

# Les Centres de Référence, la Filière TETECOUCO, le Plan National Maladies Rares 3 Rôles, actions, réseaux

Myriam de Chalendar, PhD  
Cheffe de projet  
Filière de Santé Maladies Rares TETECOUCO

# Le 1<sup>er</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR1) 2005-2008

- Priorité de santé publique reconnue en 2004
- **Objectif : assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge**



## Actions majeures :

- Labellisation de 131 Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)
- Maillage territorial assuré par 501 Centres de Compétence (CCMR)
- Recommandations (Protocole National de Diagnostic et de Soins)
- Sécurité sociale : frais de transport
- Information : Orphanet, Maladies Rares Info Services, Intégrascol, Education Thérapeutique du Patient, Cartes d'urgence
- Recherche : Institut des maladies rares, financements dédiés, recueil des données (CEMARA)
- Soutien aux structures associatives (Alliance Maladies Rares, Eurordis)

# Le 2<sup>ème</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR2) 2011-2016

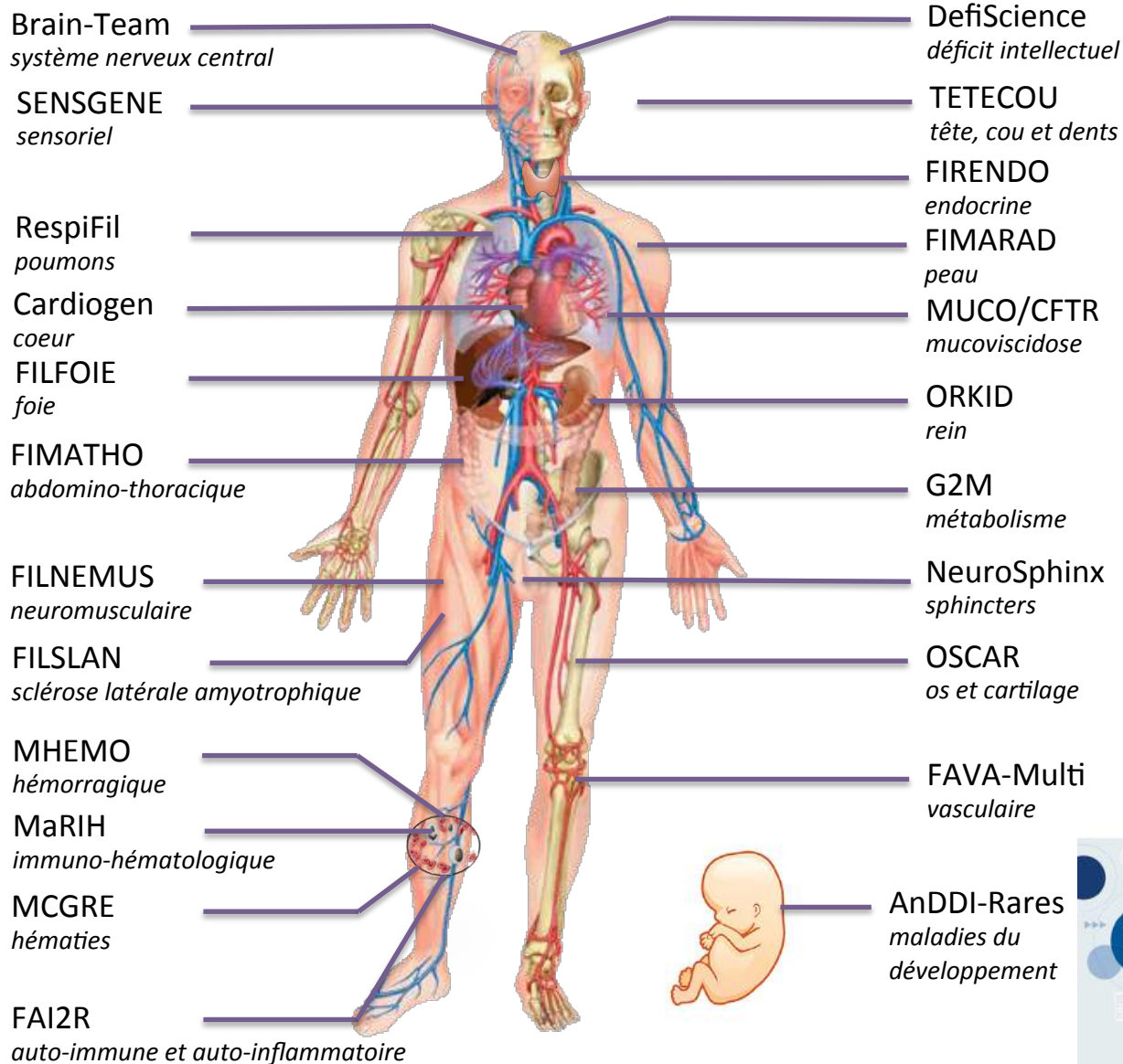
- **Objectif : Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe : une ambition renouvelée**

Actions majeures :

- Labellisation de 23 Filières de Santé Maladies Rares (2014-2015)  
=> nombreuses actions réalisées
  - Banque Nationale de Données Maladies Rares
  - 11 cohortes nationales (RADICO)
  - Réseaux Européens de Référence
- ✚ poursuite des actions du PNMR1



# 23 Filières de Santé Maladies Rares



# Le 3<sup>ème</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR3) 2018-2022

- **Objectif : Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun**

Action majeure réalisée :

- Labellisation de 109 réseaux de Centres de Référence et Centres de Compétence, tous intégrés aux 23 Filières (2017)  
⇒ 2 187 Centres labellisés

+ poursuite des actions des PNMR1 et PNMR2



CRMR « Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux » (SPRATON)

coordination : Pr Véronique Abadie (Hôpital Necker)

## Le Plan National Maladies Rares 3 2018 – 2022

*Partager l'innovation, un diagnostic  
et un traitement pour chacun*

### 7 priorités ...

Renforcer le rôle de  
coordination des filières

Réduire l'errance et  
l'impasse diagnostiques

Mettre en place de  
nouveaux dépistages  
néonataux

Assurer un parcours  
plus lisible pour les  
personnes malades et  
leur entourage

