

# NeuroSphinx

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES



Toute l'actu !

*L'actualité de la filière*

## *Du côté des Chargées de missions...*

Depuis ce début d'année, il s'est passé beaucoup de choses dans la filière. Des membres ont pris leur envol vers d'autres horizons, de « nouvelles recrues » leur ont succédé...

On vous présente les dernières arrivées de l'équipe NeuroSphinx:

### **Julie Chassagne, Chargée de mission e-santé**

*« Docteur en biologie cellulaire et moléculaire, j'ai réalisé plusieurs stages ainsi que ma thèse dans milieu de la recherche sur les maladies rares. Désireuse de poursuivre mon investissement pour les maladies rares et de mettre à profit ma culture scientifique, j'ai rejoint la filière de santé NeuroSphinx en mars 2020 où j'occupe le poste de chargée de mission e-santé. »*

### **Safia Si Youcef, Chargée de mission BNDMR**

*« Après des études en génétique humaine, je me suis intéressée durant mes années de thèse, au sein de l'Institut de Neurosciences des systèmes de Marseille, à l'impact de l'épigénétique sur des pathologies neurologiques comme l'épilepsie. Après plusieurs années dans les laboratoires neurobiologiques, j'ai décidé de me réorienter en recherche clinique, plus particulièrement les bases de données cliniques. D'abord à l'hôpital Port royal de paris (2015-2019), où j'ai supervisé un projet multicentrique dédié à la femme enceinte et au nouveau-né. Depuis décembre 2019, j'ai rejoint la filière NeuroSphinx, en tant que chargée de mission. »*





### **Tiphaine Piron, Chargée de mission communication**

« Après des études en communication, un très fort intérêt pour les sciences du vivant et la santé m'a poussé à compléter ma formation dans ces domaines. Prochainement diplômée en Ingénierie du Génie Biologique, j'ai rejoint la filière de santé NeuroSphinx en avril 2020 où j'occupe le poste de chargée de mission communication »

### **Du côté des associations...**



- ✓ **L'ASBH** (Association nationale Spina Bifida et Handicaps Associés), a mis en place deux lignes téléphoniques 0800 21 21 05 et 01 45 93 00 44 (ouvertes aux heures de bureau) proposant:
  - un service de conseil et d'accompagnement à l'autonomie
  - un service aide et conseils à l'insuffisance urinaire et fécale

Un soutien dans tous les domaines concernés par le handicap en milieu ordinaire pour les enfants, adultes et aidants familiaux.

L'association aide également les personnes en situation de handicap en difficulté à se procurer des dispositifs médicaux.

- ✓ Afin de rompre l'isolement des malades n'ayant pas ou peu l'usage d'internet, et en particulier de ses adhérents âgés en Ehpad ou avec de lourds handicaps, l'association **APAISER** a mis en place une écoute téléphonique.
- ✓ Un immense merci à l'association **Un Sourire pour Hirschsprung**, en partenariat avec l'entreprise Falck&Co a réalisé une commande de visières pour enfants, destinée à l'hôpital Necker!
- ✓ Félicitations à **l'Association des Personnes Atteintes du Syndrome de Currarino** qui, grâce à un financement participatif en collaboration avec l'entreprise Malakoff Médéric Humanis, va pouvoir développer son projet de livret illustré, en partenariat avec le studio de création Dubourdon & Cie Productions.



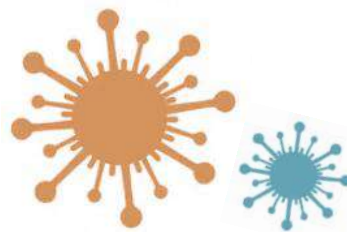
### **Du côté des formations...**



Malgré la crise sanitaire, le projet Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) continue d'avancer et de s'adapter aux besoins.

**La filière NeuroSphinx** a choisi de lancer ses **formations à l'utilisation de l'outil BaMaRa-BNDMR**, sous forme de **webinaires**, à destination des professionnels des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) de la filière (MARVU, MAREP, C-MAVEM).

