

NeuroSphinx

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES



Toute l'actu !

L'actualité de la filière

Félicitations aux nouveaux coordonnateurs qui ont récemment pris leurs fonctions dans les différents centres de références et centres de compétences maladies rares suivants :

- Le Dr Célia Crétolle, en tant que responsable médical du centre coordonnateur des Malformations Ano-Rectales Et Pelviennes rares (MAREP), au sein de l'Hôpital Necker, Paris
- Le Pr Kévin BUFFENOIR-BILLET, en tant que responsable médical du centre de compétence Chiari et malformations vertébrales médullaires (C-MAVEM), au CHU de Nantes
- Le Dr Alexis Arnaud, en tant que responsable médical du centre de compétence Maladies Rares des Voies Urinaires (MARVU), au CHU de Rennes

Nous les remercions pour leur investissement et la qualité de la prise en charge offerte à leurs patients.

• *Du côté de l'équipe projet...*

Safia Si Youcef reprend les rênes de la mission Recherche

Safia Si Youcef, anciennement chargée de mission BNDMR, sera en charge de la mission Recherche, à compter de la rentrée, pour succéder à Fadoua Montassar. Pour tous les appels à projets, en cours et à venir, en lien avec la recherche fondamentale, translationnelle ou clinique, vous pourrez la contacter à l'adresse suivante : safia.siyoucef@aphp.fr.

La Filière NeuroSphinx recrute :



- ✓ son/sa futur(e) **chef(fe) de projet** : consulter la fiche de poste ([lien](#))
- ✓ son/sa futur(e) **chargé(e) de mission Transition enfant-adulte** : la fiche de poste sera prochainement disponible sur notre page LinkedIn, ainsi que sur le site du Leem.

L'un de ces postes est fait pour vous ? N'hésitez pas à nous adresser votre candidature (**CV + Lettre de motivation**), à l'adresse suivante : filiere.neurosphinx@gmail.com. Nous l'examinerons avec la plus grande attention et vous contacterons pour un entretien si vous correspondez au profil recherché.

• Du côté des associations...



- ✓ **L'ASBH** propose un édito de son Président, François Haffner, relatif à la création d'une cinquième branche de la sécurité sociale ([Lire l'édito](#))
- ✓ l'association **APAISER** et sa Présidente, Mado Gilanton, est interviewée par *Libération* au sujet de la légalisation du cannabis thérapeutique (pour lire l'article, cliquez sur ce [lien](#)).

Notre coup de cœur de la rentrée

- ✓ **l'AFMAH** devait célébrer son 20ème anniversaire durant l'été. Face au contexte de crise sanitaire, sa Présidente, Mme Novat, a décidé de répartir les fonds initialement dévolus à l'organisation de l'événement, sous forme d'enveloppes qui serviront à financer un appel à projets. Le cahier des charges est en cours de préparation et nous en ferons l'annonce dès qu'il sera prêt.

• Côté e-Santé : l'appli Poop & Pee fête son 1^{er} anniversaire 😊

Pour mémoire, l'idée d'une **application mobile destinée aux patients souffrant d'incontinence** est née lors du Hackathon New Health/APHP les 14 et 15 juin 2015 à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière.

Il a fallu plus de 4 ans pour que le projet voie le jour avec la mise en ligne gratuite sur les stores de l'application mobile **Poop & Pee**, connectée à un hébergeur agréé de données de santé, consultable à tout moment par le médecin.

Poop & Pee permet au patient de devenir acteur de sa santé, et d'améliorer sa qualité de vie !

Elle a reçu le **prix 2014 du fonds de la FHF**, le **prix de l'innovation sociale 2017** de la **Fondation Groupama** et le **prix argent «Communication au profit du patient et des aidants - Digital»** du **Festival de la communication en santé 2017**.

Bilan après un an de lancement : 620 patients inscrits et deux versions optimisées pour IOS et Android.

