conseill  re en g  n  tique, charg  e de parcours g  nomique les accompagne dans la r  alisation d'analyses de g  nomes. II - Mat  riel et

m  thodes Pr  sentation de 6 encadr  s : 1) Composition de l'  quipe de la plateforme Rare Breizh 2) Le bin  me expert infirmi  re assistant.e de service social : travail d'  quipe et regards crois  s 3) Description du circuit d'accompagnement de la personne malade et de leurs proches : cas concret. 4) Collaboration avec les associations de personnes malades 5) Lien avec les partenaires 6) Description de l'accompagnement propos  e par la charg  e de parcours g  nomique, conseill  re en g  n  tique. III - R  sultats Nombre de personnes accompagn  es : graphique des r  sultats 2021 et 2022 Typologie des demandes des personnes accompagn  es et analyse des r  sultats IV - Conclusion T  moignage des personnes accompagn  es : affichage d'un nuage de mots cl  s repr  sentatif du ressenti des personnes qui ont   t   accompagn  es. QR code sur la vid  o t  moignage : Plateforme Rares Breizh - parcours de soins et de vie des personnes concern  es par une maladie rare

J2-T1-25 Construire une coopération entre un dispositif régional, Maladies Rares Occitanie, et les 13 dispositifs d'appui à la coordination de la région. Maladies Rares Occitanie

Introduction Nous présentons dans cette communication, comment Maladies Rares Occitanie, le dispositif régional d'appui et de ressources pour les professionnels, développe des projets, des outils et modifie son organisation dans le but de favoriser les coopérations avec les dispositifs d'appui à la coordination (DAC). Le but étant d'améliorer le parcours des personnes en favorisant les principes d'égalité d'accès aux soins. Matériel et méthodes Nous avons décliné ces actions en 3 axes : - Sensibiliser les professionnels des DAC pour mieux repérer les maladies rares, car bien qu'étant une problématique majeure de santé publique, le manque de connaissances sur ces parcours ne permet pas aux équipes de les repérer. Nous présenterons la stratégie choisie par l'équipe. - Travailler le partenariat entre DAC et dispositif régional pour répondre aux sollicitations d'appui au parcours, entre subsidiarité et coopération. Nous présentons des outils développés pour faciliter les échanges : utilisation d'un outil numérique de coordination, fiche d'interpellation. - Former les professionnels

J2-T1-26 Diminuer l'impasse diagnostique grâce aux données des patients maladies rares enregistrées dans BaMaRa.

Joan FLORIDOR, Paris

Le Plan National Maladies Rares 2 (PNMR2) a permis la création de la BNDMR répertoriant tous les patients maladies rares en France afin d'orienter les politiques de santé, effectuer des études épidémiologiques, identifier des cohortes de patients. Dès 2021, les centres de Référence et de compétence ont été encouragés à entrer leurs données patients dans BaMaRa (application locale en ligne pour la BNDMR). Pour chaque patient, le médecin entre le nom de la maladie ou à défaut les signes cliniques de celle-ci ainsi que différents items (âge au diagnostic, statut du diagnostic...). Les patients en « impasse diagnostique » sont identifiés par leur statut du diagnostic « indéterminé ». Dans le cadre du PNMR3, les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont été missionnées pour référencer ces patients en impasse diagnostique, c'est-à-dire qui, malgré toutes les analyses disponibles et réalisées, n'ont pas pu mettre un nom sur leur maladie. Ces patients peuvent ainsi

J2-T1-27 La Plateforme d'Expertise Maladies Rares du CHU de Bordeaux.

Maidier PIQUET, Bordeaux

Objectifs La Plateforme d'Expertise Maladies Rares (PEMR) du CHU Bordeaux est le bras opérationnel de la Fédération MR (regroupant l'ensemble des CRMR, CRC et CCMR du CHU) et porte 3 projets transversaux prioritaires au bénéfice du parcours de soins du malade : renforcer les ressources en conseil génétique (1), développer les programmes transversaux d'ETP MR (2), structurer l'organisation de la transition du suivi de l'enfant à l'adulte atteint de MR (3). Elle assure aussi un appui administratif majeur aux coordonnateurs (RH, bilan financier, PIRAMIG), une aide pour les campagnes de labellisation (DGOS, ERN) (4) et un soutien à la saisie BAMARA (5) Méthodes Dès 2020, une équipe pluri-professionnelle PEMR est constituée, coordonnée et animée par une chargée de mission MR (4) : -une conseillère en génétique, une chargée de parcours génomique (1), - une IDE (2), - une équipe mobile formée en ETP : une puéricultrice, une psychologue, et une accompagnatrice en santé (3), - une TEC (5) depuis 2022

des DAC avec des outils sur mesure développés par Maladies Rares Occitanie : La carte mentale « itinéraire Maladies Rares ». A travers ces formations, l'objectif est également de renforcer le partenariat entre les équipes opérationnelles. Résultats Sur ces trois axes, les résultats montrent un intérêt fort pour le format webinaire, et une satisfaction des équipes. A travers des exemples de situations, nous montrerons l'utilité des outils développés pour favoriser les échanges. Conclusion Alors que les DAC ne sont encore que récemment constitués, le constat que nous faisons aujourd'hui est que le partenariat passe par une expérience en commun. Ces expériences, qu'elles soient dans le cadre de formations, de projets ou de réponses à des situations, permettent aux équipes de comprendre les rôles et responsabilités de chacun, pour mieux travailler ensemble au bénéfice des personnes en couvrant un territoire étendu et hétérogène.

