

NeuroSphinx

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES



Toute l'actu !

L'actualité de la filière

Du côté des Chargées de missions...

Durant ce second épisode de confinement, l'équipe de la filière s'est agrandie! C'est donc avec un immense plaisir que nous vous présentons les nouvelles et dernières recrues d'une équipe désormais au complet !

Iris ARSENAKIS, Chef de projet santé

« Diplômée d'un Master en Sciences politiques, je suis très sensibilisée aux actions contribuant à une meilleure information des patients, de leur entourage et des professionnels de santé.

Durant 4 ans, j'ai occupé des postes en communication et en gestion de projets, au sein de Laboratoire pharmaceutiques. Cela m'a permis de développer une expertise pour promouvoir la recherche et l'innovation.

En tant que nouvelle Chef de projets de la Filière NeuroSphinx, depuis novembre 2020, je suis ravie de prendre part activement à la visibilité de tous les acteurs concernés par les malformations pelviennes et médullaires rares, ainsi qu'à l'animation de cet important réseau.»

Ségolène OKOKO Chargée de mission Transition

« Doctorante en pharmacie, c'est en débutant mon travail de thèse sur "les faux médicaments", véritable fléau de santé publique que mon appétence pour cette discipline est née. J'ai donc suivi en master en communication de la santé puis en DU en santé publique avec la volonté de promouvoir la santé au travers de projets innovants. C'est la raison pour laquelle j'ai rejoint l'aventure NeuroSphinx, filière qui remplit une réelle mission de santé publique dans laquelle je souhaite m'investir pour les maladies rares grâce à ma double compétence de pharmacien/communicant. J'ai pour mission la Transition au sein de la filière mais également en tant que pilote pour l'ensemble des filières maladies rares. Un défi que j'ai hâte de relever.»



Du côté des Coordonnateurs de centres...

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 Alice FAURE, en qualité de coordonnatrice du site constitutif Chiari et malformations vertébrales médullaires (C-MAVEM), à l'AP-HM.



Portrait du mois : Le Docteur Célia CRETOLLE, coordonnatrice du centre de référence MAREP

Le Docteur Célia CRETOLLE succède au Professeur Sabine SARNACKI en qualité de responsable médicale du centre de référence pour les malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP) de l'hôpital Necker-Enfants malades.

Chirurgienne viscérale pédiatrique de formation, elle soutient en 2008 une thèse d'université sur l'étude clinique et génétique du syndrome de Currarino, et développe ainsi une expertise sur les anomalies congénitales du pôle caudal (malformations anorectales et maladie de Hirschsprung notamment).

Elle met en place le centre MAREP avec le Pr Sabine Sarnacki, à partir de 2007, dans le cadre du 1er Plan maladies rares, et anime en parallèle, à partir de 2015, la filière NeuroSphinx dont elle est restée la coordinatrice jusqu'en 2019. MAREP fut, notamment, pionnier dans le développement de programmes d'éducation thérapeutique (ETP) en chirurgie viscérale pédiatrique.

Dr Célia Crétolle a aussi récemment créé l'application « Poop and Pee » qui permet aux patients souffrant d'incontinence de saisir en direct leurs données cliniques et de les transmettre à leur médecin depuis leur smartphone.

À la tête de MAREP, le Dr Crétolle a comme principal objectif de pérenniser le réseau de soignants régional et national développé depuis plus de 10 ans, et de former toujours plus de jeunes chirurgiens à la prise en charge transversale des patients avec anomalies caudales et à l'ETP. Le plus important à ses yeux, est de conserver l'aspect « humain » au cœur des soins dispensés par ce centre chirurgical. Elle souhaite également, en s'appuyant sur les travaux de recherche menés actuellement par le Pr Sarnacki, améliorer l'exploration des malformations ano-rectales par l'imagerie via la reconstruction 3D et travaille sur un projet de linguistique clinique pour mieux accompagner les patients du CRMR, en espérant pouvoir progressivement intégrer cette discipline dans les soins courants.

Du côté des associations...