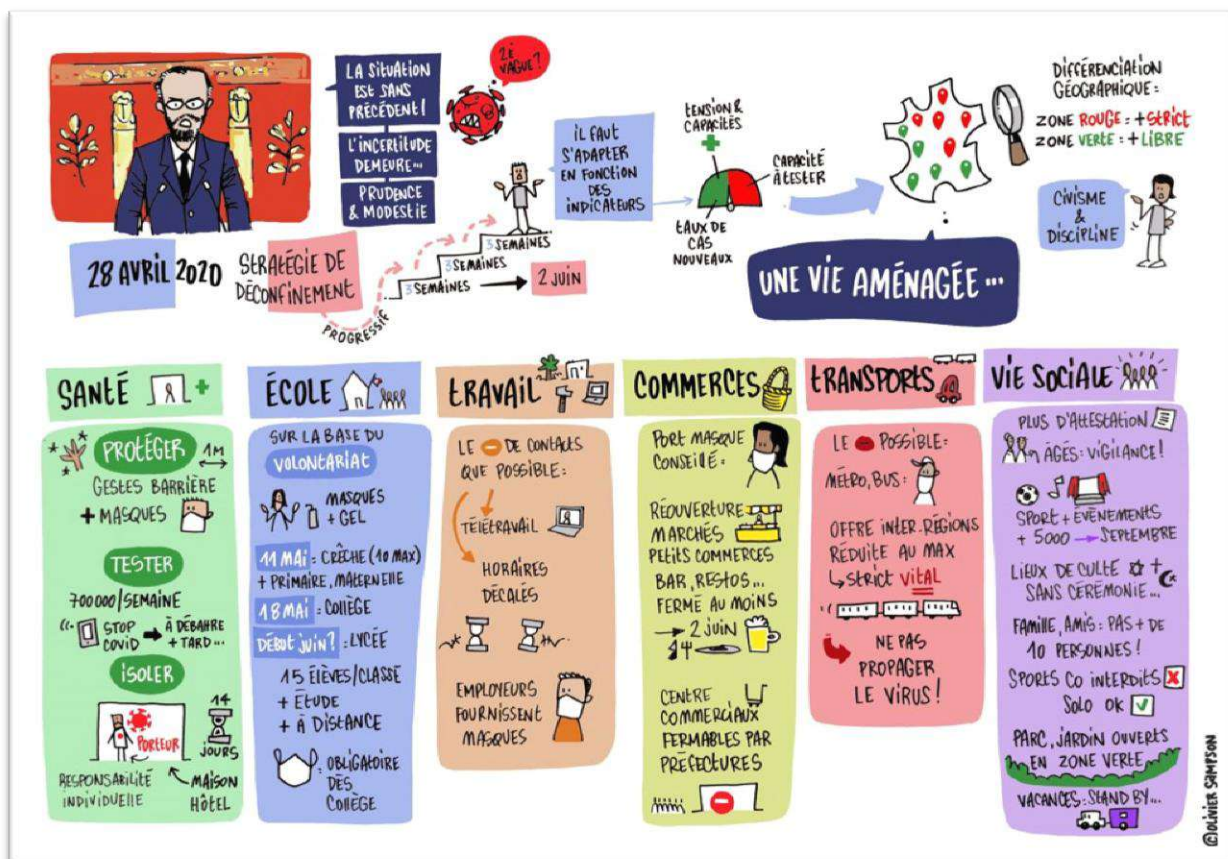
# A la une : Dossier spécial Covid & déconfinement



Deux semaines après le début du déconfinement, la filière NeuroSphinx vous propose une rétrospective des informations clefs qui ont rythmé ces dernières semaines, durant lesquelles le Gouvernement, les personnels soignants, et derrière eux, la France entière, ont retenu leur souffle.

Le 4 mai dernier, le Gouvernement a présenté sa stratégie nationale de déconfinement, élaborée en étroite collaboration et basée sur les recommandations d'experts scientifiques : vous pouvez retrouver tous ces éléments [ici](#).

Mais si vous trouvez les images plus parlantes que les mots, nous avons repéré cette illustration d'Olivier SAMPSON, qui résume parfaitement ces quelques pages :



# 60 000

C'est le nombre de vies qui ont été sauvées par les effets du confinement, selon l'étude épidémiologique publiée par trois chercheurs de l'EHESP et du CHU de Rouen, Pascal Crépey, Clément Massonnaud et Jonathan Roux.

