

CRANIOST : un réseau national pour les craniosténoses et malformations craniofaciales rares

Ines Ben Aissa, cheffe de projet, CRMR Crâniosténoses et Malformations Crâniofaciales (CRANIOST) et CRMR Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires (C-MAVEM), Service de neurochirurgie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, FRANCE

- Giovanna Paternoster, PH et Coordinatrice médicale, CRMR CRANIOST / Service de neurochirurgie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, FRANCE
- Roman Hossein Khonsari, PU-PH, CRMR CRANIOST, Institut Imagine et Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, FRANCE
- Laura Berson, Neuropsychologue, CRMR CRANIOST et Service de neurochirurgie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, FRANCE
- Sarah Humbert, Psychologue, CRMR CRANIOST et Service de neurochirurgie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, FRANCE
- Marie Lorentz, Infirmière puéricultrice, Service de neurochirurgie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, FRANCE

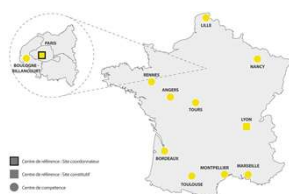
➤ INTRODUCTION : LE RÉSEAU CRANIOST, C'EST QUOI ?



➤ **CRANIOST** : Centre de Référence maladies rares des **Craniosténoses et Malformations Craniofaciales**

➤ **Un réseau national d'expertise.**

- 1 centre **coordonnateur** à l'**Hôpital Necker-Enfants Malades** (Paris).
- 1 centre **constitutif** à l'**Hôpital Femme Mère Enfant** (Lyon).
- 10 centres de **compétence** répartis en France.



➤ Labellisé par les Ministères en charge de la Santé et de la Recherche



➤ Intégré à la Filière de Santé Maladies Rares des malformations de la tête, du cou et des dents (TETECOUC).



➤ Affilié au Réseau Européen de Référence (ERN) CRANIO.

➤ MATERIELS ET MÉTHODES : LES PATHOLOGIES PRISES EN CHARGES :

Les patients atteints de **craniosténoses**, **isolées ou syndromiques**, et de **malformations craniofaciales rares**

➤ **Les craniosténoses** : Cela correspond à la fermeture précoce d'une ou des suture(s) du crâne avant que le cerveau ait fini de grandir.

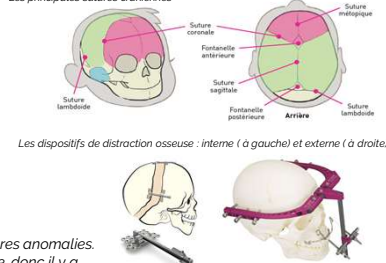
Par exemple :

- Plagiocéphalie
- Brachycéphalie
- Scaphocéphalie
- Trigonocéphalie
- ...

❖ **Isolées ou syndromiques** :

- **Isolées** - le problème touche seulement le crâne, sans autres anomalies.
- **Syndromiques** - la craniosténose fait partie d'un syndrome, donc il y a d'autres anomalies associées (mains, visage, etc.).

Les principales sutures crâniennes



➤ **Les malformations craniofaciales rares** : Ce sont des anomalies inhabituelles qui touchent la forme du crâne et/ou du visage.

Par exemple :

- Syndrome de Saethre-Chotzen
- Syndrome de Crouzon
- Syndrome de Pfeiffer
- Syndrome d'Apert,
- ...



Une **prise en charge** assurée par des **équipes pluridisciplinaires** et des **Réunions de Concertation Pluridisciplinaire** (RCP)

➤ RÉSULTATS : DES EXEMPLES DE PROJETS :

Des missions de **soins**, de **formation**, d'**information** et de **recherche** pour les craniosténoses et malformations craniofaciales en lien avec **les associations de patients** :



Visé à optimiser le diagnostic, les soins et le suivi de ces pathologies complexes.

Former l'ensemble des professionnels au dépistage et à la prise en charge des malformations craniofaciales

Partenariats de recherche, notamment en génétique moléculaire et en bases de données partagées, facilitant les avancées diagnostiques

➤ **Série de vidéos** pour **préparer** les enfants et parents au **parcours chirurgical**. (j'arrive à l'hôpital, je vais au bloc opératoire, je me fais opérer, je me réveille en réanimation, je suis suivi.e en unité de soins, je me prépare à rentrer à la maison)



➤ **Vidéos 3D pédagogiques**, expliquant les malformations et les interventions, à destination des familles et des professionnels.



➤ **Outils d'information et d'éducation thérapeutique**, incluant brochures, ateliers pédagogiques, documents web, et supports **co-construits avec les associations de patients**.



➤ **Workshop international de chirurgie craniofaciale** : Formation des praticiens aux techniques spécialisées, avec des participants internationaux.



➤ **RareSim**, simulateur immersif de situations cliniques rares, utilisé pour former les soignants à la gestion des Craniosténoses syndromiques

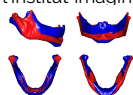


➤ **Ateliers d'éducation thérapeutique** validées par l'ARS à destination du patient, des parents et de la fratrie, visant à renforcer la compréhension du parcours de soins et l'autonomie des familles.



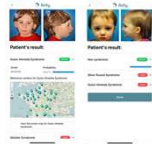
Exemples d'activités de recherche :

➤ Recherche sur les modèles murins FGFR avec l'institut Imagine



institut imagine
QUÉRIR LES MALADIES GÉNÉTIQUES

➤ Application de l'intelligence artificielle pour faciliter le diagnostic: AIDY AP-HP / Institut Imagine



Exemples d'autres projets :

➤ **Lutter contre l'errance diagnostique** : **pré-indications** pour le diagnostic par séquençage génomique des patients **FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025** **oviesan**

➤ **Projets artistiques en collaboration avec l'ERN CRANIO** : reflétant les relations profondes et importantes entre patient-parents-soignants dans le bien-être du patient



➤ CONCLUSION :

CRANIOST incarne une dynamique nationale innovante au service des maladies craniofaciales rares. Ses actions renforcent la qualité des soins, la formation continue et l'information des patients, avec un fort ancrage dans le travail en réseau et l'expertise multidisciplinaire.