Son **design convivial et ludique** (deux tutoriels [urines](#) et [selles](#) sont disponibles sur Youtube, afin de vous guider dans l'utilisation de l'appli), ainsi que ses **garanties** en matière de **sécurité** des données vont vous la faire adopter !





- **Côté Recherche : Félicitations aux lauréats de l'AAP Recherche !**

En mai 2020, la filière NeuroSphinx a lancé un appel à projets pour soutenir les projets de recherche fondamentale, translationnelle ou clinique relatifs aux maladies rares de la filière (Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares, Syringomyélie, Malformations anorectales et pelviennes rares, Malformations rares des voies urinaires).

La délibération du jury du comité scientifique, présidé par le Pr Fabrice Parker, s'est tenue le 30 Juin 2020. Les projets lauréats retenus ont été évalués sur leur faisabilité, leurs qualités scientifiques, les qualités de l'équipe d'accueil, ainsi que sur les retombées attendues pour les maladies rares de la filière NeuroSphinx.

La [liste](#) des projets sélectionnés est disponible sur notre site web.

- **La rubrique éditoriale**



- ✓ **Parlons-en ! : Le prochain Numéro est en préparation !**

Parce que les livrets d'information "Parlons-en!" constituent l'ADN de NeuroSphinx, que les patients en sont à la fois source d'inspiration, acteurs et enfin, parce nous souhaitons leur offrir l'opportunité d'exprimer leur avis sur les thématiques choisies et le traitement de l'information, NeuroSphinx a publié un [questionnaire](#) à l'attention des patients, relayé par de nombreuses associations, que nous remercions par ailleurs. Merci pour vos réponses, qui nous ont permis de vérifier que le format et le traitement de l'information correspondaient aux attentes du lectorat, mais aussi de pouvoir améliorer certains aspects, ou d'orienter nos choix éditoriaux, afin que les prochains numéros soient le reflet de vos attentes. La thématique retenue pour le prochaine numéro est la suivante : « Parler de sa maladie / de son handicap, la question de l'acceptation sociale ». *(Pour un complément d'information, vous pouvez consulter les données qui ont été extraites de ce questionnaire, mises en forme dans ce [rapport](#)).*

- ✓ **La nouveauté éditoriale de NeuroSphinx : un glossaire des acronymes et du jargon médical des pathologies prises en charge par la filière**

A travers une question très ciblée de notre questionnaire, nous avons souhaité mesurer l'adhésion des patients à un nouveau projet: l'édition d'un glossaire du jargon médical (termes, acronymes) adapté aux pathologies prises en charge par la filière.

En effet, la plupart des personnes interrogées a exprimé le désir, soit de trouver un lexique pour les aider à mieux comprendre les terminologies techniques, soit, a confié ne pas être très à l'aise avec le jargon ou les acronymes médicaux : cela nous a conforté dans notre projet d'éditer un lexique / glossaire des termes et acronymes propres aux pathologies de la filière, qui sera réalisé dans le courant 2021.

- **Du côté des formations :**

- ✓ **[L'ETP fait sa rentrée](#)**

Crise sanitaire oblige, les formations à l'Education Thérapeutique du Patient se sont interrompues au printemps dernier.



La **formation certifiante à l'éducation thérapeutique**, réalisée en partenariat avec l'IPCEM (institut de formation reconnu et agréé), **reprend en octobre prochain**. En parallèle, une **nouvelle formation à la coordination des programmes** d'éducation thérapeutique verra également le jour.

✓ **Déploiement BaMaRa en mode autonome : to be continued**

Côté BNDMR, les **déploiements BaMaRa** sont désormais effectifs dans **80% des centres NeuroSphinx**. Ils se poursuivent selon un rythme défini conjointement entre l'équipe opérationnelle de la BNDMR et les établissements. **75 centres maladies rares** de la filière (répartis sur 30 établissements hospitaliers), sont **déployés en mode autonome**.