être recontactés par exemple pour effectuer des analyses innovantes ou éviter d'être perdus de vue. Il est donc important de s'assurer que les données entrées dans BaMaRa sont à jour et sont cohérentes avant de comptabiliser les patients en impasse pour un centre. Les équipes des FSMR n'ont pas accès directement aux bases de données BaMaRa, ce qui empêche toute utilisation des logiciels de data management classiques pour vérifier la cohérence des données. L'équipe BRAIN-TEAM a construit une série de programmes en VBA (programmation sur tableur Excel) afin de réaliser des contrôles de cohérence simples et quelques statistiques sur les données extraites pour chacun des centres. Ces fichiers anonymisés et mis en forme sont envoyés aux centres afin qu'ils puissent corriger les données et mettre à jour la liste des patients en impasse.

Résultats La PEMR favorise une prise en charge rapide, réduit les délais de consultation de conseil génétique et facilite la prescription des analyses de séquençage très haut débit (STHD). 2 programmes transversaux ETP ont été construits : -Transition maladies rares, CAPADJA : 284 jeunes de 16-18 ans suivis dans 19 filières et 29 CRMR accompagnés lors d'entretien individuel « diagnostic éducatif ». 100 jeunes ont bénéficié d'ateliers. - Inter-filières Maladies rares, TEMARA, décliné dans 7 CRMR et 30 ateliers réalisés > 40 centres aidés pour BAMARA, accompagnement de 92 centres pour la campagne de labellisation DGOS (9 nouveaux CRMR, 14 nouveaux CCMR), 4 nouveaux centres ERN labellisés en 2023. Conclusion La PEMR du CHU Bordeaux s'articule autour d'une équipe pluri-professionnelle qui assure des missions centrées sur le patient MR et un soutien transversal et exhaustif à l'ensemble des centres.

J2-T1-28 Mise en place d'un Guichet Pharmaceutique au sein de la filière de santé maladies rares du métabolisme (G2m). Jean-Meidi ALILI, Paris

Introduction Les filières de santé participent à l'amélioration de la prise en charge du patient, notamment via le circuit du médicament et son remboursement. En 2021, G2m s'est doté d'un Guichet Pharmaceutique (GP-G2m) et a mis en place son observatoire des traitements (OT). Matériels et méthodes L'objectif du GP-G2m est d'apporter une expertise pharmaceutique centralisée dans la filière : (i) aide pour l'approvisionnement en matières premières ; (ii) recherche d'alternatives thérapeutiques ; (iii) maintien des liens avec la Cnam ; (iv) informations sur le médicament. En pratique, les demandes sont adressées au pharmacien filière. Concernant l'OT : après ajout d'informations par rapport au modèle DGS/DGOS, le pharmacien filière a collecté des données - PNDS, littérature, ANSM/EMA, Thériaque, base de données 'médicament' préexistante - qui ont ensuite été validées par des experts. Résultats Le GP-G2m a été sollicité 72 fois en 2022, dont 41 nécessitant l'intervention de la Cnam. Les demandeurs étaient des cliniciens, des diététiciens, des patients, des industriels, des pharmaciens, des instances ou

d'autres filières. Quelques exemples d'interventions : (i) suivi de la loi encadrant les DADFMS (réunions G2m/Cnam/industriels/DGOS) ; (ii) aide de pharmaciens pour l'approvisionnement en mannose/galactose pour le traitement de syndromes CDG ; (iii) recherche d'alternatives lors de ruptures de stock en sérine/isoleucine/citrulline. L'activité du GP-G2m a également consisté en la relecture de PNDS et protocoles d'urgence par le pharmacien filière. Concernant l'OT, 260 médicaments ont été identifiés dont 130 DADFMS. L'édition 1 a été transmise aux instances mi-juin 2023. Une diffusion sur le site G2m est prévue en 2023, en attendant la création d'une base de données. Le document sera mis à jour notamment par les cliniciens volontaires, avec participation du pharmacien filière et du groupe 'médicament G2m'. Conclusions La mise en place d'un Guichet Pharmaceutique G2m a permis de centraliser les demandes relatives au médicament/DADFMS. Ces actions seront poursuivies et développées.

