

rare 2025

Les rencontres des maladies rares

7 & 8 oct. PARIS

CITÉ INTERNATIONALE
UNIVERSITAIRE DE PARIS

► www.rareparis.com



— Édito

Dépistage, Diagnostic et traitements : les nouveaux outils et espoirs

Les Rencontres RARE sont devenues un rendez-vous incontournable pour tous les acteurs de la communauté des maladies rares : décideurs publics, représentants de patients et d'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 2025 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 remercions de votre présence à la Cité Internationale Universitaire de Paris les 7 et 8 octobre 2025, nous faisant ainsi bénéficier de vos visions, idées et solutions afin de bâtir ensemble le futur de la recherche sur les maladies rares.

Daniel SCHERMAN
Directeur de la Fondation Maladies Rares



SYNOPSIS P. 4

PLAN P. 6

PROGRAMME

Mardi 7 octobre P. 8

Mercredi 8 octobre P. 10

RÉSUMÉS POSTERS AFFICHÉS

Mardi 7 octobre

J1-T3. DÉVELOPPEMENT DE NOUVELLES THÉRAPIES P.12

J1-T4. GÉNOMIQUE P.14

J1-T5. DIAGNOSTIC P.15

J1-T6. E-SANTE P.17

J1-T7. SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES P.21

Mercredi 8 octobre

J2-T1. PRÉSENTATION ACTIVITÉ / STRUCTURE P.26

J2-T2. ÉTUDES CLINIQUES P.37

REMERCIEMENTS P. 51

Comité d'Organisation des Rencontres RARE 2025

Fondation Maladies Rares :

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

Co-présidents : Pour les associations de patients

Jean-Philippe Plançon,
Président de l'Alliance Maladies Rares

Pour les acteurs académiques et institutionnels :

Pr Eric Hachulla,
Chef du service de médecine interne et d'immunologie clinique au CHU de Lille. Coordonne le Centre de référence des Maladies Auto-Immunes et Auto-inflammatoires Systémiques rares de l'Adulte du Nord, Nord-Ouest, Méditerranée et Guadeloupe (CeRAINO) et la filière nationale de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (Fai²R).

Pour les acteurs industriels :

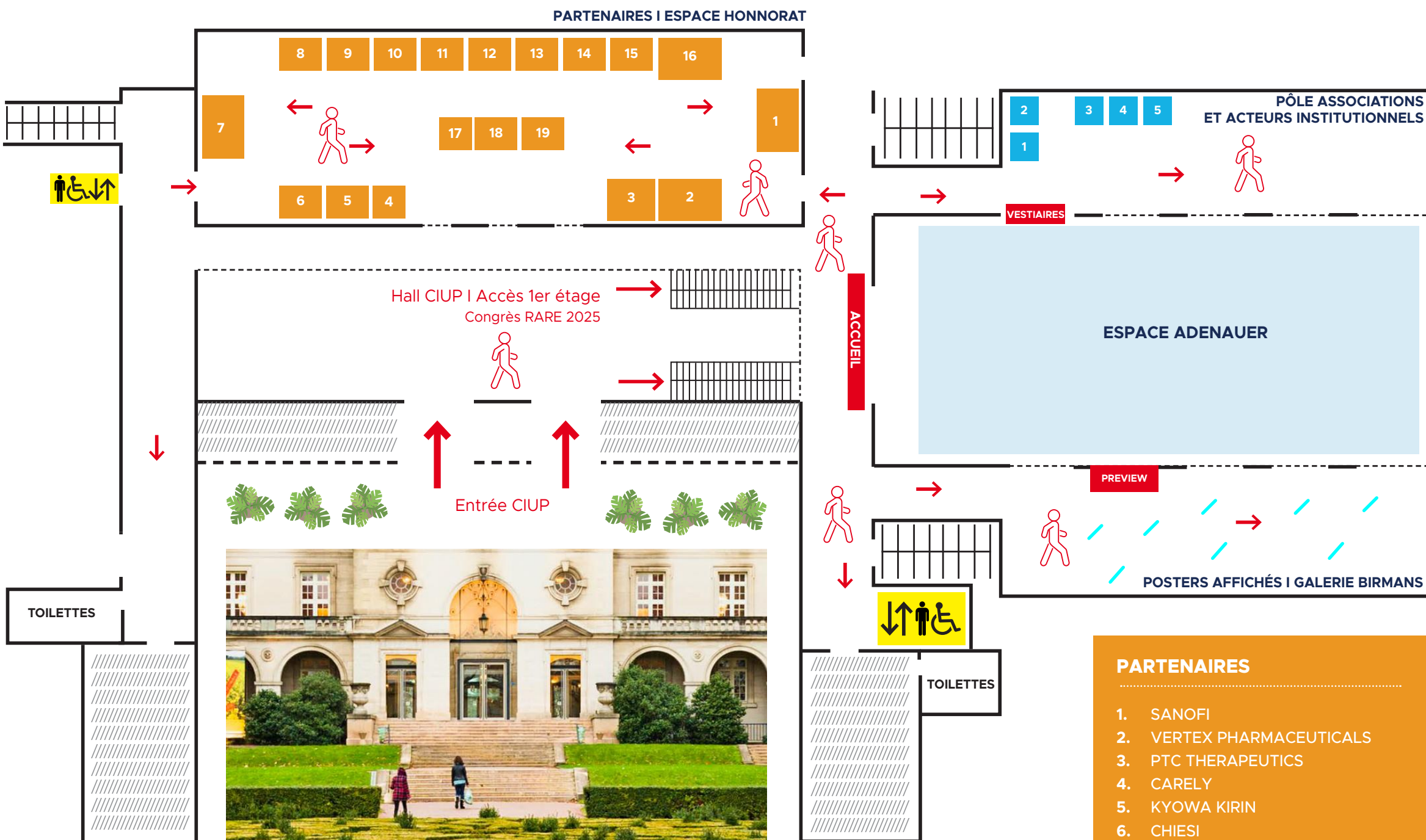
Mme Catherine Raynaud,
Présidente du comité MR du Leem
Directrice des Affaires Publiques, Pfizer France

Mardi 7 octobre 2025

SALLE	ESPACE ADENAUER
08H00 > 9H00	ACCUEIL CAFÉ PARTICIPANTS & VISITE DES STANDS
09H00 > 09H30	SESSION INAUGURALE
09H30 > 10H30	SESSION 1 4ÈME PLAN NATIONAL MALADIES RARES (PNMR4)
10H30 > 12H20	SESSION 2 ENJEUX EUROPÉENS ET INTERNATIONAUX
12H20 > 12H50	SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS (DÉTAIL VOIR PROGRAMME)
12H50 > 13H50	PAUSE DÉJEUNER & VISITE DES STANDS
13H50 > 14H20	POSTERS COMMENTÉS & VISITE DES STANDS
14H20 > 14H50	SESSION 3.1 GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION INTRODUCTION DE LA SESSION & DÉPISTAGE NÉONATAL
14H50 > 15H35	SESSION 3.2 GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION SESSION SPÉCIALE VUS
15H35 > 15H55	SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS (DÉTAIL VOIR PROGRAMME)
15H55 > 16h35	PAUSE CAFÉ & VISITE DES STANDS
16h35> 17H20	SESSION 3.3 GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION SESSION SPÉCIALE MALADIES AUTO INFLAMMATOIRES
17H20 > 18H30	SESSION 3.4 GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION SESSION TRAITEMENT DES MALADIES GÉNÉTIQUES & CONCLUSION

Mercredi 8 octobre 2025

SALLE	ESPACE ADENAUER
08H00 > 9H00	ACCUEIL CAFÉ PARTICIPANTS & VISITE DES STANDS
09H00 > 11H00	SESSION 4 ACCÈS À L'INNOVATION : DE LA RECHERCHE CLINIQUE À L'ACCÈS DES INNOVATIONS AUX PATIENTS
11H00 > 12H00	SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS (DÉTAIL VOIR PROGRAMME)
12H00 > 12H30	PAUSE DÉJEUNER & VISITE DES STANDS
12H30 > 13H30	POSTERS COMMENTÉS & VISITE DES STANDS
13H30 > 15H10	SESSION 5 PRISE EN CHARGE ET SUIVI VILLE-HÔPITAL
15H10 > 16H20	SESSION 6 NOUVEAUX OUTILS DE DIAGNOSTIC ET DE SUIVI : LE FAIRE ET LE FAIRE SAVOIR
16H20 > 16H30	SESSION DE CLÔTURE



Plan général du congrès

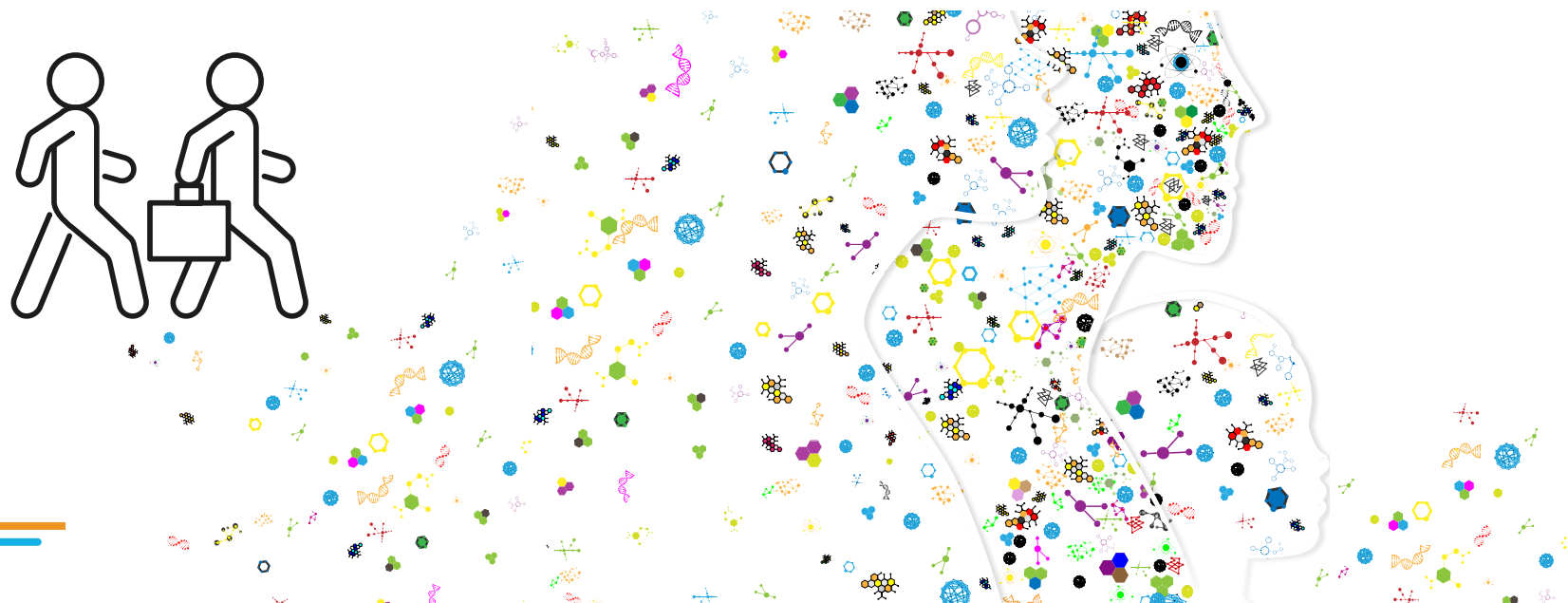
PARTENAIRES

1. SANOFI
2. VERTEX PHARMACEUTICALS
3. PTC THERAPEUTICS
4. CARELY
5. KYOWA KIRIN
6. CHIESI
7. ALEXION
8. CAPFINANCES
9. BIOGEN
10. SOBI
11. IPSEN
12. UCB PHARMA
13. ERN-EU REFERENCE NETWORKS
14. ITALFARMACO
15. ORCHARD TX FRANCE
16. PFIZER
17. RHYTHM
18. ARGENX
19. NOVO NORDISK

PÔLE ASSOCIATIONS & ACTEURS INSTITUTIONNELS

1. FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES
2. GROUPE INTER-PEMR\PCOM
3. ASSOCIATIONS - FRANCE
4. MRIS - MALADIES RARES INFO SERVICES
5. INSERM | US14 - ORPHANET

/// POSTERS AFFICHÉS



Mardi 7 octobre 2025

08H00 > 9H00 | ACCUEIL CAFÉ & VISITE DES STANDS



— 09H00 > 09H30 | ESPACE ADENAUER

SESSION INAUGURALE

— 09H30 > 10H30 | **SESSION 1** | ESPACE ADENAUER

LE 4^{EME} PLAN NATIONAL MALADIES RARES (PNMR4)

Modérateur : Daniel SCHERMAN

Genèse du PNMR4 : Aspects santé. Anne-Sophie LAPOINTE

Genèse du PNMR4 : Aspects recherche. Véronique PAQUIS

Mise en oeuvre du PNMR4 : aspects santé. Sylvie ODENT

Mise en oeuvre du PNMR4 : aspects recherche. Alexandre BELOT

Discussion.

— 10H30 > 12H20 | **SESSION 2** | ESPACE ADENAUER

ENJEUX EUROPÉENS ET INTERNATIONAUX

Modérateur : Daniel SCHERMAN

Programme de Recherche Européen ERDERA. Daria JULKOWSKA

Programme Clinique Européen JARDIN. Anne-Sophie LAPOINTE

Réglementation Européenne. Anne-Sophie CHALANDON

Code ORPHA. Ana RATH

Rare Disease International. Alexandra HEUMBER

International Rare Disease Research Consortium IRDiRC. Daniel SCHERMAN

Discussion.

SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS | ESPACE ADENAUER

— 12H20 > 12H25 | **UCB** - L'ENGAGEMENT D'UCB DANS LES MALADIES RARES

Intervenante : Myriam GEHCHAN

— 12H25 > 12H35 | **NOVO NORDISK** - CONSTRUIRE ENSEMBLE UN AVENIR POUR LES MALADIES RARES :

LA VOIE NOVO NORDISK

Intervenant : Fabien MSELATI

— 12H35 > 12H50 | **VERTEX** - MUCOVISCIDOSE : RECHERCHER, DÉVELOPPER, SOIGNER ET COLLABORER POUR INNOVER

Intervenants : Pierre-Régis BURGEL, Thierry NOUVEL & Martin WEISS

12H50 > 13H50 | PAUSE DÉJEUNER & VISITE DES STANDS



13H50 > 14H20 | POSTERS COMMENTÉS & VISITE DES STANDS

— 14H20 > 14H50 | **SESSION 3.1** | ESPACE ADENAUER

GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION - DÉPISTAGE NÉONATAL

Modérateurs : Guilaine BOURSIER & Alexandre BELOT

Introduction. Éric HACHULLA

Projet PERIGENOMED et quelles questions pour la médecine prédictive ? Laurence FAIVRE

Discussion.

— 14H50 > 15H35 | **SESSION 3.2** | ESPACE ADENAUER

GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION - SESSION SPÉCIALE VUS

Modérateurs : Sophie GEORGIN-LAVIALLE & Eric HACHULLA

MEFV : un gène pour des maladies. Véronique HENTGEN

Le casseur de VUS : exemple de la FMF. Thomas HENRY

Discussion.

SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS | ESPACE ADENAUER

— 15H35 > 15H50 | **PFIZER** - NOMMER L'INVISIBLE : AGIR POUR LES MALADIES RARES

Intervenants : Dimitri GALLE & Joséphine JAPY

— 15H50 > 15H55 | **KYOWA KIRIN** - PRÉSENTATION DU LABORATOIRE KYOWA KIRIN

Intervenante : Aurélie-Anne CHAUSSE

15H55 > 16H35 | PAUSE CAFÉ & VISITE DES STANDS



— 16H35 > 17H20 | **SESSION 3.3** | ESPACE ADENAUER

SESSION 3.3 - GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION - SESSION SPÉCIALE MALADIES AUTO INFLAMMATOIRES

Modérateurs : Véronique HENTGEN & Eric HACHULLA

La mosaïque des maladies auto inflammatoires. Guilaine BOURSIER

Genotyping first & maladie autoinflammatoire somatique : la folle histoire du VEXAS. Sophie GEORGIN-LAVIALLE

Témoignage patient.

Discussion.

— 17H20 > 18H30 | **SESSION 3.4** | ESPACE ADENAUER

GÉNÉTIQUE : ÉVOLUTION ET RÉVOLUTION - SESSION TRAITEMENT DES MALADIES GÉNÉTIQUES

Modérateurs : Guilaine BOURSIER & Thomas HENRY

Dissection génétique du lupus : les formes monogéniques pour expliquer les maladies complexes.

Alexandre BELOT

AFM-Téléthon ; directeur stratégie neuromusculaire de Généthon : histoire des thérapies géniques : avancées et limites (phénomènes inflammatoires et problématiques immunitaires) - Hommage à Michel Fardeau.

Serge BRAUN

Témoignage d'une maman de patient. Laëtitia HÉNIN

Discussion.

Conclusion. Alexandre BELOT

Mercredi 8 octobre 2025

08H00 > 9H00 | ACCUEIL CAFÉ & VISITE DES STANDS



— 9H00 > 11H00 | **SESSION 4** | ESPACE ADENAUER

ACCÈS À L'INNOVATION : DE LA RECHERCHE CLINIQUE À L'ACCÈS DES INNOVATIONS AUX PATIENTS

Modérateur : Jean-Philippe PLANÇON

La Recherche Clinique en France et les actions mises en place en Europe pour développer la Recherche Clinique - Partie France. Frédéric LAVIE

La Recherche Clinique en France et les actions mises en place en Europe pour développer la Recherche Clinique - Partie Europe. Audrey PASTURAUD & Thibault CHESNEL

Table ronde : l'innovation pour les patients dans les maladies rares :

- IA et jumeaux numériques. Jean-Louis FRAYSSE
- ERN. Guillaume JONDEAU
- ANSM. Catherine PAUGAM-BURTZ
- HAS. Floriane PELON
- Industriel. Elodie WILMET
- Patients. Christophe DUGUET
- Questions / réponses. Jean-Philippe PLANÇON
- Conclusion. Jean-Philippe PLANÇON

SESSION PLÉNIÈRES DES INDUSTRIELS | ESPACE ADENAUER

— 11H00 > 11H20 | **SANOFI** - VERS UNE PRISE EN CHARGE ORGANISÉE DE LA GVH, UNE MALADIE CHRONIQUE ET RARE

Intervenants : Jean-Hugues DALLE, David MICHONNEAU & Dominique CHAUVET

— 11H20 > 11H25 | **SOBI** - SOBI, ACTEUR ENGAGÉ DANS LES MALADIES RARES

Intervenante : Valérie BASTARD

— 11H25 > 11H35 | **IPSEN** - LES ENJEUX DE L'ACCÈS DES PATIENTS AUX INNOVATIONS THÉRAPEUTIQUES EN FRANCE

Intervenant : Dominique BÉRY

— 11H35 > 11H50 | **ALEXION** - REGARDS CROISÉS SUR LES DÉFIS SOCIO-ÉCONOMIQUES DANS LES MALADIES RARES

Intervenants : Isabelle HIRTZLIN, Jean Michel DUBOIS & Giovanni ASTA

— 11H50 > 12H00 | **BIOGEN** - BIOGEN ENGAGEMENT DANS LES MALADIES RARES

Intervenant : Mehdi MOURI

12H00 > 12H30 | PAUSE DÉJEUNER & VISITE DES STANDS



12H30 > 13H30 | POSTERS COMMENTÉS & VISITE DES STANDS

— 13H30 > 15H10 | **SESSION 5** | ESPACE ADENAUER

PRISE EN CHARGE ET SUIVI VILLE-HÔPITAL

Modérateur : Shahram ATTARIAN

Quelle coordination ville- hôpital-ville pour une équité dans l'accès aux soins ? (Introduction). Shahram ATTARIAN

Suivi et articulation des liens Ville/Hôpital/Ville et Ville/ville et empowerment des malades (ETP) : Grande enquête plaidoyer de l'AMR. Cécile FOUJOLS GAUSSOT

La coordination Ville – Hôpital – Ville et quid de la coordination Ville-Ville : Comment faire du médecin traitant un vrai partenaire de soin dans la prise en charge suivi et l'articulation des liens Ville/Hôpital/Ville dans les maladies rares ? Marc BAYEN

Lien Ville-Domicile-Hôpital. Partage des enseignements de l'expérimentation article 51 Modèle d'accompagnement de l'AFM Téléthon. Arnaud CAUPENNE

Table ronde : retour d'expérience des différents acteurs :

- Témoignage d'un patient. Christian ROTA
- Vision d'un praticien. Shahram ATTARIAN
- Vision d'une infirmière en HAD. Marion TELLIER
- Vision d'un industriel. Aymeric DUVIVIER
- Vision d'un réseau. Hélène DE CHATEAU-THIERRY
- Vision dans les établissements médico-sociaux. Arnaud GOASGUEN

Discussion & conclusion.