Pour la rentrée, le **déploiement de BaMaRa en mode autonome** est attendu **dans les centres suivants** :



CHU de Lille

- ✓ Centre C-MAVEM : Chirurgie orthopédique infantile
- ✓ Centre C-MAVEM : Médecine physique et réadaptation
- ✓ Centre MAREP : Chirurgie Viscérale pédiatrique
- ✓ Centre MARVU : Chirurgie uro-viscérale



CHRU de Nancy

- ✓ Centre C-MAVEM : Neurochirurgie
- ✓ Centre MAREP : Chirurgie infantile viscérale
- ✓ Centre MARVU : Chirurgie infantile viscérale

• ***Du côté de l'interfilière :***

Le Comité Inter filière a profité de l'été pour procéder à la mise à jour du livret des filières de santé maladies rares (FSMR). Ce livret actualisé pour l'année 2020 est disponible [ici](#).

• ***Du côté de nos partenaires :***

La **Fondation Groupama** a lancé un appel à projets pour son **Prix de l'Innovation sociale 2021**, en juillet 2020. Ce prix a pour vocation de soutenir une action innovante, marquant une avancée ou une rupture significative qui contribue à changer la donne dans le quotidien des personnes atteintes de maladies rares et leur famille. Les candidatures sont à déposer avant le **4 octobre 2020** et le projet retenu bénéficiera d'une dotation de 20 000 euros.

Pour un complément d'information, vous pouvez [lire](#) le communiqué de presse dédié.

***Zoom sur... la téléconsultation :
questions-réponses : on vous dit tout !***



• ***La téléconsultation c'est quoi au juste?***

Les actes de **télé médecine** sont des **actes médicaux réalisés à distance**, au moyen d'un dispositif utilisant les **technologies de l'information et de la communication** (article L. 6313-1 du Code de la santé publique).

Parmi eux, **la téléconsultation** a pour objet de permettre à un professionnel médical de donner une **consultation à distance à un patient**.

Les enjeux de qualité et de sécurité des soins, spécifiques à la téléconsultation, sont liés à :

- la **qualité de la communication** entre le patient et le professionnel médical (nécessité de communiquer à distance et absence d'examen physique direct)
- la **protection et la sécurité des données personnelles de santé**.

Les médecins libéraux ont signé un accord conventionnel avec l'Assurance maladie le 14 juin 2018, permettant le remboursement des actes de téléconsultation, le plaçant donc sur un pied d'égalité avec un acte de consultation en cabinet.

• **Les prérequis à la téléconsultation ?**

La téléconsultation et la téléexpertise répondent aux **mêmes exigences que l'exercice médical en présentiel** (lois et règlements applicables aux conditions d'exercice, aux règles de déontologie et aux standards de pratique clinique).

Néanmoins, elle nécessite **quelques prérequis**, pour le professionnel qui l'exerce.

Il doit notamment prévoir des **plages horaires dédiées à la téléconsultation**, disposer d'un **lieu** (calme, permettant le respect de la confidentialité des échanges) **et d'équipements dédiés** (outils de vidéotransmission, messagerie et plateforme d'échange sécurisées, hébergeur de données de santé agréé).

Avant la téléconsultation, il doit **informer et recueillir le consentement libre et éclairé du patient**, pour l'acte médical qui va être pratiqué à distance.

Enfin, le professionnel de santé doit s'assurer de la **pertinence d'une téléconsultation**, selon plusieurs critères d'appréciation :

- la **situation clinique** de son patient
- la disponibilité des données de son patient
- la **capacité du patient à s'approprier les technologies d'information et de communication dédiées**

Si le professionnel médical juge que la téléconsultation n'est pas adaptée à la situation du patient, il trace la décision médicale de ne pas réaliser ou de mettre fin à la téléconsultation dans le dossier du patient (et dans le dossier médical partagé, si le patient en possède un), il propose au patient une prise en charge adaptée et informe le médecin traitant, le cas échéant

• **La téléconsultation : une nouveauté née de la crise sanitaire?**

La crise sanitaire a engendré d'importants bouleversements en matière de prise en charge, en milieu hospitalier (annulation de consultations, déprogrammation de blocs en chirurgie...), comme en libéral.