- **Et pour les pathologies de la filière ?**

Afin d'aider les personnes vulnérables dans leurs parcours de soins, le Ministère de la Santé et des Solidarités a édité, en partenariat avec la Haute Autorité de Santé un [document de synthèse](#) relatif à la prise en charge des patients hors Covid-19

Par ailleurs, NeuroSphinx a tenté d'apporter son éclairage sous un angle spécifiquement dédié aux pathologies de la filière, le 6 mai dernier, lors d'un Facebook live animé par le Dr Célia Crétolle.

Retrouvez ses avis et recommandations dans cette [synthèse](#).

- **Déconfinement et personnes en situation de handicap : qu'en est-il ?**

Consultez les grandes lignes du plan de déconfinement des personnes en situation de handicap [ici](#).

Comment se fait le retour à l'école pour les élèves en situation de handicap ? Puis-je retourner au travail si je suis en situation de handicap ? Sophie Cluzel, secrétaire d'Etat aux Personnes Handicapées réponds à vos questions dans ce [webinaire](#).

Malade, en situation de handicap ? Quelle que soit l'objet de votre vulnérabilité, si vous hésitez sur le bénéfice / risque d'un déconfinement progressif, nous vous proposons de consulter ce [Falc](#) (Facile à lire et à comprendre), édité par le Secrétariat d'Etat chargé des personnes handicapées, en partenariat avec Santé BD avec l'expertise du Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH).

**Plus que jamais, les gestes barrières demeurent de rigueur !**

Voir l'[Infographie](#) du Gouvernement sur les gestes barrière



- **Enquête : quelles difficultés pour les patients de la filière NeuroSphinx pendant la crise du COVID-19 ?**

La crise sanitaire liée à la propagation du COVID-19 et la restructuration des soins dans un contexte d'urgence ont amené, depuis mars 2020, à un bouleversement du suivi des patients et de leur prise en charge (annulation de blocs, de consultations). Face à cette situation exceptionnelle, la filière NeuroSphinx, en collaboration avec les associations de patients, a lancé une enquête nationale anonyme auprès des patients et proches concernés par les pathologies de la filière (malformations pelviennes et médullaires rares avec atteintes sphinctériennes et / ou neurologiques), et ses centres de référence MARVU, MAREP et C-MAVEM afin :

- ✓ de pouvoir répondre à leurs inquiétudes
- ✓ trouver des solutions à leurs besoins spécifiques durant la crise sanitaire COVID-19.

Ce questionnaire sera également l'occasion de mettre de nouveau en avant auprès de nos tutelles, la précarité de la prise en charge de certains et les faiblesses encore trop importantes de la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Les résultats de cette enquête seront communiqués prochainement.

## Accompagner l'enfant malade vers le retour à l'école



Le déconfinement progressif, accompagné d'un possible retour à l'école, laissé à l'appréciation des parents, peut conduire à des sentiments mitigés (tristesse, angoisse, sentiment d'injustice...).

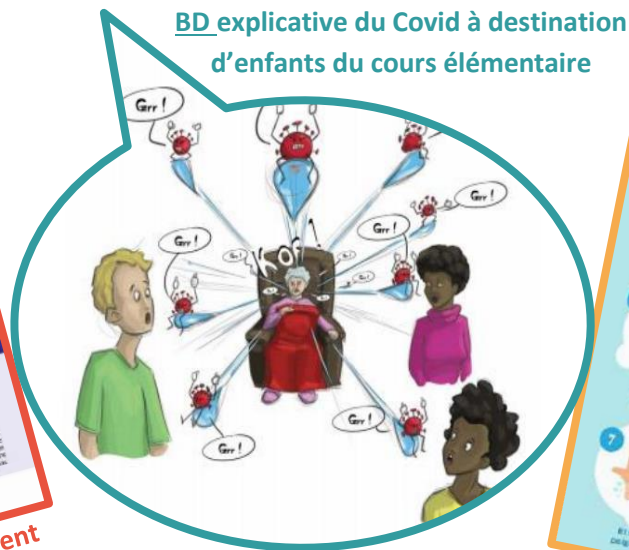
Pour vous guider, et vous accompagner dans ces moments difficiles, voici quelques ressources documentaires, tour à tour pratiques, pédagogiques, et même ludiques.