— 15H10 > 16H20 | **SESSION 6** | ESPACE ADENAUER

NOUVEAUX OUTILS DE DIAGNOSTIC ET DE SUIVI : LE FAIRE ET LE FAIRE SAVOIR

Modérateurs : Agnès LE DRÉAU & Antoine FERRY

Présentation de la Lettre des Maladies Rares. Nadia BELMATOUG

Système d'aide au Diagnostic : RDK. Ana RATH

Système d'aide au Diagnostic : AccelRare. Joris GALLAND

Système d'aide au Diagnostic : AIDY. Antoine FERRY & Roman Hossein KHONSARI

Questions / Réponses.

BNDMR pour le suivi des patients. Solange ROUMENGOUS

Questions / Réponses.

— 16H20 > 16H30 | **CLÔTURE DU CONGRÈS** | ESPACE ADENAUER

POSTERS AFFICHÉS | Mardi 7 octobre 2025

THÈME | DÉVELOPPEMENT DE NOUVELLES THÉRAPIES

J1-T3-1. Le domaine Kunitz dans l'EBD : de l'oubli fonctionnel à la preuve expérimentale.

Haifa EL MABROUK

L'épidermolyse bulleuse dystrophique (EBD) est une génodermatose rare et invalidante, causée par des variants pathogènes du gène COL7A1, codant pour la chaîne α1 du collagène de type VII, composant clé des fibrilles d'ancrage de la jonction dermo-épidermique. Le domaine Kunitz (KD), situé au niveau de la la région C-terminale NC2, est classiquement considéré comme biologiquement inactif, car clivé et éliminé lors de l'assemblage des fibrilles. Nous rapportons deux patients atteints d'EBD récessive (l'un Tunisien, l'autre Allemand), porteurs de variants affectant le KD (p.Cys2912Tyr et p.Tyr2909Cys), présentant un phénotype concordant. Les analyses in silico et la modélisation 3D prédisent un effet délétère de ces substitutions sur la structure du KD, par perte ou gain de ponts disulfure, suggérant une fonction structurale jusque-là sous-estimée. Les analyses fonctionnelles sur cryosections ont révélé une réduction de 84 % du signal

fluorescent du collagène VII à la jonction dermo-épidermique, comparé aux témoins sains. L'étude transcriptomique des kératinocytes issues de peau lésée a mis en évidence une surexpression des voies de stress du réticulum endoplasmique et de l'apoptose intrinsèque, associée à une altération des voies de différenciation cellulaire. À l'inverse, les keratinocytes issues de peau non lésée montrent une réponse compensatoire caractérisée par l'activation des voies de remodelage matriciel et d'homéostasie immunitaire. Nos données préliminaires multi échelles remettent en question la supposée neutralité du KD. Bien qu'éliminé lors de la maturation du collagène VII, ce domaine pourrait jouer un rôle clé en amont dans le repliement ou la stabilité du collagène VII, ouvrant de nouvelles perspectives sur la pathogenèse de l'EBD. Mots-clés: Épidermolyse bulleuse dystrophique, COL7A1, Domaine Kunitz, Collagène VII, Kératinocytes

J1-T3-2. Inhiber l'enzyme depalmitoylase APT1 comme nouvelle stratégie thérapeutique dans la maladie de Huntington (MH). Fanny ROTH

Il n'existe actuellement aucun médicament pour retarder ou prévenir l'apparition et la progression des symptômes de la MH. La mutation de la protéine Huntingtine (HTT) est responsable de la pathologie et induit de nombreux mécanismes pathogènes complexes, et l'un des changements les plus précoces et fondamentaux est un défaut dans le trafic vésiculaire du facteur neurotrophique dérivé du cerveau (BDNF) du cortex vers le striatum, réseau neuronal le plus profondément affecté dans la MH. L'inhibition spécifique de l'enzyme depalmitoylase APT1 restaure le transport axonal du BDNF et la palmitoylation de HTT mais également d'autres défauts associés à MH tels que 1/ l'homéostasie des synapses, 2/ les signaux de survie dans les neurones MH de souris et humains dérivés d'iPSC, 3/ l'activité mitochondriale.

Nous développons un inhibiteur spécifique d'APT1 qui passe efficacement la barrière hémato-encéphalique et nous avons montré qu'un traitement oral de 3,5 mois sur un modèle murin MH restaure la neuropathologie, les déficits locomoteurs et les comportements anxio-dépressifs sans toxicité à long terme. L'étude du palmitoyl-protéome chez les souris MH a révélé que l'inhibition d'APT1 corrigeait efficacement le profil de palmitoylation altéré des protéines impliquées dans le transport axonal, l'homéostasie des synapses et la fonction mitochondriale. L'inhibition d'APT1 est la première stratégie thérapeutique qui conduit à une restauration complète de la fonction de la protéine HTT mutante sans modification génique et représente une approche thérapeutique prometteuse pour la MH.

J1-T3-3. Set de Données Minimum Traitement (SDM-T) : module de collecte de données d'efficacité et de sécurité des traitements en accès dérogatoire de la BNDMR Solange ROUMENGOUS

Introduction : La collecte de données dans le cadre d'Autorisations d'Accès Précoces (AAP) et Compassionnels (AAC) est essentielle pour que les autorités de santé (ANSM et HAS) puissent évaluer l'efficacité et la sécurité des traitements avant leur mise sur le marché ou en vue d'une nouvelle indication. Cette étude présente l'intégration de l'outil SDM-T dans l'application de suivi des patients atteints de maladies rares (BaMaRa) des Centres Experts en France. Elle montre l'adhésion qu'il a rencontrée de la part des médecins et décrit la méthodologie employée pour faciliter la collecte et l'analyse des données. **Matériel et méthodes :** Le SDM-T a été intégré dans BaMaRa et activé dans les centres prenant en charge les patients pouvant bénéficier des traitements omaveloxolone, lanadelumab et givinostat. Les données sont renseignées en temps réel par les médecins lors des consultations médicales. Des champs obligatoires, des contrôles de cohérence et des

alignements terminologiques sont programmés pour faciliter la saisie et les analyses. Des extractions de ces données sont possibles à la demande du responsable de traitement, afin de produire les rapports intermédiaires demandés par les autorités de santé évaluatrices. À la fin des accès dérogatoires, les données sont désidentifiées et versées dans l'entrepôt BNDMR pour permettre leur utilisation secondaire à des fins de recherche. **Résultats, conclusion et perspectives :** Le SDM-T offre un outil robuste et facile pour la collecte de données dans les contextes d'AAP et AAC et permet d'atteindre des taux de complétion des données élevés (>95 %) facilitant une prise de décision aux autorités de santé. Il sera bientôt proposé dans le cadre des demandes de cadres de prescriptions compassionnels pour évaluer les usages hors autorisation de mise sur le marché.

J1-T3-4. Nouveaux iminosucres pour le traitement de la maladie de Pompe par des chaperons pharmacologiques.

Sandrine PY

Introduction : La maladie de Pompe est due à un déficit d'activité de l'enzyme lysosomale α-glucosidase acide (GAA), entraînant une accumulation de glycogène dans les cellules musculaires, mais aussi dans le système nerveux. Le seul traitement existant pour cette maladie fortement invalidante, progressive et fatale est une thérapie enzymatique substitutive (TES), dans laquelle une GAA recombinante est administrée aux patients par voie IV, toutes les deux semaines à l'hôpital. Ce traitement permet une stabilisation des symptômes, mais il n'est pas satisfaisant car il est contraignant, il peut provoquer des réactions immunitaires, et il est inefficace pour traiter les symptômes neurologiques. **Matériels et méthodes :** De nouveaux iminosucres, petites molécules stables administrables par voie orale, ont été évalués comme chaperons pharmacologiques de la GAA. Ils ont été testés en monothérapie ainsi qu'en combinaison avec la TES, pour améliorer son efficacité. **Résultats :** Ces nouvelles molécules

stabilisent la GAA sans inhiber d'autres enzymes essentielles de structure proche. Elles démontrent une sélectivité exceptionnelle pour cette enzyme, un atout majeur pour limiter les effets secondaires indésirables. Le composé 4c a été sélectionné comme chef de file, et son effet sur l'activité de la GAA a été mesuré dans des cellules de patients atteints de la maladie de Pompe ainsi qu'in vivo, chez la souris. Des effets très positifs ont été mesurés, notamment au niveau du cœur et du diaphragme, des muscles vitaux dans lesquels l'accumulation de glycogène entraîne les symptômes les plus délétères de la maladie de Pompe. **Conclusions :** Le candidat médicament 4c est un excellent chaperon sélectif de la GAA, in cellulo et in vivo chez la souris. Ces résultats encouragent la poursuite d'études précliniques puis cliniques, en vue de développer une nouvelle approche thérapeutique pour améliorer les conditions actuelles de traitement de la maladie de Pompe.

THÈME | GÉNOMIQUE

J1-T4-1. L'EDS AP-HP s'enrichit pour mieux répondre aux besoins de la communauté maladies rares. Céline ANGIN

Dans le cadre du plan France 2030, le Ministère de la santé a lancé un appel à projets visant à consolider un réseau des Entrepôts de données de santé (EDS) afin de stimuler l'écosystème public et privé de la recherche et de l'innovation. L'EDS AP-HP en est lauréat avec son programme ACCES AP-HP. Ce programme comprend un cas d'usage sur les maladies rares qui permettra au catalogue de l'EDS AP-HP de s'enrichir d'ici fin 2026 avec de nouvelles données issues du soin (sources : BaMaRa et MOABI) pour les patients suivis à l'AP-HP et ainsi permettre leur réutilisation secondaire. La définition des données à ajouter est en cours et devra répondre aux différents usages attendus, tout en s'inscrivant dans l'écosystème français et européen : espace européen des données de santé, dispositifs de soutien à la recherche (IHU, bioclusters, ...). Nous cibons aujourd'hui le set de données minimum de BaMaRa, dont les activités, prises en charge, diagnostics (codes ORPHA, HPO, CIM-10, ...) et histoire de la maladie ; et les données de génomique de MOABI dont les pré-indications, codes ORPHA,

HPO, pathogénicité des variations, caractère concluant/non-conclusif des examens, profil global génomique, CNV, STR, indicateurs de qualité et données des apparentés. Le projet pilote du programme ACCES sur les déficiences intellectuelles, nommé InDiCE (Intellectual Disability Clustering & Exploration), mobilisera ces nouvelles données multimodales pour corréler des variations génomiques et des caractéristiques phénotypiques multi-sources. Les méthodes de clustering et d'intelligence artificielle (traitement automatique du langage naturel) permettront de retrouver des patients similaires, c'est-à-dire ayant les mêmes caractéristiques phénotypiques et/ou génomiques, contribuant ainsi à diminuer l'errance et l'impasse diagnostique. Une offre de service globale autour des maladies rares sera proposée par l'EDS AP-HP début 2027 à l'ensemble de la communauté et s'étendra aux études de faisabilité et pré-screening de patients.

J1-T4-2. À la frontière du corps et du Code : Repenser la protection de l'identité génétique face aux maladies rares. Valentine BARNAKIAN

L'essor du séquençage du génome et de la médecine personnalisée transforme la prise en charge des maladies rares, dont 72 % sont d'origine génétique. Ces avancées soulèvent des défis inédits pour le droit français, notamment en matière de protection des données, d'éthique et de solidarité nationale. Quel est le rôle du patient dans la protection de son corps et dans l'expression de son consentement face aux soins et à l'usage de ses données ? Peut-on considérer que ces protections juridiques restent adaptées dans le contexte de la santé ? Ce mémoire, dirigé par Maître Élise Débiès dans le cadre du Master Droit des données de l'Université Panthéon-Sorbonne et enrichi d'une expérience à la mission Maladies rares de la DGOS, analyse le cadre juridique et éthique applicable aux données génétiques en France et en Europe (Code de la santé publique, RGPD, règlement EEDS). Il adopte une approche transversale : étude doctrinale, analyse des textes législatifs et examen des dispositifs tels que le Plan France Médecine Génomique 2025 et le Plan National

Maladies Rares. Une comparaison internationale (Allemagne, États-Unis) complète cette réflexion pour éclairer les tensions entre protection individuelle et intérêt collectif. Enfin, le travail observe les pratiques spécifiques à la santé en France, notamment le code de déontologie médicale et les lois de bioéthique. Les données génétiques, hautement identifiantes et familiales, posent de grandes difficultés d'anonymisation et appellent à repenser leur statut, de donnée individuelle à collective. La France privilégie une approche centrée sur la dignité humaine et le consentement éclairé. Les maladies rares nécessitent toutefois une mutualisation accrue des données pour améliorer le diagnostic et réduire l'errance, ce qui se heurte à de fortes contraintes juridiques. Il apparaît urgent d'adapter le cadre juridique pour concilier innovation et protection des droits fondamentaux. Une régulation "sui generis" renforcerait la confiance des patients tout en soutenant la recherche, ouvrant la voie à une "solidarité génétique" faisant de la donnée un prolongement du corps.

THÈME | DIAGNOSTIC

J1-T5-1. Nouvelle méthode de Séquençage à longue lecture dans les dystrophies myotoniques - Vers une caractérisation génotype-phénotype affinée. Stéphanie TOME

Les dystrophies myotoniques de type 1 (DM1) et 2 (DM2) sont des maladies génétiques complexes, caractérisées par une grande hétérogénéité clinique. La DM1 est causée par une expansion instable de triplets CTG pouvant atteindre jusqu'à 4000 répétitions. Bien qu'une corrélation entre la taille de l'expansion et la sévérité des symptômes soit observée, cette relation reste insuffisante pour expliquer à elle seule la variabilité phénotypique. D'une part, il est difficile de mesurer précisément les longues expansions par les méthodes classiques. D'autre part, plusieurs facteurs modulateurs contribuent également à cette variabilité, tels que la présence d'interruptions de type CCG et la mosaïque somatique. La DM2 est liée à une expansion instable de répétitions CCTG pouvant aller jusqu'à 11 000 répétitions. Cette expansion s'inscrit dans un motif complexe (TG)x(TCTG)y(CCTG)n, dont la composition varie d'un individu à l'autre. Comme pour la DM1, la caractérisation fine du locus DM2 reste difficile avec les outils diagnostiques actuels. Pour dépasser ces obstacles, nous avons

appliqué des technologies de séquençage longue lecture sans amplification (PacBio et Oxford Nanopore) à l'ADN de patients DMs. La méthode PacBio, particulièrement robuste, permet de séquencer avec précision des expansions de plus de 1 000 répétitions, d'analyser leur composition nucléotidique, la mosaïque somatique ainsi que la méthylation des loci pathologiques. Nos premières analyses ont permis d'identifier une famille DM1 présentant une expansion composée à plus de 90 % de CCG, associée à une forme clinique atténuée. Ces interruptions CCG sont fortement méthylées, de même que les séquences flanquantes. Chez les patients DM2, nous avons mis en évidence une forte hétérogénéité génétique et la présence de TCTG de tailles variables en 5' des CCTG. Ces travaux démontrent l'apport crucial du séquençage longue lecture pour affiner le diagnostic moléculaire, établir de nouvelles corrélations génotype-phénotype, et mieux comprendre les mécanismes responsables de la variabilité clinique interindividuelle.

J1-T5-2. Une campagne nationale contre l'errance diagnostique pour offrir une nouvelle chance aux patients. Gwendoline GIOT

Mettre un nom sur une maladie, c'est souvent bien plus qu'une étape médicale : c'est un soulagement, parfois même une lueur d'espoir. Sur les 3 millions de personnes concernées en France par une maladie rare, la moitié seulement bénéficie aujourd'hui d'un diagnostic précis. Chaque année, des familles entières sont plongées dans l'errance diagnostique, une période marquée par des consultations répétées et une incertitude pesante. Un quart des patients, eux, se heurtent à une impasse, malgré les investigations disponibles à ce jour (source : PNMR 3). Pourtant, les progrès récents en génétique offrent une chance inédite de rouvrir ces dossiers laissés en suspens. C'est dans cette perspective que la filière AnDDI-Rares, en partenariat avec les autres filières de santé maladies rares et des acteurs majeurs tels que le Ministère de la Santé, l'AFM-Téléthon, le Plan France Médecine Génomique 2025, l'Agence de la Biomédecine, l'Alliance Maladies Rares, la Banque Nationale de Données Maladies Rares, Maladies Rares Info Services et Orphanet, a lancé en 2024 une campagne nationale

pour sensibiliser patients, familles et professionnels de santé à la possibilité de relancer les recherches diagnostiques et, enfin, mettre fin à cette incertitude à la lumière des avancées scientifiques et technologiques :
- L'accès au séquençage génomique est désormais possible dans tous les CHU en France et les centres de diagnostic génétique ;
- Chaque année, les recherches permettent de décrire entre 250 et 280 nouvelles maladies rares, enrichissant ainsi le champ des connaissances médicales ;
- Ces progrès facilitent l'identification des causes génétiques de nombreuses maladies rares.
Grâce à ces évolutions, des milliers de patients peuvent envisager une prise en charge plus adaptée, améliorer leur qualité de vie et recevoir des informations génétiques précieuses pour eux et leur famille. Un outil sera lancé pour répertorier les patients se présentant en consultation de génétique suite à cette campagne.

J1-T5-3. Hémorragie digestive révélant une maladie de Gaucher. Zineb EL BOUGRINI

Introduction : La maladie de Gaucher est une maladie génétique rare. Ses manifestations cliniques les plus fréquentes sont la splénomégalie et la thrombopénie. Mais elle peut être révélée par d'autres manifestations atypiques comme le cas de notre patient. **Observation :** Il s'agit d'un jeune de 20 ans sans antécédant pathologique consultant pour des hématémèses. L'examen clinique a trouvé une hépatomégalie (FH=17cm) à bord inférieur tranchant et une splénomégalie. Le reste était sans particularité. La FOGD avait objectivé la présence de VO grade III avec signes rouges, le patient avait bénéficié d'une ligature. Une échographie abdominale a été réalisée objectivant un foie d'hépatopathie chronique. Un complément par angioscanner a mis en évidence une HTP. Sur le plan biologique : L'hémogramme avait mis en évidence une pancytopenie. Le TP était bas à 46% et le Facteur V à 29%. Par ailleurs le bilan hépatique était normal. Dans le cadre du diagnostic étiologique de cette hépatopathie un bilan exhaustif a été réalisé après élimination des causes usuelles,

un dosage de l'activité de l'enzyme B glucocerebrosidase a été demandé revenu effondré (<0.69umol/l/h pour une normale >2.11). Il a été complété par un contrôle sur papier buvard confirmant ainsi le diagnostic d'une MG de type 1 avec atteinte viscérale hépatique au stade d'hépatopathie chronique compliquée d'HTP et décompensée sur le mode hémorragique. La procédure pour l'obtention d'un traitement enzymatique substitutif a été entamée et parallèlement le patient est prévu pour une transplantation hépatique. En attendant le patient avait bénéficié de 3 ligatures de VO avec des transfusions sanguines et il est mis sous bêtabloqueur et laxatif osmotique. **Conclusion :** L'atteinte hématologique est de loin le mode de révélation le plus fréquent de la maladie de Gaucher. Mais vu l'évolution progressive de la maladie le diagnostic peut être fait à un stade tardif des atteintes viscérales d'où il est important de faire figurer la MG dans l'arbre diagnostique des hépatopathies chroniques, afin d'éviter l'errance diagnostique.

