



NeuroSphinx

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

JOURNAL DE LA RECHERCHE #03

SUIVRE L'ACTUALITÉ SCIENTIFIQUE DE LA FILIÈRE NEUROSPHINX

Juillet 2021



Sélection actu/ thématiques

Prise en charge de la malformation de Chiari de type I et de la syringomyélie pendant la grossesse et l'accouchement

Bien qu'étant une question récurrente en pratique clinique, la prise en charge de la malformation de Chiari de type I (CMI) et/ou de la syringomyélie pendant la grossesse et l'accouchement est encore débattue. Le but de cette étude de cohorte rétrospective menée dans un centre national de référence C-MAVEM Bicêtre, était d'étudier les modalités d'accouchement et d'anesthésie chez les femmes présentant une CMI et/ou une syringomyélie et de questionner leur rôle potentiel dans l'évolution de la maladie. Les résultats de cette étude soutiennent que ni les modalités d'accouchement ni d'anesthésie n'affectent l'histoire naturelle de la grande majorité des patients atteints de CMI et/ou de syringomyélie.

 [Pour voir l'article](#)

Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)

Rappel du calendrier

Compte tenu de la situation sanitaire, le calendrier des travaux attendus a été modifié par la DGOS

	Date limite	À faire par les porteurs de projet	Impact financier
AAP PNDS 2019	30.9.2021*	Dépôt des PNDS sur le site de la HAS	Délégation de la seconde tranche du financement en 2 ^e circulaire 2021 (C2)
AAP PNDS 2020	30.9.2022	Dépôt des PNDS sur le site de la HAS	Délégation de la seconde tranche du financement en 2 ^e circulaire 2022 (C2)

* Un report de 2 mois maximum peut **très exceptionnellement** être accordé dans des cas particuliers.

Rappel de la procédure pour publication sur le site de la HAS

1. Envoi à Mme Jessica LAYOUNI j.layouni@has-sante.fr :

- Texte du PNDS
- Argumentaire du PNDS à destination du médecin traitant
- Synthèse du PNDS à destination du médecin traitant

2. Mise en ligne de ces documents en plus des déclarations d'intérêts de tous les participants à l'élaboration du PNDS.

[BaMaRa] Infos nomenclature Orphanet et mise à jour



Chaque entité présente dans Orphanet (que ce soit une pathologie, un sous-type clinique ou un groupe de pathologies) se voit attribuer un identifiant unique et stable, le

La nomenclature Orphanet est mise à jour en continu par l'équipe de l'INSERM (US14) sur le site d'Orphanet, et, conformément aux recommandations européennes, une version annuelle est publiée en juillet (le « pack nomenclature »). Cette version annuelle correspond à celle qui est utilisée dans les différents systèmes informatiques, y compris BaMaRa. Orphanet produit cette version annuelle à partir des données figées à début juin. Cette version sera implémentée avant la fin de l'année dans BaMaRa (voir l'exemple).

Toute demande de modification passe devant un comité exécutif qui valide la demande. Pour qu'elle puisse être présentée à ce comité, il est nécessaire qu'elle soit fortement argumentée avec des références bibliographiques à l'appui.

Un consensus international (ex : Réseau Européen de Référence, ...) permet également d'accélérer les procédures.

Exemple : si un centre de référence souhaite intégrer un nouveau code ORPHA dans la nomenclature ORPHANET et s'en servir pour renseigner ses patients dans la base BaMaRa à partir de janvier 2022, il est impératif de faire parvenir dès maintenant la fiche de demande de création dûment remplie. Le pack nomenclature publié par ORPHANET à l'été 2021 sera intégré dans BaMaRa en décembre 2021.