Structurer les bases de  
données pour favoriser  
la recherche

Encourager l'innovation  
et la rendre accessible

Conforter le rôle  
moteur de la France  
dans la dynamique  
européenne

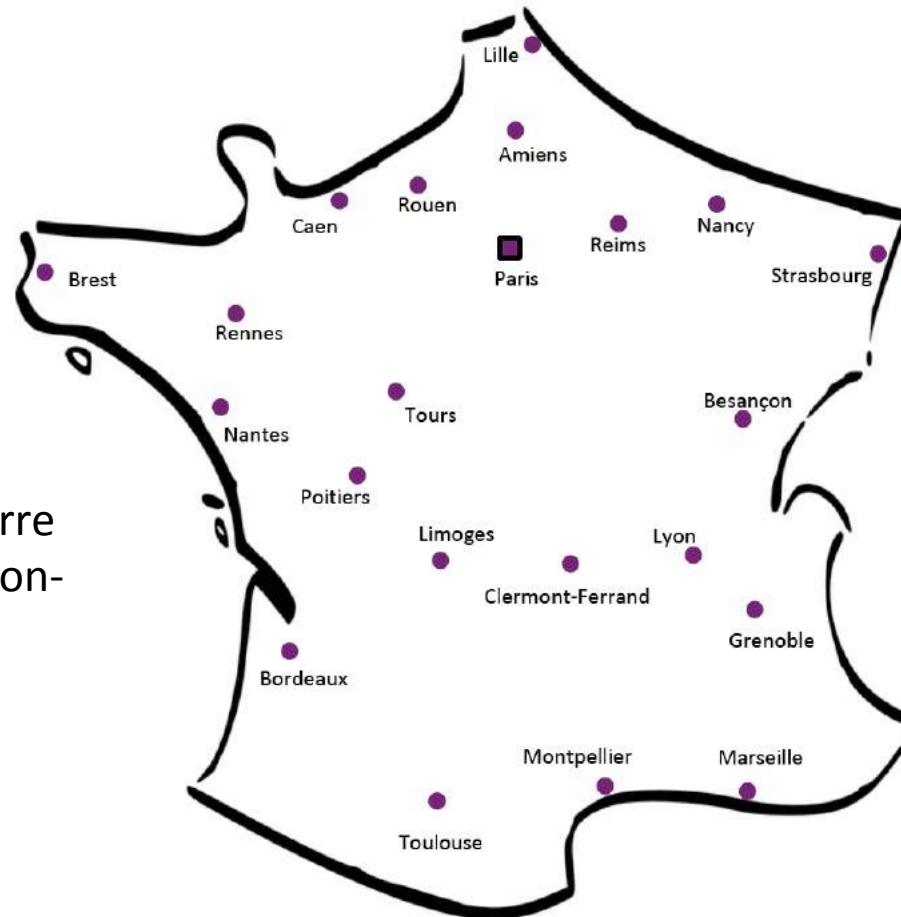


- Axe 1 : Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques** (*augmenter l'adressage aux CRMR/CCMR, structurer l'offre diagnostique, plateformes de séquençage à très haut débit, Réunions de Concertation Pluridisciplinaire [RCP] diagnostiques, registre des personnes sans diagnostic, ...*)
- Axe 2 : Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces** (*réorganisation des centres de diagnostic prénatal, nouveaux dépistages néonataux, recours au séquençage à très haut débit, ...*)
- Axe 3 : Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements** (*BaMaRa, entrepôts de données, cohortes et registres, outils d'e-santé, valorisation pour la recherche, ...*)
- Axe 4 : Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares** (*accès aux innovations, connaissance en vie réelle des médicaments autorisés, état des lieux des thérapeutiques, régularisation des prescriptions hors AMM, ...*)
- Axe 5 : Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares** (*participation aux programmes européens, sciences humaines et sociales, impasses diagnostiques, soutien à la recherche clinique et translationnelle, ...*)
- Axe 6 : Favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation** (*dispositifs spécifiques en recherche et développement, preuves de concept, incitation des entreprises, appels d'offres européens, ...*)
- Axe 7 : Améliorer le parcours de soin** (*information, annonce diagnostique, transition ado-jeune adulte, situations d'urgence, suivi des sans diagnostic, Outre-mer, éducation thérapeutique, PNDS et recommandations de pratique clinique, coordination du parcours, identification de référents, télémédecine, ...*)
- Axe 8 : Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants** (*information des équipes des MDPH, connaissance de l'offre médico-sociale, modalités spécifiques d'accompagnement, projets d'accompagnement à l'autonomie en santé, parcours scolaire, maintien et retour à l'emploi, ...*)
- Axe 9 : Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares** (*formation initiale et continue, patient-expert, nouveaux métiers : conseillers en génétique et bio-informaticiens, ...*)
- Axe 10 : Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin et de la recherche**
- Axe 11 : Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares** (*associations de malades, Orphanet, Fondation Maladies Rares, RaDiCo, ...*)

# Le Centre de Référence Maladies Rares



CRMR « Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux » (SPRATON)



- Centre de Référence : site coordonnateur
- Centre de Compétences



**Des équipes spécialisées et expérimentées** (prise en charge, recherche, enseignement)  
**qui travaillent ensemble**  
**coordonnées par un site coordonnateur**

Assurer au malade et à ses proches une prise en charge globale et cohérente

Améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et professionnels de santé

Participer à l'amélioration des connaissances et des pratiques professionnelles dans le domaine des maladies rares

Développer les outils de la coordination entre les différentes structures et acteurs prenant en charge la même pathologie / le même groupe de pathologies

Apporter aux autorités administratives les connaissances essentielles pour évaluer et piloter la politique sanitaire dans le domaine des maladies rares et être l'interlocuteur des associations de malades

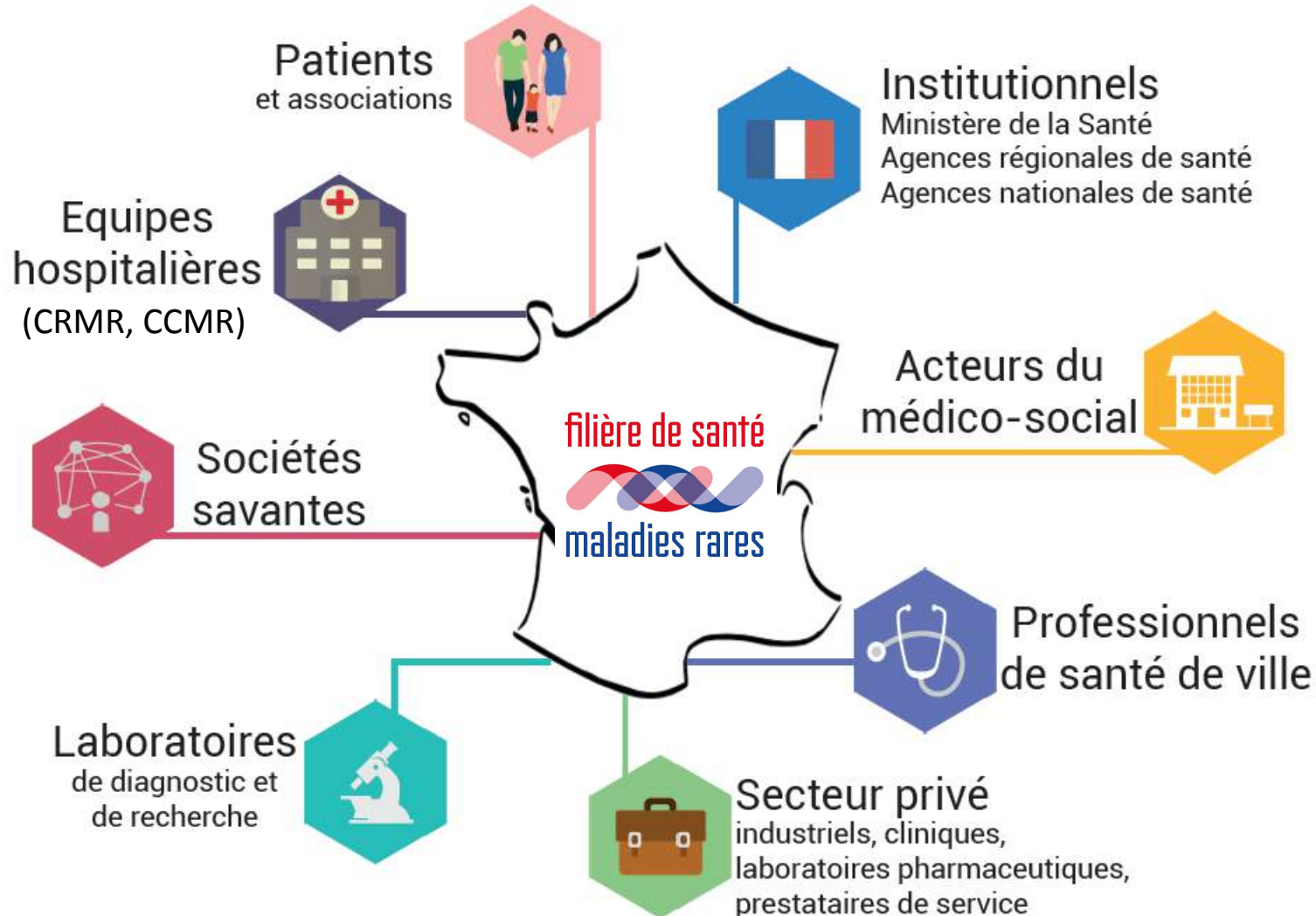
# Les Filières de Santé Maladies Rares

23 Filières de Santé Maladies Rares identifiées en 2014 (*labellisation 2014-2019*)

- Renforcer la coordination des acteurs et des structures concernés par un ensemble cohérent de maladies rares (proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge)
- Accroître la lisibilité de leur organisation
- Augmenter la visibilité de leurs actions