J1-T5-4. INTERET DE LA FERRITINE HYPERGLYCOSYLEE DANS LE DIAGNOSTIC DE LA MALADIE DE STILL. Zohra SEDOUD

La maladie de Still de l'adulte (MSA) est une maladie auto-inflammatoire rare, caractérisée par une triade de fièvre, une éruption cutanée rose saumon et une polyarthrite inflammatoire et une leucocytose (les critères majeurs de Yamaguchi). La ferritine et surtout la fraction glycosylée a prouvé son intérêt dans le diagnostic de cette maladie. L'objectif de ce travail est la mise au point de la technique de dosage de la ferritine glycosylée au niveau de laboratoire de biologie médicale et l'interprétation des résultats en fonction de la phase de la maladie. Il s'agit d'une revue de la littérature portant sur les avancées du diagnostic biologique de la maladie de Still, couvrant la période de 1992 à 2024. La recherche a été effectuée via les bases de données PubMed, ScienceDirect, springer et Google Scholar. soixate-deux articles scientifiques pertinents ont été analysés. En règle générale, une concentration de ferritine sérique supérieure à 2 000 µg/l est considérée comme compatible avec la MSA.

J1-T5-5. Parcours de soin des patients de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) dans le Système National de Données de Santé (SNDS). Anne-Sophie JANNOT

Contexte : La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) a permis la constitution d'une collection homogène de données pour identifier les patients atteints de maladies rares dans les centres experts français, et de mieux évaluer l'effet des plans nationaux. Pour répondre à cet objectif, Drômos vise notamment à décrire les parcours de soins typiques des patients atteints de maladies rares. **Population et méthodes** : Tous les patients porteurs d'un diagnostic maladies rares pour lesquels il existait au moins 100 patients dans la BNDMR au 100 juillet 2023 ont été chaînés au SNDS et appariés sur l'année de naissance, le sexe et la commune de résidence à 3 patients témoins issus de la population générale. Les actes, médicaments et diagnostics spécifiques de chaque maladie ont été identifiés en réalisant un test d'association entre chacune de ces variables et la maladie et en sélectionnant les 20 odds-ratios les plus significatifs. **Résultats** Au total, 349 613 cas issus de la BNDMR ont été inclus représentant 711 maladies. Une majorité de cohortes comprenait entre 150 et

La faible spécificité limite son utilisation diagnostique. Le pourcentage de ferritine glycosylée (GF), une isoforme de la ferritine, offre une valeur diagnostique supplémentaire. Dans la MSA, elle est souvent de -20 %. le GF pouvait être séparé de la ferritine non glycosylée en rajoutant de la concanavaleine A (Con-A) Sepharose 4B à une aliquote et seulement du Sepharose 4B à l'autre aliquote. Le GF s'est lié à Con-A. La ferritine non glycosylée non liée à Con-A sera récupérée dans le surnageant et mesurée par dosage immunométrique. Ce qui permet la détermination des concentrations de ferritine non glycosylée et de ferritine totale dans les aliquotes avec Con-A Sepharose 4B et Sepharose 4B, respectivement. La ferritine sérique totale est un marqueur de la phase active de la MSA. Le pourcentage de ferritine glycosylée est faible aussi bien en phase active qu'en rémission.

600 patients pour un suivi de 1 à 3 ans dans la BNDMR. Les analgésiques et les antibactériens faisaient partie du top 20 des médicaments les plus significatifs dans respectivement 92% et 93% des maladies, les corticoïdes dans 87% des maladies et les immunosuppresseurs dans 41% des maladies. L'acte le plus surreprésenté était l'échographie cardiaque, présente dans le top 20 des actes pour 82% des maladies. L'IRM cérébrale est présente dans le top 20 des actes pour 71% des maladies. **Conclusion** : Bien que ces résultats méritent d'être confirmés par des analyses de sensibilité, l'immunodépression induite par les traitements et ses complications infectieuses semble être une caractéristique commune à de nombreuses maladies qui pourraient faire l'objet d'actions préventives partagées au sein de l'ensemble du réseau maladies rares.

J1-T5-6. Lutte contre l'errance diagnostique : Des fiches de synthèse regroupant les principaux symptômes évocateurs de maladies héréditaires du métabolisme. Anna-Line CALATAYUD

Introduction : La lutte contre l'errance diagnostique est l'un des principaux objectifs des plans maladies rares 3 et 4 du ministère français de la santé. Cependant, certains patients présentant des associations de symptômes liés à des maladies héréditaires du métabolisme (MHM) ne sont pas diagnostiqués, principalement en raison de la rareté de ces maladies et de leur méconnaissance par les professionnels de santé non spécialisés. Dans le but de lutter contre cette errance, la filière de santé maladies rares G2M, a élaboré des fiches d'aide au diagnostic afin d'aider les cliniciens à identifier rapidement et précisément les MHM rares. **Matériel et méthodes** : Des experts médicaux, cliniciens (n=57) et biologistes (n=24), ont collaboré afin de créer des résumés concis décrivant les MHM. Ces résumés comprennent des symptômes cliniques clés qui, lorsqu'ils sont associés à des anomalies spécifiques dans les examens biologiques (ou d'imagerie) initiaux, indiquent une MHM potentielle. La coordination de ce groupe de travail a été supervisée par un médecin affilié à la filière G2M. Puis

chaque document a été affiné par un groupe d'experts, généralement composé de pédiatres, de cliniciens pour adultes, de biologistes et parfois d'autres spécialistes, avant d'être validé. **Résultats** : 40 fiches d'aide au diagnostic ont ainsi été rédigées et mis en ligne sur le site de la filière G2M (<https://filiere-g2m.fr/diagnostic/les-fiches-diagnostiques>), en français mais également en anglais. **Conclusion** : Ces fiches fournissent aux médecins généralistes et aux cliniciens non experts des MHM, des informations complètes et synthétiques sur les symptômes des MHM. En combinaison avec des logiciels d'aide au diagnostic, l'essor de l'intelligence artificielle et les bases de données hospitalières, ces documents permettent de diminuer le nombre de patients non diagnostiqués.

THÈME | E-SANTE

J1-T6-1. CPLP RARA 2030: A Strategic Framework for Equitable Rare Disease Management Across Portuguese-Speaking Countries. Filipe BERNARDI

This study introduces "CPLP RARA 2030," a strategic framework for addressing rare diseases across Portuguese-speaking countries through frugal innovation. The initiative is anchored in five pillars: data harmonization, enhanced diagnostic capacity, recognition of diversity, strategic digitalization, and preservation of patient dignity. The approach emphasizes low-cost, adaptable, open-source solutions with measurable real-world impact. Evidence from pilot actions highlights improvements in diagnostic rates and cost-efficiency. The framework adopts open standards such as ORPHAcode and FHIR to ensure interoperability and long-term sustainability. Capacity building and localized digital training are central to the strategy, reducing reliance on external technologies and promoting regional autonomy. A multilateral funding mechanism is proposed to support digital health infrastructure, with binding policy targets for CPLP member states. Governance principles rooted in ethical AI and participatory data stewardship help address data sovereignty

and community trust. The initiative integrates rare disease priorities into national health agendas through collaborative planning and regional alignment. The Portuguese language is a key asset for digital inclusion, enabling multilingual NLP models, cross-border knowledge exchange, and context-sensitive health technologies. The shared linguistic and cultural background facilitates the co-development of solutions tailored to local needs, particularly in under-resourced settings. More than a technical solution, CPLP RARA 2030 represents a new model of South-South cooperation in rare disease policy, bridging global equity gaps through solidarity and innovation. It challenges the idea that rare disease care is exclusive to high-income countries, proposing a replicable framework based on shared governance and inclusive digital transformation instead. This research positions the CPLP as a leader in equitable rare disease innovation, offering a concrete roadmap to advance rare disease management and universal health coverage in low- and middle-income contexts.

J1-T6-2. Interopérabilité, gouvernance et sécurité : les piliers du développement de FREDD, EDS des maladies rares ophtalmologiques. Camille MARIN

Introduction : Les entrepôts de données de santé (EDS) permettent la réutilisation secondaire des données cliniques à des fins de recherche, d'innovation et de pilotage. En France, leur mise en œuvre est encadrée par le référentiel publié par la CNIL en 2021. Dans le domaine des maladies rares ophtalmologiques, la fragmentation des données constitue un frein majeur à la recherche et à la coordination des soins. Pour y répondre, la filière SENSGENE a initié la création de FREDD (French Rare Eye Disease Database), dans le cadre du projet France 2030 RaReTiA. Placé sous la responsabilité de l'Inserm, FREDD est un EDS dédié aux maladies rares de l'œil, intégré à l'écosystème national et européen des maladies rares. **Matériel et méthode** : FREDD repose sur une architecture sécurisée conforme au référentiel CNIL, hébergée principalement dans l'environnement France Cohortes. Il est structuré autour de référentiels nationaux (SDM-MR) et européens (Orphacode,

HPO, HGNC), garantissant son interopérabilité. Alimenté par cinq centres de référence de la filière SENSGENE, FREDD intègre les données issues de BaMaRa via une application ETL dédiée, enrichies de données ophtalmologiques et d'imagerie. Les données sont pseudonymisées et leur traitement est encadré par une gouvernance dédiée. **Résultats** L'autorisation de la CNIL a été obtenue en avril 2024. La première intégration de données a eu lieu en mars 2025. A ce jour il y a un peu plus de 700 patients dans l'entrepôt. **Conclusion** FREDD démontre la faisabilité de construire un EDS thématique conforme au cadre réglementaire français. Il constitue une avancée stratégique pour la recherche en ophtalmologie rare. Les enjeux futurs concernent la soutenabilité économique, l'adaptation au cadre réglementaire européen et l'articulation avec le registre de l'ERN-EYE, REDgistry.

J1-T6-3. Projet Téléexpertise Maladies rares : Sortir de l'errance diagnostique et de parcours grâce au lien ville-hôpital. Julie VERNET

Introduction : En Occitanie, 300 000 personnes sont concernées par une maladie rare, entraînant des errances de diagnostic et de parcours. Face à ce défi, Maladies Rares Occitanie (MROc) a initié une expérimentation de téléexpertise avec l'URPS Médecins Libéraux d'Occitanie et le CHU de Montpellier (PEMR et Centres Experts), soutenue par l'ARS, le GRADEs e-santé, le guichet CPTS. L'objectif stratégique de ce projet s'inscrit dans la mission de MROc, définie par l'ARS Occitanie afin d'améliorer les parcours des personnes avec maladie rare ou en errance de diagnostic. Les projets de téléexpertise sont cités dans le Plan National Maladies Rares 4 : Objectif 6 (Mettre les outils de la santé numérique au service de la coordination des parcours maladies rares) **Matériels et méthodes** : Mise en place d'une expérimentation (8 mois) sur le territoire de l'Hérault avec des requérants cibles : tous les médecins généralistes et spécialistes de l'Hérault. Les experts requis cibles sont les Centres Experts volontaires du CHU de Montpellier (10 Centres Experts ont

participé, représentant 7 filières de santé maladies rares). **Résultats** : Les éléments ci-dessous concernent la période de février à septembre 2024. Les chiffres clés : Nombre de médecins inscrits dans le réseau : 227 Nombre de téléexpertises demandées : 52 Nombre de requérants distincts : 28 Délais de réponse médian : 5h Les résultats obtenus sur cette courte période d'expérimentation montrent un intérêt certain des médecins libéraux pour la téléexpertise. Les Centres Experts volontaires se sont adaptés rapidement à cette nouvelle modalité de réponse. Les perspectives sont d'élargir l'offre de téléexpertise à tous les Centres Experts du CHU de Montpellier, en améliorant la communication ; à terme, cette action sera étendue à l'ensemble de la région Occitanie.

J1-T6-4. Évaluation d'une application numérique pour le traitement par GH à partir de perceptions recueillies auprès des patients des professionnels de santé. *Nazim BENCHIKH*

Introduction : L'hormone de croissance (GH) peut être administrée aux enfants souffrant de troubles de la croissance afin de leur permettre d'atteindre leur taille cible. Objectif: cette étude avait pour objectif d'évaluer les caractéristiques d'une application numérique qui aiderait les patients à différents stades du traitement par GH. Matériels et méthodes : les avis des patients, des soignants suisses germanophones (n=21) et des professionnels de santé (n=5) ont été recueillis pour guider le développement de MySoConnect®. Les patients étaient des utilisateurs actuels du stylo FlexPro® Norditropine® (somatropine). Chaque participant a eu 3 entretiens en ligne de 60 minutes, au début de l'étude, après un mois d'utilisation de l'application et après le développement de nouvelles fonctionnalités de l'application. **Résultats :** l'âge moyen des patients était de 12 ans. Les étapes du parcours du traitement par GH étaient les suivantes : « pré-traitement », « début du traitement », « injection par les parents », « transition vers l'auto-injection », « auto-injection » et « fin du traitement ».

Les perceptions et les besoins identifiés comme pertinents à toutes les étapes étaient les rappels d'injection, le suivi de la croissance et la formation/le soutien liés au traitement. Les avantages perçus de l'application par les patients/soignants dépendaient de l'étape du parcours : les patients en « début de traitement » considéraient qu'une application était très utile. Pour les patients en « injection par les parents », « transition vers l'auto-injection » et « auto-injection », l'application était considérée comme utile. **Conclusion :** ces informations montrent que l'utilisation d'une application pour le traitement par GH peut favoriser l'observance du traitement, avec des fonctionnalités telles que le suivi de la prise de poids au fil du temps, la définition de rappels et l'accès à des manuels d'instructions et à d'autres informations pertinentes considérées comme bénéfiques.

J1-T6-5. MySoConnect® pour somapacitan : GH à action prolongée pour les patients souffrant de troubles de la croissance et leurs soignants. *Nazim BENCHIKH*

Introduction : L'hormone de croissance à action prolongée (LAGH) est un traitement administré aux enfants présentant un déficit en GH. Plusieurs besoins des patients ont été identifiés : maintenir une routine d'injection, avoir accès aux questions liées au traitement et suivre les progrès au fil du temps, comme la croissance en taille. L'utilisation d'un système numérique connecté comprenant ces fonctionnalités pourrait favoriser l'observance. Objectif : MySoConnect® for somapacitan a été développé pour améliorer l'expérience du patient et favoriser l'observance. Matériels et méthodes : le système comprend un stylo injecteur Sogroya® FlexPro®, un capuchon connecté Mallya® et l'application MySoConnect®. Le capuchon connecté Mallya® se connecte à l'application MySoConnect® lorsqu'il est fixé au stylo injecteur et aligné avec le compteur de doses du stylo. Le capuchon connecté est compatible avec les trois dosages disponibles du stylo injecteur. **Résultats :** l'application MySoConnect® comprend des fonctionnalités qui peuvent aider à définir une routine

d'injection, comme la définition d'un rappel de dose, qui peut être effectuée manuellement dans l'application. Les fonctionnalités liées à la gestion de la dose, telles que la dose, le jour de l'injection et le type de stylo injecteur utilisé, sont enregistrées. L'application MySoConnect® comprend également une section de formation et d'assistance. L'application offre la possibilité de saisir manuellement les données de taille et de poids pour permettre la visualisation des améliorations de la taille et du poids au cours du temps. Enfin, l'application permet aux utilisateurs de télécharger un journal des schémas posologiques, qui peut être partagé avec leur professionnel de santé pour le conseiller sur les changements de doses. **Conclusion :** MySoConnect® for Sogroya® a été développé pour améliorer l'expérience des enfants à qui Sogroya® a été prescrit et pourrait aider ses utilisateurs à améliorer l'observance.

J1-T6-6. Innovation to collect data for a national registry of patients with hereditary angioedema: the first phase of establishing the dynamic HARPE registry. *Benoit BOUQUILLON*

Background To improve the healthcare management of patients it is critical that data be collected and assessed, particularly within rare diseases. Traditionally, patients, disease, and therapeutic data are collected by the individual review of medical files. This process is time consuming and costly. Today, we can harness innovation to collect and structure data. **Methods :** To optimize therapeutic management of patients with hereditary angioedema (HAE), the national reference centre for angioedema (CREAK; coordinated by the CHU Grenoble Alpes) aimed to establish a national registry. The HARPE dynamic registry was designed to continuously collect data as new patients are diagnosed and as treatments emerge. Lifen DataLab is an artificial-intelligence-based solution able to structure medical data from data entered in medical files. Once implemented, Lifen DataLab can regularly update data: creating a dynamic registry. Continual cycles of quality control and updating will improve completion rates and data quality. Initially, the HARPE study focused on establishing an

HAE registry of patients treated at the CHU Grenoble Alpes. Results Among patients followed at the CREAK Grenoble, 198 had HAE. The median age at first attack was 20.1 years and at diagnosis was 26.2 years. Patients were mainly female (65.0%). The median duration of follow-up from diagnosis was 11.1 years. Of the 198 patients, 129 had HAE of type 1, 8 of type 2, 53 of type 3, and 8 were unknown; and 34 (17.2%) used on-demand treatment and 97/198 (49.0%) used longterm prophylaxis. In the previous year, 99/198 (50.0%) had consulted at least once for HAE. The 99 patients reported 126 attacks. **Conclusion :** Valuable data, to enrich a dynamic registry, can be extracted and organized from patient medical files using an innovative digital solution. Biocryst has provided institutional funding for the HARPE registry.

J1-T6-7. e-ETP: FORMAT DISTANCIEL POUR LES MALADIES RARES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME. *Aude PION/ Laurent FRANCOIS*

Introduction Le 4ème Plan National Maladies Rares de février 2025 encourage l'implication des patients dans leur parcours de soins et le développement de programmes d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) à distance via une plateforme nationale. La crise du Covid a accéléré l'adoption de formats à distance et depuis 2022, la filière de santé G2m dispense trois programmes nationaux d'e-ETP, rendus accessibles grâce au financement annuel d'une plateforme dédiée (Stimul). Matériels et méthodes Trois programmes ont été conçus selon les recommandations de la Haute Autorité de Santé en collaboration avec des équipes pluridisciplinaires, des associations de patients et une société d'accompagnement en ETP (Édusanté) : ENZY-MOI (10 ateliers pour patients/aidants atteints de maladies lysosomales), MISSION PCU SUR MARS (4 ateliers pour enfants 6-11 ans atteints de phénylcétonurie), et LEUQUILIBRE (5 ateliers pour patients/aidants atteints de leucinose). Chaque programme comprend des référentiels de compétences, des diaporamas conducteurs d'ateliers et des animations interactives via la plateforme Stimul. Une stratégie

de communication multicanale a été déployée : site internet dédié, newsletter, campagnes e-mail ciblées, supports imprimés, vidéos et communications scientifiques. Les inscriptions se font en ligne ou par l'intermédiaire des équipes soignantes, avec l'accord du médecin référent. Résultats Trente-six personnes ont participé aux programmes via tablette ou ordinateur, les ateliers étant limités à 4 participants. Les échecs de connexion ont été rares grâce à une présentation préalable lors des entretiens individuels. Le questionnaire de satisfaction montre un bon indice de satisfaction, particulièrement chez les aidants. Certains participants ont proposé l'instauration de temps d'échange sans professionnel de santé. Conclusions L'e-ETP s'impose comme une modalité complémentaire efficace à l'ETP présentielle. Elle s'adapte aux contraintes des patients et des aidants et devrait être intégrée dans les parcours initiaux d'éducation. Un soutien logistique, une organisation solide et une actualisation continue des contenus sont essentiels pour garantir sa pérennité.