- Pour demander une modification de la nomenclature, vous devez vous adresser à l'équipe d'Orphanet ([lien](#))
- Pour simplifier vos démarches, la Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR) vous accompagne dans la structuration de votre demande et peut faire le lien avec l'équipe d'Orphanet : contact.bndmr.nck@aphp.fr
- [Télécharger la fiche de demande de création d'un nouveau code ORPHA](#) (version de mai 2021)
- Trouver l'intégralité de cette annonce sur le site de la Banque Nationale des Données Maladies Rares ([BNDMR](#)), ainsi que la dernière version de [la fiche de demande de création de codes ORPHA](#)

- Les modules de formations à la nomenclature Orphanet (6 vidéos qui vont de 4 à 11 minutes) réalisés dans le cadre du projet EJP ont été mis en ligne sur la chaîne Youtube d'Orphanet (en anglais): [EJP- RD Orphanet Training Sessions - YouTube](#)
-

[BaMaRa] Campagne PIRAMIG 2021 & Labélisation



La campagne 2021 a débuté le 1er juin 2021 et s'achèvera le 17 septembre 2021.

A l'occasion de cette nouvelle campagne, le rapport Piramig 2021 a fait l'objet de quelques ajustements:

- L'élargissement du périmètre de la file active qui intégrera désormais les téléconsultations ;
- L'élargissement des items (points SIGAPS, file active, RCP) déjà pris en compte dans le calcul de la part variable, à de nouveaux items (volume de séjours d'hospitalisation, volume de consultations, volume d'avis d'expert et coordination de DU/DIU) ;
- L'intégration, au sein du rapport, d'une notice d'information sur la méthodologie de calcul des points SIGAPS et des publications ;
- Des précisions sur les notions de consultations médicales simples, et pluridisciplinaires.

Cette année encore les données d'activité saisies dans la Base de données Maladies Rares (BaMaRa/Cemara/DPI) basculées depuis le mois de Mai dans les rapports PIRAMIG. Les centres ont cependant la possibilité de modifier les données si elles ne sont pas exhaustives.

A compter de la campagne 2022, les données BaMaRa basculées dans Piramig feront foi et ne pourront plus être modifiées par les centres. Nous invitons donc les centres (CRMR/CRC) à saisir de manière exhaustive leur activité dans BaMaRa, dès cette année. Les centres de compétence maladies rares sont également invités à rentrer leurs données afin de contribuer à un meilleur suivi épidémiologique des maladies rares.

Le recueil BaMaRa est essentiel pour renouveler la labellisation des centres maladies rares prévu en Mai 2022.

La re-labellisation des centres MR (centre de référence coordonnateur constitutif, ou centre de compétence) prendra en considération le nombre de dossiers patients recueillis sur BaMaRa. Il est donc important de continuer à recueillir les patients sur cette application.

- Vous trouverez [ici](#) un guide de codage BaMaRa,
- Voici le [lien](#) vers la méthodologie de calcul des items pour PIRAMIG,
- Retrouvez [ici](#) la page avec les FAQ et toutes les recommandations de codage.

Focus sur le PFMG et la prescription d'un séquençage haut débit



La médecine génomique est en train de changer profondément la prise en charge des patients. Pour s'assurer que chacun puisse accéder aux nouvelles technologies de manière équitable sur tout le territoire, la France met en place un plan : **le plan France médecine génomique 2025**.