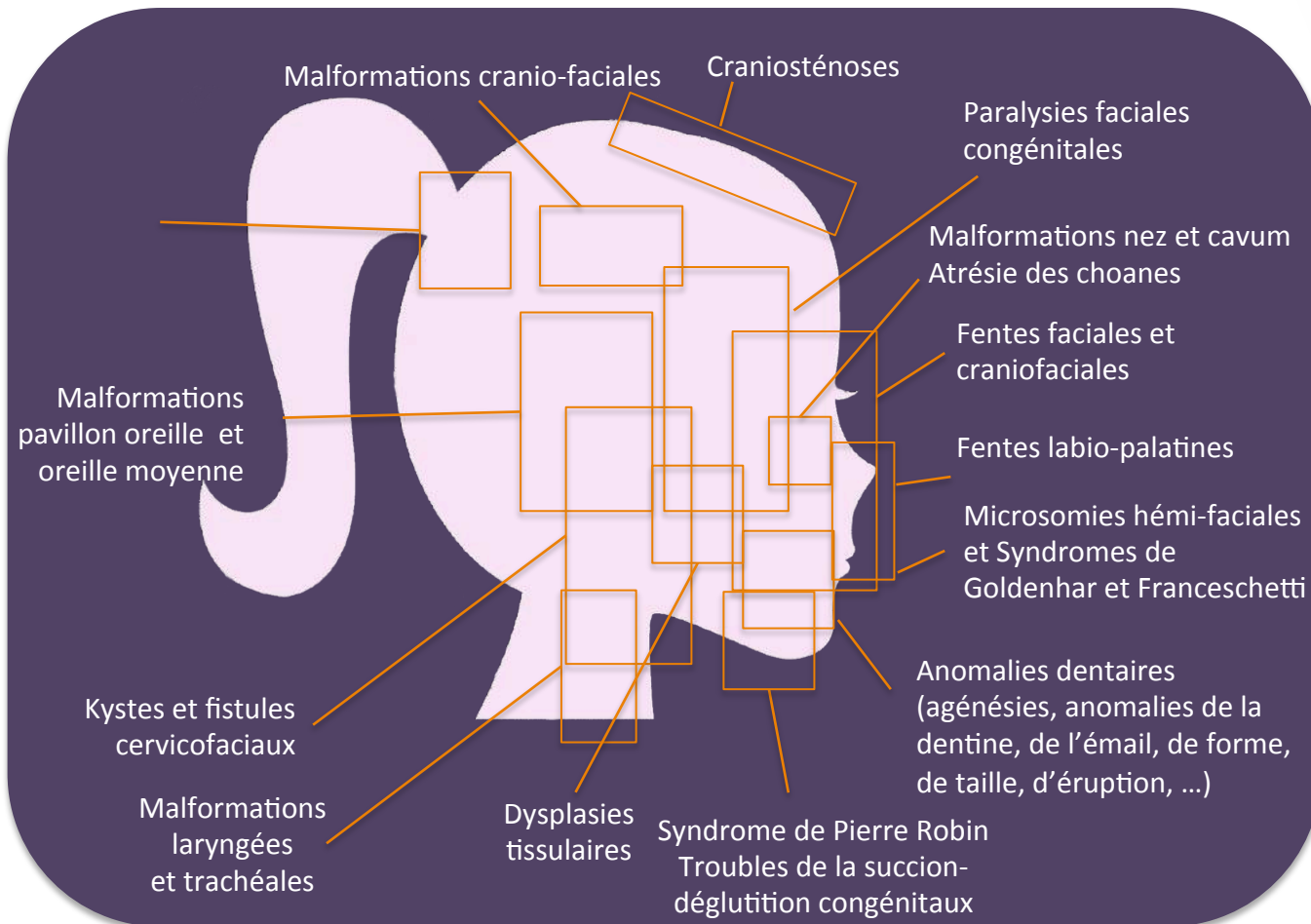


# Les Filières de Santé Maladies Rares



# La Filière de Santé Maladies Rares

## Malformations de la tête, du cou et des dents



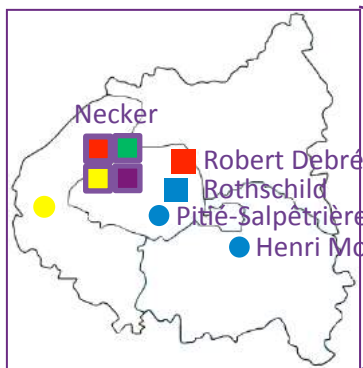
**> 2 100 pathologies**  
malformations congénitales, isolées ou syndromiques









# La Filière TETECOUCO : c'est qui ?



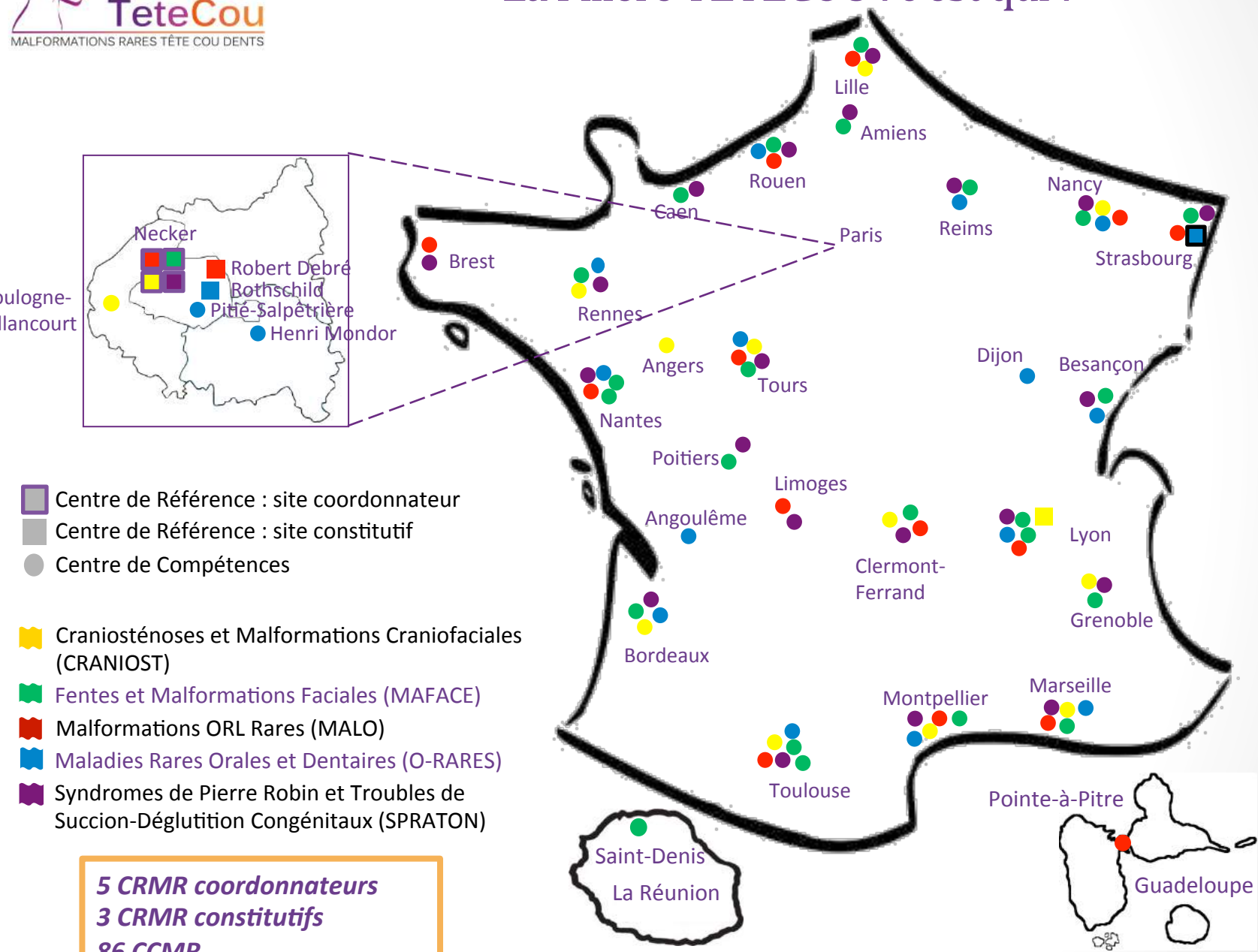


# La Filière TETECOUCO : c'est qui ?



-  Centre de Référence : site coordonnateur
-  Centre de Référence : site constitutif
-  Centre de Compétences
-  Craniosténoses et Malformations Craniofaciales (CRANIOST)
-  Fentes et Malformations Faciales (MAFACE)
-  Malformations ORL Rares (MALO)
-  Maladies Rares Orales et Dentaires (O-RARES)
-  Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON)

**5 CRMR coordonnateurs**  
**3 CRMR constitutifs**  
**86 CCMR**



# La Filière TETECOUCO : c'est qui ?



**28 associations de malades  
et leurs familles**

# La Filière TETECOUCO : c'est qui ?

## des laboratoires de recherche



**CNRS UMR 6290 / UR1**  
Equipe : Génétique des Pathologies Liées  
au Développement (GPLD)



**INSERM UMR 955 / UPEC**  
Equipe : Biomécanique et appareil respiratoire:  
une approche multi-échelles



**INSERM UMRS 1138 / UPMC/ Université Paris Descartes**  
Equipe : Physiopathologie Orale Moléculaire



**CNRS UMR 7357 / UNISTRA /  
ENGEE / INSA**  
Laboratoire des sciences de  
l'ingénieur, de l'informatique et de  
l'imagerie



**INSERM UMR 1043 / CNRS UMR 5282 / UPS**  
Equipe : Mécanismes moléculaires de la croissance,  
de l'ostéogenèse et de l'ostéolyse, biothérapies



**INSERM UMR 1027 / UPS**  
Equipe : Santé péri et postnatale, Handicap de l'enfant,  
Comportements de santé et santé des adolescents



**CNRS UMR 9197 / UPSud**  
Département : Développement &  
Évolution  
de la Crête Neurale (DENC)



**INSERM UMR 1121 / UNISTRA**  
Equipe : Biomatériaux et Bio ingénierie



**INSERM UMR 910 / Amu**

Equipe : Génétique et développement des malformations cardiaques



**EA 4489**  
Equipe : Environnement périnatal et santé



**EA 3801**  
Equipe : Hémostase et  
remodelage vasculaire post  
ischémie (HERVI)



**INSERM UMR 96 / CNRS  
UMR 7104**  
Département : Biologie du  
développement et cellules  
souches



# La Filière TETECOUCO : c'est qui ?

## Comité de Gouvernance

### Membres de droit :

- Le coordonnateur de la Filière
- Les responsables des Centres de Référence coordonnateurs et constitutifs
- 3 représentants associatifs (nommés par les associations membres de la Filière)
- 1 représentant de la direction de l'établissement d'accueil
- 1 représentant des laboratoires de diagnostic
- 1 représentant des laboratoires de recherche
- 1 référent de la prise en charge des patients devenus adultes
- 1 représentant de l'ERN CRANIO
- 1 représentant des professionnels paramédicaux
- 1 représentant des psychologues cliniciens
- 1 représentant des assistants sociaux
- 1 patient expert

### Membres invités :

- Le chef de projet
- Le référent médico-chirurgical
- Les chargés de missions
- L'assistant administratif

- *Orientations et objectifs annuels*
- *Moyens à mettre en œuvre*
- *Stratégies de communication*
- *Validation et priorisation des projets*
- *Comité consultatif multidisciplinaire*

## Directoire

### Membres de droit :

- Le coordonnateur de la Filière
- Les 5 responsables des centres de référence coordonnateurs
- Les 3 responsables des centres de référence constitutifs

### Membres invités :

- Le chef de projet
- Le référent médico-chirurgical
- Les chargés de missions
- L'assistant administratif

- *Décisions opérationnelles*

## Plateforme de Coordination

- Le coordonnateur de la Filière
- Le référent médico-chirurgical
- Le chef de projet
- Les chargés de missions
- L'assistant administratif

- *Planification des projets*
- *Mise en œuvre des actions*
- *Elaboration des rapports d'activité*
- *Mise en place de l'évaluation*
- *Liens avec l'établissement*