J1-T6-8. BBRAIN MOUV' : une salle de sport à la maison, pour les patients atteints de maladies neurologiques rares. *Iris MAROLLEAU*

Depuis 20 ans, les Plans Nationaux Maladies Rares ont permis d'améliorer notablement la prise en charge des patients atteints de maladies rares, grâce à l'investissement des équipes des centres de références maladies rares (CRMR). Les patients atteints de maladies neurodégénératives présentent des besoins de prise en charge complexes notamment concernant les aspects de rééducation, qui sont pourtant primordiaux afin de limiter l'évolution des signes cliniques moteurs. L'accès à un suivi et une prise en charge coordonnée avec un kinésithérapeute de ville est parfois difficile pour ces patients du fait du manque d'accès à ces professionnels, notamment dans certains territoires. Les CRMR sont également dépourvus de kinésithérapeutes qui pourraient faciliter la prise en soin des patients en coordonnant avec les professionnels de ville. De ce constat, le besoin d'accompagner les patients vers l'auto-rééducation a émergé. Depuis 2021, la Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM a fait le choix de proposer un service inédit autour des enjeux liés à la

rééducation des patients atteints de maladies neurologiques rares. Une kinésithérapeute référente anime le pôle éponyme de la filière qui offre un accompagnement clinique, des évaluations, des orientations et des recommandations par maladies. En 2022, BRAIN MOUV' voit le jour en remportant le 2nd prix de l'innovation au Réadapt'athon du congrès de la SOFMER : fruit d'une co-construction patients-neurologue-kinésithérapeute-CoWork'Hit, BRAIN MOUV' est une appli web favorisant l'activité physique des patients atteints de maladies neurologiques rares présentant une atteinte motrice. L'outil propose des programmes et des exercices sous format vidéo adaptés à l'état fonctionnel des patients. Les exercices sont spécifiques et adaptés aux maladies rares. La solution numérique propose également un système de récompenses avec des gains de points et des programmes évolutifs afin de conserver la motivation.

J1-T6-9. De la Banque Nationale de Données Maladies Rares vers les registres ERNs : un projet innovant de réutilisation des données. *Julia ROUGIER*

Introduction En France, plus d'1,3 million de patients atteints de maladies rares sont recensés via l'application de collecte de données de soin BaMaRa dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Les registres des Réseaux Européens de Référence (European Reference Networks, ERN) représentent un levier essentiel pour la recherche européenne. Toutefois, la nécessité actuelle de double saisie des données dans l'application BaMaRa et les registres ERN limite la participation des centres expert français à ces initiatives européennes. **Matériels et méthodes :** Le quatrième Plan National Maladies Rares (PNMR4) prévoit une stratégie nationale de réutilisation des données saisies dans BaMaRa pour alimenter les registres ERN. Cette approche repose sur : 1. L'harmonisation nationale des formulaires de consentement patient par ERN. 2. L'extraction des Common Data Elements européens depuis BaMaRa, évitant toute double saisie de données. 3. L'intégration dans BaMaRa de jeux de données complémentaires « miroir » pour couvrir

les spécificités propres à chaque registre ERN. 4. Une contractualisation centralisée au niveau de la BNDMR avec les ERN via des Accord de partage de données (Data Sharing Agreement), assurant un cadre réglementaire unifié. 5. Un accompagnement technique et opérationnel des centres à chaque étape. Résultats Ce dispositif, soutenu également par l'action conjointe européenne JARDIN, renforce la démarche d'interopérabilité et la comparabilité des données entre bases nationales et registres européens. Plusieurs ERN pilotes sont déjà impliqués. La traçabilité des consentements patient et la conformité réglementaire sont garanties par la BNDMR. **Conclusion :** Cette approche structurée permet de valoriser les données existantes à l'échelle européenne, tout en simplifiant la collecte à plusieurs niveaux pour la rendre réalisable malgré les moyens humains limités disponibles dans les centres experts.

J1-T6-10. Développement participatif de l'application "France Maladies Rares" : un portail numérique connecté à la BNDMR.
Victor HANNOTHIAUX

Introduction : Dans le cadre du 4ème Plan National Maladies Rares (PNMR4), l'action 6.3 prévoit le développement d'une application mobile "France Maladies Rares", reliée à la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Ce projet vise à créer un portail unique à destination des patients atteints de maladies rares. **Matériels et méthodes** Les fonctionnalités de l'application s'articuleront autour de trois axes : contrôler (accès aux données personnelles et gestion des consentements), participer (contribution aux bases de données et questionnaires), et s'orienter (guide vers ressources et interlocuteurs). Une méthodologie participative en trois phases est mise en œuvre : entretiens utilisateurs (juin-juillet 2025), groupes de travail collaboratifs (juillet-décembre 2025), et expérimentation utilisateur (janvier-mai 2026).

J1-T6-11. Améliorer l'explication de l'examen fœto-placentaire par les professionnels de santé : utilité d'un nouvel outil pédagogique. Lilia EZZILI

L'examen fœto-placentaire (EFP) est la norme de référence pour la prise en charge des fœtus après un échec de grossesse. Cependant, un taux élevé de refus parental a été constaté. La moitié des professionnels de santé ne se sentent pas à l'aise pour aborder le sujet avec les parents, et seulement 8% d'entre eux ont reçu une formation spécifique concernant la procédure d'EFP. L'objectif de ce travail était de créer un nouvel outil pédagogique pour expliquer les principes et l'intérêt de l'EFP, et aider à mieux comprendre le parcours de soins dans le contexte d'une demande d'EFP. Malgré des connaissances solides et une certaine habitude de cette pratique au sein des maternités, l'EFP connaît encore des freins. Une meilleure formation des équipes concernées pour une meilleure information des couples et une meilleure acceptation de l'EFP par les couples semble indispensable. Dans ce contexte, le développement de nouveaux supports d'information et la mise en place d'un nouvel outil pédagogique pour les soignants, les couples et leurs proches concernés par l'EFP

L'ensemble des acteurs du réseau maladies rares sera consulté : patients, associations, professionnels de santé, institutions (DGOS, filières de santé, Orphanet, Alliance Maladies Rares, Fondation Maladies Rares...). Résultats Le cahier des charges des fonctionnalités est en cours de rédaction. Le projet suit une feuille de route structurée avec version pilote prévue en 2026 et déploiement progressif jusqu'en 2027. **Conclusions** Cette initiative représente une avancée majeure pour l'autonomisation des patients atteints de maladies rares. L'approche participative assure le développement d'un outil véritablement adapté aux besoins de l'écosystème, favorisant l'accès à l'information, la participation à la recherche et l'orientation dans le parcours de soins.

nous a semblé judicieux. Un questionnaire a été utilisé pour évaluer le nouvel outil, divisé en deux parties, avant et après le visionnage du film, afin d'évaluer la contribution et l'intérêt de la vidéo. La grande majorité des participants ont jugé cet outil pédagogique utile. Plus de la moitié des professionnels recommandent la vidéo aux étudiants, et presque la moitié à leurs collègues. L'évaluation de notre film suggère que cette vidéo de 7 minutes a non seulement aidé les professionnels de santé à mieux comprendre la procédure et l'impact de l'EFP, mais a également fourni un nouveau support d'information pour les couples, gratuit et facilement accessible, sous-titré à la fois en anglais et en français.

THÈME | SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES

J1-T7-1. Analyse critique du rôle et de la reconnaissance des associations de patients dans la politique française des maladies rares. Caroline ROATTA

À partir du cadre théorique des économies de la grandeur de Boltanski et Thévenot, l'auteure examine les tensions entre les représentations institutionnelles des patients et leurs expériences vécues. En mobilisant la méthodologie de la « critique radicale », l'étude confronte trois types d'épreuves : les épreuves de vérité (cadre institutionnel et politique des maladies rares), de réalité (analyse des textes des Plans Nationaux Maladies Rares – PNMR), et existentielles (récits de vie de trois dirigeants associatifs). L'analyse met en lumière la diversité des représentations du « patient », passant du patient comme objet de recherche ou usager du système de santé, à celui comme récepteur d'information ou acteur associatif. Toutefois, les PNMR valorisent surtout les deux premières

figures, laissant peu de place à la reconnaissance des associations comme actrices à part entière. En confrontant ces représentations aux récits des dirigeants, l'article révèle la richesse de leur engagement, oscillant entre don, contre-don, travail invisible, et quête de reconnaissance. Ces expériences illustrent une réalité plus complexe, marquée par la fatigue, l'isolement, mais aussi l'innovation et la résilience. Le travail bénévole des dirigeants, s'inscrivant dans l'économie sociale et solidaire, est essentiel mais insuffisamment reconnu par les politiques publiques. L'étude appelle ainsi à repenser les formes de reconnaissance symbolique et institutionnelle des associations de patients, et à intégrer pleinement leur savoir expérientiel dans les dispositifs de démocratie sanitaire.

J1-T7-2. Fardeau économique de la sclérose latérale amyotrophique : une étude observationnelle des reste-à-charge et de l'impact sur les aidants. Thelma ARCELIN

Introduction : Cette étude qualifie et quantifie les reste-à-charge (RAC) des patients atteints de sclérose latérale amyotrophique (SLA), explore les facteurs de coûts et évalue l'impact sur les aidants. Matériel et méthodes Une enquête multicentrique descriptive a été conduite auprès de patients SLA et/ou leurs aidants issus de 15 centres maladies rares SLA en France, en complément d'une analyse SNDS. Un questionnaire a été développé en collaboration avec l'association ARSLA et la filière FiSLAN. Résultats Cinquante patients (âge moyen 61,5 ans) ont répondu à l'enquête entre 2023 et 2024. L'ancienneté moyenne du diagnostic était de 2 ans et 5 mois. La majorité de patients avaient une atteinte motrice invalidante dont la moitié sur les 4 membres, 50% ont une suppléance respiratoire et 22% une suppléance nutritionnelle. 50% des patients ou leur aidant déclaraient des RAC pour du matériel de déplacement, 40% pour des équipements du quotidien, autant pour l'aménagement du véhicule et 42% déclaraient des RAC pour leurs aidants professionnels. Le reste-à-charge annuel

moyen s'élevait à 1,9K€ pour les dépenses courantes liées à la maladie, 112€ pour les consultations et hospitalisations non remboursées. Le coût des aides techniques et d'adaptation de l'habitat, s'élevait en moyenne à 16K€ depuis la survenue de la maladie. Il est observé une tendance à un RAC globalement plus important et corrélé à la sévérité et à l'ancienneté de la SLA. Le différentiel de RAC était plus important sur les dépenses d'aides techniques et d'adaptation de l'habitat et du véhicule. En revanche, les patients avec une suppléance respiratoire et/ou nutritionnelle avaient des RAC moins élevés que les patients sans suppléance. Enfin, le recours à des aidants familiaux était quasi-systématique, impliquant dans 64% une modification de l'activité professionnelle du conjoint-aidant. **Conclusion** : La mobilisation de ressources supplémentaires pour les patients SLA et leurs familles est nécessaire pour alléger le fardeau économique de cette maladie invalidante.

J1-T7-3. Prise en charge des patients atteints de sclérose latérale amyotrophique : une étude issue du Système National de Données de Santé français. Camille NEVORET

Introduction L'objectif de l'étude est de décrire la prise en charge des patients atteints de sclérose latérale amyotrophique (SLA), diagnostiqués entre 2012 et 2022. Méthode Cette étude porte sur les données du Système National de Données de Santé. Elle inclut les patients atteints de SLA, identifiés par le code CIM-10 « G122 » documenté dans le cadre d'une affection de longue durée et/ou au cours d'une hospitalisation, associé à une délivrance de riluzole. La population incidente a été définie comme les patients nouvellement diagnostiqués entre 2012 et 2022. En parallèle, une enquête auprès des patients a permis d'analyser les restes à charge. Résultats Entre 2012 et 2022, 17 597 cas incidents (67,3 ans en moyenne, 55,5% d'hommes) de SLA ont été identifiés, soit un taux incident annuel moyen de 2 445/100 000. L'année suivant le diagnostic, 69,6% des patients avaient consulté un neurologue, 25,5% un pneumologue, 15,2% un ORL, et 11,0% un gastro-entérologue. La grande majorité était prise en charge par des auxiliaires médicaux : 87,5% par un kinésithérapeute, 84,8% par un infirmier et

43,1% par un orthophoniste. Les traitements de suppléance vitale étaient principalement initiés dans les 3 premières années. A trois ans, 33,9% des patients étaient ventilés (VNI), 14,0% étaient gastrotomisés, 2,4% étaient sous suppléance nutritionnelle et 2,1% étaient trachéotomisés. Des disparités régionales importantes étaient observées, avec des taux de recours variant de 25% à 41% pour la VNI, de 9% à 22% pour la gastrostomie, de 2% à 7% pour la suppléance nutritionnelle et de 1% à 6% pour la trachéotomie. **Conclusion** L'étude a mis en avant un fort recours aux soins qui concorde avec le niveau de handicap qu'implique la maladie. Des disparités régionales ont été observées, notamment sur le recours aux traitements de suppléance vitale, méritant d'être analysées sur la base des recommandations internationales.

J1-T7-4. Revue de la littérature sur la douleur dans la sarcoïdose. Camille RACCA

Contexte : La sarcoïdose est une maladie granulomateuse systémique de cause inconnue, susceptible d'atteindre de nombreux organes. Si les manifestations respiratoires et oculaires sont bien documentées, la douleur reste un symptôme sous-estimé et encore peu étudié, malgré sa fréquence et son impact significatif sur la qualité de vie des patients. **Objectif** : Cette revue vise à synthétiser les données actuelles sur la douleur au cours de la sarcoïdose : sa prévalence, ses mécanismes physiopathologiques, ses différentes présentations cliniques et les stratégies thérapeutiques proposées. **Méthodes** : Une revue narrative de la littérature a été menée à partir de la base PubMed, incluant les publications de 2000 à 2024 traitant de la douleur dans la sarcoïdose. Ont été incluses les études observationnelles, essais cliniques, séries de cas et articles de synthèses pertinentes sur la douleur. **Résultats** : La douleur concerne plus de 60 % des patients atteints de sarcoïdose. Les manifestations musculosquelettiques (arthralgies, myalgies) sont les plus fréquentes. Les douleurs

thoraciques et neuropathiques, notamment liées à une neuropathie des petites fibres (présente chez environ 25 % des patients), sont également fréquentes. Les mécanismes impliqués sont variés : inflammation granulomateuse, atteinte des nerfs périphériques, dysrégulation des voies centrales de la douleur, et, dans certains cas, hypercalcémie. La prise en charge thérapeutique reste essentiellement empirique, en l'absence de recommandations spécifiques fondées sur des preuves. **Conclusion** : La douleur au cours de la sarcoïdose est fréquente, polymorphe et souvent invalidante, mais demeure insuffisamment reconnue et traitée. Cette revue souligne la nécessité d'une meilleure caractérisation des mécanismes sous-jacents et des formes cliniques de douleur, afin d'orienter des prises en charge plus adaptées. Des études supplémentaires sont nécessaires pour développer des stratégies thérapeutiques ciblées et améliorer la qualité de vie des patients.

J1-T7-5. Analyse DATA Maladies Rares Occitanie Parcours Maladies Rares : comment personnaliser les réponses aux professionnels et améliorer la formation ? Julie VERNET

Introduction Maladies Rares Occitanie (MRO) est le dispositif régional de ressources et d'appui aux professionnels en Occitanie concernant les maladies rares. Les actions de MRO vise à réduire l'errance diagnostique; informer et orienter les professionnels ; former les professionnels de santé, médico-sociaux et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les personnes atteintes de maladies rares (MRAR). **Matériels et méthodes** Il s'agit d'une analyse rétrospective des demandes d'appui du dispositif MRO (n=449) de janvier 2022 à juin 2024. L'objectif principal est d'évaluer quelles sont les demandes spécifiques des différentes catégories de professionnels qui accompagnent les personnes avec maladies rares par rapport à la question du parcours de soin et de vie, et ainsi identifier des profils de demandes par métier. **Résultats** (voir PJ) Deux motifs de demandes les plus fréquents sont l'appui au parcours de soin et l'accès aux droits. La recherche de diagnostic est demandée en priorité par les médecins libéraux. Les CRMR/CCMR recherchent le plus des places dans

les établissements médicaux sociaux (ESMS) et un appui à la scolarité, la formation et l'emploi. Enfin, les ESMS ont une demande accrue d'information sur les MRAR par rapport aux autres demandeurs. **Conclusion** Ces résultats montrent la différence des attentes d'appui en fonction de la catégorie professionnelle des personnes qui sollicitent MRO. Ces résultats permettront :
- D'optimiser/standardiser la réponse aux professionnels
- De modifier les stratégies d'information/formation par MRO auprès des professionnels de santé avec notamment la formation destinée aux dispositifs d'appui à la coordination avec la carte mentale Itinéraire Maladies Rares de MRO (citée dans le Plan National Maladies Rares 4 : Objectif 5)
- D'utiliser les résultats de la recherche pour mieux informer les pouvoirs publics

J1-T7-6. Entre itinéraires et défis : la coordination ville-hôpital au service des parcours complexes dans les maladies rares neurologiques. COURT Caroline

Les maladies rares neurologiques (MRN) représentent un défi majeur pour les systèmes de santé en raison de la complexité des parcours de soins qu'elles impliquent. Ces parcours sont souvent longs, fragmentés et marqués par l'errance diagnostique. Nous avons décidé de nous intéresser au rôle de la coordination entre la ville et l'hôpital comme levier pour améliorer les interventions auprès des patients atteints de MRN. La réalisation d'une étude qualitative à partir de grilles d'entretien a été réalisée auprès de trois patients, identifiés dans des centres labélisés maladies rares au CHU de Toulouse et de 10 professionnels (kinésithérapeutes, neurologues, assistante sociales, orthophonistes), dont 4 exerçant dans ces centres et 6 exerçant en libéral, impliqués dans leurs parcours de soins. Ces entretiens semi-directifs réalisés en présentiel ou par téléphone, interrogent sur l'évaluation de plusieurs concepts que sont la rareté, le parcours, la coordination, le partenariat et le perfectionnement. L'analyse de ces questionnaires a permis d'identifier les obstacles

rencontrés à chaque étape du parcours pour le patient mais aussi les professionnels de proximité : manque d'identification des ressources médicales, difficultés à mettre en œuvre les plans de soins, manque de formation sur les MRN, défaut de communication interprofessionnelle... Tous ces éléments renforcent le risque de rupture dans le parcours. À l'inverse, il en ressort qu'une meilleure coordination favorise non seulement la continuité des soins, mais aussi la montée en compétences des professionnels non surspécialisés, grâce à un partenariat actif avec les centres labélisés. Ce travail a permis de mettre en évidence que la présence d'un coordonnateur de parcours serait un atout majeur pour fluidifier les échanges, soutenir les professionnels de terrain et valoriser une approche centrée sur le patient. Ce rôle facilite le travail en réseau, la diffusion des savoirs expérientiels, et l'adaptation des pratiques aux réalités du terrain.

J1-T7-7. Pourquoi l'information génétique de la parentèle est-elle si difficile ? Analyse collaborative de 685 expériences de patients dans les maladies rares. Marion MATHIEU

Introduction : Les tests génétiques peuvent faciliter le diagnostic d'une personne dans de nombreuses maladies rares mais être aussi utiles pour ses apparentés. L'Information Génétique de la Parentèle (IGP) repose en France essentiellement sur le patient et peut être associée à des difficultés liées à la transmission d'informations complexes, pouvant impacter les relations intrafamiliales. L'objectif d'IGP rare est de comprendre les mécanismes en jeu lors de l'IGP et d'identifier des pistes d'améliorations concrètes pour sa réalisation. **Matériels et méthodes** : IGP rare est une recherche collaborative reposant sur une approche multidisciplinaire, mobilisant patients, professionnels de santé et chercheurs en SHS. Un questionnaire, co-construit par ces acteurs, a été diffusé auprès d'une soixantaine d'associations, de l'Alliance Maladies Rares et des filières. Sa méthodologie d'analyse repose 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 de 106 maladies rares. L'analyse statistique a permis, de mettre en lumière 3 groupes d'IGP, distincts à la fois i) dans le contenu de l'information transmise, ii) dans la survenue d'effets délétères individuels et relationnels, et iii) dans l'engagement à réaliser cette mission. Les facteurs associés à une IGP délétère comprennent notamment des problèmes préexistants dans les relations familiales et le manque de connaissance de l'information à transmettre, souvent dû à une mauvaise communication lors du diagnostic initial. D'autres facteurs de risque précédemment suggérés, tels que certaines caractéristiques des maladies et le type de professionnel de santé impliqué dans le processus, jouent peu dans la typologie. **Conclusions** : Ces résultats, parfois contre-intuitifs, soulignent la valeur de l'approche collaborative adoptée pour cette recherche. Cette stratégie et nos résultats fournissent une base factuelle de pistes d'améliorations de l'accompagnement des personnes dans cette tâche délicate d'information des apparentés.