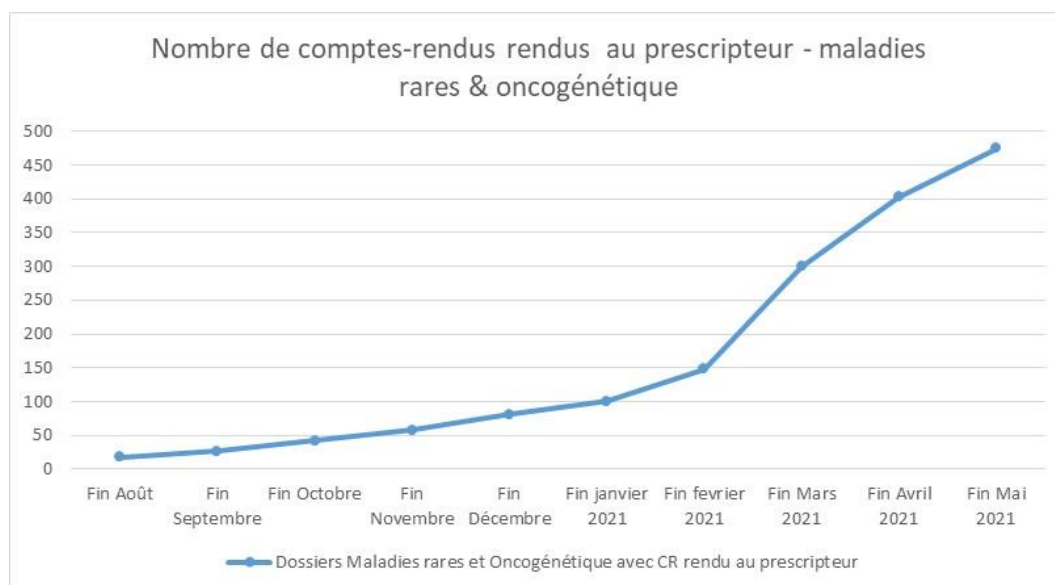
Accès au séquençage HD

La Plateforme d'Expertise Maladies Rares de Bourgogne-Franche-Comté, explique via un court documentaire, le contexte et l'accès à un examen de séquençage haut débit dans une démarche diagnostique pour les patients atteints d'une maladie rare dans la région.



A travers les intégrations de deux patients, le Pr THAUVIN, généticienne et co-pilote du PFMG, explique l'organisation mise en place, le Pr Laurence FAIVRE, généticienne, décrit les avantages de ce nouvel examen, et Mme Léa GAUDILLAT, assistante de prescription, donne les modalités pratiques en cas de prescription d'un séquençage haut débit de génome.

➤ [Pour le visionner, cliquez-ici](#)



Bilan d'activité global et Points d'Avancement du PFMG2025 – juin 2021.

Accès aux données pour la recherche

Mise en place du guichet d'accompagnement et du comité scientifique et éthique du CAD pour l'accès aux données PFMG dans le cadre de la recherche

Le **Collecteur Analyseur de Données (CAD)** a pour ambition de fournir une infrastructure de collecte des données génomiques et de mise à disposition de services sur les volets du soin et de la recherche.

La réutilisation des données du PFMG2025 pour la recherche s'inscrit dans une dynamique de science ouverte. L'ouverture des données a vocation à être la plus large possible, tout en assurant leur sécurité et en respectant un certain nombre de [critères scientifiques et éthiques](#) définis par un groupe de travail dédié et validés par la gouvernance du PFMG2025.

Le Comité Scientifique et Ethique (CSE) du CAD est en charge de s'assurer que les projets de recherche ayant accès aux données respectent ces critères.

- Retrouver [ici](#) plus d'information
- Retrouvez [ici](#) la liste des pré-indications pour lesquelles les patients pourront bénéficier d'un séquençage génomique au cours de leur parcours de soins, et qui va s'élargir au fil du temps

Subventions de recherche

Subventions (Prix/Bourses/AAP)