Dans un contexte d'anxiété généralisée, certains patients ont renoncé à leur suivi et à certains soins.

Néanmoins, **face à l'impératif d'un suivi scrupuleux des populations atteintes d'affections de longue durée** (ALD), à la vulnérabilité parfois accrue dans un contexte épidémique, de **plus en plus de professionnels de santé ont eu recours à la téléconsultation**.

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.

Sur recommandation de la Haute Autorité de Santé (HAS), le Gouvernement a facilité le recours à la télémédecine et a très largement étendu les possibilités de télésoins aux personnels paramédicaux (infirmiers, diététiciens, psychologues, aux masseurs-kinésithérapeutes, ergothérapeutes...).

En parallèle, l'institution a élaboré de nombreuses fiches « réponses rapides », dont certaines, spécifiquement dédiées à la prise en charge de pathologies chroniques. Elles apportent des réponses concrètes, fondées sur les dernières données scientifiques disponibles, adaptées aux différentes situations et sont actualisées régulièrement.

- **Télémédecine, téléconsultation et télésoin, c'est la même chose ?**

Oui et non ! La différence réside surtout dans le statut du praticien recourant à cet outil.

Télémédecine : Les actes de télémédecine sont des actes médicaux réalisés à distance, au moyen d'un dispositif utilisant les technologies de l'information et de la communication.

Le Code de la santé publique définit cinq actes de télémédecine : téléconsultation, téléexpertise, télésurveillance médicale, la téléassistance médicale et la réponse médicale apportée dans le cadre de la régulation médicale.

Téléconsultation : il s'agit donc d'un acte de télémédecine ayant pour but de permettre à un professionnel médical (dont chirurgien-dentiste ou sage-femme) de donner une consultation à distance à un patient. Un professionnel de santé peut être auprès du patient et, le cas échéant, assister le professionnel médical au cours de la téléconsultation.

Télésoin : il a été créé par l'article 53 de la loi du 24 juillet 2019 relative à l'organisation et à la transformation du système de santé dans le but de faciliter l'accès aux soins et la coordination entre professionnels.

Le texte de loi stipule que « *Le télésoin est une forme de pratique de soins à distance utilisant les technologies de l'information et de la communication. Il met en rapport un patient avec un ou plusieurs pharmaciens ou auxiliaires médicaux dans l'exercice de leurs compétences prévues au présent code.* »

L'arrêté du 10 juillet 2020, prescrivant les mesures générales nécessaires pour faire face à l'épidémie de Covid-19 dans les territoires sortis de l'état d'urgence sanitaire, et dans ceux où il a été prolongé, fixe les règles d'exercice du télésoin pour les personnels paramédicaux, ayant bénéficié de ces mesures dérogatoires d'extension. (Consulter l'arrêté)

En conclusion : La télémédecine et la téléconsultation sont exclusivement réservées aux professions médicales. Le télésoin est autorisé de manière dérogatoire pour les professions paramédicales jusqu'au 30 octobre 2020.

- **Concrètement, comment se passe une téléconsultation ?**

Voici l'infographie éditée par la Haute Autorité de Santé, qui récapitule les informations essentielles dont vous pourriez avoir besoin pour recourir à un acte de téléconsultation :

MA CONSULTATION MÉDICALE À DISTANCE

TÉLÉCONSULTATION



Pourquoi une téléconsultation ?

- Pour m'éviter un déplacement
- Pour consulter plus rapidement
- Parce que ma situation médicale le permet



Quel est l'équipement nécessaire ?

- Un ordinateur ou une tablette équipé(e) d'une webcam pour la vidéotransmission
- Une connexion internet avec un débit adapté

Comment se déroule une téléconsultation ?