J2-T1-29 Le lien ville-hôpital, clef de voûte de la prise en charge et de l'optimisation du parcours de soins des patients atteints de maladies rares. Célia CRÉTOLLE, Paris

A l'aune d'une médecine personnalisée, exempte d'inégalités sociales et territoriales, la thématique de la coopération ville - hôpital est au cœur d'une politique d'évolution des soins qui ambitionne de construire un parcours de santé simplifié et coordonné, de plus en plus tourné vers la ville. Trois Plans Nationaux Maladies Rares ont permis le déploiement sur le territoire de 2200 centres d'expertise et 23 filières de santé, pour autant, selon une enquête Viavoice, une personne atteinte de maladie rare sur deux se déclare insatisfaite de la coordination entre son médecin généraliste et son centre hospitalier expert. Une enquête, inspirée du rapport Jardry, a été proposée aux 23 filières de santé, afin de procéder à un tour d'horizon des pratiques et actions déployées, d'évaluer leurs rôles dans le lien ville-hôpital et d'envisager les perspectives d'évolution pour accroître les synergies et connexions entre l'expertise hospitalière et la médecine de ville sur la base de l'existant. L'analyse des réponses a permis d'identifier plusieurs leviers, parmi lesquels : - Fluidifier les échanges et transferts d'informations par la création d'un guichet unique,

J2-T1-30 Accompagnement des Associations : formation et Information.

Laurence FAIVRE, Dijon

Les actions de la filière ont pour objectifs d'être centrées sur le patient et ses proches touchés par des anomalies du développement avec ou sans syndrome malformatif et déficit intellectuel associé. Une implication de toutes les parties prenantes est fondamentale : les patients, les proches, les associations, les professionnels de santé et les paramédicaux. Afin de mener à bien ses missions, la filière organise différentes actions de formation et d'information à l'attention des associations ayant pour finalité d'améliorer le parcours de soin du patient et de sa famille. Focus sur : • Les e-Rdv des associations de la filière Les e-Rdv de la filière AnDDI-Rares s'appuient sur les besoins remontés par nos associations et permettent d'échanger sur des thématiques communes avec des experts du sujet tels que l'annonce diagnostique, la transition, les dispositifs MDPH... Ils ont lieu sur le temps du midi, entre 12h30 et 14h (en général un jeudi ou un mardi) et en visioconférence. L'intervenant déroule sa présentation pendant environ une vingtaine de minutes puis le reste du temps est

consacré aux échanges avec les participants. Le replay des 9 présentations sont disponibles sur la chaîne YouTube de la filière AnDDI-Rares. • Formation Patient Partenaire Formateur Sous l'impulsion de la filière AnDDI-Rares et de l'unité mixte de développement professionnel continu santé (UMDPCS), l'université de Bourgogne dispense une formation « Patient Partenaire Formateur ». Unique en France, cette formation de 3 jours destinée aux patients ou aidants a été conçue par des professionnels de santé, des représentants des patients, des formateurs professionnels, pour améliorer la prise en charge des patients dans le parcours des soins. Les objectifs : - Se positionner en tant que patient-partenaire-formateur - Utiliser différentes techniques pédagogiques à disposition : cours interactifs - Co-construire une formation avec des professionnels de santé enseignants - Co-animer une séance pédagogique auprès du grand public, des étudiants

J2-T1-31 Plateforme Lilloise d'Expertise Maladies Rares des Hauts-de-France.

Eva PIRES, Lille

La Plateforme Lilloise d'Expertise Maladies Rares (PLEMaRa) a été créée en 2020 dans le cadre du troisième Plan National Maladies Rares et couvre la Région des Hauts-de-France. Les maladies rares représentent un enjeu majeur de santé publique, 7000 d'entre elles sont identifiées à ce jour et concernent plus de 3 millions de personnes en France (soit une personne sur 20). PLEMaRa est une plateforme d'expertise pour les 150 000 patients concernés par une maladie rare dans la région des Hauts-de-France, avec un triple objectif : Réduire l'errance diagnostique en accompagnant patients et professionnels de santé, en région Valoriser les compétences des centres

J2-T1-32 ERN ITHACA.

Klea VYSHKA, Paris

ERN ITHACA is the European Reference Network for Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies. The name also echoes the diagnostic odyssey experienced by so many patients with developmental anomalies. ERN ITHACA is a coordinated network of more than 70 clinical genetics department across academic hospitals established within the European Union, that serves as an example of a clinical research network. ERN ITHACA brings together experts in rare multiple congenital anomalies and rare neurodevelopmental disorders, the latter field mainly covering intellectual disability and autism spectrum disorder. ERN ITHACA's field of expertise covers the clinical and biological/genetic diagnosis of these developmental anomalies, the coordination of their multidisciplinary treatment, and also their prenatal diagnosis and fetal pathology. A very large number of children and adults are affected by rare developmental anomalies. Many malformations occur together as part of complex 'syndromes' that often show also neurodevelopmental disorders. Over

maladies rares Mutualiser et coordonner les moyens pour plus d'efficacité. L'équipe peut orienter les patients et médecins vers le centre maladies rares adapté en cas de suspicion de maladie rare ou répondre à toute demande d'information. L'équipe est placée sous la coordination médicale des professeurs Frédéric Gottrand, Eric Hachulla et Sophie Susen. Ses locaux sont situés au 3ème étage barre sud de l'hôpital Jeanne de Flandre. Vous pouvez contacter PLEMaRa via la ligne directe 03.20.44.61.97 ou l'email plemara@chu-lille.fr. Retrouvez toutes les infos sur le site <https://www.plemara.fr/> et les réseaux sociaux (Youtube, LinkedIn, Facebook)