# La Filière TETECOUCO : c'est qui ?



**Pr Vincent COULOIGNER**  
*Coordonnateur*



**Myriam DE CHALENDAR**  
*Cheffe de Projet*



**Jessica CHALOYARD**  
*Chargée de Mission*



**Martin FIDALGO**  
*Chargé de Mission*



**Marie DANIEL**  
*Chargée de Mission*



*recrutement en cours*  
*Chargé de mission*



**Pr Marie-Paule VAZQUEZ**  
*Référente médicale*





**Sandrine MENDY**  
*Assistante Administrative*





# La Filière TETECOUCO : pourquoi ?

MALADIE	MAFACE	MALO	SPRATON	O'RARES	CRANIOST
dysostose cléido-crânienne	X	X		X	X
malformations vasculaires (capillaires, artérielles, veineuses, lymphatiques, mixtes)	X	X	X		
<b>syndromes de Pierre Robin</b>	X	X	X	X	
syndrome de Silver-Russell	X	X	X	X	
RASopathies (Costello, cardio-facio-cutané, Noonan)	X	X	X	X	
syndrome de Kabuki	X	X	X	X	
syndrome de Moebius	X	X	X	X	
syndrome de Goldenhar	X	X	X	X	X
<b>délétion 22q11</b>	X	X	X	X	X
fentes faciales	X	X	X	X	X
syndrome CHARGE	X	X	X	X	X
dysplasies osseuses primaires	X	X	X	X	X
<b>syndrome de Treacher-Collins / Franceschetti</b>	X	X	X	X	X
<b>syndrome de Stickler</b>	X	X	X	X	X
craniofaciosténoses	X	X	X	X	X
achondroplasie	X	X	X	X	X
syndromes d'Ehlers-Danlos	X	X	X	X	












 Point d'entrée dans le parcours de soins  
 Prise en charge au cours du parcours de soins

# La Filière TETECOUCO : pourquoi ?

MALADIE	MAFACE	MALO	SPRATON	O'RARES	CRANIOST
malformation mandibulaire isolée	X				
sténose des orifices piriformes		X			
dysfonctionnement néonatal du tronc cérébral			X		
amélogénèse imparfaite				X	
craniorachischisis					X
angiopathie de Moya-Moya					
malformation d'Arnold-Chiari			X		X
aplasie d'oreille isolée	X	X			
diastème laryngé		X	X		
craniosténose isolée	X				X
odontodysplasie régionale	X			X	
encéphalocèle nasale		X			X
agénésie dentaire isolée	X			X	
kystes et fistules branchiaux	X	X			
syndrome de Cobb	X	X			
neurofibromatoses	X	X			X
syndrome de Beckwith-Wiedemann	X	X	X		

 Point d'entrée dans le parcours de soins  
 Prise en charge au cours du parcours de soins

# La Filière TETECOUCO : pourquoi ?

	 FILIERE SANTÉ MALADIES RARES TeteCou	 AnDDI-Rares	 BRAIN-TEAM	 DéfiScience Maladies Rares de Développement Cérébral et Différence Intellectuelle FILIERE NATIONALE DE SANTÉ	 FAVA-MULTI	 fimarad	 EM	 ORKid	 OSCAR	 RespiFIL	 SENSGENE
incontinencia pigmenti	X	X	X	X		X					X
mucopolysaccharidoses	X			X			X		X	X	X
délétion 22q11	X	X		X							X
ostéogénèse imparfaite	X	X		X					X		
neurofibromatoses	X					X					X
dysplasies ectodermiques	X					X					
syndrome émail-rein	X							X			
hypophosphatasie	X	X							X		
achondroplasie	X	X							X		
dysplasie fibreuse des os	X	X							X		
malformations des voies aériennes supérieures	X									X	
papillomatose respiratoire	X									X	
microphthalmie isolée	X										X
surdité congénitale	X										X
syndrome d'Axenfeld-Rieger	X	X									X

# La Filière TETECOUCO : pourquoi ?

## Conséquences de ces malformations

- Pronostic vital
- Retentissements fonctionnels multiples et intriqués (respiration, mastication, déglutition, phonation....)
- Troubles morphologiques et esthétiques
- Conséquences psychologiques (identité, handicap visible)

## Prise en charge

- Pédiatrique > 80% (période anténatale → fin croissance)
- Essentiellement chirurgicale (interventions itératives et lourdes)
- Pluridisciplinaire au sein d'un CRM / au sein de la Filière (ex : syndrome de Goldenhar, séquence de Pierre Robin, craniofaciosténoses)

## Recherche

- Recherche clinique évaluation / innovation
- Phénotype / Génotype / Génétique Moléculaire
- Innovations techniques et technologiques (chirurgie ++ ) (exemples : distraction osseuse, robot, biomatériaux, ingénierie tissulaire)

## Les missions de la Filière

**filière de santé**

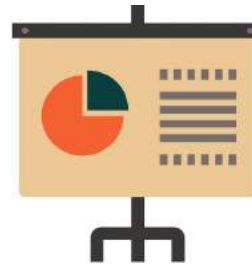


**maladies rares**

Un réseau pour instaurer  
des synergies et coordonner  
les acteurs des maladies  
rares



**Améliorer  
la prise en charge  
des patients**



**Développer  
la formation et  
l'information**



**Impulser  
la recherche**



**Europe &  
international**



## Les missions de la Filière

**filière de santé**

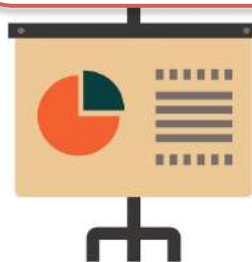


**maladies rares**

Un réseau pour instaurer  
des synergies et coordonner  
les acteurs des maladies  
rares