Avant la téléconsultation

- ✓ Je dispose de toutes les informations pour me connecter
- ✓ J'ai mes documents médicaux à proximité
- ✓ Je suis dans un lieu calme

Le jour du rendez-vous

- ✓ Je me connecte à la plateforme sécurisée
- ✓ Je me place face à la caméra
- ✓ Je vérifie que je vois et que j'entends bien mon médecin
- ✓ Je parle assez fort
- ✓ À l'issue de la téléconsultation : mon médecin m'informe de la suite de ma prise en charge



Comment payer et être remboursé ?

- La téléconsultation est facturée par le médecin téléconsultant de la même façon qu'en face-à-face
- Les modalités de remboursement sont les mêmes que pour une consultation classique



Mes droits et la sécurité de mes données

- Mon consentement est nécessaire pour la téléconsultation
- Le secret médical est assuré
- Mes données personnelles sont protégées

Téléexpertise

Mon médecin peut solliciter à distance l'avis d'un médecin expert sur ma prise en charge
Je dois donner mon accord après avoir été informé(e) de la procédure

- **L'avis des professionnels de santé - Téléconsultation : bonne ou mauvaise idée ?**

« Facile à mettre en œuvre car nécessitant un équipement de base assez minimaliste (téléphone, accès à un ordinateur équipé d'une caméra et connecté au réseau internet), j'ai d'abord vu en la téléconsultation une opportunité élargie d'accès aux soins. Pour des personnes résidant dans des zones dites « à faible couverture médicale », ou dont les déplacements peuvent s'avérer compliqués, c'est un processus inclusif, qui permet de gommer les inégalités territoriales d'accès aux soins, ou de mobilité. Pour le praticien, l'organisation est aussi plus souple : gestion du planning plus libre, pas de mobilisation de boxes de consultations... Par ailleurs, l'absence de contact physique peut avoir un effet libérateur sur la parole (le côté virtuel et dématérialisé incite à la confiance). En revanche, le principal défi, pour le soignant, réside dans sa capacité de concentration et d'interprétation du non-verbal : cela nécessite une vigilance de chaque instant pour ne pas perdre le fil de l'entretien. Il faut être en capacité de décrypter ce que l'on ne voit pas.

En conclusion, je dirais que la téléconsultation peut être une alternative intéressante à la consultation présente, sans pour autant s'y substituer, car elle présente néanmoins ses propres limites. La condition première pour une téléconsultation réussie réside dans l'adhésion du patient à l'outil (la virtualité peut être à la fois un facilitateur d'échange, mais selon le degré d'aisance et le rapport aux technologies, elle peut également avoir un effet contre-productif et bloquant... ce mode opératoire est à adapter à chaque profil ou situation rencontrés).

Enfin, certains types de consultations nécessitent un support adéquat pour appuyer son propos. Au praticien de vérifier que le type de consultation prévu est en adéquation avec les outils dont il a la disposition».

**Aline CAZENAVE-GIVELET,
Chargée de mission ETP, filière NEUROSPHINX,
Diététicienne du CRMR MAREP**

« Bien sûr, il n'est pas possible de faire un examen clinique en téléconsultation, et c'est LE frein majeur à sa systématisation dans le parcours de soins du patient. Pourtant, c'est un outil qui s'avère très utile et que j'ai maintenant adopté, après une longue période de réticence avant de franchir le pas (pas de formation avec l'outil, appréhension sur la gestion de l'interface...). Tout s'est accéléré avec le confinement et l'éloignement imposé avec nos patients.

Mes récentes expériences m'ont convaincue que la téléconsultation pouvait être un véritable outil complémentaire de la consultation en présentiel dans le suivi d'un patient chronique.

J'ai été agréablement surprise de la facilité avec laquelle la majorité des patients se sont approprié l'outil. Les temps d'éducation thérapeutique qu'ils ont eus au cours de nos précédentes consultations les aident beaucoup à traduire en mots leurs symptômes et à structurer leurs questions. C'est un atout essentiel et presque un pré requis je pense

Nos échanges ont toujours été nourris et riches, car le.s parent.s est/sont concentré.s sur l'échange, incluant l'enfant, de façon différente par rapport au présentiel car le stress y est bien moindre et la concentration meilleure. J'y ai moi-même trouvé des avantages, notamment avec les enfants, qui sont intuitivement attirés par les écrans, et qui étaient ravis de voir le docteur dedans ! L'enfant n'était pas en train de jouer dans le box, comme souvent au bout de 10 minutes d'entretien avec ses parents en consultation, mais bien présent dans l'échange avec moi.