5 000 rare syndromes have been described. ERN ITHACA networks patient representatives and medical experts with the aim to develop best practices and coordinate guidelines production, to provide a collaborative support for clinical research and to generally improve early diagnosis, care and cure of patients with rare developmental anomalies. ERN ITHACA has established the patient registry ILIAD dedicated to disorders falling under its scope of expertise. ILIAD is a "meta-registry", that aims to connect all member HCPs, databases, and biobanks across the EU for patients with dysmorphic/MCA syndromes and/or intellectual disability. Through the ERN-ITHACA's expert and patient participation network, ILIAD is able to provide an infrastructure for diagnosis, highly specialised multidisciplinary healthcare, evidence-based management, and collection of secure patient data. ERN ITHACA has been funded by the EU4Health Programme, Grant Agreement nr. 101085231

J2-T1-33 TETECOUC : la Filière de Santé Maladies Rares des malformations de la tête, du cou et des dents.

Myriam DE CHALENDAR, Paris

Les Filières de Santé Maladies Rares sont des structures nationales, au nombre de 23, labellisées par les Ministères en charge de la Santé et de la Recherche. Dans le cadre des maladies rares dont la prise en charge est plus complexe, les Filières permettent la coordination de réseaux d'expertise et mutualisent ainsi les connaissances et les actions dans le but de faire émerger de nouveaux projets pour améliorer le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares. La Filière TETECOUC regroupe l'ensemble des professionnels de santé, des chercheurs et des associations de personnes malades concernés par les malformations de la tête, du cou et des dents. Elle représente ainsi 93 centres d'expertise, 34 laboratoires de recherche affiliés et 33 associations à travers tout le territoire français. Dans ce contexte, la Filière TETECOUC a pour missions de : - améliorer le diagnostic, la prise en charge

et le parcours de soins des personnes atteintes de maladies rares, - stimuler et soutenir des projets de recherche et leurs applications cliniques, - favoriser la formation des professionnels de santé aux maladies rares, - développer l'information sur les malformations de la tête, du cou et des dents auprès des professionnels de santé de proximité, des personnes malades et de leurs entourages, - soutenir les actions des acteurs nationaux aux niveaux européen et international. La Filière TETECOUC avec l'ensemble de ses membres et partenaires, met en œuvre toutes ces actions afin d'améliorer la prise en charge, actuelle et à venir, des personnes atteintes d'une des 2 100 maladies rares présentant une malformation de la tête, du cou et des dents.

J2-T1-34 ENQUETE PRISE EN CHARGE DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES RARES EN SITUATIONS

D'URGENTES. Emilie NOUGUERÈDE, Marseille

La prise en charge des patients atteints de pathologies neuromusculaires rares en situation d'urgence est un enjeu de santé publique, du point de vue de l'organisation de soins et du parcours de vie des patients. Depuis le 1er plan national maladies rares, la filière de santé Maladies Rares neuromusculaires Filnemus a créé ou collaboré à la création de plusieurs outils pour faciliter la prise en charge des patients aux urgences tels que les cartes urgences, les fiches urgences Orphanet ou le kit urgence ; parallèlement, le dispositif de déclaration au SAMU des patients dits "remarquables" permet de signaler aux primo réponders les spécificités de prise en charge en urgence de chacun de ces patients et de favoriser l'orientation vers les services adéquats. En 2022, Filnemus a lancé une enquête auprès de ses centres de référence et de compétence, adultes et pédiatriques, visant à uniformiser la définition de patient remarquable pour la filière Filnemus et à identifier des stratégies d'accessibilité des informations de prise en charge en situation d'urgence. Entre décembre 2022 et février 2023, 60% de neurologues et 40% de neuropédiatres

se sont exprimés ; parmi les indications retenues pour qualifier un patient neuromusculaire de « remarquable », l'insuffisance respiratoire, l'insuffisance cardiaque, l'existence de limitations de soins et l'expression de directives anticipées ont été retenues par la majeure partie des réponders (80%, 69%, 73% et 67% respectivement). Les outils de la filière les plus utilisés par les centres sont les cartes urgence (33%), devant les fiches résumées (28%), les dossiers de transition (12%), les dossiers de liaison urgence (6%) et les kits urgence (4%). Selon les réponders, les axes d'amélioration prioritaires sont : l'optimisation de la documentation d'information (38%), la sensibilisation des personnels (38%), l'optimisation du parcours de soins (19%) et la valorisation du rôle de l'aidant (6%). Un groupe de travail dédié a été créé afin de formaliser les axes d'amélioration de la prise en charge d'urgence et proposer des actions à mettre en œuvre pour favoriser la qualité et la continuité des soins hors des services experts.