**Améliorer  
la prise en charge  
des patients**



**Développer  
la formation et  
l'information**

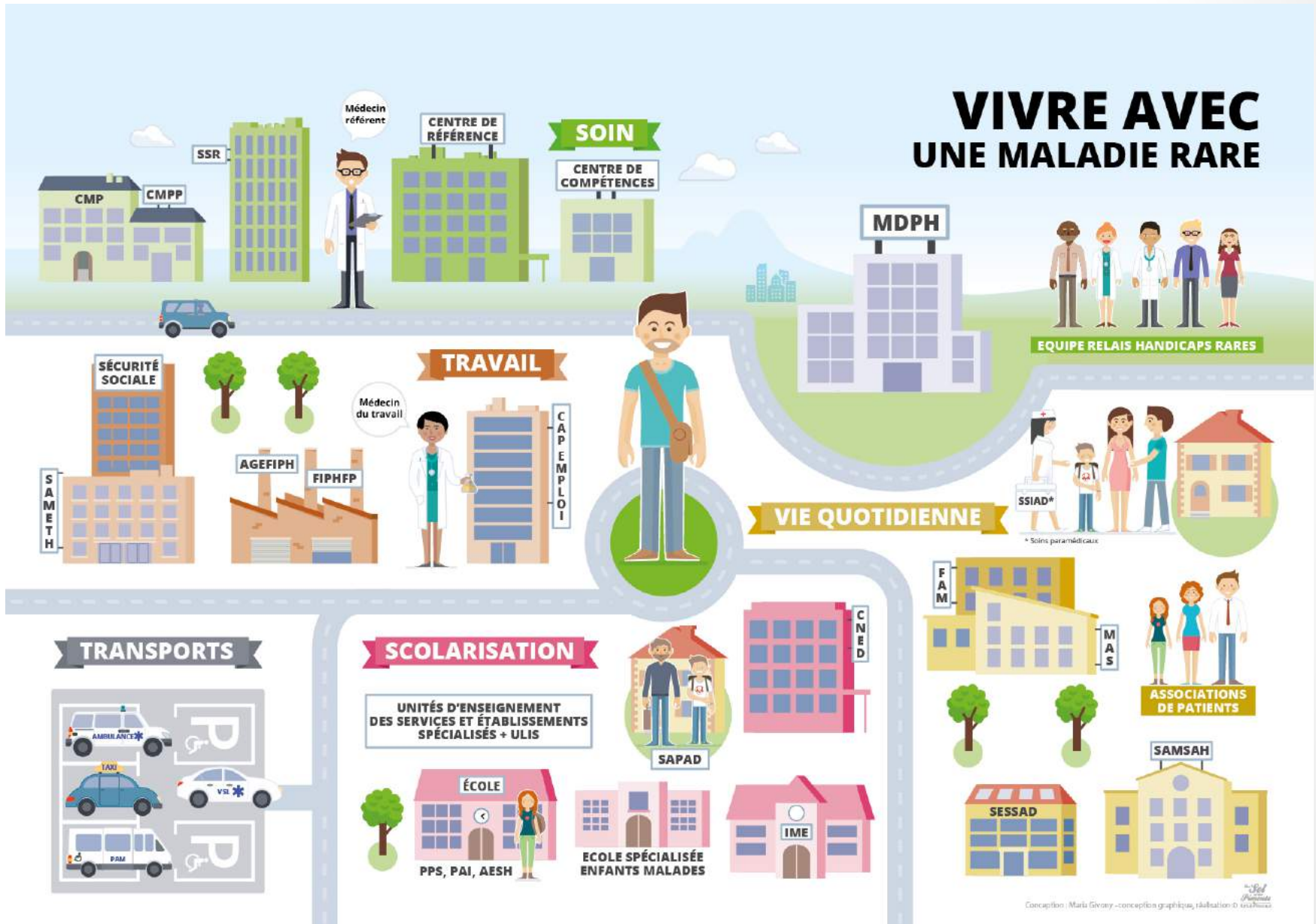


**Impulser  
la recherche**



**Europe &  
international**

## VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE



## Centre de Référence Maladies Rares Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux - SPRATON

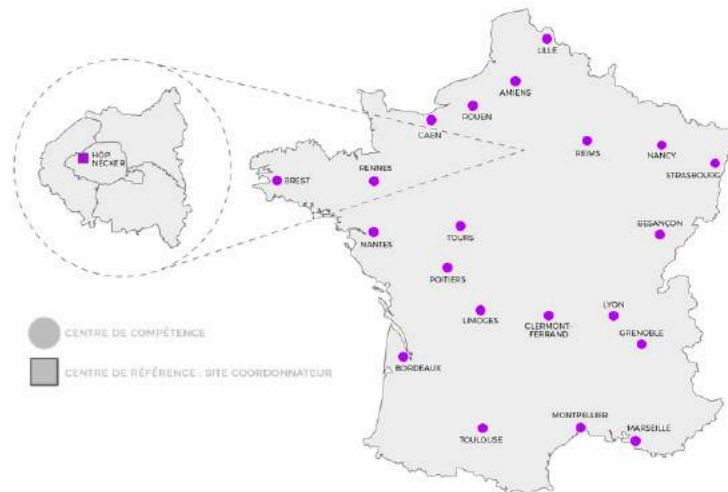


### SPRATON

Centre de Référence des Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux

Le Centre de Référence est composé d'un site coordonnateur (Paris - Hôpital Necker) et de 21 Centres de Compétence répartis sur tout le territoire.

[Visiter le site du réseau](#)



# Etre pris en charge dans un centre spécialisé

[www.tete-cou.fr](http://www.tete-cou.fr)

## CENTRE DE RÉFÉRENCE COORDONNATEUR - PARIS



Enfants

**Responsable :** Pr Véronique ABADIE  
Assistance Publique des Hôpitaux de Paris  
Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades

[En savoir plus](#)

[Voir le site de l'établissement](#)

## AMIENS - Centre de Compétence

Enfants et adultes

**RESPONSABLE :** Pr Bernard DEVAUCHELLE  
CHU d'Amiens - Picardie  
Site Sud

[En savoir plus](#)

[Voir le site de l'établissement](#)

## BESANÇON - Centre de Compétence

Enfants

**RESPONSABLE :** Dr Clémence MOUGEY  
CHRU de Besançon  
Hôpital Jean Minjoz

[En savoir plus](#)

[Voir le site de l'établissement](#)

## BORDEAUX - Centre de Compétence

Enfants

**RESPONSABLE :** Dr Olivier TANDONNET  
CHU de Bordeaux  
Hôpital Pellegrin – Enfants

[En savoir plus](#)

[Voir le site de l'établissement](#)



# Etre pris en charge dans un centre spécialisé

Centre de Référence Maladies Rares - Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-  
Déglutition Congénitaux  
Centre de Référence Coordonnateur - Paris



**Responsable**  
Pr Véronique Abadie

## Secrétariat du responsable du centre :

Du lundi au vendredi, de 9h00 à 15h30 :  
Téléphone : 01 71 19 63 21  
Courriel : crmr.spraton.pierrerobin@aphp.fr

## Prendre un rendez-vous pour un nouveau consultant :

- Horaires :  
Téléphone : 01 44 49 57 43  
01 44 49 57 45  
01 44 49 57 44  
Prise de rdv des consultations pédiatriques
- Courriel : consultations.crd-necker@nck.aphp.fr

## Prise en charge :

Enfants

## Adresse(s) :

Assistance Publique des Hôpitaux de Paris  
Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades  
Service de Pédiatrie Générale  
149 Rue de Sèvres  
75015 Paris

## Site web du centre

<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/spraton>

## Site(s) web de l'hôpital

<http://hopital-necker.aphp.fr/pediatrie-generale>  
<https://www.aphp.fr/service/uf-711-061>

[www.tete-cou.fr](http://www.tete-cou.fr)

## Urgence :

- Téléphone en journée :  
01 44 38 17 65  
Médecin de garde de jour
- Téléphone la nuit :  
01 44 49 52 14  
Infirmier de l'unité d'hospitalisation  
24h24 :  
Se présenter aux urgences de l'Hôpital Necker

Des recommandations pour toutes les étapes de la vie du malade

## 5 PNDS en cours d'élaboration

- ✓ Syndrome de Pierre Robin
- ✓ Fentes labio-palatines et autres fentes faciales
- ✓ Aplasie d'oreille
- ✓ Craniosténoses simples
- ✓ Amélogénèse imparfaite

## 3 PNDS programmés en 2019

- ✓ Papillomatose respiratoire récurrente
- ✓ Syndrome de Goldenhar/microsomies hémifaciales
- ✓ Craniosténoses complexes

Filières de santé  
maladies rares



Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

## LES PNDS

### Qu'est-ce que c'est ?

Ce sont des **Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins** qui sont rédigés par les experts des centres de référence maladies rares.

### A quoi ça sert ?

Expliquer aux professionnels concernés la **prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient** atteint d'une maladie rare donnée. Le PNDS a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire.



Le PNDS peut **servir de référence au médecin traitant**, en concertation avec le médecin spécialiste, notamment au moment d'établir le **protocole de soins** conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

-> Un chapitre du PNDS est destiné spécifiquement au médecin traitant.



### Où les trouver ?

- Site de la HAS, [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)
- Site du Centre de Référence concerné par la Maladie Rare
- Site internet des filières, [www.social-sante.gouv.fr/maladies-rares](http://www.social-sante.gouv.fr/maladies-rares)

A CE JOUR, PLUS DE 90  
PNDS SONT DISPONIBLES






# Des cartes pour les situations d'urgence

## 5 modèles de cartes d'urgence

- ✓ Séquence de Pierre Robin
- ✓ Papillomatose respiratoire récurrente
- ✓ Patient trachéotomisé
- ✓ Malformation de la tête et du cou avec risque d'intubation difficile
- ✓ Toute autre situation (modèle vierge)

 <p><b>maladies rares</b> <b>CARTE D'URGENCE</b> <i>Emergency card</i></p> <p>Photo</p>	
<p><b>Malformation de la tête et du cou avec risque d'intubation difficile</b></p> <p>Nom : ..... Prénom : ..... Date de naissance : .....</p> <p><b>! Risque d'intubation difficile !</b></p>	
<p><b>L'INTUBATION DIFFICILE</b></p> <p>Le titulaire de cette carte présente une pathologie de la tête et du cou rendant difficile le contrôle des voies aériennes supérieures.</p> <p>Les médecins rélévants de ce patient doivent être <b>contactés avant tout geste</b> impliquant une anesthésie générale et/ou un contrôle des voies aériennes supérieures.</p> <p>Des contacts et informations peuvent être trouvés à ces adresses : <a href="http://www.tete-cou.fr/malfo/MALO">www.tete-cou.fr/malfo/MALO</a> et <a href="http://www.tete-cou.fr/malfo/MAFACE">www.tete-cou.fr/malfo/MAFACE</a></p>	
<p><b>PERSONNE(S) À PRÉVENIR EN PRIORITÉ</b></p> <p>Mme/M : ..... Tél : ..... Mme/M : ..... Tél : ..... Médecin traitant : ..... Tél : ..... Spécialistes traitant : ..... Tél : ..... Spécialité : ..... Tél : ..... Spécialité : ..... Tél : ..... Suivi(e) par le centre de : ..... Tél : .....</p> <p>Centre de Référence Fentes et Malformations Faciales Centre de Référence Malformations ORL Rares orphanet www.orphanet.net</p>	
<p><b>INFORMATIONS SPÉCIFIQUES AU PATIENT</b></p> <p>Pathologie principale :</p> <p>LE PATIENT EST-IL VENTILABLE ? <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Difficilement <input type="checkbox"/> Non Limitation d'ouverture buccale? <input type="checkbox"/> Oui (..... mm) <input type="checkbox"/> Non Le larynx est-il exposé ? <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Difficilement <input type="checkbox"/> Non Sténose laryngo-trachéale associée ? <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Nécessité d'un épiglotte/articulaire ? <input type="checkbox"/> Fibroscope <input type="checkbox"/> Vidéo-laryngoscope <input type="checkbox"/> Masque laryngé <input type="checkbox"/> Lame de Miller <input type="checkbox"/> Autre : .....</p>	

# LES CARTES URGENCES

## LES CARTES URGENCES

### Qu'est-ce que c'est ?

Ce sont des **cartes personnelles de soins et d'information**, distribuées aux patients atteints de maladies rares, pour **améliorer la coordination de leurs soins notamment en situation d'urgence**. Elles sont proposées par les Centres de Référence Maladies Rares.



### Qui les délivre ?

Les cartes sont **distribuées par les médecins spécialisés des centres maladies rares**. Elles sont la propriété du malade.



### Quelles informations dans ces cartes ?

Elles indiquent les **symptômes à prendre en compte dans l'évaluation du malade**, et synthétisent les **gestes et actes à éviter et à recommander** en situation d'urgence.