Toutefois un point reste à travailler en ce qui me concerne : la gestion du temps de consultation, car les familles étant à leur domicile, elles n'ont pas la même notion du temps que lors d'une consultation à

l'hôpital. On aurait tendance à se laisser entrainer par l'échange qui se fait dans l'atmosphère tranquille du domicile familial. Attention donc à ne pas transformer cette téléconsultation en une simple conversation.

En résumé, j'inclus désormais la téléconsultation dans le suivi des patients de notre centres de référence, a fortiori lorsqu'ils habitent loin ».

**Dr Célia CRÉTOLLE,
Chirurgien Pédiatre,
Co-coordonnatrice de la filière NEUROSPHINX**

« La téléconsultation proposée en visioconférence ou par téléphone, ne remplace pas le contact direct, mais peut toutefois se révéler utile, en cas d'éloignement géographique du patient de son lieu de consultation, ou en cas de difficultés de déplacement.

Concernant les aspects logistiques, ces entretiens sont assez chronophages : ils nécessitent une organisation en amont, des procédures très normées...

Par ailleurs, cet exercice mobilise un effort de concentration très important, car il est focalisé sur un canal sensoriel unique. L'expression corporelle et le non-verbal, qui traduisent parfois autant de ressentis que les mots, sont absents de cette dimension de soins.

L'outil de visio consultation est aussi une porte d'entrée dans la sphère de l'intime, tant du côté du praticien (pendant le confinement) que du patient. Il est intéressant de constater les différentes attitudes adoptées : certains jeunes patients m'ont « invitée » à visiter leur chambre par exemple, ou leur lieu de vie, ou, au contraire, ont recherché la neutralité...

Selon les profils rencontrés, ou les tranches d'âges concernées, les enjeux et les règles sont très différents :

Pour de jeunes enfants, la problématique du temps devant l'écran peut être compliquée... 45 minutes, c'est long : il est donc nécessaire de leur proposer des petites règles, comme rester dans la pièce même s'ils s'éloignent de l'écran. Cette problématique est également valable en consultation présenteielle : l'enfant peut sortir du cadre, mettre le bureau sens dessus dessous... à travers la visio, il trouve de nouveaux modes d'expression (éteindre la caméra, le micro, sortir du cadre, faire du bruit, mettre ses pieds sur la table...)

Chez les patients adolescents, la tendance observée était un refus quasi-systématique de l'outil visio conférence. Dans ce cas, il est fondamental de proposer, et non d'imposer. L'alternative de l'entretien téléphonique s'est révélée très intéressante, car elle a permis des échanges de grande qualité (souvent bien supérieure à l'entretien en face à face). Pour interpréter ces résultats, plusieurs pistes peuvent être envisagées : déploiement d'un monde interne facilité sans le regard de l'adulte, question du rapport à sa propre image, dans une période de quête et de fragilité identitaire, confusion des genres et des cadres (cet outil est très utilisé dans les sphères amicales...) ?

L'autre exemple très concluant d'entretien téléphonique fut celui des cas d'entretiens post-diagnostiques : l'expression facilitée de l'ambivalence des sentiments, sans le regard du thérapeute, a pris tout son sens. (Freud l'avait d'ailleurs parfaitement compris en faisant le choix du positionnement de l'analyste derrière son patient).