Intitulé	Émetteur	Date limite	Montant (euro)
Programme Inserm/MOST de Taïwan "Visites exploratoires 2022"	INSERM	28-juil-21	NC
ERC : Advanced Grant	Commission Européenne	31-août-21	2500000
Appel à projets Améliorer le soin	Fondation APICIL	15-oct-21	NC
Appel à projets de recherche 2021 « Services, interventions et politiques favorables à la santé »	IReSP	18-oct-21	NC
Soutien à la recherche sur l'histoire de la recherche biomédicale	INSERM	22-oct-21	3000
Programme Espoirs de la Recherche - Amorçage de jeune équipe	La Fondation pour la Recherche Médicale (FRM)	28-oct-21	450000
Appel à projets générique - AAPG 2022	ANR	28-oct-21	NC
7ème édition de l'appel Open Research Area (ORA) pour les sciences sociales	ANR	01-nov-21	NC
Le Programme PRESTIGE	Campus France	31-déc-21	NC
Soutien de projets hors appels à projets	IReSP	NC	5000
Bourse Année Recherche	GIRCI Nord-Ouest	NC	NC
Contrats d'interface pour hospitaliers	INSERM	NC	NC
Appel à Projets Networking Support Scheme	European Joint Programme on Rare Riseases (EJP-RD)	toute l'année	30000
Demande de soutien	Fondation Groupama	toute l'année	NC
EJP RD – Networking Support Scheme (NSS) Call	European Joint Programme on Rare Riseases (EJP-RD)	toute l'année	30 000
Prix de l'Innovation Sociale	Fondation Groupama	toute l'année	20000



Lauréats Appel à Projets Recherche NeuroSphinx 2021

La filière de santé maladies rares NeuroSphinx a le plaisir de vous annoncer les résultats de son **deuxième Appel à Projets Recherche**, lancé en mai 2021, 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.

Dans l'optique de renforcer le soutien et l'accompagnement des centres maladies rares dans la poursuite des projets retenus dans le cadre de l'AAP 2020, des subventions complémentaires ont aussi été octroyées, selon les besoins du projet, et à l'appréciation du jury.

La délibération du jury du comité scientifique présidé par le Pr Fabrice PARKER, s'est tenue le vendredi 25 Juin 2021.

Les projets lauréats retenus listés ci-dessous ont été évalués sur leur faisabilité, leur qualité, mais aussi celle de l'équipe d'accueil ainsi que sur les retombées attendues dans le champ des maladies rares de la filière NeuroSphinx.

	Intitulé du projet	Porteur du projet	Centre
AAP 2021	Etude du Fardeau Psychologique et Physique des Aidants et de l'Entourage Familial des Patients atteints de Malformations Médullaires Congenitales. Validations de Questionnaires spécifiques et analyse des déterminants. [Caregivers and family members Burden of patients with Congenital Medullary Malformations] CAB-CMM.	Dr Nicolas TURMEL	C-MAVEM / Hôpital Tenon
	Handicap invisible et douleur : le langage intérieur d'enfants atteints de malformations anorectales rares.	Dr Smadja Stéphanie	MAREP / Hôpital Necker
	L'intérêt de DTI médullaire chez les enfants présentant des dysraphismes.	Dr Simona Mihaela FLOREA	C-MAVEM / Hôpital de la Timone
	Etude de validation d'un auto-questionnaire dans les malformations de Chiari et syringomyélie [BCS-score].	Dr Steven KNAFO	C-MAVEM / Hôpital Bicêtre
	EquiChiari.	Dr Irene STELLA	C-MAVEM / CHU Nancy

AAP Complément 2020	Evaluation de l'utilisation de la radiomique, de l'urodynamique et de la protéomique pour la caractérisation du dysfonctionnement vesico-sphinctérien des enfants avec une vessie neurologique congénitale.	Dr Alice FAURE	C-MAVEM / Hôpital de la Timone
	Malformations congénitales extra dures du cône terminal : analyse clinique, radiologique et neurophysiologique de leur imputabilité dans le déterminisme de troubles moteurs, sensitifs et pelvi-périnéaux.	Pr Gérard Amarenco	C-MAVEM / Hôpital Tenon
	SPINLESS - (Evaluation neurovessie SPINa bifida multimodalE et non invasive au cours d'un Suivi prospectif).	Dr Juliette Hascoet	C-MAVEM / CHU Rennes
	Évaluation du bénéfice d'un patch de cellules souches mésenchymateuses dans le traitement anténatal des myéломéningocèles	Dr Lucie Guilbaud	C-MAVEM / Hôpital Armand Trousseau
	Etude pangénomique des patients porteurs d'un syndrome de Prune Belly.	Dr Mathieu PEYCELON	MARVU / Hôpital Robert-Debré
	Modélisation 3D de l'anatomie pelvienne de l'enfant pour la chirurgie des tumeurs et malformations (3DTEDkids).	Pr Sabine SARNACKI	MAREP / Hôpital Necker
		Dr Isabelle BLOCH	
Single-cell spinal cord atlas [SC2atlas].	Dr Steven Knafo	C-MAVEM / Hôpital Bicêtre	