# L'éducation thérapeutique du patients

**Parcours d'éducation thérapeutique des enfants atteints de syndromes de Pierre Robin et apparentés et de troubles de succion-déglutition congénitaux et de leurs parents**  
Coordonnateur : Pr Véronique Abadie



**Programme d'éducation thérapeutique des parents d'un enfant porteur de trachéotomie**  
Coordonnateurs : Pr Françoise Denoyelle et Pr Nicolas Leboulanger



**Programme d'éducation thérapeutique pour la prévention des complications et l'amélioration de la qualité de vie des enfants atteints de malformations de la face et de la cavité buccale**  
Coordonnateur : Dr Eva Galliani



https://etp.maladiesrares.com 67% Rechercher

**Votre annuaire ETP Maladies Rares**  
L'éducation Thérapeutique du Patient pour tous

ACCUEIL PAR FILIÈRE DE SANTÉ PAR MOTS CLÉS À PROPOS CONTACT

**ACCUEIL**

Qu'est-ce que l'Éducation Thérapeutique du Patient ?

Qu'est-ce que l'Éducation Thérapeutique du Patient ?

L'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) a été définie dans un rapport de l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé) en 1996 : « Elle vise à aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. Elle fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient. [...] Ceci a pour but de les aider (ainsi que leurs familles) à comprendre leur maladie et leur traitement, collaborer ensemble et assumer leurs responsabilités dans leur propre prise en charge, dans le but de les aider à maintenir et améliorer leur qualité de vie. »

L'ETP est centrée sur le patient et non sur la maladie, elle aide à vivre mieux au quotidien avec sa maladie chronique.

Une réunion d'ETP est différente d'une réunion d'information car il ne s'agit pas simplement de délivrer ses informations au patient mais de le faire participer pour qu'il puisse acquiescer de façon personnelle des connaissances et des compétences sur sa maladie et sa prise en charge. Ainsi, le patient pourra maintenir ou améliorer sa santé mais aussi sa qualité de vie.

Pour en savoir plus :

- Découvrez la vidéo : « Qu'est-ce que l'éducation thérapeutique du patient ? réalisée par Esusanté (www.esusante.fr) »
- Consultez la rubrique « Outils, guides et méthodes » sur le site de la Haute Autorité de Santé.

Qui recherche-vous ?

Recherche...

Les Filières de Santé Maladies Rares

Logo of the French Federation of Rare Diseases (FFMR)

## La transition enfant-adulte

- Adresser l'adolescent/jeune adulte vers le bon professionnel de prise en charge de l'adulte
- Permettre un parcours de soins fluide sans rupture
- Accompagner l'adolescent dans les démarches administratives
- Favoriser l'autonomisation du patient
- Apporter un soutien psychologique en cette période charnière

### Travaux inter-Filières :

- partage d'initiatives, d'outils
- colloque
- site Internet

### En projet :

- référentiel
- outil de formation

**TRANSITION**  
MALADIES RARES

À PROPOS ▾ RÉSEAUX LES LIEUX DÉDIÉS ▾ LES OUTILS ▾ RECHERCHE & FORMATIONS ▾ ESPACE DOCUMENTAIRE ▾ À L'ÉTRANGER ▾ LES ASSOCIATIONS

**ACTUALITÉS**

4ÈME JOURNÉE TRANSITION FAI2R

2ÈME SYMPOSIUM EUROPÉEN SUR LA TRANSITION

LANCEMENT DE L'APPLICATION « LA SUITE NECKER »

Votre recherche... [recherche]

**À TÉLÉCHARGER GRATUITEMENT**

Une application sur la transition !

Disponible sur iPhone et Android !

## Les difficultés de prise en charge financière

« Améliorer la prise en charge financière des actes, prestations, médicaments et dispositifs médicaux »

acide hyaluronique  
frais de transport  
consommables  
dépassements d'honoraires  
implants et prothèses dentaires  
implants auditifs  
orthopédie dento-faciale  
suivi psychologique  
accompagnement de la douleur  
frais paramédicaux  
toxine botulique  
lasers  
pansements  
photographie médicale



# L'accompagnement médico-social

Améliorer la communication des informations entre les Centres Maladies Rares et les MDPH

Travailler avec l'Education Nationale pour mieux informer les écoles

Faire connaître aux familles les outils pour les aider



## Les missions de la Filière

**filière de santé**

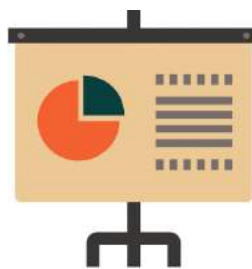


**maladies rares**

Un réseau pour instaurer  
des synergies et coordonner  
les acteurs des maladies  
rares



**Améliorer  
la prise en charge  
des patients**



**Développer  
la formation et  
l'information**



**Impulser  
la recherche**



**Europe &  
international**



## TETECOUCO

La Filière de Santé des malformations rares de la tête, du cou et des dents



Pour une offre de **soins** de **qualité** et de **proximité**



Pour un **accompagnement** dans le **parcours de vie**



Pour une **information** **fiable** et **exhaustive**

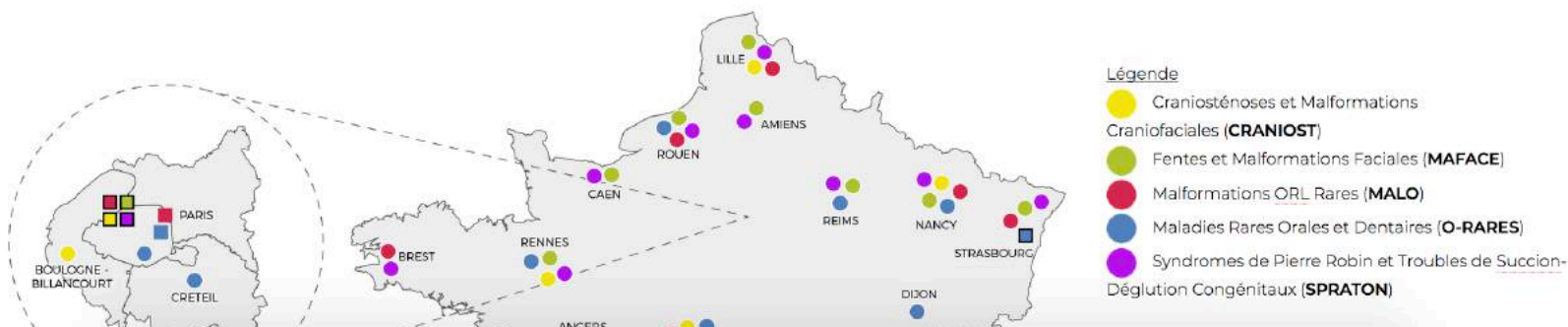


Pour une **formation adaptée**

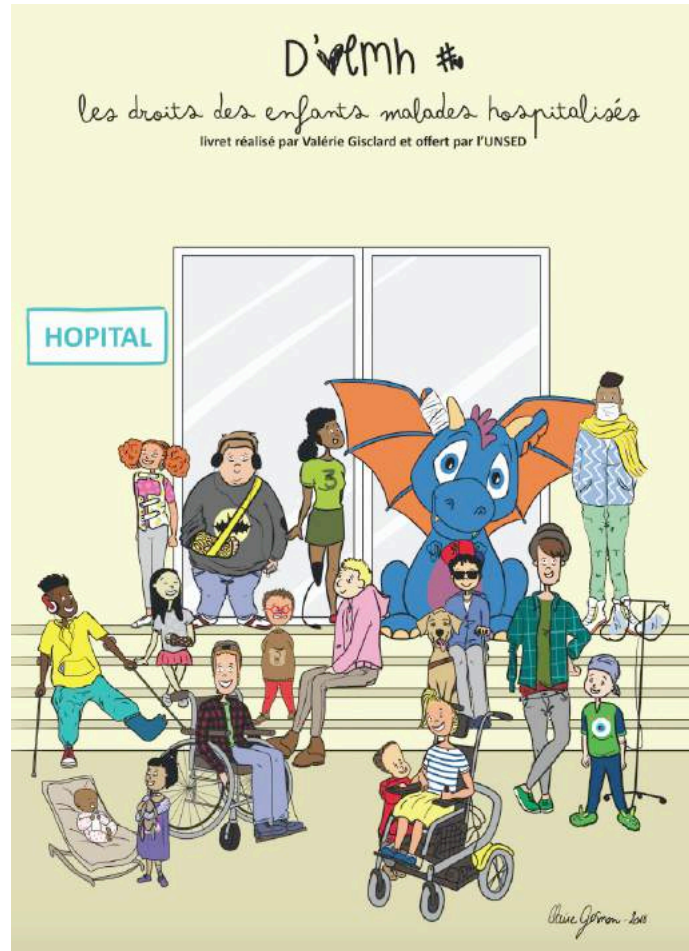


Pour un **soutien** à la **recherche**

### LES CENTRES MALADIES RARES DE LA FILIÈRE TETECOUCO



# Informer les enfants et leurs familles



# Les Journées de la Filière

≈ 200 participants chaque année




**SAVE THE DATE**

**Vendredi 12 Octobre 2018**

**3<sup>ème</sup> Journée Nationale de la Filière TETECOU**

Malformations rares de la tête, du cou et des dents  
Hôpital Necker – Enfant Malades - Institut Imagine (PARIS)



FILIÈRE SANTÉ  
MALADIES RARES  
**TeteCou**  
MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

**Pré - Programme**

---

**De 9h00 à 09h50** Petit déjeuner d'accueil

---

**De 9h50 à 10h00** Mot d'introduction du Pr Vincent Couloigner

---

**De 10h00 à 10h40** **Mise en place de BaMaRa**

**De 10h00 à 10h10** Etat des lieux (Mme Myriam de Chalendar)

**De 10h10 à 10h40** Table ronde : état d'avancement, partages d'expériences, problèmes rencontrés

---

**De 10h40 à 12h00** Conférences : Malformations rares de la tête et du cou et « Image de soi »

**De 10h40 à 11h10** - « Faire face » aux regards dans les malformations de la tête et du cou  
Dr Béatrice de Reviere : Présidente de l'association ANNA