À travers les deux derniers cas évoqués, je serais assez favorable à pérenniser l'entretien téléphonique, ou, a minima, le proposer comme une alternative à la consultation présenteielle dans des situations d'éloignement géographique »

**Pascal GAVELLE
Psychologue clinicienne
Service de chirurgie maxillo-faciale et chirurgie plastique
Centre de référence des fentes et malformations faciales**

- **Témoignages patients - Téléconsultation : l'essayer c'est l'adopter ?**

« Nous avons eu une consultation téléphonique de diététique avec Mme Cazenave, pour notre fils Timothé. De prime abord, nous n'avons aucune réticence à tester le télésoin, bien au contraire ! L'avantage pour nous : aucun temps d'attente, pas de transport, bébé faisait sa sieste : un vrai gain de temps ! Nous nous sommes sentis tout aussi à l'aise que lors d'une consultation présenteielle, les messages sont passés de manière très claire et évidente, et nous avons même eu un sentiment d'écoute encore plus prononcé que pendant une consultation présenteielle. Bref, expérience 100% positive : nous avons été conquis, et plus qu'enthousiastes à l'idée de renouveler l'expérience».

Parents de Timothée

« Nous étions très heureux de pouvoir bénéficier d'une téléconsultation de diététique. Nous habitons à 1h30 de Necker, et, à chaque fois, nous devons prendre une journée de congé pour venir en consultation. Cette option est donc un vrai gain de temps et d'énergie ! Nous avons un autre rendez-vous à l'hôpital Necker le même jour, mais même dans cette configuration, attendre quelques heures sur place avec un enfant de 18 mois aurait été un peu compliqué. Nous avons donc pu rentrer tranquillement à la maison et nous entretenir sereinement avec Mme Cazenave-Givelet, pendant que notre fils faisait la sieste. C'était idéal, surtout dans le climat sanitaire actuel.

Par ailleurs, Mme Cazenave a su témoigner de chaleur, d'empathie et de gentillesse, et nous donner confiance dans les étapes de développement futures de notre petit garçon. La voix peut transmettre autant d'humanité qu'un regard ! Nous étions nous-mêmes surpris de la qualité de cet échange, et du pouvoir du simple téléphone, que l'on a un peu tendance à oublier de nos jours. A l'issue de la téléconsultation, elle nous a même envoyé par mail un récapitulatif de tous les conseils qu'elle nous a prodigués, afin que nous puissions garder une trace écrite de ses recommandations, que nous avons bien comprises durant notre échange ».

A. et E., parents d'Octave

« Nous avons bénéficié le 29 juin d'une téléconsultation auprès de Mme Cazenave-Givelet, et de plusieurs échanges par mail avec Dr Crétolle, pour éviter des déplacements en suivi post opératoire de notre fille Zola, qui a subi une proctoplastie ventrale et dorsale en mars 2020.

Nous nous sommes sentis très à l'aise dans ces modalités d'échanges : efficaces et directs, nous avons eu la même sensation d'écoute que lors d'une consultation présenteielle. Par ailleurs, la téléconsultation représente un énorme gain de temps, et permet une meilleure gestion du timing durant le rendez-vous. Il était par exemple plus facile de nous concentrer sur nos prises de notes, afin de ne pas oublier toutes les questions que nous souhaitions poser au Dr Crétolle ou à Mme Cazenave, et que nous avions listées avant la consultation. Les messages véhiculés nous ont paru très clairs, car nous avons la possibilité de poser toutes les questions que nous souhaitons. (peut-être cela aurait-il été un peu plus compliqué s'il s'était agi d'un geste à refaire à la maison...)

La nuance que nous apporterions toutefois à la téléconsultation se situerait davantage sur la nature de l'échange.

En consultation présenteielle, le contact direct favorise des discussions annexes, plus informelles, et une relation plus privilégiée avec l'interlocuteur.

La dimension « capital humain », est donc moins présente en téléconsultation.

Par ailleurs, l'absence d'examen « physique » du bébé ne permet pas aux praticiens d'identifier d'éventuels ressentis qui lui sont propres... tout est basé sur le ressenti unique des parents.

Pour conclure, nous serions donc tout à fait favorables pour renouveler cette expérience, tant que certains rendez-vous présentsiels sont conservés (examens) pour s'assurer que notre enfant va bien.»