J2-T1-35 Filnemus : une Filière fédératrice dans le domaine des maladies neuromusculaires rares. Lucie PISELLA, Marseille

En France, selon la Banque Nationale de Données des Maladies Rares, 60 000 patients sont atteints de maladies neuromusculaires rares (MNM). Plus de 400 formes sont actuellement répertoriées, le plus souvent d'origine génétique ou auto-immune, touchant à la fois les enfants et les adultes. Afin d'améliorer la prise en charge et l'orientation des patients atteints de MNM et de coordonner les acteurs impliqués sur le territoire, Filnemus s'est structurée autour d'un maillage territorial étendu regroupant en plus de ces centres d'expertise : 29 laboratoires de diagnostic, 44 laboratoires de recherche, 8 sociétés savantes, 10 associations de patients, et des partenaires institutionnels et industriels. Suite à la dernière labellisation des centres d'expertise en 2023, ce maillage territorial pourrait se dessiner de la manière suivante : 8 CRMR coordonnateurs, 30 CRMR constitutifs et 30 CCMR. En s'appuyant sur le PNMR3, Filnemus a pour cette période de labellisation, construit un plan d'action comprenant 4 axes et

30 actions ayant pour objectifs : i) l'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies neuromusculaires rares, ii) la mise en place d'une coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle, iii) le développement de l'enseignement, de la formation et de l'information et iv) la mise en place d'une coordination au niveau européen et international. L'ensemble de ces actions sont pilotées par 9 commissions, et encadrées par un comité de pilotage et un comité de coordination. Pour exemple, ces actions ont notamment permis la publication de 18 PNDS, la construction d'observatoires du diagnostic et du traitement, la mise en place de 4 nouvelles pré-indications de séquençage et la création de nombreux contenus de formations (webinaire, e-learning, podcast). Cette structuration permet de développer des synergies et de fédérer les acteurs de la filière pour améliorer la prise en charge globale des patients atteints de MNM.

J2-T1-36 Cellule de Coordination Essais Thérapeutiques de la Filière Filnemus : Rôles, Objectifs et Organisation

Rabia SOUSSI, Marseille

Afin de promouvoir l'accès des patients atteints de maladies neuromusculaires (MNM) rares aux nouveaux traitements et faciliter les échanges avec les différents acteurs impliqués dans le développement de ces thérapies innovantes, la filière Filnemus a mis en place une cellule de coordination Essais thérapeutiques (ET) comprenant une commission ET pédiatriques et une commission ET adultes. Chacune d'elle est constituée de deux coordonnateurs, de médecins experts des MNM rares et d'une chargée de mission. Les objectifs de ces commissions sont : i) de promouvoir la réalisation et le bon déroulement des essais thérapeutiques français et internationaux sur le territoire national ; ii) de favoriser l'accessibilité de ces essais aux patients adultes et pédiatriques sur l'ensemble du territoire ; iii) d'informer sur ces études ; iv) de mettre en place un observatoire des traitements dans les MNM rares. Pour cela, la filière a mis en place une adresse email académique unique permettant aux promoteurs industriels de proposer leurs projets d'études cliniques ; un annuaire

des essais thérapeutiques en cours dans les centres de la filière; des documents d'informations sur l'organisation et le fonctionnement des commissions. Ces commissions sont très impliquées, dynamiques et se réunissent au moins une fois par mois pour évaluer les propositions d'essais thérapeutiques et discuter des problématiques d'accès aux médicaments et d'actions à mener. Le travail effectué par la commission ET depuis sa mise en place a été tel que l'ANSM et la Commission de Transparence de la HAS reconnaissent désormais son statut d'expert dans le domaine des MNM rares. Ainsi, de plus en plus de laboratoires pharmaceutiques qui souhaitent déposer des demandes d'autorisation d'accès précoce pour leurs nouveaux traitements sont redirigés vers la commission ET de Filnemus concernant leur Protocole d'Utilisation Thérapeutique et Recueil de Données (PUT-RD).

J2-T1-37 Observatoire des traitements de la filière de santé des maladies neuromusculaires rares Filnemus.*Rabia SOUSSI, Marseille*

Plus de 90% des maladies rares n'ont pas de traitement spécifique ou d'options curatives. De ce fait, les prescriptions de traitements dans ces pathologies sont essentiellement hors AMM. Afin de garantir et sécuriser l'accès à ces traitements, la DGS et la DGOS ont demandé aux filières de santé maladies rares de mettre en place un observatoire des traitements et d'établir des stratégies d'actions à mener pour leurs médicaments d'intérêt. Pour cela, la Commission Essais Thérapeutiques de Filnemus avait commencé par classer les médicaments prescrits hors AMM dans les maladies neuromusculaires (MNM) rares en 4 groupes pour 4 types d'actions à mener : médicaments à risque (rupture de stock, tension d'approvisionnement), médicaments candidats pour un repositionnement mais pas assez documentés, médicaments utilisés de manière habituelle mais nécessitant une homogénéisation des pratiques, médicaments orphelins. Plusieurs actions ont été menées par la filière ces dernières années. Par exemple, concernant les médicaments à risque (immunoglobulines, salbutamol, éphédrine chlorhydrate),