Nous adressons nos sincères félicitations à tous les lauréats !

Formation & Information



Nouveau DIU : Essais thérapeutiques maladies rares



Date limite d'inscription : 20 septembre 2021

Les Filières AnDDI-Rares et FAI2R organisent un nouveau DIU dédié aux essais thérapeutiques dans les maladies rares. Cette nouvelle offre de formation a pour objectif de former des professionnels de santé aux spécificités de la conception et de la conduite des essais thérapeutiques dans le champ des maladies rares et ultra-rares. Pour la filière NeuroSphinx, les Dr Lucie Guilbaud (C-MAVEM Armand-Trousseau) et Dr Timothée de Saint-Denis (C-MAVEM Necker), interviendront sur la thématique « Place des thérapies innovantes dans la réparation prénatale des myéломéningocèles », durant le Module présentiel 2 : Cycle de vie de l'essai thérapeutique en maladies rares.

 [Inscription et programme](#)

DIU maladies rares : Diagnostic de précision et médecine personnalisée



Date limite d'inscription : 30 novembre 2021

Le DIU de Diagnostic de précision et médecine personnalisée est reconduit pour l'année universitaire 2021-2022. **Cette formation a été créée afin de répondre à des besoins de formation des personnels médicaux et paramédicaux dans le contexte d'une médecine personnalisée en plein essor**, et la mise en place du plan France Médecine Génomique 2025.

Principaux objectifs :

- Permettre de **mettre à jour ses connaissances** en génétique,
- Appréhender les concepts d'outils de génétique nouvelle génération, la gestion des données, et l'utilisation de ces données à visée diagnostique et thérapeutique,
- Appréhender une **réflexion éthique** sur l'innovation médicale en génétique.

➤ [Inscription et programme](#)

Universités d'automne maladies rares

Du 20 au 23 octobre 2021

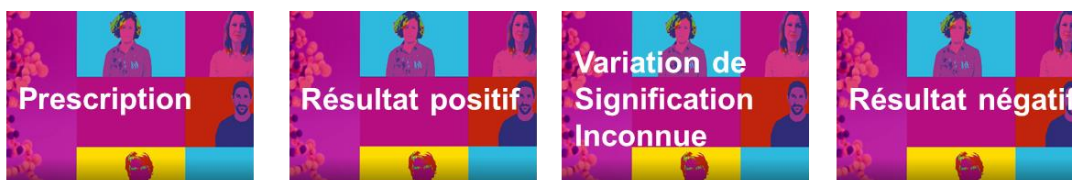
Moment privilégié de rassemblement et d'échange pour les associations de maladies rares, les Universités d'automne de l'Alliance proposent aux membres du collectif de nombreuses séquences d'information, de formation et de mutualisation autour des grandes missions qu'elles exercent sur le terrain en matière d'accompagnement des malades, de représentation et de défense de leurs intérêts ou encore de recherche.

Les Universités d'automne proposeront à la fois des temps d'échange sur des questions prospectives et des ateliers pratiques et méthodologiques orientés sur les projets des associations. L'ensemble de ces séquences sont animées par et pour les associations de malades.

Nous avons hâte de vous accueillir, en chair et en os, ou à distance, sur cette nouvelle édition des Universités d'automne.