J1-T7-8. De la Nécessité d'un Centre National de Ressources Psychologiques pour la Filière BRAIN-TEAM.

Anne-Laure RAMELLI

Depuis 20 ans, les Plans Nationaux Maladies Rares ont permis d'améliorer notablement la prise en charge des patients atteints de maladies rares, grâce à l'investissement des équipes des centres de références maladies rares (CRMR). Les patients atteints de maladies neurodégénératives présentent des besoins d'accompagnement particuliers, notamment sur les aspects psychologiques. Les parcours de soin de ces patients sont en effet jalonnés d'étapes douloureuses comme l'annonce du diagnostic, l'évolution de la maladie et l'installation des nombreux handicaps, les deuils successifs, la fin de vie... autant de moments qui nécessitent un accompagnement adapté. Leurs proches aidants présentent également des besoins de soutien importants, étant très impliqués au quotidien et impactés émotionnellement, avec un risque élevé d'épuisement et des conséquences péjoratives sur leur propre santé. Ces besoins sont pourtant encore insuffisamment couverts par les CRMR. L'accès à une prise en charge par des psychologues de ville est par ailleurs

souvent difficile. Depuis 2021, la Filière BRAIN-TEAM a donc fait le choix de proposer un service d'accompagnement psychologique spécifique aux maladies neurologiques rares. Deux psychologues référentes coordonnent le « Centre National de Ressources Psychologiques » de la filière (CNRP), articulé autour de 4 axes : orienter, (in)former, accompagner, coordonner. Les 2 psychologues du CNRP accompagnent en distanciel les malades et les familles ; elles facilitent leur orientation vers des ressources psychologiques de proximité, adaptées aux difficultés rencontrées dans les maladies rares du système nerveux central, grâce au développement d'un réseau de psychologues experts. Le CNRP soutient également les acteurs des associations de malades dans l'accueil, l'écoute et l'orientation psychologique des patients et de leurs familles. Il propose enfin des outils ressources (vidéos, documentations spécifiques), des séminaires ciblés et des formations (parmi lesquelles 3 des 7 modules du programme AIDAN de la filière) plébiscités par les associations et les CRMR.

J1-T7-9. Revivre : expériences et besoins de soin des patients bénéficiant de traitements récents de la mucoviscidose et de la drépanocytose. Céline LEFÈVE

Introduction : Le Kaftrio, dans la mucoviscidose, et l'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques, dans la drépanocytose, ont récemment apporté des améliorations somatiques inédites et majeures, augmentant l'espérance de vie et améliorant la qualité de vie des patients, mais s'accompagnant chez certains d'un malaise psychologique. A partir de ce paradoxe, la recherche « Revivre » a décrit, de manière comparative, les expériences psychosociales et les besoins de soin des patients bénéficiant de ces traitements. **Matériel et méthodes** : Cette étude interdisciplinaire en sciences humaines et sociales (philosophie, psychologie clinique, sociologie), mobilisant une méthode qualitative et participative, a reposé sur des entretiens avec des patients adultes (19 atteints de mucoviscidose ; 21 de drépanocytose) portant sur leur vie et l'expérience de la maladie avant l'introduction des nouveaux traitements ; les changements induits dans leurs manières de se rapporter à eux-mêmes et à la maladie, leur vie sociale, leur prise en charge médicale ; leurs besoins de soin passés

et actuels. **Résultats** : L'écart entre la définition médicale objective et l'expérience subjective de la « guérison » montre le caractère problématique de cette notion. Les personnes ne décrivent pas la vie avec ou après le traitement comme un état de bonne santé immédiate et stable, mais comme un processus global (corporel, psychique, existentiel et social) et éprouvant d'appropriation d'une vie nouvelle avec la maladie - et non sans elle. Le malaise ressenti n'est pas uniquement dû aux séquelles de la maladie ou aux effets secondaires des traitements, mais à une rupture biographique conduisant à des transformations de leur identité et de leurs normes de vie et nécessitant une reconstruction biographique. **Conclusions** : Le revivre requiert d'être soutenu en tenant compte de tous les aspects de l'existence des patients, sans se limiter à une compréhension médicale de leur état ni aux séquelles de leur maladie initiale. Les soins médicaux devraient être articulés à des pratiques et relations de soin et d'accompagnement non exclusivement médicales, globales et personnalisées.

J1-T7-10. Éducation Thérapeutique: Quelles attentes des patients avec atteintes pelviennes ou médullaires rares? Enquête nationale de la filière NeuroSphinx. *Célia CRÉTOLLE*

Introduction : Dans le cadre de l'axe 1 - Objectif 3 du PNMR4 visant à renforcer l'éducation thérapeutique du patient (ETP), la filière Neurosphinx a réalisé un état des lieux des connaissances auprès des patients et de leurs familles afin de préciser certains objectifs pédagogiques et d'identifier les leviers pour construire des programmes ETP de demain mieux adaptés à leurs besoins. **Méthodologie :** Un questionnaire de 25 items portant sur la connaissance de l'ETP, l'expérience des patients, leurs attentes en matière de contenus, de formats et d'accompagnement, a été diffusé aux familles via les associations de patients pendant trois mois. **Résultats :** 120 personnes représentatives de l'ensemble des pathologies prises en charge dans la filière ont répondu à l'enquête. L'analyse des réponses révèle :
• Une connaissance parcellaire de l'ETP quelle que soit la maladie
• Un accès limité aux programmes, et de fortes disparités entre pathologies "hautes" (Chiari, Syringomyélie, kystes de Tarlov), et « basses » (dysraphismes spinaux, malformations pelviennes ou des voies urinaires), pour lesquels les programmes sont plus nombreux, en raison de la nécessité d'éduquer à un "savoir-

faire" • Des thématiques insuffisamment abordées dans les programmes et néanmoins plébiscitées: douleur, sexualité, nutrition, soutien psychologique, accompagnement au quotidien. - Un fort soutien au développement de formats hybrides et au déploiement d'équipes mobiles. **Conclusion & Perspectives :** Essentielle à la compréhension de la maladie et au renforcement de l'autonomie, l'ETP est encore insuffisamment développée dans la filière NeuroSphinx et constitue pourtant un puissant levier pour améliorer la qualité de vie des patients et soutenir le développement de l'autodétermination, notamment au moment de la transition ado adultes. Les résultats mettent en lumière une demande explicite des familles d'améliorer la structuration, la visibilité et d'adaptation de l'offre pour :
- Mieux faire connaître l'ETP
- L'adapter aux besoins et réalités de terrain
- Mieux l'intégrer dans les parcours de soins
- Impliquer les associations / patients partenaires dans la co-construction des programmes

J1-T7-11. Etude anthropologique des symptômes corporels de la thalassémie et de la drépanocytose. *Rim LASSOUED*

Dans le cadre de ma thèse de doctorat sur les représentations et la qualité de vie des malades thalassémiques et drépanocytaires des maghrébins et des Français d'origine maghrébine vivant en France, j'ai interrogé les malades sur la cause et les symptômes de leurs maladies. Les causes et les symptômes exprimés par les malades lors des entretiens, permettent de concevoir la part de la culture auxquelles appartient le malade dans l'émergence du sens de la maladie et de l'expérience liée

à la douleur et la fatigue. L'objectif était de comprendre le sens donné à la maladie par les malades. Il s'agit de catégoriser les situations sociales impliquées par la douleur et la fatigue selon l'origine culturelle et l'environnement social dans lequel vit le malade.

J1-T7-12. Une innovation pédagogique au service du partenariat en santé. *Juliette LACRONIQUE*

L'intégration des patients comme partenaires dans le système de santé améliore les parcours de soins. Le « modèle de Montréal » théorise ce changement de paradigme en valorisant la co-construction et la complémentarité des savoirs. Depuis 2021, l'Université de Bourgogne, l'UMDPC et la filière AnDDI-Rares proposent la formation « Patient-Partenaire-Formateur » (PPF). Cette formation ambitionne de donner aux patients et proches aidants les moyens de contribuer activement à la formation initiale et continue des professionnels de santé, en leur proposant un cadre pédagogique professionnalisant. D'une durée de 25 heures (23h en présentiel, 2h en e-learning), cette formation repose sur une pédagogie active mêlant apports théoriques, partages d'expérience et mises en situation. Elle est co-conçue par des professionnels de santé et des représentants de patients. En amont, un questionnaire a été diffusé auprès de médecins et d'associations afin d'identifier les besoins. Les motivations des participantes ont fait l'objet d'une analyse dans un mémoire de recherche « Devenir PPF comme Tentative d'Elaboration de Traumatismes

en Lien avec le Corps Médical chez les Parents d'Enfant Atteint de Pathologie d'Origine Génétique ». Enfin, une enquête de satisfaction a été réalisée à l'issue de la formation. Les participants ont exprimé des motivations altruistes et un désir de légitimer leurs compétences et soulignent l'importance de la formation pour surmonter les traumatismes liés aux parcours médicaux. La satisfaction générale est élevée bien que des suggestions aient été faites renforcer l'après-formation et faciliter l'intégration dans les équipes pédagogiques. Cette formation innovante s'inscrit dans une dynamique actuelle, en cohérence avec les positionnements récents du Conseil de l'Ordre, de l'Académie de Médecine, de la DGOS, et avec le décret du 28 janvier 2025 sur la participation des patients aux formations en santé. Ce modèle est reproductible, bien que des défis subsistent quant à la reconnaissance des patients formateurs.

J1-T7-13. Coanalyse des parcours de personnes vivant avec la maladie de Willebrand : perspectives pour des parcours capacitants. *Gaëtan BOURMAUD*

La recherche-action collaborative présentée vise à documenter les parcours professionnels de personnes vivant avec la maladie de Willebrand, en articulation avec leur santé, afin d'identifier les difficultés auxquelles elles sont confrontées et les savoirs expérientiels construits (Simon et al., 2019). La méthode s'appuie sur une démarche d'accompagnement réflexif et de coanalyse des parcours avec les personnes concernées. Conduite par une équipe interdisciplinaire de chercheurs en sciences humaines et sociales auprès d'une dizaine de personnes, elle repose sur un entretien biographique (Demazière, 2007), un entretien focalisé sur les épisodes marquants via une mise en représentation visuelle du parcours réalisée préalablement par chaque participant (Gouédard et al. : 2023 ; à paraître) et un focus group. Les points saillants qui émergent sont ensuite coanalysés avec les partenaires lors de séminaires d'analyse réflexive pour croiser les expertises (Bourassa et al., 2017) et susciter des actions innovantes en matière d'accompagnement. Plusieurs phénomènes entravent la construction d'un parcours professionnel en

santé (tels que la banalisation des règles hémorragiques entraînant un épuisement au travail, l'invisibilisation de la maladie) ou la favorisent (comme le soutien social). Les axes de transformation qui se dégagent invitent à travailler les rapports complexes entre travail et santé, à partir de la reconnaissance des savoirs expérientiels issus des parcours et transférables dans le domaine collectif, tant pour les personnes malades que pour leur accompagnants et les professionnels du soin. La recherche offre une méthode originale pour coconstruire des parcours de soins capacitants qui puissent mieux intégrer le volet professionnel notamment en éducation thérapeutique du patient. Par la prise de conscience de la complexité des parcours, elle ambitionne de venir renouveler les capacités et le pouvoir d'agir (Rabardel et Pastré, 2005) de tous les acteurs impliqués.

J1-T7-14. Perspectives des parents à propos de l'évolution des modalités d'information et de consentement dans le cadre du dépistage néonatal en France. *Margot LEMAITRE*

Introduction : Le dépistage néonatal (DNN) vise à détecter précocement des maladies rares mais graves dès les premiers jours de vie, afin d'initier un traitement ou une prise en charge avant l'apparition des symptômes. Le programme français comprend 13 maladies rares, complétées par 3 autres en septembre 2025 ainsi que la surdité. Ce test est proposé systématiquement à tous les nouveau-nés. En France, la loi de bioéthique autorise désormais le recours à des tests génétiques en première intention dans le cadre du DNN, comme le séquençage haut-débit qui analyse un grand nombre de gènes ciblés. **Méthode :** L'étude SeDeN-P3 examine les modalités d'information des parents en France vis-à-vis à l'extension du DNN, notamment avec l'introduction des technologies génétiques. L'enquête repose sur des questionnaires auprès de 1 640 parents d'enfants de moins de 3 ans et 55 entretiens semi-directifs avec des parents dont l'enfant a été diagnostiqué soit via le DNN, soit à partir de signes cliniques, pour une maladie pouvant potentiellement relever d'une extension du DNN. **Résultats :** L'analyse des données quantitatives et qualitatives a montré qu'un parent sur deux ne se souvient pas avoir entendu parler du DNN. Son aspect routinier tend à rendre invisible le test au sein des soins postnataux. Les informations clés selon les parents

concernent les maladies dépistées, leurs conséquences et les prises en charge possibles. La naissance étant peu propice à une communication approfondie, les parents privilégient une information claire, concise, délivrée par un professionnel de santé. **Conclusion :** Ces résultats soulignent les préférences parentales autour de l'information et les difficultés à délivrer une information adaptée au niveau de risque. La question de l'information et du consentement libre et éclairé revêt un caractère primordial en particulier à l'heure de l'extension du DNN et des réflexions autour des outils génétiques.

POSTERS AFFICHÉS | Mercredi 8 octobre 2025

THÈME | PRÉSENTATION ACTIVITÉ / STRUCTURE

J2-T1-1. ERN ITHACA Webinars: Advancing Knowledge and Collaboration in Rare Malformative and Neurodevelopmental Disorders. *Anne HUGON*

Background and Objectives: The Teaching & Training Workgroup of ERN ITHACA has initiated a webinar programme with the aim of providing highly specialised knowledge on rare congenital malformations and neurodevelopmental disorders. The programme is aimed at healthcare professionals, patients and their families and covers topics such as fetal surgery, newborn screening, care of older patients and guideline methodology. The webinars are also made relevant and inclusive through input from the ITHACA Patient Advisory Board. HCP 71 expert clinical centres and over 49 European Patient Advocacy Groups (EPAGs) in 26 countries. Its mission is to improve patient care, research and access to information through collaboration, and the webinar programme exemplifies this mission by facilitating knowledge sharing and engagement without travel, promoting inclusivity and convenience. **Methods:** Each webinar, hosted on Microsoft Teams, includes a one-hour presentation by an expert, followed by a Q/A-session for. Approximately ten webinars are held each year, with topics suggested by ERN ITHACA experts and stakeholders, including patient representatives.

Collaboration with entities such as Young Geneticists (ESHG-Y) and other ERNs to ensure diverse perspectives and produce joint webinars. Sessions are recorded and made available on the ITHACA website for wide access. Impact is measured through upstream and downstream surveys, which are regularly analysed. Within the network, each HCP is committed to producing at least one webinar during the grant period. **Outcomes:** The programme has successfully delivered webinars on topics such as ageing with intellectual disability, innovation in newborn screening and integrated care for rare diseases, fostering cross-border collaboration, improving patient advocacy and providing professional development opportunities. The programme includes tailored sessions, from open-access webinars for the public to technical sessions for professionals, to increase accessibility and impact. This programme demonstrates how virtual education can bridge knowledge and collaboration gaps across Europe, integrating patient voices and leveraging technology.

J2-T1-2. PPlateforme d'Expertise Maladies Rares des Hauts-de-France (PLEMaRa). *Marie Laure PINTEAU*

L'abstract présente la plateforme PLEMaRa et ses missions sur la région HAUTS-DE-FRANCE

J2-T1-3. Formation "Itinéraire Maladie Rare" : un levier pour améliorer l'accompagnement. *Julie VERNET*

Formation "Itinéraire Maladie Rare" : un levier pour améliorer l'accompagnement **Introduction** En Occitanie, 300 000 personnes sont concernées par une maladie rare, entraînant des errances diagnostiques et des parcours complexes. Face à ce défi, Maladies Rares Occitanie (MROc) propose une formation aux Dispositifs d'Appui à la Coordination (DAC) et à leurs partenaires. L'objectif stratégique de ce projet s'inscrit dans la mission de MROc, définie par l'ARS Occitanie afin d'améliorer les parcours des personnes concernées par la maladie rare ou en errance de diagnostic. **Matériels et méthodes** Basée sur l'outil pédagogique carte mentale « Itinéraire Maladie Rare », cette formation interactive aide les professionnels à mieux repérer, orienter et accompagner les patients. Animée par un quadrinôme médecin/IDE, assistante sociale et patiente partenaire, elle valorise les savoirs expérientiels et propose des outils concrets via des ateliers, vidéos et analyses de cas. **Résultats** Depuis 2023, 70 professionnels ont été formés dont 54 issus des DAC en Occitanie et Grand Est. Le taux de satisfaction atteint 9,8/10 sur Appui Santé Occitanie Formation. 5 sessions

sont programmées en 2025 dans les deux régions. **Conclusion** : Un projet reconnu et pérenne Cette formation favorise l'usage de la carte mentale « Itinéraire Maladie Rare », intégrée au quotidien des professionnels. Elle est citée dans le Plan National Maladies Rares 4 (Objectif 5, Action 5.1) et reconnue dans le Projet Régional de Santé Occitanie. La formation a aussi renforcé l'engagement de l'équipe dans le partenariat patient, désormais présent dans le fonctionnement de Maladies Rares Occitanie. Ce dispositif régional poursuit l'objectif de diffuser une culture du partenariat et de l'expertise maladies rares, pour que chaque professionnel formé devienne à son tour un relais essentiel. Parce que mieux former, c'est mieux accompagner, cette formation est une opportunité unique d'améliorer l'accompagnement des personnes, de bâtir un réseau national de professionnels engagés.

J2-T1-4. CRANIOST : un réseau national pour les craniosténoses et malformations craniofaciales rares. *Ines BEN AISSA*

Introduction : Le Centre de Référence des Craniosténoses et Malformations Craniofaciales (CRANIOST) prend en charge les patients atteints de craniosténoses, isolées ou syndromiques, et de malformations craniofaciales rares. Intégré à la filière TETECOUC, il vise à optimiser le diagnostic, les soins et le suivi de ces pathologies complexes. **Matériels et Méthodes** : CRANIOST s'appuie sur un réseau structuré : un centre coordonnateur à l'Hôpital Necker-Enfants Malades (Paris), un centre constitutif à Lyon, et dix centres de compétence répartis en France. La prise en charge est assurée par des équipes pluridisciplinaires et des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP). Le centre mène également des projets de recherche, de formation et d'information en lien avec les associations de patients. **Résultats** : Depuis sa labellisation en 2023, CRANIOST a concrétisé plusieurs actions majeures : • Workshops de chirurgie craniofaciale, notamment sur l'avancement monobloc frontofacial, pour former les 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. • 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. • 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. • Partenariats de recherche, notamment en génétique moléculaire et en bases de données partagées, facilitant les avancées diagnostiques. **Conclusions** : 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.