**De 11h10 à 12h00** - Vécu du corps et image de soi en situation de handicap  
M. Pierre Ancet : Maître de conférences en philosophie des sciences, Université de Bourgogne

---

**De 12h00 à 12h30** Discussions






---

**De 12h30 à 14h00** Déjeuner

---

**De 14h00 à 16h00** Rencontres Centres de Référence – Centres de Compétences  
Rencontre des associations : Scolarité et handicap

**Pour plus d'informations :**  
[contact.tetecou@aphp.fr](mailto:contact.tetecou@aphp.fr)

Vendredi 4 octobre 2019 : « Génétique et éthique »



# Informier et former les professionnels de santé

Congrès de spécialités  
Rencontres et formations régionales



**Mon enfant naît avec une fente labio-palatine**  
Le parcours de la naissance à l'âge adulte



Actualités et prise en charge pluridisciplinaire

**Judi 14 juin 2018**  
**AMPHITHEATRE ROBERT FRANK**  
Faculté de chirurgie dentaire - Université de Strasbourg



Filière FAVA-Multi

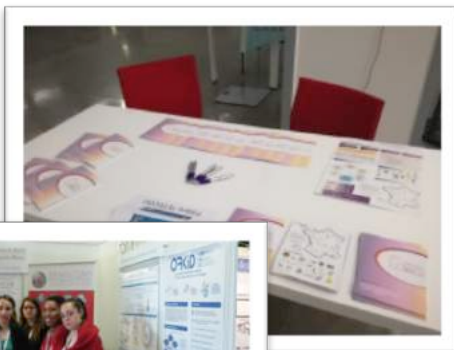


Relais GDM

Congrès de la Société Française de Pédiatrie



De 18 au 20 mai 2016  
Lille Grand Palais



## Encyclopédie professionnelle

### Syndrome de Pierre Robin isolé

[Contribuer](#)

#### Définition

Le syndrome Pierre-Robin ou mieux, la séquence Pierre Robin, est défini par une triade morphologique orofaciale faite d'un rétrognathisme, d'une glossoptose et d'une fente velo-palatine médiane.

#### ORPHA:718

Synonymes(s):	récessive ou Non applicable	UMLS: C0031900
Séquence de Pierre Robin isolée	Âge d'apparition: Neonatal	MeSH: -
Prévalence: 1-9/100 000	CIM-10: Q87.0	GARD: 4347
Hérédité: Autosomique	OMM: Z61800	MeDRA: -

### Résumé

#### Epidémiologie

La prévalence de ce syndrome est estimée à 1 cas sur 10 000 naissances mais ces chiffres sont difficiles à préciser car la définition même du syndrome n'est pas unanime, en particulier lorsque la séquence de Pierre Robin est incluse dans un tableau syndromique identifié.

#### Description clinique

On parle de séquence car il est logique de penser que la fente palatine postérieure est un défaut de fermeture du palais secondaire, lié à la persistance de la langue en position verticale et à un défaut de développement mandibulaire. Cette anomalie de développement mandibulaire est d'origine variable, rarement primitivement osseuse, le plus souvent secondaire à une hypo-mobilité oro-faciale anténatale, généralement par défaut de fonctionnement du tronc cérébral primitif (rhombencéphale). Ceci explique la fréquence et la gravité des signes fonctionnels néonataux, à savoir troubles de succion-déglutition-ventilation, avec tétées difficiles, fausses routes, troubles de la motricité de l'oesophage, obstruction ventilatoire glossopharyngo-laryngée, malaises vagaux.

#### Etiologie

La séquence de Pierre Robin est isolée dans environ 50% des cas (aucune autre malformation n'y est associée). Dans ces formes isolées, on trouve environ 10% de cas familiaux. Aucun gène n'a été isolé à ce jour. Dans l'autre moitié des cas, la séquence de Pierre Robin fait partie d'un syndrome malformatif plus complexe. Les syndromes en cause sont

## Encyclopédie grand public

### Le syndrome de Pierre Robin

La séquence de Pierre Robin

**CO-ORDONATEUR**  
DR BERNARD LUC  
**CO-ORDONATRICE**  
DR TIZIANA DI ROSA, DR ANGELO LAURICELLA  
**VÉRIFICATEUR**  
DR ANNE JOUR

**La maladie**

**Qu'est-ce que le syndrome (ou la séquence) de Pierre Robin ?**

Le syndrome de Pierre Robin (SPR ou séquence de Pierre Robin) se caractérise par la présence à la naissance de trois anomalies de la bouche et du visage (triade de Pierre Robin) : une mâchoire inférieure plus petite que la normale avec un menton en retrait (micrognathisme), un empatement du langage (criche en criant) due à la langue (glossoptose) et l'absence de fermeture à l'arrière du voile (fente vélo-palatine postérieure).

Les enfants souffrant de ce tableau de séquence de Pierre Robin qui en particulier sont accompagnés par une anomalie au cours du développement de la mâchoire et de la langue à la fin de l'état de gestation.

On distingue plusieurs formes de séquence de Pierre Robin selon qu'elles sont associées ou pas à d'autres malformations :

**SPR isolé**  
Aucune autre malformation n'est associée (90 % des cas), le SPR est alors isolé. Bien que le diagnostic de SPR isolé est plus difficile que pour les syndromes associés, il faut attendre 18 à 24 mois avant de se poser la question (SPR non ou en cours d'évolution) car il n'est pas toujours possible d'observer plus tard, notamment des troubles de développement central. Ce type isolé est cependant le plus fréquent (70 à 80 %) et survient dans une famille de langue maternelle française dans 10 à 15% des cas, l'ensemble peut avoir été transmis par un parent qui n'est pas une forme atypique de syndrome associé (souvent d'origine française).

**SPR syndromique**  
Les malformations associées correspondent à un syndrome connu.

**SPR associé**  
Les malformations associées ne permettent pas d'identifier un syndrome en particulier. Il arrive parfois que les parents n'observent plus tard un syndrome connu : le SPR est alors reconnu, comme été un syndrome.

## Focus Handicap

orphanet  
insern  
Encyclopédie Orphanet du handicap

### Syndrome de Treacher-Collins

syndrome de Franceschetti-Klein, dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités

Cette fiche résume des renseignements essentiels pour la profession de santé des personnes souffrant d'handicap et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Ce ne sont pas des recommandations de prise en charge.

Le syndrome de Treacher-Collins en bref  
C'est le Focus Handicap Orphanet sur ce syndrome.

- Définition** Le syndrome de Treacher-Collins est une **anomalie congénitale de développement crâno-facial caractérisée par une dysplasie oro-mandibulo-faciale et typiquement sans anomalies des extrémités, associée à d'autres anomalies de la tête et du torse.**
- Épidémiologie** L'incidence annuelle à la naissance est estimée à 1/50.000.
- Clinique** Les enfants présentent une dysmorphie faciale caractéristique avec une hypoplasie bilatérale et asymétrique des os maxillaires et de la mandibule inférieure (IMI) et de la mandibule inférieure (MI), un prognathisme et une anomalie mandibulo-faciale souvent caractérisée par une déviation mandibulaire. Une hypoplasie préfrontale des osseaux est observée au niveau du malin, du rebord orbitaire inférieur et de la joue. Souvent également observées des anomalies congénitales de l'oreille (micro- ou anotie), des anomalies d'une fente d'ouverture buccale de séquence variable, une oblique anti-angulaire des osseaux postérieurs (OP) et un volume des osseaux inférieurs à l'âge 12 ans (12 moyen (IM) sans être au 1/2 inférieur de la partie inférieure. On observe un palatisme et parfois une fente palatine (FP). Des anomalies de l'oreille externe telles qu'une ouïe microtia, des conduits auditifs externes et anomalies de la chaîne des osseaux sont souvent présentes (OE) et entraînent une surdité de transmission. L'entente est généralement normale. Des difficultés respiratoires et de nutrition peuvent se manifester durant les premières années de la vie. Des anomalies des voies respiratoires supérieures et de l'endocrane de l'ouverture buccale. Des signes moins constants sont les anomalies oculaires (traite ptotiques, des anomalies verticales et orbiculaire, des lésions cornéennes bilatérales).
- Diagnostic** Le syndrome est dû à une mutation du gène **TGFB1** (COL1A3) (11q24) ou à une phosphorylation mutuelle (TREM2) ou des gènes **POLR1C** (10p11) et **POLR1B** (11q24.2), situé pour les trois cas sur le chromosome 11. Le diagnostic est confirmé par le séquençage génétique avec une prévalence de 90% et une précision variable, également chez des patients de même famille.
- Pronostic et prise en charge** Le pronostic est généralement bon. Le site de référence respiratoire post-natal, une trachéotomie, une ventilation non invasive (NIV) ou une dérivation mandibulo-faciale chirurgicale doivent être discutées. Le chirurgie mandibulo-faciale permet de corriger l'apnée du bébé (micrognathisme), l'hypoplasie mandibulo-faciale, le micrognathisme, le prognathisme, la déviation mandibulo-faciale palatine. Le traitement de la limitation de l'ouverture buccale est très difficile. Le chirurgie OE stabilisée est requise pour les anomalies de l'oreille externe (oblique trachéotomie).

www.orpha.net/Orphanet/Orphanet\_Handicap\_TreacherCollins\_Orphanet\_Handicap  
www.orpha.net/Orphanet/Orphanet\_Handicap\_TreacherCollins\_Orphanet\_Handicap  
27 novembre 2011

## Orphanet Urgences

**Orphanet Urgences**

**• Bonnes pratiques en cas d'urgence •**

**:: Syndrome McCune-Albright**

**Définition :**  
Classiquement, le syndrome de McCune-Albright (SMA) correspond à une triade associant :  
- Une atteinte cutanée caractérisée par café au lait;  
- Une atteinte osseuse (syndrome fibreuse osseux) ;  
- Une atteinte hormonale par autonomie fonctionnelle.