- ✓ L'association **APAISER S&C**, en collaboration avec le Dr Steven Knafo, neurochirurgien au sein du Centre coordonnateur C-MAVEM du Kremlin Bicêtre, s'est lancée dans un ambitieux projet de recherche visant à identifier les gènes impliqués dans la malformation de Chiari de type I. Intitulé ChiariGene, ce programme fait l'objet d'une campagne de financement participatif, dont vous pourrez retrouver tous les éléments et informations [ici](#).
- ✓ François Haffner, Président de **L'ASBH (Association nationale Spina Bifida et Handicaps Associés)** cosigne une [tribune](#) d'experts mettant l'accent sur la nécessité d'une supplémentation anténatale en acide folique (Vitamine B9), afin de réduire les risques de malformations médullaires au cours de la grossesse. Cette tribune est également co-signée du Pr Michel Zerah, neurochirurgien pédiatre à l'Hôpital Necker-Enfants malades, et coordonnateur du centre de Référence C-MAVEM.
- ✓ Bon plan #cadeaux qui nous a été partagé par **L'ASBBF (Association Spina Bifida Belge Francophone)** : envie de gâter vos proches ou votre personnel en leur offrant un cadeau original, local et solidaire ? Surfez sur [Handymade.be](#) et découvrez-y plus de 40 produits fabriqués par les Entreprises de Travail Adapté (ETA) de Bruxelles, de Wallonie et de Flandre. Des produits de qualité fabriqués avec rigueur et savoir-faire !
- ✓ A la rentrée, nous vous avons annoncé le futur Appel à projet de **L'AFMAH (Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung)**, destiné à soutenir toute action en lien avec l'amélioration de la prise en charge des enfants et/ou de leurs familles au sein des services hospitaliers. Cet AAP est désormais finalisé, vous pourrez le retrouver [ici](#), et [télécharger](#) le dossier de candidature. Bon courage à tous les candidats, et merci à l'AFMAH pour cette belle initiative solidaire !
- ✓ Comprendre et faire comprendre son handicap n'est pas toujours facile : l'**APASC (Association des Personnes Atteintes du Syndrome de Currarino)** a souhaité éditer un livret illustré destiné à accompagner les enfants touchés par le syndrome de Currarino et leurs parents dans la compréhension et la communication de leur handicap. Le syndrome de Currarino est une association de malformations rare, d'origine génétique, dans la moitié des cas. La documentation non scientifique, accessible et compréhensible par le « non sachant » est difficile à trouver. **L'APASC a souhaité concevoir un livret mêlant illustrations scientifiques et textes adaptés pour répondre aux questions que se posent l'enfant porteur de ce syndrome, son entourage et les professionnels de santé.** Le [livret illustré](#) sera disponible pour toutes les personnes concernées en France, puis dans le monde, grâce à sa traduction en anglais.

LE SYNDROME DE CURRARINO



Le projet sera relayé par l'association auprès des familles. Il a été conçu avec un illustrateur scientifique spécialisé dans la simplification médicale par l'illustration et le texte en milieu pédiatrique : **DUBOURDON&Cie** basé à Lyon. Ces derniers ont déjà réalisé différents ouvrages de ce type dont les éditions sont aujourd'hui connues et reconnues par leurs utilisateurs, dans différents domaines de

santé, notamment sur les parcours maladie rare. Consulter le site internet : [DUBOURDON&Cie](#) Productions.

Le projet a été porté par l'APASC et réalisé grâce à la Fondation de France dans le cadre de l'appel à projet « Humanisation des soins » et d'un financement participatif sur la plateforme Human&Go avec Malakoff Humanis.

Contact : apasc@orange.fr

- ✓ Félicitations à l'**Association française de l'atrésie de l'œsophage (AFAO)**, qui a été reconnue début janvier 2021 comme établissement d'utilité publique

- ✓ On l'attendait depuis 10 ans... c'est désormais acté : un petit nouveau vient de faire son entrée dans le réseau associatif NeuroSphinx ! Toutes nos félicitations et bienvenue à **Tintamarre**, la première association nationale pour les patients atteints de malformation ano-rectales (MAR) et leurs familles. Elle informe, aide à améliorer la qualité de vie, soutient la recherche et sensibilise le grand public. Pour adhérer ou soutenir l'association, vous pouvez consulter la page dédiée [ici](#).
Présidente & contact : Madame Célia CARDOSO, associationtintamarre@gmail.com



Du côté des formations...