J2-T1-5. Vidéos "Vision et Conduite" – 2 minutes pour apprendre les recommandations en matière de conduite en situation de troubles visuels *Caroline WERNERT-IBERG*

Introduction La filière de santé maladies rares SENSGENE, en collaboration avec la Sécurité routière et le CNP de l'Ophtalmologie, a lancé deux vidéos très courtes (1 min) et dynamiques destinées à sensibiliser sur les possibilités de conduite en situation de troubles visuels. La première vidéo est à destination des médecins et a pour objectif de les aider à mieux conseiller leurs patients sur leur aptitude à la conduite, tout en abordant également les risques liés à l'usage de moyens de transport alternatifs (vélo, cyclomoteur, voiture sans permis, trottinette électrique). La deuxième vidéo est à destination des jeunes qui souhaitent passer leur permis ou qui viennent de l'obtenir. A travers les témoignages de Thomas et Leïla, ils sont amenés à saisir les enjeux de la conduite lorsqu'on souffre de troubles visuels et de prendre conscience des risques liés à la conduite. **Matériels et méthodes** Pour ce projet, SENSGENE, avec l'appui de la Délégation à la Sécurité routière, a collaboré avec des spécialistes des questions de la vision et de la conduite, dont le Dr Xavier Zanlonghi et des représentants du Conseil National Professionnel de l'Ophtalmologie. Une

version en anglais de la vidéo a ensuite été réalisée par le réseau européen de référence ERN-EYE, adaptée à la directive européenne 2006/126/CE sur la sécurité routière. **Résultats** Depuis sa mise en ligne, la vidéo pour les médecins a déjà cumulé plus de 2700 vues sur YouTube, montrant le vif intérêt pour cette problématique parmi les professionnels de santé. La vidéo destinée aux jeunes, a cumulé près de 1000 vues sur Instagram et 700 vues sur YouTube. **Conclusions** Les vidéos en français ont été diffusées pour la première fois le 14 octobre 2024, lors de la Journée nationale de la sécurité routière. Les versions en anglais des vidéos ont quant à elles été diffusées lors de la journée internationale des maladies rares le 28 février 2025. Au vu du grand succès rencontré, il apparaît qu'elles répondent à un réel besoin, tant des professionnels de santé que du grand public. Voir les vidéos : <https://youtube.com/playlist?list=PLuo654z6gILW2M6DN93Ep4jKwLAMIUD-W&feature=shared>

J2-T1-6. MNT Mon Poumon Mon Air : l'association pour la maladie pulmonaire rare à MNT. *Justine HAMAÏDE*

Afin d'aider les patients et leur entourage (proches, aidants), l'association MNT Mon Poumon Mon Air a été créée en février 2023 par une patiente, Justine, et son aidante, Cécile. La maladie pulmonaire à MNT Mycobactéries Non Tuberculeuses est une maladie très rare qui atteint environ 6 personnes sur 100 000 en France. Il est difficile de vivre avec cette maladie car les MNT sont partout dans l'environnement : l'eau, l'air, la terre, la poussière ... pas possible de les éviter. Du fait de la rareté de la maladie, les patients MNT se retrouvent isolés voire démunis ainsi que leurs familles et/ou aidants. Jusqu'à présent il n'y a pas de CRMR, ni de PNDS pour cette maladie donc le parcours

de soins est compliqué pour les patients et la prise en charge peut s'avérer difficile pour les professionnels de santé car ils ne peuvent pas forcément s'appuyer sur un réseau de centres de soins. L'Association et son Comité Scientifique œuvrent pour qu'il y ait un PNDS pour cette maladie pulmonaire très rare à MNT et pour contribuer à faire avancer la recherche. Ensemble on est plus forts. Justine Hamaïde Présidente Fondatrice Association MNT Mon Poumon Mon Air

J2-T1-7. CARDIOGEN, la filière nationale de santé des maladies cardiaques héréditaires ou rares. Méliné GAUCHER SARAFIAN

La filière Cardigen anime et coordonne les acteurs de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares au niveau national. Ces pathologies peuvent être regroupées en trois grandes familles : cardiomyopathies ; troubles du rythme ; cardiopathies congénitales complexes. Les actions de la filière s'inscrivent dans plusieurs axes majeurs (actions non-exhaustives) : 1. Amélioration du diagnostic et de la prise en charge La filière a créé un Centre National de Ressources Psychologiques pour faciliter l'accès des patients et de leur entourage à une aide psychologique adaptée aux problématiques des maladies héréditaires ou rares. Elle a également lancé une plateforme d'e-ETP pour faciliter l'accès des patients à l'Éducation Thérapeutique du Patient. Enfin, Cardigen a fortement développé les Réunions de Concertation Pluridisciplinaire pour permettre aux professionnels de soumettre leurs cas complexes à des experts : 8 RCP nationales de recours et 4 RCP de pré-indications (PFMG 2025). 2. Information et enseignement pour les professionnels de santé et les patients La filière coordonne au

niveau national l'enseignement des cardiopathies héréditaires ou rares via le Diplôme Inter-Universitaire Maladies cardiaques héréditaires ou rares. Elle organise la Journée Cœur & Sport. À cette occasion, des étudiants volontaires STAPS sont formés en amont par des cardiologues experts. Ils proposent ensuite des programmes sportifs adaptés aux patients inscrits à l'évènement. La filière rédige enfin des brochures à destination des patients, ainsi que des consensus d'experts à destination des professionnels de santé. 3. Mise en action de bases de données dans le cadre de la recherche et du soin La filière a créé BaMaCœur, base de données spécifiques aux pathologies cardiaques héréditaires ou rares. Elle a pour objectif de faciliter la prise en charge médicale des patients orientés et suivis dans les CRMR et CCMR.

J2-T1-8. Présentation de la plateforme d'expertise maladies rares de Marseille. Agnès ROUX

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares de Marseille (PEMR-APHM) coordonne les activités des 87 centres de l'AP-HM sous la direction du Pr Brigitte CHABROL, neuro-pédiatre, et de Mme Emilie GARRIDO-PRADALIE, directrice de l'innovation. Une équipe de cinq personnes assure plusieurs missions essentielles : 1. Communication : La plateforme met à disposition des fiches descriptives sur son site pour mieux informer les patients. La chronique hebdomadaire "Mardi des maladies rares" sur les réseaux sociaux valorise les actions des centres. Une newsletter mensuelle est envoyée aux équipes et aux partenaires, et des événements sont organisés, notamment lors de la Journée internationale des maladies rares. 2. Espace rencontres maladies rares : Depuis mars 2025, une permanence est proposé une demi-journée par semaine pour informer et orienter les patients touchés par des maladies rares. 3. Parcours de soin aux Urgences : En collaboration avec la direction des services numériques, une page spécifique a été ajoutée au dossier patient informatisé pour faciliter la gestion des procédures d'urgence pour les

patients atteints de maladies rares. 4. Coordination BAMARA : La plateforme accompagne les centres dans l'utilisation de l'outil BAMARA en formant les équipes et en optimisant le remplissage des données, notamment grâce à l'intelligence artificielle. 5. Aide administrative : La PEMR gère les budgets liés aux maladies rares et sert d'interlocuteur pour faciliter les recrutements, les achats et les financements de missions en lien avec les directions fonctionnelles de l'hôpital. Elle est également l'interlocuteur administratif avec les partenaires externes. 6. Prescription du génome : Une chargée de parcours génomiques et un médecin généticien assistent les professionnels de santé pour le séquençage du génome dans le cadre du programme AURAGEN. Ces initiatives visent à améliorer la prise en charge des patients et la gestion des maladies rares au sein de l'APHM.

J2-T1-9. NeuroSMaRT : Une plateforme dédiée aux maladies rares neurologiques. Laurine VIRCHIEN

La plateforme NeuroSMaRT regroupe les 5 Centres de Référence et les 7 Centres de Compétence du Département de Neurologie du CHU de Toulouse, en partenariat étroit avec le Service de Génétique Médicale. Chaque année, ce sont plus de 4 300 patients atteints de Maladies Rares Neurologiques (MRN) suivies dans notre établissement. Notre objectif est triple : réduire l'errance diagnostique, optimiser la prise en charge (thérapeutique, médico-sociales) et faciliter l'accès à la recherche ainsi qu'aux médicaments et thérapies innovantes. Avec NeuroSMaRT, nous favorisons les échanges entre professionnels sur les thématiques médicales et les savoir-faire techniques, mais aussi sur des projets de recherche. A ce jour, en collaboration avec le Centre d'Investigation Clinique, nous avons plus de 40 protocoles de recherches cliniques portant sur des MRN en cours. Un Guichet Unique a été créé pour centraliser les demandes d'avis diagnostiques et de prise en charge, adressées par des neurologues ou psychiatres. Notre structure intervient en 3ème recours. Les cas les plus complexes sont discutés lors de Réunions de Concertation

Pluridisciplinaire (RCP) dédiées, afin d'orienter efficacement le bilan étiologique et le parcours de soins. NeuroSMaRT assure également la coordination des parcours de soins complexes entre ville et hôpital en collaboration avec divers acteurs : professionnels hospitaliers, médecins et paramédicaux libéraux, Dispositifs d'Appui à la Coordination (DAC), Dispositif Maladies Rares Occitanie, Communautés Professionnelles Territoriales de Santé (CPTS), associations, etc. Des consultations post-annonces génétiques sont proposés pour accompagner les patients dans la compréhension de leur diagnostic et de ses enjeux. Enfin, la plateforme organise des formations pour les professionnels et intervenants à domicile afin d'améliorer la prise en charge des patients atteints de MRN. Par ailleurs, nous développons actuellement une application pilote dédiée aux aidants (professionnels ou non), pour les accompagner dans leur intervention auprès des patients pour l'instant, atteints de Démences Fronto-Temporales.

J2-T1-10. La PEMR du CHU Bordeaux BexMaRa, structure de coordination territoriale pour optimiser la prise en charge des maladies rares en Nouvelle-Aquitaine. Maider PIQUET

Objectifs La PEMR du CHU Bordeaux, BexMaRa, est le bras opérationnel de la Fédération MR (regroupant l'ensemble des 83 CRMR, CRC et CCMR du CHU) et porte des projets transversaux prioritaires au bénéfice du parcours de soins et de vie du malade : assurer un appui administratif majeur aux coordonnateurs (RH, bilan financier, PIRAMIG), une aide pour les campagnes de labellisation (DGOS, ERN) (1), améliorer la visibilité des centres maladies rares (2), renforcer les ressources en conseil génétique (3), développer les programmes transversaux d'ETP MR (4), structurer l'organisation de la transition du suivi de l'enfant à l'adulte atteint de MR (5), soutenir la saisie BAMARA (6), soutenir l'innovation et la recherche (7) Méthodes Dès 2020, une équipe pluri-professionnelle est constituée, coordonnée et animée par une cheffe de projet MR (1,2,7) et composée de soignants (4,5), PRCs (3,6,7), administratifs (2,6) Résultats +47% de CRMR labélisés pour la campagne de labellisation DGOS (9 nouveaux CRMR), 12 nouveaux CCMR, 7 HCP ERN. Création de réseaux sociaux,

newsletter, site internet Organisation d'évènements (JIMR, colloque recherche, journée annuelle) Prise en charge rapide, réduction des délais de consultation de conseil génétique et prescription facilitée des analyses de séquençage très haut débit (STHD). Construction de 2 programmes transversaux ETP : -Transition maladies rares, CAPADJA : 545 jeunes de 16-18 ans suivis dans 15 filières accompagnés lors d'entretien individuel « diagnostic éducatif ». 170 jeunes ont bénéficié d'ateliers. - Inter-filières Maladies rares, TEMARA, décliné dans 7 CRMR et 50 ateliers réalisés > 40 centres aidés pour BAMARA, + 10% file active Gestion d'un Appel d'offre recherche MR, développement analyse complément Développement du partenariat patient 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-T1-11. The RaDiCo Programme (Rare Disease Cohorts): Building and Monitoring National and International e-Cohorts. Sonia GUEGUEN

Introduction Rare disease (RD) professionals have identified a critical need to establish national and international multidisciplinary cohorts to address specific scientific and medico-economic challenges more effectively. Objectives The primary objective of the RaDiCo programme is twofold: first, to establish a national operational platform for developing RD e-cohorts that meet rigorous excellence criteria; and second, to initiate these e-cohorts, selected through a national call for proposals in 2014. Materials and Methods The RaDiCo programme is supported by INSERM U933, ANR, and MESRI. Data collection is conducted via REDCap, a secure web application with integrated data quality control. The objectives of these cohorts are to: (i) describe the natural history of the RD(s) studied, (ii) establish phenotype-genotype correlations, (iii) elucidate their pathophysiology, (iv) identify new therapeutic avenues, (v) assess their societal and medico-economic impact, and (vi) identify patients eligible for new therapeutic approaches. Results RaDiCo has initiated 13 cohorts covering 67 RDs across various specialties. By July 2025, 8653 patients

had been enrolled from 183 sites in France and abroad. Public/private partnerships have facilitated the monitoring of specific treatments for two conditions. RaDiCo plays a key role in the 4th National RD Plan. The French National Authority for Health has recommended this plan for evaluating the real-life impact of RD drugs. Discussion The key benefits of this platform are its flexibility and ease of data sharing, which enable the creation of new cohorts. At the European level, two cohorts have been extended, with the cohort PIs involved in European Reference Networks. Conclusion RaDiCo has developed e-cohorts and standardized procedures for including new RDs. Industrial and academic partnerships have been established, and strong involvement in the Inserm 'France Cohortes' project will ensure its long-term future.

J2-T1-12. La Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP. Université Paris-Saclay : Un soutien clé pour les centres maladies rares. *Anna BAROSI*

Introduction Les maladies rares, touchant environ 3 millions de personnes en France, nécessitent une approche multidisciplinaire pour améliorer leur diagnostic, leur prise en charge et la recherche associée. Créée en 2014 et labellisée en 2020 par le ministère des Solidarités et de la Santé, la Plateforme d'expertise maladies rares APHP. Université Paris Saclay fédère les centres maladies rares, les structures de recherche, les laboratoires de diagnostic et les associations de patients sur les sites hospitaliers d'Antoine-Béclère, Bicêtre, Paul-Brousse, Ambroise-Paré et Raymond-Poincaré. Elle regroupe aujourd'hui sur son territoire 25 centres de référence, 1 centre de ressources et de compétences et 35 centres de compétence. Matériels et méthodes Les actions prioritaires de l'équipe pluridisciplinaire de la plateforme incluent : • Amélioration de la visibilité des centres via une communication renforcée sur le site internet, une présence active sur les réseaux sociaux et la création de supports dédiés ; • Appui à la recherche clinique avec l'implication d'attachés de recherche clinique mutualisés pour la mise en œuvre des protocoles,

l'incrémentation des registres et des bases de données et l'accompagnement réglementaire ; • Accompagnement des CRMR dans les labellisations et appels à projets nationaux et européens ; • Formation et support à l'intégration des données dans la Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR) ; • Promotion des interactions professionnels-patients via des événements, webinaires, et projets collaboratifs. Résultats Depuis sa création, la plateforme a accompagné la labellisation de plusieurs équipes dans des centres nationaux et réseaux européens, soutenu le développement de registres de données, facilité l'accès à des financements et appuyé plus d'une centaine de projets de recherche. **Conclusions** Grâce à une approche collaborative et au renforcement des actions transversales, la plateforme joue un rôle clé dans la dynamisation des activités maladies rares au sein du GHU AP-HP. Université Paris-Saclay et au-delà.

J2-T1-13. Filière de Santé Maladies Rares pour les maladies vasculaires rares à atteintes multi-systémiques. *Julie CHASSAGNE*

La filière FAVA-Multi, créée en 2015, rassemble différents groupes de pathologies : anomalies vasculaires neurologiques et cérébro-médullaires, anomalies vasculaires superficielles, lymphoedèmes primaires, maladie de Rendu-Osler, maladies artérielles rares et syndrome de Marfan et maladies apparentées et fait appel à de nombreuses spécialités : médecins vasculaires, généticiens, cardiologues, neuroradiologues, etc, psychologues, assistantes sociales... dans 14 centres de référence et 92 centres de compétence, 7 laboratoires de diagnostic génétique, 9 unités INSERM et 8 associations de patients. Elle facilite le bon adressage des patients (annuaire interactif disponible sur le site), elle améliore leur prise en charge (AAP parcours de soins pour les centres de compétence, développement de nouveaux CPC). Elle produit et actualise les recommandations avec les experts (6 PNDS et

6 guides de prise en charge en soin courant et en urgence) et a construit des outils de formation mis à disposition (DU « maladies vasculaires rares et génétiques », e-learning court, webconférences). Elle favorise le développement de l'éducation thérapeutique (financements pour la mise en place ou l'actualisation de programmes ETP, financements de formations 40h à l'ETP...). Elle finance des projets de recherche jusqu'à 20 000€ et organise des journées scientifiques dont la thématique change chaque année. Elle favorise aussi le bien être des patients (mise à disposition de psychologues, assistantes sociales et organisation de groupes de parole). Toutes les actions de la filière sont disponibles sur le site internet www.favamulti.fr et sur les réseaux sociaux (Facebook, LinkedIn, Youtube).

J2-T1-14. Un module dédié à la sexualité dans le programme d'Education Thérapeutique du Patient "Femmes WhY" du CRMR DevGen de l'hôpital Bicêtre. *Tristan VERDELET*

Introduction : Le Centre de Référence des Maladies Rares du Développement Génital de l'hôpital Bicêtre a développé un programme d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) à destination de jeunes femmes et de femmes adultes diagnostiquées avec une variation du développement génital et dont le caryotype possède un chromosome Y (ETP Femmes WhY). Lors de l'élaboration de l'ETP, l'équipe a identifié la sexualité comme un thème majeur, et ce, aux regards de l'expérience clinique, de la littérature et de l'enquête réalisée auprès des patientes. **Matériel et méthode** : Notre centre a recruté une professionnelle de santé avec une formation en sexologie pour concevoir les ateliers de sexologie. Nous avons également fait appel au FAB LAB Héphaïstos de l'hôpital Bicêtre pour la réalisation de la plupart des outils pédagogiques utilisés. Deux patientes expertes ont été identifiées et formées à l'ETP. Une évaluation, sous la forme d'un entretien, sera effectuée à la fin du module. **Résultats** : Le module de sexologie comporte quatre séances qui s'articulent entre eux afin de proposer aux patientes un espace de réflexion autour de la

sexualité. La première séance porte sur l'acceptation de son corps ; la deuxième est centrée sur le plaisir sexuel, la troisième séance aborde la notion de rapport sexuel et la quatrième a pour thématique le vagin et sa morphologie. Les séances du module de sexologie de l'ETP Femmes WhY sont proposées depuis avril 2025 ; huit patientes ont réalisé deux des quatre séances proposées dans ce module, et le taux de satisfaction est très encourageant. **Discussion** : Le module de sexologie développé par notre Centre est innovant et a pour ambition de permettre aux patientes avec un diagnostic de variation du développement génital et un caryotype comportant un chromosome Y de développer leur rapport au corps et à leur sexualité.

J2-T1-15. EXPLICATION DE L'HTAP À L'ENFANT : ANALYSE DES PRATIQUES AU MOMENT DU DIAGNOSTIC. *Maggy SURACE*

L'association HTaPFrance, association de familles, s'est interrogée sur les besoins en documentation pour les enfants lors du diagnostic de l'HTAP (maladie rare et sévère) et sur la pertinence de la création de livrets et fiches adaptées à l'âge. Un questionnaire en ligne à destination des parents d'enfants atteints d'HTAP, de patients adultes ayant été diagnostiqués HTAP dans l'enfance et de patients de moins de 18 ans a été créé. Il a été transmis par mail aux adhérents concernés et diffusé par les centres de référence et compétence et sur les réseaux sociaux. 61 réponses ont été données dont 53 parents d'enfants malades. 84,8% estiment que le médecin a pris le temps nécessaire pour expliquer la maladie à l'enfant. Bien que la majorité des enfants aient posé des questions à la personne qui lui a expliqué la maladie ou à ses parents, seulement 51% des enfants ont compris les explications sur la maladie et

44,9% plus ou moins. 29,5% des répondants considèrent que des informations leur ont manqué lors du diagnostic. 59% ont recherché des compléments d'information sur la maladie ; 80,6% ont trouvé des réponses auprès d'associations, contre 88% sur internet. 83% des personnes ayant recherché des informations les ont trouvées grâce à l'association HTaPFrance. Une explication de la maladie en termes adaptés à l'âge de l'enfant a été effectivement dispensée dans environ 85% des cas. Il reste un besoin d'information à la fois sur la maladie, son suivi, sa prise en charge et des recommandations pour le quotidien. L'association HTaPFrance a pour projet la création de 3 livrets d'explication de l'HTAP adaptés à l'âge de l'enfant au moment du diagnostic, et la création de fiches thématiques complémentaires.