➤ [Programme disponible prochainement !](#)

Formations des spécialistes à la génomique



Date : 29 mars 2022 à IMAGINE (10h-17h)

Formation gratuite: Inscription à venir

Le séquençage d'exome ou de génome amène à des situations complexes auxquelles il faut se préparer et ce d'autant, qu'elles ont un cadre médico-légal.

L'AFGC et la filière AnDDI-Rares, en partenariat avec l'ANPGM, vous proposeront prochainement une journée de mise en situation avec des comédiens professionnels afin de vous former aux différentes problématiques qui pourraient se poser.

➤ [En savoir plus !](#)

Formations des centres NeuroSphinx

	Intitulé de la formation	Responsables de la formation	Durée
MARVU	<u>DIU Urologie pédiatrique</u>	Pr Alaa El Ghoneimi Dr Thomas Blanc	70h
	<u>DIU Chirurgie laparoscopique pédiatrique</u>	Pr Alaa El Ghoneimi	110h
	<u>DIU Chirurgie néonatale</u>	Pr Arnaud Bonnard	110h
MAVEM	<u>DIU - Médecine fœtale</u>	Pr Jean-Marie Jouannic Pr Alexandra Benachi	112h
	<u>DIU d'échographie gynécologique et obstétricale</u>	Pr Jean-Marie Jouannic Dr Ferdinand Dhombres Pr Marie Victoire Senat Pr Alexandra Benachi	83h
C-MAVEM	<u>DU Pathologie médico-chirurgicale de la moelle épinière</u>	Pr Nozar Aghakhani Pr Fabrice Parker Dr Steven Knafo	80h
	<u>DU Hypnose et anesthésie</u>	Pr Dan Benhamou Dr Isabelle Negre Dr Catherine Bernard Mme Isabelle Celestin-Lhopiteau Dr Silvia MORAR	
	<u>DU - Expertise en urodynamique</u>	Pr Gérard Amarenco	136h
	<u>DIU Système Nerveux Autonome</u>	Pr Gérard Amarenco Pr Anne Pavy le Traon Pr Bruno Bonaz	180h
	<u>DIU de Neuro-Urologie</u>	Pr. G. Amarenco Pr E. Chartier-Kastler Pr. Gilles Karsenty	160h



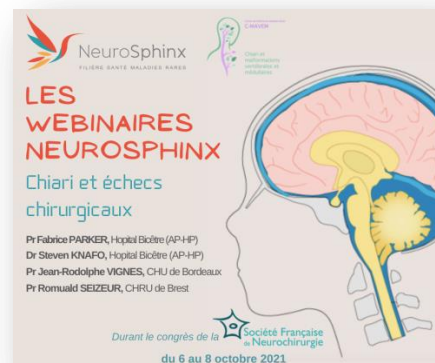
Agenda scientifique

Intitulé	Date	Lieu
Congrès de l'EUPSA 2021 -22nd European Congress Athens	01-04 septembre 2021	Athènes, Grèce
XXIVth Congress of the ESSFN	08-11 septembre 2021	Marseille, France
5th Joint Meeting of European Society for Paediatric Urology (ESPU)	12-15 septembre 2021	Lisbonne Portugal
Congrès 2021 de la Société Française de Chirurgie Pédiatrique	22-24 septembre 2021	Palais des Congrès - Poitiers
26èmes Journées de Médecine Foetale	23-25 septembre 2021	Plais du Pharo - Marseille
7ème Congrès de la Société Française de Médecine Prédicative & Personnalisée (SFMPP)	29 septembre 2021	Institut des Cordeliers - Paris
Congrès de la Société Française de Neurochirurgie	06-08 octobre 2021	Palais des Congrès ACROPOLIS - Nice
7ème Congrès des Rencontres RARE 2021 (Fondation Maladies Rares)	14-15 octobre 2021	En ligne
L'endo-urologie pédiatrique Congés de la Société Francophone d'Urologie Pédiatrique et de l'Adolescent (SFUPA)	29 - 30 novembre 2021	Plais du Pharo - Marseille
11èmes Assises de Génétique Humaine et Médicale	01-04 février 2022	Rennes
31 ème Congrès de Société Française de la Neurologie Pédiatrique (SFNP)	02-04 février 2022	Angers
48ème Rencontre annuelle de l'International Society for Pediatric Neurosurgery (ISPN)	06-10 décembre 2022	Singapour

Nos webinaires recherche – Save the date !