- **BNDMR**

La filière NeuroSphinx poursuit ses formations à l'**utilisation de l'outil BaMaRa-BNDMR**, sous forme de **webinaires**, à destination des professionnels des Centres de Référence Maladies Rares (CRM) de la filière (MARVU, MAREP, C-MAVEM). Pour plus d'information, vous pouvez [télécharger](#) le bulletin BaMaRa.

- **ETP**

Poursuite des e-ETP :

Depuis la crise sanitaire, MAREP a développé des ateliers d'e-ETP à destination des patients & de leurs familles : 2 sessions parents / enfants de 2/4 ans, 3 sessions parents / enfants de 8/12 ans, et 1 session parents / enfants de 6 ans ont déjà eu lieu. On regrette, bien sûr, le contact tissé lors des sessions présentiels, mais les retours sont très positifs. Ce format permet à la fois de maintenir le lien, mais aussi de gommer l'éloignement géographique en ouvrant l'accès à des familles résidant en province.

Formation « Parents experts » :

Dans le cadre du groupe de travail ETP en Interfilère, 2021 verra la mise en place d'une **nouvelle formation certifiante intitulée « parents experts »**.

Son objectif est de comprendre les aides et accompagnements mobilisables, de pouvoir intervenir dans les programmes d'ETP et de pouvoir représenter les patients et parents auprès des soignants et des institutions.

Cette formation validante sera dispensée exclusivement à distance par des intervenants spécialisés dans le domaine de l'Education Thérapeutique du Patient (ETP), de la psychologie ou encore de l'univers médico-social. Ainsi seront abordées les thématiques suivantes :

- L'entraide entre les parents
- L'éducation thérapeutique (ETP)
- L'univers médico-social (aides et accompagnements possibles)
- La communication (au sein de la famille, auprès des professionnels)
- La période de transition

D'une durée totale de 40h, elle alternera séquences de e-learning et modules interactifs de 3h en visioconférence. Ces séances seront espacées de deux semaines.

A la une : Dossier spécial

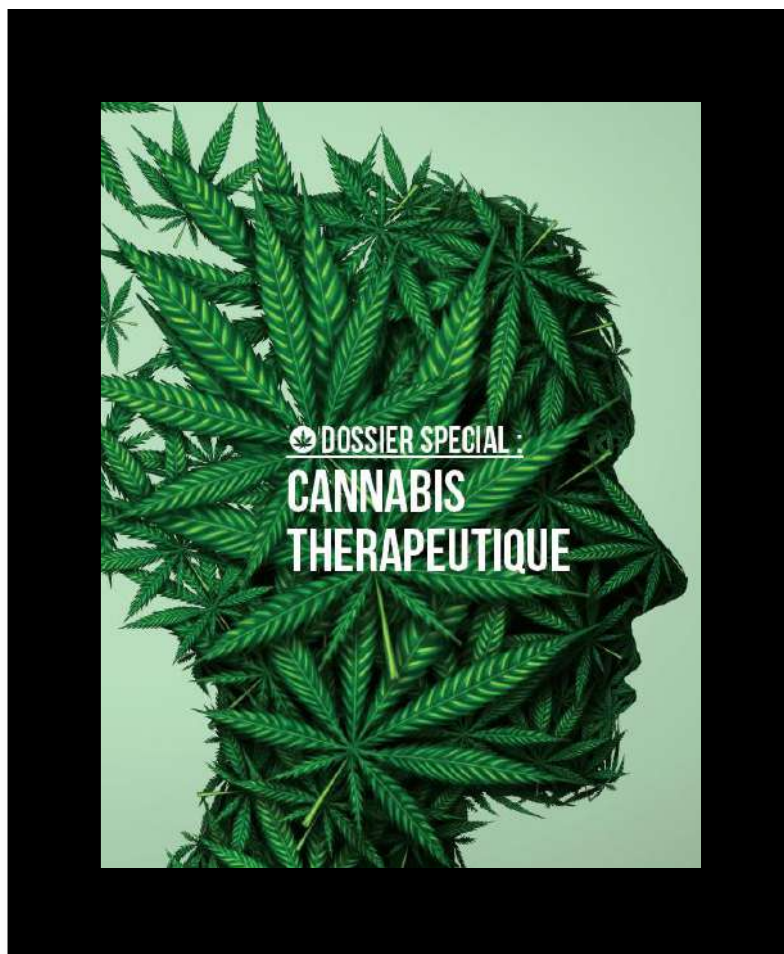
L'association **APAISER S & C**, membre du réseau NeuroSphinx, vous propose un dossier documentaire dédié à l'expérimentation du cannabis thérapeutique :