J2-T1-16. Les évolutions de la BNDMR dans le cadre du PNMR4. *Alban LERMINE*

Introduction Le 4ème Plan National Maladies Rares (PNMR4) vise à apporter une réponse globale aux problématiques spécifiques des maladies rares en mettant l'accent sur l'amélioration du parcours de soins, en facilitant et en accélérant le diagnostic, tout en développant l'accès aux traitements. Dans ce contexte, la Banque Nationale de Données Maladies Rares concourt à la réalisation de ces grands objectifs par la mise en place de projets spécifiques. Matériels et méthodes Ainsi, sur les 4 axes stratégiques du PNMR4, la BNDMR propose son accompagnement au travers de solutions spécifiques : 1. Renforcer le parcours du patient : la BNDMR développe une application mobile à destination des patients, France Maladies Rares (FMR) ; 2. Accélérer le diagnostic : la BNDMR met en place une interopérabilité avec les LBM permettant notamment de collecter les résultats de génétique de manière efficiente ; 3. Promouvoir l'accès aux traitements : la BNDMR permet la collecte de données dans le cadre des accès précoces et accès compassionnels ;

4. Développer les bases de données et les biobanques : la BNDMR met en place des collectes de données spécifiques de pathologies (dossiers de spécialité). Résultats Une première version de l'application FMR sera mise en production fin 2026. La BNDMR est interopérable avec les 2 LBM du PFGM2025 et 4 autres LBM sont en phase de déploiement. La BNDMR accompagne 2 accès précoces et 1 accès compassionnel. Sept dossiers de spécialité sont en production et plus d'une quarantaine de demandes de nouveaux dossiers ont été reçues en 2025. **Conclusion** En accompagnant sur le volet numérique tous les axes stratégiques du PNMR4, la BNDMR joue un rôle clé dans la réussite de ce nouveau volet du plan. Ces évolutions ainsi mises en place participent à l'enrichissement des données disponibles et pouvant être réutilisées dans le cadre de la recherche.

J2-T1-17. L'Entrepôt de Données de Santé BNDMR : une infrastructure nationale pour l'épidémiologie et la gouvernance des données sur les maladies rares. *Damien LEPROVOST*

Introduction L'Entrepôt de Données de Santé (EDS) de la Banque Nationale des Données Maladies Rares centralise et structure les données cliniques issues des Centres de Référence et de Compétence Maladies Rares (CRMR/CCMR). Cette initiative vise à faciliter la recherche, produire des indicateurs fiables pour le suivi de l'activité des centres et assurer une gouvernance conforme aux réglementations en vigueur. Méthodes L'EDS-BNDMR intègre des données pseudonymisées et structurées du Set de Données Minimum Maladies Rares (SDM-MR), incluant des informations sociodémographiques, diagnostiques (codées selon Orphanet), phénotypiques (HPO) et des données longitudinales de suivi clinique. Depuis son autorisation par la CNIL en 2019, l'EDS-BNDMR s'est enrichi par d'autres recueils répondant aux besoins et missions du Plan National Maladies Rares (PNMR4) : set de données minimum génomique, set de données minimum traitement, et recueils de spécialité pour prendre en compte l'hétérogénéité clinique des pathologies enregistrées. Un cadre de gouvernance rigoureux est en place pour garantir un accès contrôlé, éthique

et sécurisé aux données ainsi que le caractère anonyme des résultats globaux. Une note d'information individuelle est remise aux patients, relative à leurs droits sur les réutilisations secondaires de leurs données conformément au Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) et aux directives nationales. **Résultats** À ce jour, l'EDS-BNDMR intègre les données d'environ 1,4 million de patients, couvrant près de 5700 maladies rares et a permis de soutenir plusieurs projets de recherche épidémiologique sur les données de l'EDS-BNDMR seules ou chainées aux données du système national des données de santé (SNDS), facilitant l'analyse des parcours de soins et l'évaluation de nouvelles approches thérapeutiques. **Conclusion** L'EDS-BNDMR constitue une ressource nationale essentielle pour la recherche sur les maladies rares, offrant une infrastructure sécurisée et interopérable. Il favorise la collaboration entre cliniciens, chercheurs et décideurs, tout en assurant une gouvernance éthique et réglementaire des données de santé.

J2-T1-18. RESRIP, un Dispositif d'Expertise Régional pour les enfants atteints de maladies rhumatismales inflammatoires chroniques. *Chrystelle HASCOËT*

RESRIP (RESeau Rhumatismes Inflammatoires Pédiatriques) est un Dispositif d'Expertise Régional dédié aux enfants et adolescents atteints de maladies rhumatismales inflammatoires chroniques habitant en Île-de-France ou en Normandie et qui nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire coordonnée. La rareté des maladies rhumatismales inflammatoires de l'enfant, leur méconnaissance et leur retard diagnostique ont incité la création d'un Dispositif d'Expertise Régional dédié. Une infirmière coordinatrice réalise au domicile, auprès du patient et de sa famille, une première évaluation médico-sociale et environnementale afin de définir un Parcours Personnalisé de Santé (PPS). RESRIP aide à trouver les professionnels médicaux, paramédicaux et sociaux au plus près du domicile et coordonne le parcours de santé en lien avec le médecin traitant et le médecin référent spécialiste. Il facilite l'insertion en milieu scolaire tels que la mise en place d'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) et l'aménagement du sport et/ou des examens, en organisant et participant aux réunions des

Equipes de Suivi de Scolarisation (ESS). Le patient est ensuite suivi régulièrement par le biais d'entretiens téléphoniques ou en présentiel à domicile ou en centre hospitalier, afin de réajuster la prise en charge au décours si besoin. RESRIP est également un soutien lors de la transition de la pédiatrie à la médecine de l'adulte et suit le patient encore deux ans après le passage en médecine adulte. Pour aider le patient à être le propre acteur de sa prise en charge, RESRIP a créé le programme d'Education Thérapeutique Patient MIRAJE (Maladies Inflammatoires Rhumatismales Adolescent Jeune Enfant), labellisé en 2016 par l'Agence Régionale de Santé (ARS), et portant sur des thématiques transversales aux différentes pathologies. Enfin, RESRIP est un appui aux professionnels de santé par ses formations et documents dédiés et communique via les congrès, son site internet et les réseaux sociaux.

J2-T1-19. APIMEO. *Irena CLISSON RUSEK*

Association Pour l'information sur les Maladies à Éosinophiles
Domaine d'action : Les pathologies digestives inflammatoires à éosinophiles :
• Œsophagite à éosinophiles (EoE)
• Gastro-entérite à éosinophiles (GEE)
• Colites à éosinophiles (CE),
• Désordres Gastro-Intestinaux à Eosinophiles (EGID)
Les Syndromes Hyperéosinophiliques (SHE)
Nos axes de travail :
1. PORTER LA VOIX DES MALADES Sortir de l'isolement, porter la voix des malades et de leurs familles
2. INFORMER Promouvoir la prise en charge globale, améliorer la qualité de vie des patients
3. PROMOUVOIR LA RECHERCHE ET LA FORMATION Faire le lien entre la recherche et les patients
4. COOPÉRER A L'INTERNATIONAL Avec des associations de patients, des organisations de santé et des médecins

J2-T1-20. PRISE EN CHARGE DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES RARES EN SITUATIONS D'URGENCES. *Emilie NOUGUEREDÉ*

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 1^{er} 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. Suite à une enquête menée en 2022, le groupe de travail urgence de la filière Filnemus a proposé différentes actions pour améliorer l'accueil des patients neuromusculaires aux urgences et faciliter l'adressage des patients nécessitant une hospitalisation. Le groupe de travail a tout d'abord élaboré une fiche de liaison urgences destinée à : 1/ déclarer les patients remarquables des centres de référence et de compétences (CMR) auprès des services d'urgence ; 2/ faciliter la prise en charge et l'adressage des patients neuromusculaires ; 3/ maintenir le projet de vie du patient. La fiche est en test dans plusieurs centres de la filière et fera l'objet d'une diffusion plus large à l'horizon 2026. La filière a parallèlement soutenu

l'organisation de rencontres locales entre les CMR et les services d'urgences. Le but de ces journées est à la fois de mettre en relation les différentes équipes mais également de sensibiliser les services d'urgences et du SAMU aux spécificités de la prise en charge des patients Neuromusculaires. Enfin, une collaboration avec la plateforme d'Expertises Maladies Rares de Marseille a permis la mise en place d'un formulaire de mesures d'urgences sur le dossier patient informatisé (DPI). Ce formulaire reprend des informations de bases du dossier de liaison urgence et est accessible à tous les CMR quelle que soit leur filière de rattachement. Il est néanmoins possible d'ajouter un formulaire additionnel adaptable par chaque filière et accessible à partir d'un menu déroulant. En 2025, la filière Filnemus participe la création d'un groupe de travail urgence interfilière visant à étendre ces actions à l'échelle nationale et sensibiliser plus largement les urgentistes aux spécificités de la prise en charge des patients Rares.

J2-T1-21. STRATÉGIE D'AMÉLIORATION DES DELAIS DE SUIVI DES PATIENTS NEUROMUSCULAIRES RARES : DÉLÉGATION DE SOIN À L'INFIRMIÈRE DE COOPÉRATION. *Emilie NOUGUEREDÉ*

La prise en charge des patients atteints de pathologies neuromusculaires rares est un enjeu crucial du point de vue de l'organisation de soins et du parcours de vie des patients. L'une des difficultés récurrentes rencontrée par les patients est le délai pour obtenir un rendez-vous de consultation avec un spécialiste qui est souvent de plusieurs mois. L'un des objectifs du 4^{ème} plan national maladies rares est l'amélioration du parcours de soins des patients rares et notamment de faciliter l'accès des personnes touchées, à un centre de référence maladies rares (CRMR) et de dégager du temps médical dans ces CRMR. L'expérience Nantaise de délégation du suivi des

patients atteints de la Maladie de Steinert (DM1) d'un médecin à une infirmière de coopération formée, a permis de réduire le délai de suivi des patients et de libérer du temps médical. Dans ce contexte la commission accompagnement du parcours de santé de la filière Filnemus élabore l'extension de ce protocole à l'ensemble des pathologies neuromusculaires rares. Les médecins experts membre de la commission travaillent en binôme avec les infirmières des centres de référence pour amender le protocole national de coopération de la DM1 et élargir le domaine d'action de l'infirmière de coopération.

J2-T1-22. Etat des lieux du lien ville-hôpital pour les maladies rares de la tête, du cou et des dents : résultats d'une enquête nationale. *Claire SCHEFFGES*

Les malformations de la tête, du cou et des dents sont nombreuses (> 2200) et diverses. Leurs traitements chirurgicaux requérant pluridisciplinarité et haut niveau d'expertise, elles sont principalement prises en charge à l'hôpital. Des soins de proximité sont indispensables : dentaires, orthodontiques, paramédicaux (orthophonie, kinésithérapie...) et psychologiques. Nous avons mené une enquête nationale afin de réaliser un état des lieux du parcours de soins en ville, des besoins non couverts, de la qualité du lien ville-hôpital, de sa coordination, des obstacles et leviers. Elle était constituée de 3 questionnaires de 40-50 questions chacun à destination des professionnels de santé (PDS) hospitaliers, de ville et des malades/aidants. 71% des malades étaient pris en charge à la fois en ville et à l'hôpital, 62% d'entre eux déclarant des besoins de soins non couverts en ville. Sur 206 répondants, 70% des PDS jugeaient la coordination ville-hôpital satisfaisante, contre 34 % des malades/aidants. Les structures dédiées à la coordination étaient peu connues des PDS (12 %). Les axes

prédominants d'amélioration du lien ville-hôpital concernaient la formation des PDS de ville (97 %), les outils de liaison, les documents d'information ainsi que les échanges directs entre PDS de ville et hospitaliers (téléexpertise, RCP ; 92 %). 98 % des malades/aidants soulignaient de plus l'importance des associations et de la communication des informations médicales des PDS hospitaliers aux patients. 22 % des PDS de ville et 45 % des hospitaliers ont déjà été confrontés à une errance diagnostique de leur patient à l'origine d'une perte de chance ; une meilleure formation des PDS de proximité serait le principal levier à actionner selon la majorité des PDS (71 et 84% respectivement). Ces résultats mettent en évidence l'importance d'une meilleure formation et information des professionnels pour renforcer le lien ville-hôpital, et le besoin en ressources dédiées.

J2-T1-23. AnDDI-Clic : des images pour expliquer la génétique. *Lilia EZZILI*

On dit qu'une image vaut mille mots : la filière AnDDI-Rares a développé une plateforme mettant à disposition une banque d'images pour expliquer et illustrer des concepts scientifiques, médicaux et biologiques en lien avec la génétique et les maladies rares : AnDDI-Clic. Destinée aux professionnels de santé, aux associations, mais aussi aux enseignants ou à toute autre personne intéressée par la génétique, AnDDI-Clic vise à :
* Accompagner les explications des professionnels lors de leurs consultations ;
* Faciliter la compréhension des informations relatives à la génétique et aux maladies rares ;
* Offrir des ressources visuelles pour illustrer des supports pédagogiques. AnDDI-Clic est le fruit d'un travail collaboratif, coordonné par la filière, impliquant plusieurs experts en génétique (génétiiciens, conseillers en génétique, biologistes) et des maîtres d'œuvre pour la création des images et le développement web. Cette coopération a permis de réaliser 142 images, classées en 11 thématiques (généralités, modes d'hérédité, prélèvements, diagnostic prénatal, variations génétiques, techniques de diagnostic, stratégies de recherche génomique, anomalies du

développement, médecine personnalisée et thérapeutique, organisation des maladies rares, divers). Les infographies sont hébergées sur une plateforme web, accessible depuis un ordinateur, une tablette ou un smartphone, permettant aux utilisateurs de :
* Rechercher les images par thème ou par mots clés ;
* Visualiser les images sur grand écran ;
* Ajouter les images en favoris pour y accéder plus facilement ;
* Créer un diaporama pour fluidifier les explications lors des consultations. Le déploiement d'AnDDI-Clic est prévu pour la rentrée 2025, et les retours des relecteurs sont déjà très positifs. Des perspectives d'évolution sont déjà envisagées comme le développement d'une version anglaise et la création de nouvelles infographies plus spécifiques en sollicitant les réseaux et les associations de la filière.

J2-T1-24. L'OBSERVATOIRE DU DIAGNOSTIC : UN OUTIL DE LUTTE CONTRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES.

Ornella La Fortune TCHOUPOU SAHA

Dans le cadre du PNMR 3, la DGOS avait missionné la filière FILNEMUS comme filière pilote, de construire un observatoire du diagnostic dans le but de réduire l'errance diagnostic des personnes atteintes de maladies rares. Dans ce contexte, FILNEMUS a fait appel à ces 68 centres experts pour la mise en place de cet observatoire du diagnostic pour lutter contre l'errance et l'impasse diagnostiques des maladies rares neuromusculaires. De ce fait, sur une période rétrospective de 3 ans et au fil de l'eau, chaque centre expert de la filière a identifié au sein de leur file active, les patients atteints de maladies rares neuromusculaires et mitochondriales, mais sans diagnostic précis. Pour chaque patient identifié, un recueil complémentaire (RC) de données spécifique à un groupe de pathologie soupçonnée est complété dans la Base de Donnée Maladie Rare 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 a

permis d'étudier les données du parcours de soins de 47000 patients et est composé de 9723 RC (4318 recueils myopathie, 4381 recueils neuropathie et 1024 recueils mitochondrie). Une analyse réalisée sur les 3 RC montre que 95% des items des RC visibles sur BaMaRa ont un taux de remplissage au-dessus de 90%. Cette complétion est très bien réalisée pour les RC neuropathies et myopathies. La réévaluation faite en 2024 a permis d'obtenir un taux de résolution d'errance de 20%. 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 permettent de réaliser des travaux de recherche, avec pour but de diminuer le temps d'errance et d'impasse diagnostiques. En 5 ans, la filière FILNEMUS a construit un outil de soin et de recherche dont l'objectif est de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques.

J2-T1-25. Présentation du nouveau Centre de Référence Coordonnateur dédié aux Anomalies Vasculaires Superficielles (AVS) à l'hôpital Lariboisière, Paris. Florence GIZARD

Introduction : Le 3e plan national maladies rares a permis la labellisation en 2022 d'un CRMR constitutif dédié aux Malformations ArtérioVeineuses Superficielles, coordonné par le Dr A Bisdorff-Bresson à l'hôpital Lariboisière. Il a été re-labellisé en décembre 2023 CRMR coordonnateur pour l'ensemble des Anomalies Vasculaires Superficielles (AVS) rares. Il est intégré à la Filière FAVA-Multi, la PEMR-Paris-Nord et au groupe européen VASVA-WG/VASCERN. **Matériel et Méthodes** : L'équipe de neuroradiologie (diagnostique et interventionnelle) dispose d'un Scanner, d'une IRM 3T et de deux salles interventionnelles vasculaires. Le CRMR AVS mène différentes activités de soins (Fig. 1) : - Consultations (Cs) ou Télé-Cs dont la Cs Multidisciplinaires des Angiomes - Actes : laser, chirurgie, embolisation, sclérose - RCP locale, nationale + CPMS ERN VASCA - Avis d'expertise - Contributions, en particulier à la Cs multidisciplinaire mensuelle pour Ollier-Maffucci Mener à bien les 5 missions du centre de référence s'inscrit dans le cadre de coopérations (Fig. 2) ; cela nécessite

identification du réseau, des outils et ressources, des besoins et projets. Résultats On compte parmi les avancées du nouveau CRMR coordonnateur : - recrutements, notamment cheffe de projet et ARC - site web et page LinkedIn dédiés - recueil BaMaRa (1020 patients AVS en 2024), contribution à l'eCRF européen - cartes urgences - validation d'un programme ETP, élaboré avec le CCRM AVS Toulouse - soutien à la création de Super MAV & Moi, une association nationale - promotion d'un livre : « A story about me » - ISSVA Debates & Updates 2025 - 2 réunions annuelles, Journée MR 2025, 1 Journée dédiée aux jeunes **Conclusion** : Nous prévoyons via Cohort360 et la BNDMR un état des lieux affiné du parcours des patients en Île-de-France. Avec l'apport nouveau de SuperMAV & Autres AVS, ce sera un jalon supplémentaire pour optimiser le parcours patient d'ici 2028.

J2-T1-26. Recueil de données dans un cadre de prescription compassionnelle : utilisation du registre CIROCO pour le bevacizumab. Laura TOURVIELHE

La maladie de Rendu-Osler est une maladie génétique vasculaire rare avec une prévalence d'un patient pour 6000, soit environ 10000 patients en France. Le centre de référence a déposé un signalement en vue d'établir un cadre de prescription compassionnelle (CPC) pour le bevacizumab. Ce dispositif s'accompagne d'un recueil de données de vie réelle qui permet de mieux connaître la balance bénéfice-risque dans cette indication. Ce recueil, placé sous la responsabilité des laboratoires exploitants, peut s'appuyer sur des outils tels qu'une plateforme eCRF, la Banque Nationale de Données Maladies Rares ou un registre dédié. Après avoir déterminé les items à recueillir avec l'ANSM et les laboratoires exploitants, le centre de référence a proposé d'utiliser le registre CIROCO, consacré au suivi des patients Rendu-Osler depuis 2007. Le registre étant déjà concerné par le référentiel CNIL « Entrepôt de données », il a ensuite été mis en conformité avec le référentiel

« accès compassionnel – RS-004 » pour accueillir les données du CPC qui seront recueillies dans une bulle sécurisée à l'écart des données recueillies dans le cadre du soin et du suivi. Le protocole d'utilisation thérapeutique, élaboré entre janvier et décembre 2024, prévoit la collecte de 15 critères cliniques et biologiques ainsi que de 7 données spécifiques au traitement par bevacizumab, incluant des éléments d'efficacité et de tolérance. L'intégration du dispositif dans le registre CIROCO a été finalisée au premier semestre 2025, permettant à l'ANSM de publier le CPC le 17 juin 2025. En un mois, dix patients ont été inclus sur les 100 à 150 attendus chaque année. Le recours au registre CIROCO a été motivé par la volonté d'améliorer la qualité des données recueillies, souvent insuffisante dans d'autres expériences d'accès précoces faisant appel à des eCRF. Cette démarche contribue à mieux encadrer l'usage compassionnel du bevacizumab dans cette indication rare.