Notre prochain webinaire « **Chiari et échecs chirurgicaux** » aura lieu durant le congrès de la Société Française de Neurochirurgie, prévu du **mercredi 6 au vendredi 8 octobre 2021**. Le jour et l'heure précis de ce webinaire vous seront communiqués prochainement.

👉 En attendant, il est déjà possible de s'y inscrire [ici](#).



Rattraper ce que vous avez manqué !



Les Replays du 2nd Congrès de l'Alliance maladies rares - juin 2021

Les vidéos du Congrès de l'Alliance maladies rares sont désormais disponibles. Vous pourrez y accéder en cliquant sur les liens suivant :

- [Séance plénière d'ouverture](#)
- [DNN, DPN et DPI : quelles avancées pour les maladies rares depuis les lois de bioéthique ?](#)
- [Observatoire des traitements : quels enjeux et quelle implication des associations ?](#)
- [Parcours de vie et maladies rares : quels dispositifs en région ?](#)
- [Aidants familiaux et maladies rares : quelle mobilisation associative ?](#)
- [Lutter contre l'errance et l'impasse diagnostiques : quel rôle pour l'observatoire du diagnostic du plan maladies rares 3](#)
- [Réforme de l'accès précoce et de l'accès compassionnel : quels impacts pour les maladies rares ?](#)
- [CNCPH, Collectif Handicaps : quelle politique handicap défendre pour les maladies rares ?](#)
- [Assurance emprunteur et maladies rares](#)
- [Les plateformes de coordination outre-mer : quels apports pour les malades et les associations ?](#)
- [Situations d'urgence et maladies rares](#)
- [Vers une nouvelle génération de programmes d'éducation thérapeutique du patient ?](#)
- [Accompagnement et coaching : l'autonomie en santé dans les maladies rares](#)
- [Vers une nouvelle génération de protocoles nationaux de diagnostic et de soins ?](#)
- [Séance plénière de clôture](#)

Les Replays du colloque scientifique de la Fondation Maladies Rares - mai 2021

Le colloque annuel de la Fondation Maladies Rares s'est déroulé le 17 mai dernier, dans un format 100% digital.

Vous pouvez retrouver dès à présent en [replay](#) les différentes sessions.

Retrouvez également toutes les informations sur les conférenciers, les présentations et les partenaires de cette édition sur le [site internet de l'événement](#).

Les Replays du colloque scientifique inter-régional Ouest - avril 2021

La Fondation Maladies Rares a organisé le 9 avril dernier, un premier colloque scientifique inter-régional « De la recherche aux traitements, dans les maladies rares » en collaboration avec le

Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (GCS Hugo). Cette journée scientifique en format 100% digital a été organisée avec le soutien d'Alnylam et de Groupama Loire Bretagne.

Vous pouvez retrouver dès à présent en [replay](#) les principales sessions.

Retrouvez également toutes les informations sur les conférenciers, les présentations et les partenaires de cette édition sur le [site internet de l'événement](#).

Le Replay de nos journées Recherche NeuroSphinx - mars 2021



Les Journées nationales NeuroSphinx, cinquième édition, en partenariat avec les centres : C-MAVEM, MARVU et MAREP, ont eu lieu les jeudi 25 et vendredi 26 mars 2021, en ligne.

👉 Vous pouvez revoir les interventions de ces journées dans leur ordre de déroulement, [ici](#)

*N'oubliez pas de nous signaler tous vos événements,
et de nous faire part de vos suggestions .*