Pourquoi une expérimentation ?

Point d'avancement avec l'ANSM

Le cannabis qu'est-ce que c'est ?

Retrouvez toutes les questions que vous vous posez à ce sujet, dans le [dossier documentaire](#) suivant.



Info / comm' à destination du corps médical :



1/ Nouveau référentiel HAS

La Haute autorité de santé (HAS) a publié un référentiel de la nouvelle certification des établissements de santé, structuré en 15 objectifs et répartis en trois chapitres :

- ✓ Le premier chapitre porte sur le "résultat pour le patient".
- ✓ Le deuxième chapitre concerne "les équipes de soins, à tous les niveaux".
- ✓ Le troisième chapitre concerne l'établissement et sa gouvernance, c'est-à-dire les directions ainsi que les commissions et conférences médicales d'établissement

Pour un complément d'information, vous pouvez [consulter](#) le nouveau référentiel de certification des établissements.

2/ Maladies rares : mise à disposition de documents ressources pour les médecins généralistes

Suite à l'enquête réalisée durant l'été 2020 par le **Collège de la Médecine Générale**, dont le but était de mesurer le degré de connaissance des médecins généralistes à propos des maladies rares, **les résultats obtenus sur un panel de 1360 médecins généralistes ont permis de mettre en évidence certaines carences :**

- ✓ **Presque la moitié des répondants connaît mal les maladies rares**, 37% déclarent ne pas avoir le réflexe d'y penser et 28% ne pas savoir où trouver les informations nécessaires.
- ✓ La plateforme **orphanet** reste la **ressource la plus identifiée, avec les centres de référence maladies rares** auxquels 2/3 des professionnels de santé ont adressé au moins un de leurs patients.
- ✓ Le **besoin de ressources pratiques et de formation** sur la place et le rôle du médecin généraliste, est **exprimé clairement par plus de la moitié des répondants** au sondage.

Ces derniers confortent la nécessité **d'une mise à disposition d'outils pertinents** pour améliorer la prise en charge des patients atteints d'une maladie rare.

C'est pourquoi les **Filières de Santé Maladies Rares** et **Maladies Rares Info Services**, proposent un **"Mémo Ressources"**, à destination des médecins généralistes, qui recense les principaux acteurs et contacts référents.

Pour un complément d'information, vous pouvez :

- ✓ [Consulter](#) les résultats de l'enquête.
- ✓ [Télécharger](#) le Mémo Ressources

AGENDA



- ✓ **Tic-tac !! J-7 avant la journée Internationale des Maladies Rares : dimanche 28 février 2021**
Retrouvez [ici](#) toutes les informations sur le #RareDiseaseDay2021
- ✓ 2^{ème} e-colloque international sur le partenariat de soins avec les patients : jeudi 25 et vendredi 26 février 2021
- ✓ 14^{ème} Journée Internationale des Maladies Rares : dimanche 28 février 2021
- ✓ Webinaire Transition, ado-adulte, focus sur la région Pays de la Loire : samedi 20 mars 2021
([inscription](#) obligatoire)
- ✓ Journées francophones d'Hépatogastroentérologie et d'oncologie digestive (POST'U) : du vendredi 19 au dimanche 21 mars 2021

✓ **Journées nationales NeuroSphinx, 5^{ème} édition,
En partenariat avec les centres C-MAVEM, MARVU et MAREP :
jeudi 25 & vendredi 26 mars 2021**



Nouveautés Éditoriales :

Les webinaires de NeuroSphinx

Ce nouvel outil digital a été pensé et mis en place dans le contexte de la crise sanitaire, afin de donner la parole aux experts de nos différents centres, pour qu'ils puissent présenter au réseau, à des confrères, ou à toute personne intéressée, certaines innovations, sujets techniques, présentant un haut niveau de contenu scientifique. En cela, ils se différencient d'un autre outil développé durant le 1^{er} confinement 2020, les Facebook live de la filière, dont le contenu est plutôt axé Grand Public.