J2-T1-27. FilRougE-MCGRE, une filière dynamique au service des patients. Lucile GUÉNÉGOU

Introduction: La filière des antémaladies rares FilRougE-MCGRE œuvre dans le périmètre des maladies constitutionnelles du globe rouge et de l'érythropoïèse. Parmi les pathologies prises en charge, la drépanocytose : maladie rare la plus fréquente en France. Dans le souci constant d'améliorer la prise en charge de plus de 25000 patients, FilRougE s'appuie sur une équipe projet, 60 centres de compétence ou de référence, des groupes de travail, des partenaires associatifs et des sociétés savantes. **Matériel et Méthodes** : Les groupes de travail pluridisciplinaires « vaccination », « dépistage néonatal » et « transition » ont développé en 2024-2025 les projets phares suivants : un carnet de vaccination spécifique, une déclinaison d'outils pour l'aide à l'annonce du trait drépanocytaire et une méthodologie pour la création de week-end de transition. Résultats Les carnets de vaccination spécifique aux patients drépanocytaires ainsi qu'un pense-bête destiné aux médecins ont été réalisés et validés par Infovac. A ce jour, ce sont plus de 2 500 carnets qui ont été commandés par les professionnels de santé. La revue du praticien a relayé cette information. Afin de

renforcer l'autonomisation des jeunes et faciliter la transition vers un service adulte des séjours « Adodrep » d'éducation thérapeutique ont été développés. La réussite de plusieurs éditions a encouragé FilRougE à dupliquer ces séjours sur l'ensemble du territoire en en assurant le financement. Suite à la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose, FilRougE et le Centre national de dépistage néonatal a développé des outils d'information pour les parents d'enfant hétérozygotes. L'envoi uniformisé d'un courrier par les centres régionaux de dépistage néonatal, donne accès aux informations dédiées au dépistage sur le site internet de FilRougE. Parmi ces informations, 4 vidéos réalisées via la médiation culturelle en lingala, créole haïtien, bambara et soninké.

J2-T1-28. L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF) : une association engagée pour aider les malades et soutenir la recherche. Véronique LATTES

L'ataxie de Friedreich, la plus fréquente des ataxies cérébelleuses, touche environ 1500 personnes en France. Maladie génétique rare, elle affecte les mitochondries et détériore progressivement les systèmes, principalement le système nerveux et le cœur. Fondée en 1980, l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF) porte la voix des malades et rassemble plus de 900 adhérents. Elle a pour missions d'informer les malades et leurs proches, de les accompagner dans leur quotidien, de les représenter en France et à l'international et de financer des projets de recherche. Pour fonctionner, l'AFAF compte 18 membres au conseil d'administration et une secrétaire générale salariée, organisés en groupes de travail pour mener les actions de l'association. Elle s'appuie sur un conseil scientifique composé de chercheurs français et européens et un conseil médical et paramédical composé de professionnels de santé. Ses actions sont possibles grâce à la générosité de donateurs (particuliers/ entreprises) et à l'organisation de collecte de fonds (manifestations). L'AFAF finance des services aux

adhérents : écoute, soutien psychologique, accompagnement social, adaptations numériques (COM-Ataxie). Elle organise des rencontres régionales et nationales, édite une revue et des newsletters, anime son site internet et ses réseaux sociaux... L'AFAF travaille avec des professionnels de santé – production de newsletters dédiées, contribution au PNDS. Elle a été consultée par la HAS pour l'accès précoce à l'omaveloxolone. Depuis 2010 elle a investi 1 million d'euros pour la recherche, par les appels à projets annuels menés avec le conseil Scientifique et, depuis 2023, Fondation Maladies Rares. Membre d'Euroataxia, l'AFAF échange avec l'association américaine Friedreich Ataxia Research Alliance. L'AFAF soutient des collectes de fonds et commence à développer un programme de mécénat. Chaque année, 75% du budget est consacré au financement de projets de recherche et des services d'accompagnement, et 25% à la collecte de fonds et au fonctionnement de l'association.

J2-T1-29. Ressentis en vie réelle de patients atteints de l'ataxie de Friedreich traités avec omaveloxolone.

Cecilia ESTRELLA

Introduction : Omaveloxolone (omav) est le seul médicament autorisé dans le traitement de l'Ataxie de Friedreich (AF) pour les plus de 16 ans. Il est disponible en France en Accès Précoce depuis novembre 2023. Le CA de l'AFaF a souhaité recueillir les ressentis en vie réelle de ses adhérents sous omav après 2 à 44 semaines (11 mois) de traitement. **Matériels et méthodes :** Un questionnaire a été transmis afin de recueillir des informations tels que l'âge, l'âge au début des symptômes et du diagnostic, les moyens de déplacements, date de début du traitement, les motifs en cas de nonaccès au traitement, etc. Des questions semi-ouvertes ont été posées sur les ressentis positifs et négatifs sur l'équilibre, la coordination, la motricité, l'élocution et la fatigabilité, ainsi que des questions ouvertes sur la vie quotidienne. Les réponses ont été collectées d'octobre à novembre 2024. Résultats Un total de 109 patients AF (~25% d'adhérentes AF), dont 42% ambulatoires et 58% non ambulatoires ont répondu l'enquête. 68 patients prennent

l'omav et 41 non (non éligibles, pas proposé par le neurologue, etc). Les patients ambulatoires ont principalement remarqué une amélioration de l'équilibre alors que les non ambulatoires une amélioration de l'élocution. Tous ont constaté une diminution de la fatigabilité. L'amélioration de la motricité et de la coordination a également été rapportée. Ces améliorations ont principalement été constatées par les patients après 6 mois de traitement. De plus, des effets secondaires tels que des problèmes digestifs, nausées, fatigue, etc, ont été signalés. 47% des patients ont déclaré que le traitement avait un impact positif sur leur vie quotidienne. **Conclusions :** Ces premières données révèlent des bénéfices neurologiques attendus sur la coordination ou l'équilibre, mais aussi des améliorations de symptômes majeurs dans la qualité de vie, comme la moindre fatigabilité et une meilleure élocution dans la population non ambulatoire.

J2-T1-30. TOP'LA : une application mobile de soutien aux parents pour les Troubles Alimentaires Pédiatriques.

Ariane DAVID

Introduction : Un Trouble Alimentaire Pédiatrique (TAP), caractérisé par des difficultés alimentaires d'origine multifactorielle, impacte la croissance de l'enfant mais également la dynamique familiale. Ce trouble est source d'inquiétude pour les parents et les repas peuvent devenir des moments de tension. La filière FIMATHO a créé l'application mobile TOP'LA pour les parents d'enfants concernés (ou à risque d'être concernés) par des TAP. **Matériel et Méthodes :** L'inscription sur l'application mobile requiert une adresse mail que l'utilisateur doit valider afin d'éviter les faux comptes. Les utilisateurs ont donc chacun un compte personnel, leur permettant de mettre en favoris les contenus qu'ils souhaitent retrouver par la suite. Le back-office permet à l'équipe administratrice de connaître les statistiques de mise en favoris, vue ou de lecture/écoute (vidéos et podcasts). Six mois après le lancement, nous avons analysé ces statistiques pour mieux comprendre les attentes des parents en matière de soutien au quotidien des TAP. Résultats L'application TOP'LA a été lancée le 16 octobre 2024, lors de la Journée Mondiale

de l'Alimentation. Grâce à une communication régulière sur nos réseaux sociaux et auprès des professionnels de santé au contact des parents, le nombre d'utilisateurs n'a cessé de croître de manière constante. La barre des 100 utilisateurs a été franchie en 3 jours, celle des 1000 utilisateurs en moins de 3 mois (janvier 2025). Les rubriques les plus consultées sont « Informations & Ressources », « Activités » et « Cuisine ». Les contenus les plus consultés dans ces rubriques sont respectivement un dépliant d'information, un livret d'une semaine de défis alimentaires et des recettes salées à base de légumes. **Conclusions :** L'intérêt des parents ayant des enfants concernés par un Trouble Alimentaire Pédiatrique pour l'application mobile TOP'LA est très fort. Face à cet engouement, la filière FIMATHO (avec le soutien de plusieurs fondations d'entreprise) travaille déjà à une version 2.0 de TOP'LA.

THÈME | ÉTUDES CLINIQUES

J2-T2-1 Étude pilote sur la qualité de vie de patients atteints de maladies rares en Guadeloupe Aubin COUDRIEU

L'expérience patients représente l'ensemble des interactions et des situations vécues par une personne ou son entourage au cours de son parcours de santé. L'expérience patient constitue désormais un indicateur clé dans l'élaboration des politiques de santé et dans les démarches de santé publique. En 2021, des Plateforme de Coordination Maladies Rares Outre-mer ont été mises en place avec pour mission d'améliorer les parcours de soins dans le domaine des maladies rares - des pathologies sévères, évolutives et globalement associées à des parcours de soin particulièrement complexes. De surcroît la prise en charge de ces pathologies d'outre-mer s'inscrit dans un contexte de difficultés plus aiguës encore. Dans ce contexte la Plateforme Maladies Rares Guadeloupe s'est proposée de mener une étude visant à évaluer la qualité de vie des patients pris en charge. La qualité de vie de 70 patients atteints de maladies rare suivis par la PMR a été mesuré à l'aide d'un questionnaire validé (PROM-10) entre le 4 mars et le 31 juillet 2024 Un sondage réalisé en parallèle en population générale a permis de constituer un

groupe contrôle composé de patients non concernés par une MR. Dans cette étude pilote, nous avons pu produire des scores de qualité de vie pour 3 populations : population MR, population avec maladies chroniques non rares et population générale sans pathologie chronique. Les résultats suggèrent une diminution significativement plus importante de la qualité de vie chez les patients atteints de maladies rares. Par ailleurs l'exploitation de données qualitatives tend à émettre l'hypothèse de l'existence de facteurs déterminants négatifs spécifiques en lien avec le parcours de soins des patients MR Cette étude participative de recueil de l'expérience patient a contribué à orienter les actions de la PCOM en vue d'améliorer les parcours patients dans le domaine des MR en Guadeloupe. Plus largement, le recueil de la voix des patients bénéficie au plaidoyer en faveur de la promotion du bien-être global des personnes concernées par les maladies rares. Aussi, la plateforme a pour projet d'élargir et de renouveler des mesures de qualité de vie auprès des patients.

J2-T2-2 Le somapacitan hebdomadaire est efficace et bien toléré chez les enfants nés petits pour l'âge gestationnel (SGA) : un essai randomisé de phase 3. Nazim BENCHIKH

Introduction : la petite taille persistante chez les enfants nés petits pour l'âge gestationnel (SGA) est traitée par des injections quotidiennes de GH. Le somapacitan est en cours de développement pour une administration s.c. hebdomadaire chez les enfants nés SGA. **Objectif :** essai de phase 3 randomisé, international, mené en ouvert, vs comparateur actif (phase principale de 52 semaines et période d'extension de deux ans). **Matériels et méthodes :** 142 enfants SGA prépubères naîfs de traitement par GH randomisés (2;1;1) pour recevoir somapacitan s.c 0,24 mg/kg/semaine (n = 70), GH s.c 0,035 mg/kg/jour (n = 37) ou GH s.c 0,067 mg/kg/jour (n = 35). Résultats : à S52, la vitesse de croissance (HV) annualisée moyenne estimée (critère principal) était de 11,0 cm/an pour somapacitan vs 9,4 cm/an pour GH 0,035 mg/kg/jour et 11,1 cm/an pour GH 0,067 mg/kg/jour. Différence estimée entre les traitements (DET) : 1,6 (IC 95 % : 0,91 ; 2,23) cm/ an pour somapacitan vs GH 0,035 mg/kg/jour et -0,1 (IC à 95 %

: -0,75 ; 0,60) cm/an pour somapacitan vs GH 0,067 mg/kg/jour. Non-infériorité confirmée vs deux dosages de GH quotidienne et supériorité (p<0,0001) du somapacitan vs GH 0,035 mg/kg/ jour. Augmentation par rapport à l'inclusion de l'IGF-I SDS après 52 semaines observée dans tous les groupes de traitement. À S 52, moyenne (ET) de l'IGF-I SDS : +1,92 (1,17) pour somapacitan vs +1,05 (1,33) et +2,10 (1,33) pour GH quotidienne 0,035 et 0,067 mg/ kg/jour, respectivement. Le somapacitan a été bien toléré, sans aucun problème de sécurité ou de tolérance locale. **Conclusion :** réponse HV après 52 semaines de somapacitan 0,24 mg/kg/ semaine supérieure à celle de la GH 0,035 mg/kg/jour et non inférieure à celle de la GH 0,067 mg/kg/jour avec un profil de sécurité et une réponse IGF-I comparables chez les enfants SGA naîfs de traitement

J2-T2-3 ECYSCO: suivi à long terme de patients européens ayant une cystinose. Sonia GUEGUEN

Introduction : La cystinose est une pathologie rare liée à des mutations du gène CTNS. La cohorte européenne ECYSCO a été mise en place pour décrire l'histoire naturelle de la maladie. **Matériels et Méthodes** La cohorte ECYSCO recueille des données standardisées sur des patients diagnostiqués avec la cystinose, suivis dans 25 centres en France et 5 centres en Europe (Belgique, Italie, Espagne et Allemagne). Résultats Les données de 181 patients (51% d'hommes et 49% de femmes) ont été analysées. L'âge médian à l'inclusion est de 20,3 [IQ 10,7;32,8] ans et au moment du diagnostic de 1,3 ans [0,9;1,8]. Parmi les patients, 167 patients (92,3%) sont traités par cystéamine, avec un âge médian au début du traitement de 1,6 an [1,1;3,2]. Le taux de déplétion en cystine est comparable entre les deux périodes de traitement pour les 101 patients ayant changé de traitement. L'insuffisance rénale terminale (IRT) est observée chez 106 patients (58,6%), à un âge médian de 13,2 ans [10,1;18,0]. Un début précoce du traitement par cystéamine (avant 3 ans) est associé à une meilleure survie rénale. Parmi les patients

âgés de plus de 20 ans, 17 n'ont pas développé d'IRT. Le nombre moyen de complications extrarénales est de 2,9 (1,7), comprenant le diabète (18,2 %), l'hypothyroïdie (38,7 %), les complications squelettiques (64,1%), neurologiques (23,8 %) et musculaires (26,5 %). Les complications squelettiques sont observées précocement, avec un âge médian de 14 ans [9,17 ;20,8], tandis que les complications musculaires apparaissent plus tardivement, à un âge médian de 26,8 ans [14,2;35,8]. **Conclusion :** Plus de la moitié des patients atteints de cystinose sont désormais adultes. L'âge au début du traitement par cystéamine influence le moment de l'apparition de l'IRT. La fréquence élevée des complications extra-rénales souligne l'importance d'un suivi multidisciplinaire.

J2-T2-4. Long-term effectiveness and safety of Idursulfase ERT in French MPSII patients: Insights from the national real-world RaDiCo-MPS cohort study. *Sonia GUEGUEN*

Introduction : Mucopolysaccharidosis type II (MPSII) is a rare, X-linked lysosomal storage disorder caused by a deficiency of iduronate 2-sulfatase (IDS). This deficiency leads to progressive multisystem involvement. Although enzyme replacement therapy (ERT) has been available in France since 2006, real world data on its long-term impact is limited. The aim of this study was to describe the clinical characteristics of patients MPSII and to evaluate long-term effectiveness and safety of IDS using data from the national RaDiCo-MPS cohort. **Materials and methods :** We conducted a longitudinal, multicentre, observational study involving 75 patients MPSII (63 severe = MPSIIA, 12 attenuated= MPSIIB), enrolled from 2017 to 2025 across 14 French centres. Patients were stratified by disease severity and treatment status, including a subgroup treated before symptom onset (ERT-BS). Primary outcomes were the age at onset of joint stiffness, age at loss of walking ability, and survival. Urinary glycosaminoglycans (GAGs) were monitored as a biomarker. Safety was assessed based on adverse events.

Results Fifty-seven patients received ERT for a mean duration of 10 years. This treatment led to a rapid and sustained reduction in urinary GAGs. For patients with severe disease, ERT delayed the loss of walking ability (15.3 vs. 12.5 years,) and increased life expectancy (17.6 vs. 14.1 years) compared to untreated patients. Early treatment (ERT-BS) delayed joint stiffness by over three years, preserved walk ability, and improved survival; one child was able to attend regular school with individual help. ERT was well tolerated, with most adverse events being mild to moderate. Due to the small sample size and missing data, conclusions for the attenuated subgroup are limited.

Conclusions : This real-world study confirms the safety of idursulfase, and the long-term efficiency for treating MPSIIA, particularly when treatment is started early. As expected, the cognitive benefit observed in the MPSIIA ERT-BS group is moderate. These results highlight the importance of early diagnosis and prompt treatment. Further studies are needed to evaluate outcomes in attenuated forms more effectively.

J2-T2-5. Dépistage Néonatal de la SMA : une avancée majeure pour la santé des nouveau-nés – Retour sur le projet DEPISMA.

Didier LACOMBE

L'amyotrophie spinale infantile (SMA) est une maladie neuromusculaire grave qui affecte les motoneurones de la moelle épinière, entraînant une faiblesse musculaire progressive. Un diagnostic précoce améliore l'efficacité des traitements. Le projet DEPISMA visait à mettre en place un dépistage néonatal systématique de la SMA dans les régions Grand Est et Nouvelle-Aquitaine, débuté respectivement fin 2022 et début 2023. Objectif : Évaluer la faisabilité du dépistage néonatal de la SMA en conditions réelles, en impliquant les maternités des deux territoires. Méthode : Toutes les maternités des deux régions ont participé au projet. Le buvard du dépistage de la SMA a suivi le circuit du Guthrie du programme national, utilisant une technique de PCR quantitative pour rechercher une délétion homozygote du gène SMN1. Une organisation a été mise en place pour assurer la confirmation diagnostique et l'orientation rapide des familles vers les deux centres de référence en cas de résultat positif avec information et accompagnement tout au long du processus. Résultats : Au 15 juillet 2025, le projet a permis de dépister près de 200 000 nouveau-nés. L'exhaustivité du dépistage a atteint 94,4%, dépassant l'objectif initial de 80%. Le pourcentage de naissances couvertes par le dépistage dans chaque région était de 100% avec un taux de refus inférieur à

2,5%. Aucun faux positif n'a été signalé, et un seul faux négatif a été identifié, dû à une mutation ponctuelle. Au total, 18 cas positifs ont été identifiés. Leur suivi a révélé l'urgence de les traiter précocement, car trois nouveau-nés présentaient déjà des signes de la maladie avant l'injection de thérapie génique. Conclusion : Le projet DEPISMA, premier dépistage néonatal génétique en première intention en France, montre la faisabilité logistique et l'adhésion des professionnels et des familles au dépistage néonatal de la SMA. Ces résultats soutiennent son extension au programme national.

Notes

Christine VAUTRIN, Ministre du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles
DGOS - Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) du Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités
et des Familles
Direction DGRI – Direction Générale de la Recherche et de l'Innovation du Ministère de l'Enseignement
Supérieur et de la Recherche

ASSOCIATIONS DE MALADES

ACTEURS ACADÉMIQUES ET INSTITUTIONNELS

ENTREPRISES DU MÉDICAMENT

INTERVENANTS

Joris GALLAND
Sophie GEORGIN-LAVIALLE
Arnaud GOASGUEN
Éric HACHULLA
Laëtitia HÉNIN
Thomas HENRY
Véronique HENTGEN
Alexandra HEUMBER
Guillaume JONDEAU
Daria JULKOWSKA
Roman Hossein KHONSARI
Anne-Sophie LAPOINTE
Frédéric LAVIE
Agnès LE DRÉAU
Sylvie ODET
Véronique PAQUIS

Audrey PASTURAUD
Catherine PAUGAM-BURTZ
Floriane PELON
Jean-Philippe PLANÇON
Ana RATH
Christian ROTA
Solange ROUMENGOU
Daniel SCHERMAN
Marion TELLIER
Elodie WILMET



LES RENCONTRES DES MALADIES RARES 2025 SONT ORGANISÉES AVEC LE SOUTIEN DE NOS PARTENAIRES