Parce que le climat actuel est anxiogène, pour les adultes, mais aussi pour les enfants, il est important de trouver les bons outils pour leur expliquer le contexte, et les rassurer.

Tout d'abord, vous pouvez leur présenter ces infographies, adaptées à leur âges, pour comprendre le coronavirus, l'importance fondamentale des gestes barrières, ou encore la manière efficace de se laver les mains. Parce que les mots des adultes ne sont pas toujours adaptés, et peuvent même effrayer les enfants, l'exposition aux médias n'est pas recommandée pour les plus jeunes. Profitez plutôt d'un temps calme pour décrypter avec eux une BD éditée par des pédopsychiatres, à la fois instructive et rassurante :



Infographie du Gouvernement adaptée aux enfants pour comprendre le coronavirus



BD explicative du Covid à destination d'enfants du cours élémentaire



Parents d'un enfant malade, malade vous-même, vous avez fait le choix de ne pas rescolariser votre enfant?

Sachez que la plateforme du CNED « [ma classe à la maison](#) » reste ouverte et alimentée de manière à assurer la continuité pédagogique et la mise à disposition de séances d'enseignement à distance pour achever l'année scolaire, et pour chaque classe d'âge (primaire, collège, lycée). Par ailleurs, l'Académie de Versailles a édité un « [guide conseil](#) », à destination des parents, pour les aider à accompagner leurs enfants en situation de handicap en enseignement à distance.

## Info / comm' à destination du corps médical :



### PNDS Spina Bifida

Nous avons le plaisir de vous annoncer la publication du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS), rédigé par le centre de référence Spina Bifida – Dysraphismes du CHU Rennes, site constitutif de C-MAVEM / Filière maladies rares NeuroSphinx.

Destiné aux professionnels de santé concernés la prise en charge urologique d'un patient adulte atteint de dysraphisme spinal (Spina Bifida), vous pouvez télécharger ce protocole dans son intégralité et la synthèse destinée au médecin traitant :

- ✓ Sur le site [NeuroSphinx](#)
- ✓ Sur le site de la [Haute Autorité de Santé](#)

### Enquête

Le collège de la Médecine générale réalise une enquête sur la connaissance des médecins généralistes à propos des maladies rares.

Vous êtes médecin généraliste, et souhaitez tester vos connaissances dans ce domaine d'expertise ?

- ✓ Accéder au [sondage](#)



## AGENDA

- ✓ Séminaire **en ligne** annuel de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (le 3 juillet 2020, de 14h00 à 16h30, en visio)
- ✓ Congrès 2020 de la Société Française de Chirurgie Pédiatrique (du 23 au 25)
- ✓ Universités d'automne de l'Alliance Maladies Rares (du 23 au 26 septembre 2020, Paris)
- ✓ Congrès de l'Alliance Maladies Rares (le 3 novembre 2020) **(A toutes les associations intéressées : [l'appel à projets est ouvert !](#) Deadline pour les candidatures: septembre 2020)**
- ✓ 5<sup>ème</sup> journée nationale de recherche en ETP "En quoi la recherche en ETP peut aider à construire la coopération d'acteurs ?" (décembre 2020, Institut Imagine)

## Nouveauté du mois :



La filière NeuroSphinx a lancé son premier facebook live, animé par le Dr Célia Crétole, co-coordinatrice de la filière, sur le thème « Déconfinement et retour à l'école »...Bilan : plus de 2000 vues en une semaine !

La seconde édition, dédiée aux angoisses du déconfinement, et animée par la psychologue de la Filière MAREP, Guilia Disnan, a été tout aussi suivie ! Face à ce franc succès, nous avons décidé de pérenniser l'aventure !

Pour être informés, ou nous suggérer de prochains thèmes, consulter nos replays et/ou commencer à nous suivre, une seule adresse : *notre page [facebook](#)*

## Nous pensons à eux...

Dans le contexte lié à l'épidémie de Covid-19, certains patients, confrères, collègues, ou proches, ont subi la perte d'un être cher.

L'équipe NeuroSphinx s'associe à la peine de toutes les personnes confrontées à ce drame.