Journal de la Recherche

Pourquoi ? Cette nouvelle parution d'un Journal de la Recherche s'inscrit dans une volonté de donner une plus grande visibilité aux actualités scientifiques, dans la perspective de valoriser et diffuser la richesse, la diversité et les réussites de la recherche produite au sein de tous les centres de la filière.

Pour qui ? Ce journal s'adresse principalement aux centres de la filière NeuroSphinx, et aux autres filières de santé maladies rares. Grâce à différentes rubriques complémentaires, il a vocation à couvrir l'actualité scientifique du réseau (informations marquantes, calendrier des événements scientifiques, calendrier des temps institutionnels, publications, échos de la presse, manifestations scientifiques, bourses de recherche et appels à projets etc...) Ouvert et collaboratif, cet outil repose sur la mobilisation de chacun pour proposer des sujets, nous tenir informés des actualités des centres et ainsi participer à la diversité, à la richesse et à la représentativité des contenus.

Le saviez-vous ?



Cloaque, anus et selles...de quoi parle-t-on au juste ?

Le terme cloaque possède une étymologie latine, *cloaca*, qui signifie égout. Il remplit littéralement une fonction d'évacuation : c'est une chambre commune et un exutoire dans lequel s'ouvrent les voies intestinales, urinaires et génitales.

Pour les mammifères, et notamment chez l'humain, le cloaque est présent durant l'évolution embryonnaire et subit une segmentation primitive en un sinus urogénital et un canal anal par le pli de Tourneux sur lequel fusionnent les plis de Rathke, constituant ainsi le périnée. Dans certains cas, il peut se produire une anomalie de segmentation du cloaque, donnant lieu à différents types de malformations ano-rectales, et/ou uro-génitales. Pour résumer, les mammifères possèdent donc des ouvertures séparées pour l'excrétion de l'urine et des selles.

Peu de gens sont conscients du fait que les reptiles, les oiseaux et les poissons ont une seule ouverture pour l'excrétion des déchets ainsi que de l'urine : le cloaque.

Aussi on pense, à tort, que les fientes d'oiseaux sont l'équivalent de nos selles. En réalité, elles sont plus proches de notre urine que de nos selles. En effet, les oiseaux ainsi que les mammifères produisent des déchets riches en azote, dont l'ammoniac, qui doivent être expulsés par le corps. Les mammifères convertissent l'ammoniac en urée et l'éliminent ainsi en urinant. Quant aux oiseaux, ils convertissent l'ammoniac en acide urique, qui se présente sous la forme d'une pâte blanche et épaisse.

C'est d'ailleurs la partie blanche, qui contient l'acide urique, qui colle à votre pare-brise comme si c'était du plâtre. En effet, **l'acide urique ne se dissout pas facilement dans l'eau !** 😊

La nouvelle version du cahier Orphanet est sortie !

Ce cahier vous présente les **aides et prestations** permettant aux **personnes atteintes de maladies rares** et à leurs proches de **bénéficier d'un accompagnement** et de s'inscrire dans la société au même titre que des personnes valides. Celui-ci est **conçu par un comité multidisciplinaire** composé de représentants de la Direction générale de l'offre de soins (**DGOS**), de la Direction générale de la cohésion sociale (**DGCS**), de la direction générale de l'enseignement scolaire (**DGESCO**), de l'Institut national supérieur de formation et de recherche pour l'éducation des jeunes handicapés et les enseignements adaptés (**Inshea**), de l'AFM Téléthon, de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (**CNSA**) et de la Caisse nationale de l'Assurance Maladie (**CNAM**).

Vous pouvez **consulter [ici](#) la dernière version de ce cahier.**