la filière a envoyé plusieurs alertes à l'ANSM, mené des enquêtes auprès de ses centres, contribué à la rédaction de recommandations nationales, s'est grandement investi dans le groupe de travail «Immunoglobulines» mis en place par l'ANSM. Aussi, un projet de PHRC pour l'utilisation de la metformine dans la Maladie de Steinert, a obtenu un financement en 2022. Cette étude a pour objectif un repositionnement du médicament dans cette nouvelle indication. Une revue systématique de la littérature sur l'utilisation de la duloxétine dans les douleurs neuropathiques a également été faite. Ce travail pourrait justifier une demande d'autorisation d'accès compassionnel. La filière travaille actuellement sur la mise en place d'un registre national permettant de suivre en vie réelle le traitement des patients atteints de myasthénie auto-immune. Ainsi, la filière, de par ses actions, œuvre à promouvoir et sécuriser l'accès des patients atteints de MNM rares aux traitements dits hors AMM.

J2-T1-38 Développement d'outils pour l'inclusion scolaire : participation au programme Erasmus+ : The value of facing school, the inclusion of young people with neuromuscular diseases, muscular dystrophies and other rare diseases in education.*Magda GRANATA, Paris*

Dans le cadre de sa mission visant à sensibiliser à l'échelle européenne aux maladies rares, la Fondation a pris part au programme Erasmus+ intitulé "The value of facing school, the inclusion of young people with neuromuscular diseases, muscular dystrophies and other rare diseases in education.", coordonné par la Fundación Isabel Gemio en Espagne. Parmi les participants figurent également la Federación ASEM, la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares en Espagne, l'Université de Évora au Portugal, le CEIP Clara Campoamor (Colegio Público de Educación Infantil y Primaria) en Espagne, UNIAMO en Italie, et le Duchenne Parent Project en Italie.

L'objectif principal de ce programme est d'établir une coopération entre les institutions impliquées dans le but d'améliorer les méthodes d'enseignement pour une meilleure prise en charge et intégration à l'école des élèves atteints de

dystrophies musculaires et, plus généralement, de maladies rares.

Dans ce contexte, la Fondation Maladies Rares participe au projet PR2 intitulé "Facing muscular dystrophies and other rare diseases in school", dont l'objectif est de fournir du contenu et des activités destinés aux enseignants, aux parents et aux enfants scolarisés. Pour développer de telles ressources, nous avons pu compter sur la collaboration des chercheurs soutenus par la FMR, notamment dans le cadre de l'appel à projets SHS, de l'AFM Téléthon et de l'INSHEA (Institut national supérieur de formation et de recherche - handicap et enseignements adaptés)."

J2-T1-39 7000 maladies rares en France, mais combien de cas exacts de neuromyéélite optique ?*Souad MAZARI, Lyon*

NMO France, association pionnière en Europe, est dédiée aux maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle (NMOSD) : Neuromyéélite Optique - MOGAD - Myéélite Transverse - ADEM Névrite Optique

Notre vision : Illuminer le paysage des maladies rares, transformer les défis en opportunités, et ériger une société où chaque patient et famille touchés par les NMOSD trouve force, espoir, et avancement dans nos initiatives.

Notre mission : NMO France s'engage à sensibiliser, éduquer, et soutenir activement tous ceux touchés par les NMOSD, défendre leurs droits au diagnostic et à la qualité de la prise en charge. Favoriser la recherche avancée et promouvoir les collaborations nationales et internationales de toutes les parties prenantes. Valoriser l'innovation, l'éducation et l'accompagnement, en visant l'excellence dans l'amélioration continue de la qualité de vie des patients et de leurs familles.

Nos valeurs : Changemakers : Révolutionner le domaine des maladies rares en plaçant au cœur de nos actions la défense des droits et des intérêts des patients. Diversité : Valoriser toutes les singularités en créant un environnement inclusif où chaque voix compte et chaque expérience est reconnue, en mettant l'accent sur l'unité dans la diversité. Détermination : Forger un futur radieux en catalysant la recherche, en élargissant les horizons de sensibilisation et en faisant la différence dans le destin des vies touchées. Courage : Affronter avec audace les obstacles qui se dressent devant nous, restant inébranlables face aux défis et poussant les limites de ce qui est possible.

THÈME | ETUDES CLINIQUES**J2-T2-1 La recherche clinique appliquée aux dystrophies rétinienne d'origine génétique : 10 vidéos d'explications pour les patients et leur entourage** *José-Alain SAHEL, Paris*

L'objectif de ce projet est de fournir, grâce à de courtes vidéos didactiques, aux patients et leur entourage des informations pertinentes pour mieux comprendre les démarches d'un essai thérapeutique, les différents acteurs ainsi que les différents développements de la recherche translationnelle concernant les dystrophies rétinienne génétiques (DRG). Ainsi il s'agit d'apporter aux patients une meilleure connaissance des enjeux de la recherche clinique et de faciliter la prise de décision à une participation éventuelle à une étude. Ce projet fournit

aussi une ressource pour nos confrères de ville et les centres membres de la filière de santé maladies rares Sensgene pour relayer à leurs patients une information parfois difficile à délivrer précisément dans le cadre de consultations souvent chargées. Il est donc à destination des patients atteints de DRG et leur famille, aux associations de patients partenaires de la filière Sensgene, aux centres membres de Sensgene, aux professionnels de santé prenant en charge les patients atteints de DRG.