Le SMA est dû à une mutation somatique du gène **GNAS**, codant pour la protéine G alpha. Cette mutation aboutit à une activation de la voie de signalisation G alpha, responsable d'une activation du site de l'ADENYLYL CYCLASE, la voie de l'ADENYLYL CYCLASE étant responsable de la signalisation hormonale. Les fibres précurseurs de la mutation activent pour manifester une activation autonome, non régulée.

Les manifestations cliniques dépendent du nombre de cellules et tissus touchés par la mutation. On distingue atteintes cliniques soit positives :  
- Hypoparathyroïdisme (hypocalcémie)  
- Adénome thyroïdien toxique ou autonome fonctionnelle.  
- Autonomie surrénalienne avec syndrome de Cushing (obésité) et/ou hyperandrogénie.  
- Fuite osseuse de progestérone par hyperproduction de l'FSH.

D'autres atteintes tissulaires, plus rares, peuvent contribuer à la gravité du syndrome : troubles du rythme cardiaque, atteinte hépatique et biliaire.

**Pour en savoir plus :**  
- Fiche Maladie : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
- Fiche Urgence Orphanet France : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
- Fiche tout public : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
- Centre de Référence : [www.orpha.net/Orphanet/Orphanet\\_Handicap\\_McCuneAlbright](http://www.orpha.net/Orphanet/Orphanet_Handicap_McCuneAlbright)

Syndrôme de McCune-Albright  
Orphanet Urgences  
www.orpha.net/Orphanet/Orphanet\_Handicap\_McCuneAlbright\_Orphanet\_Handicap  
27 novembre 2011

### Informations supplémentaires

**Article pour tout public :**  
[Francis \(2013, pdf\)](#)  
[Sverkers \(2015\)](#)

**Professionnels :**  
Information résumée > [Généraliste pratique](#)  
[Grekis \(2015, pdf\)](#) > [Enfants \(2009, pdf\)](#)  
[Fu-xinjin \(2014, pdf\)](#)  
[Pekala \(2011, pdf\)](#)  
[Suemri \(2011, pdf\)](#)  
Conduite à tenir pour l'anesthésie > [Focus Handicap](#)  
[English \(2015, pdf\)](#) > [Français \(2013, pdf\)](#)  
[Italiano \(2015, pdf\)](#)



# Communiquer et sensibiliser

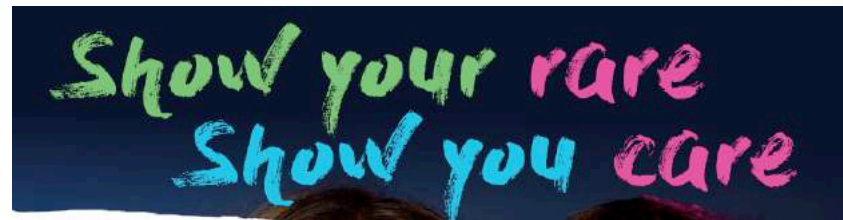


Communiqué de presse

Le 14 Décembre 2017

Mobilisation pour les Malformations Faciales et le handicap esthétique

Diffusion du film « Wonder » et débat



JOURNÉE INTERNATIONALE  
DES MALADIES RARES

28 FEVRIER 2019



Dans les gares SNCF  
LILLE - FLANDRES,  
MONTPELLIER SAINT-ROCH,  
PARIS NORD,  
PARIS SAINT-LAZARE



8H > 19H

Stands & Animations  
Des quiz, un mur digital lumineux,  
une fresque solidaire,  
et des animations surprises

#RareDiseaseDay

JOURNEEMALADIESRARES.ORG

A l'initiative des : **filieres de santé**  
maladies rares

Journée coordonnée par : **EURODIS**  
RARE DISEASES EUROPE



## Les missions de la Filière

**filière de santé**

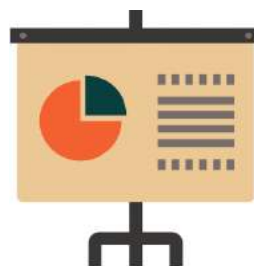


**maladies rares**

Un réseau pour instaurer  
des synergies et coordonner  
les acteurs des maladies  
rares



**Améliorer  
la prise en charge  
des patients**



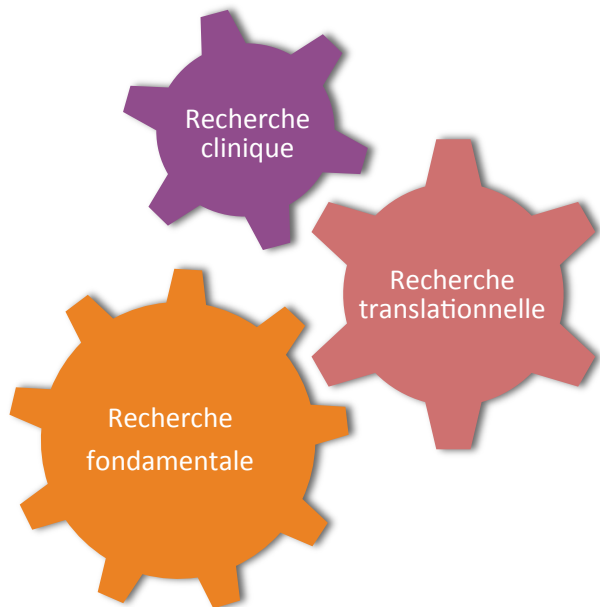
**Développer  
la formation et  
l'information**



**Impulser  
la recherche**



**Europe &  
international**



## Favoriser la recherche



- constituer un travail en réseau
- rapprocher les chercheurs, les médecins et les personnes malades
- aider à trouver des financements + financer certains projets
- recueillir et exploiter les informations (anonymes) des malades (épidémiologie)

## Les missions de la Filière

**filière de santé**

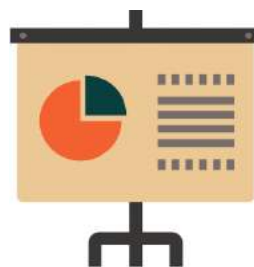


**maladies rares**

Un réseau pour instaurer  
des synergies et coordonner  
les acteurs des maladies  
rares



**Améliorer  
la prise en charge  
des patients**



**Développer  
la formation et  
l'information**

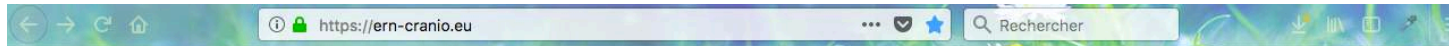


**Impulser  
la recherche**



**Europe &  
international**

# Le Réseau Européen de Référence



**ERN CRANIO**

Craniofacial Anomalies and ENT disorders

About ERN

Disorders

Patients

Centers of expertise

Activities

News

Contact



**ERN CRANIO**

"The European Reference Network for Rare Craniofacial Anomalies and ENT disorders"

ERN CRANIO



# Le Réseau Européen de Référence

Filière de Santé Maladies Rares  
**TETECO**


**European Reference Network**  
 for rare or low prevalence complex diseases  
 Network Craniofacial anomalies and ear, nose and throat disorders (ERN CRANIO)

**Le Réseau Européen de Référence**  
**CRANIO**  
*Craniofacial Anomalies and ENT disorders*

<https://ern-cranio.eu>

**Une Filière à l'échelle Européenne**

- Etablir et coordonner un réseau d'experts référents dans toute l'Europe
- Améliorer la qualité de la prise en charge (diagnostic, traitement, suivi)
- Elaborer des recommandations de bonne pratique et évaluer leur application
- Diffuser l'information en Europe et au-delà
- Stimuler l'innovation : recherche multicentrique et e-santé
- Developper la formation de tous les professionnels

**Coordonnateur :**  
 Pr Irene MATHIJSSEN  
 Erasmus MC, Pays-Bas

## L'ERN CRANIO, c'est quoi ?

Créé en mars 2017, l'ERN CRANIO est l'un des 24 Réseaux Européens de Référence labellisés par l'Union Européenne suite à la Directive Européenne 2011/24/EU sur les droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers.

Il prend en charge :

- Les craniosténoses
- Les fentes labiales et/ou palatines
- Les différentes malformations crano-faciales et maxillo-faciales
- Les anomalies dentaires
- Les malformations ORL
- Les surdités isolées

## Les Centres de l'ERN CRANIO

Il rassemble des centres d'expertise de 29 hôpitaux dans 11 pays différents, parmi lesquels chacun des réseaux de prise en charge de la Filière.



Merci pour votre attention !

## Pour plus d'informations :

Filière TETECOUCO  
Hôpital Necker – Enfants Malades  
149, rue de Sèvres 75015 Paris  
01 44 49 25 36

[contact.tetecou@aphp.fr](mailto:contact.tetecou@aphp.fr)

[www.tete-cou.fr](http://www.tete-cou.fr)