A. PAYEN, Maman de Zola

Info / comm' à destination du corps médical :



Nouveau calendrier des AAP

La crise sanitaire a bouleversé le calendrier des AAP maladies rares 2020.

Aussi, pour tous ceux qui auraient un peu perdu le fil des prochaines échéances en matière d'appels à projets nous avons compilé une synthèse réactualisée des dates de soumission des dossiers de candidature:

- Observatoire du diagnostic : 2 septembre 2020
- PNDS: 14 septembre 2020
- ETP : dépôt des lettres d'intentions & lettres de soutien des associations avant le 22 septembre 2020
- Plateformes d'expertise maladies rares : janvier 2021

Formation

Les inscriptions au **D.I.U. "Diagnostic de précision et Médecine Personnalisée"**, Universités de **Montpellier, Lyon** et **Dijon**, sont ouvertes. Créée pour répondre à des besoins de formation des personnels médicaux et paramédicaux dans le contexte d'une médecine personnalisée en plein essor, cette formation est d'autant plus importante avec le déploiement du **Plan France Médecine Génomique 2025**.

Pour de plus amples informations, vous pouvez :

- ✓ Consulter le [programme](#) du **D.I.U**
- ✓ Vous [inscrire](#) **Date limite d'inscription: 30 novembre 2020!**
- ✓ Consulter le **Plan Médecine France Génomique 2025 (PFMG)**



AGENDA

- ✓ Universités d'automne de l'Alliance Maladies Rares, du 23 au 26 septembre 2020, Paris
- ✓ Congrès de la Société Française de médecine prédictive et personnalisée (SFMP), les 24/25 septembre, Paris
- ✓ Journée inter-filières sur la Transition adolescent-adulte, le 26 septembre 2020, Faculté de Santé de l'Université d'Angers
- ✓ Atelier de co-design en e-santé de la Fondation Maladies Rares, le 13 octobre 2020 (webconférence)
- ✓ Congrès 2020 de la Société Française de Pédiatrie, du 2 au 4 novembre 2020, Lille, Grand Palais
- ✓ 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)**
- ✓ 114^{ème} congrès français d'urologie, du 18 au 21 novembre 2020, Paris, Palais des Congrès
- ✓ 5^{ème} journée nationale de recherche en ETP "En quoi la recherche en ETP peut aider à construire la coopération d'acteurs ?" (décembre 2020, Institut Imagine)

Le saviez-vous ?

Le pore anal éphémère de «*Mnemiopsis leidyi*»

Le cténophore Mnemiopsis leidyi, petit animal marin ressemblant à une méduse et faisant partie du macroplancton, possède un anus intermittent.

En effet, l'animal excrète ses déchets alimentaires via un pore anal qui apparaît uniquement en cas de besoin. Selon une étude conduite par Sydney L. Tamm, Professeur émérite de biologie à l'Université de Boston, il n'y a pas de liaison permanente entre l'intestin et l'extrémité du corps du cténophore mais, lorsque les déchets s'accumulent, l'intestin gonfle. Lorsque ce dernier finit par toucher l'épiderme, la couche superficielle du corps de l'organisme marin, c'est à ce moment que l'orifice anal se forme pour évacuer les matières. Une fois l'excrétion terminée, le processus s'inverse et l'anus éphémère disparaît.

C'est la première fois que l'existence d'un anus transitoire a été documentée dans le règne animal.

D'après le scientifique, ce gonflement de l'intestin qui fusionne avec l'épiderme pour former un anus transitoire pourrait représenter l'ancêtre commun à tous les anus permanents existant aujourd'hui chez les animaux, et constituer la forme primitive de tous les systèmes digestifs !

Par analogie, on pense aux séquences du développement du canal anal humain qui provient d'une invagination de l'épiderme. Il fusionne avec le futur rectum entre 7 et 8 semaines de développement et s'ouvre vers la fin du 2ème mois de vie foétale pour former l'anus... Peut être sous l'impulsion des 1ers mouvements de la défécation ? Qui sait...