J2-T2-2 La maladie de Kikuchi Fujimoto: A propos de deux cas. *Nourelhouda BENKHAIRA*

Introduction : La maladie de Kikuchi-Fujimoto (MK), ou lymphadénite nécrosante histiocytaire, est une entité clinico-pathologique encore mal connue des cliniciens et des anatomopathologistes. C'est une maladie rare qui touche essentiellement le sujet jeune, avec une prédominance féminine. la MK peut être associée à d'autres maladies auto-immunes, tel que un lupus érythémateux disséminé, une maladie de Still, une polymyosite, une thyroïdite d'Hashimoto

Observation : Nous rapportons deux cas cliniques et décrivons les principales caractéristiques de cette maladie rare. Premier cas : Il s'agissait d'une patiente âgée de 40 ans aux antécédents d'une thyroïdite d'Hashimoto mise sous levothyrox et une MK diagnostiquée en 2015 sur l'examen anatomo-pathologique, qui présentait depuis deux mois un magma d'adénopathies cervicales gauches. La biopsie ganglionnaire a révélé une récurrence de la MK. Une corticothérapie à faible dose était

instaurée, avec une bonne évolution. Deuxième cas : Il s'agit d'une patiente de 34 ans, admise pour altération fébrile de l'état général, polyadénopathie diffuse avec arthralgies inflammatoires et myalgies. Le bilan biologique a retrouvé un syndrome inflammatoire important avec leucopénie. Le bilan infectieux était négatif et le bilan immunologique normal. La biopsie ganglionnaire était en faveur d'une MK et l'évolution a été marquée 8 mois après par la confirmation de la maladie lupique. Conclusion : La maladie de Kikuchi reste une entité peu fréquente, d'évolution bénigne et spontanément favorable mais qui nécessite un suivi régulier visant à dépister l'apparition secondaire d'une maladie auto-immune notamment un lupus ou un récurrence tardives, mais qui implique une nouvelle confirmation histologique.

J2-T2-3 Autogestion des antalgique à domicile au cours CVO *par le patient drépanocytaire SS en Guadeloupe.**Maryse ETIENNE-JULAN, Guadeloupe*

Introduction : La drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente dans le Monde. Elle est responsable d'une morbidité élevée. En 2019, une étude montrait que 77,4% des patients avaient une faible observance thérapeutique lors des crises. Objectif Décrire la nature des antalgiques pris au domicile au cours d'une crise vaso-occlusive (CVO) et de mesurer l'écart avec le protocole de prise en charge. Matériel et méthode Etude observationnelle, descriptive, transversale, bi-centrique, incluant les patients drépanocytaires SS résidant en Guadeloupe, âgés de plus de 18 ans suivis pendant l'année 2021 au centre hospitalier universitaire de la Guadeloupe (CHUG) ou au centre hospitalier de la Basse-Terre (CHBT) vivant sur le territoire de la Guadeloupe. L'ensemble des données relatives à cette étude a été récupéré par appel téléphonique anonymisé auprès des patients au moment du remplissage du questionnaire ou dans leur dossier médical au CHUG ou au CHBT. Étaient exploités pour l'objectif principal : délai, rythme, quantité de prises et niveau d'antalgique en fonction

du niveau de douleur des patients drépanocytaires adultes lors de la survenue des CVO. Résultats Sur les 293 patients éligibles, 206 patients ont été appelés dans l'ordre du tirage au sort pour obtenir 100 patients dans le recueil de données. Dans la population étudiée, 15% des patients respectaient le protocole d'autogestion des antalgiques à domicile quelque soit le niveau d'EVA. Plusieurs caractéristiques semblent influencer la bonne gestion à domicile des antalgiques au cours de la CVO : le fait d'avoir plus de 4 crises par an donc d'être symptomatique, la participation à des ateliers d'éducation thérapeutique organisés par le centre de référence et le fait d'avoir un niveau d'éducation élevé. Conclusion L'observance des antalgiques à domicile au cours des CVO par les patients drépanocytaires guadeloupéens reste faible. C'est pourtant un enjeu de santé publique pour diminuer la sévérité des crises et le nombre d'hospitalisations. Des outils plus efficaces et une meilleure compréhension doivent être mis en place pour améliorer l'autogestion des antalgiques.

J2-T2-4 La nécrose des extrémités en médecine interne, à propos de dix cas.

Nadia TOUATI, Alger

La nécrose des extrémités (NE) relève d'étiologies variées (cardiaques, médicamenteuses ou inflammatoires). Notre étude rétrospective a pour objectif de mettre en avant le profil clinique, paraclinique et étiologique des NE rencontrées en médecine interne. Matériels et Méthodes Nous rapportons dix cas de NE hospitalisés de 2017 à 2023 au sein du service de médecine interne du CHU de Douera -Alger. Résultats : Nous avons colligé dix cas dont huit femmes et deux hommes. La moyenne d'âge était de 46.8 ans (26 à 86ans). Six patients avaient des nécroses des doigts, deux avaient des nécroses des orteils et deux avaient des nécroses aux quatre membres. Huit patients avaient un syndrome de Raynaud, cinq avaient une neuropathie périphérique, deux avaient une néphropathie glomérulaire et une patiente avait une myocardite. Deux patients avaient une cryoglobulinémie et une patiente avait des anticorps anti-phospholipides. Des sténoses artérielles objectivées au doppler des membres étaient retrouvées chez deux patientes. Les étiologies étaient la sclérodémie (4 cas), la

vascularite lupique (2 cas), la cryoglobulinémie (2 cas), la PAN (1 cas), la maladie de Leo-Buerger (1 cas). 6/10 patients ont nécessité un traitement chirurgical (nécrectomie ou amputation) et 5/10 patients ont reçu des traitements immunosuppresseurs. Une patiente a développé une cardiomyopathie dilatée et un patient est décédé. Conclusion Les causes de NE hospitalisées dans les services de médecine interne sont dominées par la sclérodémie. Celle-ci est immédiatement suivie par les vascularites. Le pronostic fonctionnel est mis en jeu. La mortalité n'est pas négligeable, elle dépend de l'étiologie et de l'existence d'autres morbidités. Conclusion Les causes de NE hospitalisées dans les services de médecine interne sont dominées par la sclérodémie. Celle-ci est immédiatement suivie par les vascularites. Le pronostic fonctionnel est mis en jeu. La mortalité n'est pas négligeable, elle dépend de l'étiologie et de l'existence d'autres morbidités.



– Remerciements

Sylvie RETAILLEAU, Ministre de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche
Aurélien ROUSSEAU, Ministre de la Santé et de la Prévention

LE COMITÉ SCIENTIFIQUE – RARE 2023

ASSOCIATIONS DE MALADES

Jean-Philippe PLANÇON, Association Française contre les Neuropathies périphériques
Cécile FOUJOLS GAUSSOT, Association Française du Syndrome de Klippel Feil
Maryse LEULEU, Ouvrir les yeux
Gilles BRABANT, X fragile
Paola de CARLI, VLM
Christian COTTET, AFM-Téléthon

ACTEURS ACADÉMIQUES ET INSTITUTIONNELS

Arnaud SANDRIN, BNDMR
Régis PEFFAULT DE LA TOUR, Filière MariH
Laurence FAIVRE, CHU Dijon, Filière AnDDI-RARES
Sandrine MARLIN, AP-HP, Institut Imagine

ENTREPRISES DU MÉDICAMENT

Olivier DEMARCQ, Pfizer
Antoine FERRY, CTRS
Laurence UNDREINER, Gensight
Delphine FRANCHOT, Sanofi
François RAUCH, Argenx

NOUS REMERCIONS CHALEUSEUREMENT NOS INTERVENANTS POUR LEUR VENUE

Lise ALTER
Céline ANGIN
Shahram ATTARIAN
Tania ATTIE-BITACH
Pascal AUQUIER
Philippe BERTA
Nadia BELMATOUG
Hélène BERRUÉ-GAILLARD
Jean-Yves BLAY
Agnès BLOCH-ZUPAN
Simone BOSSELI
Serge BRAUN
Pierre Regis BURGEL
Guillaume CANAUD
Brigitte CHABROL
Anne-Sophie CHALANDON
Magda CHLEBUS
Lionel COLLET
Marc CUGGIA
Séverine DAVESNE
Hélène de CHÂTEAU-THIERRY

Joe de COCK
Olivier DEMARCQ
Hélène DOLLFUS
Christophe DUGUET
Laurence FAIVRE
Roseline FAVRESSE
Cécile FOUJOLS
Marcela GARGIULO
Nicolas GIRAUD
David GRUSON
Anne-Sophie JANNOT
Daria JULKOWSKA
Hossein KHONSARI
Didier LACOMBE
Anne-Sophie LAPOINTE
Yann LE CAM
Laurence LEGEAI-MALLET
Yedidia LEVY-ZAUBERMAN
Agnès LINGLART
Guenaelle MAHE
Marie-France MAMZER

Judith MELKI
Albane MIRON DE L'ESPINAY
Alexandre MOERMAN
Sylvie ODENT
Véronique PAQUIS
Laurent PASQUIER
Anne PRESTEL
Ana RATH
Catherine RAYNAUD
Nicolas RENARD
Paul ROLLIER
Arnaud SANDRIN
Bruno SARFATI
Daniel SCHERMAN
Eric SCHOULEUR
Bertrand SCHWARTZ
Valérie STEVANCE
Véronique STOVEN
Christel THAUVIN
Jean-Hugues TROUVIN

LES RENCONTRES DES MALADIES RARES 2023 SONT ORGANISÉES AVEC LE SOUTIEN DE NOS PARTENAIRES

