



**PROJETS SOUTENUS
DANS LE DOMAINE
DES MALADIES RARES**

SOMMAIRE

LE GROUPE IRCEM, PROFESSIONNEL ET SINGULIER 3

Le Groupe de protection sociale des emplois de la famille	4
Le Groupe IRCEM : 3 institutions, 5 métiers	5

LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM 6

Au service de la famille à tous les âges de la vie	7
La gouvernance	7
Les publics ciblés	8
Les missions	9

ENSEMBLE, AMÉLIORONS LA QUALITÉ DE VIE DES MALADES ET DE LEURS PROCHES AIDANTS 10

Faire de l'amélioration de la qualité de vie une priorité	11
Pourquoi soutenir la recherche en sciences humaines et sociales sur les maladies rares ?	12
Un partenariat structurant avec la fondation maladies rares	13
15 projets de recherche en sciences humaines et sociales financés depuis 2015	14
L'organisation d'un premier colloque en sciences humaines et sociales	15
ZOOM : projets de recherche en sciences humaines et sociales finalisés	17
• Fam-West : construction des savoirs et singularité des expériences des familles dans le cas du syndrome de West	18
• Plateformes de transition : Comprendre les attentes des parents de jeunes porteurs de maladies rares	20

• Reste à Charge des patients atteints de lymphœdème primaire	22
• Philomène : Élèves touchés par l'hémoPHILie et autres maladies hémorragiques familiales : cOMMENT rétablir l'Egalité des chances à l'école ?	24
• Temdance : TEMps et DANse comme outil de remédiation du fonctionnement dans les anomalies de développement du Cervelet	27
• Étude sur le coût de maladies rares en France	30
Le soutien à une étude unique visant à établir le devenir à 12 ans de patients atteints d'atrésie de l'oesophage	33

INNOVONS POUR UNE FAMILLE EN SANTÉ 37

Soutenir une innovation participative au service de l'amélioration de l'espérance de vie en bonne santé	38
Le développement de solutions de prise en charge et d'accompagnement innovants	39
• Le soutien à un traitement innovant pour la prise en charge des syndromes d'hypercroissance	40
• Des ateliers de co-design « e-santé & maladies rares »	43
• Une solution de prise en charge innovante : le projet Télé-SLA	46
• Le projet pilote COM-ATAXIE	48
• Soutenir la création d'un articulateur dentaire innovant pour les enfants	52
• Soutenir la création d'une prothèse diaphragmatique adaptée aux populations pédiatriques	56

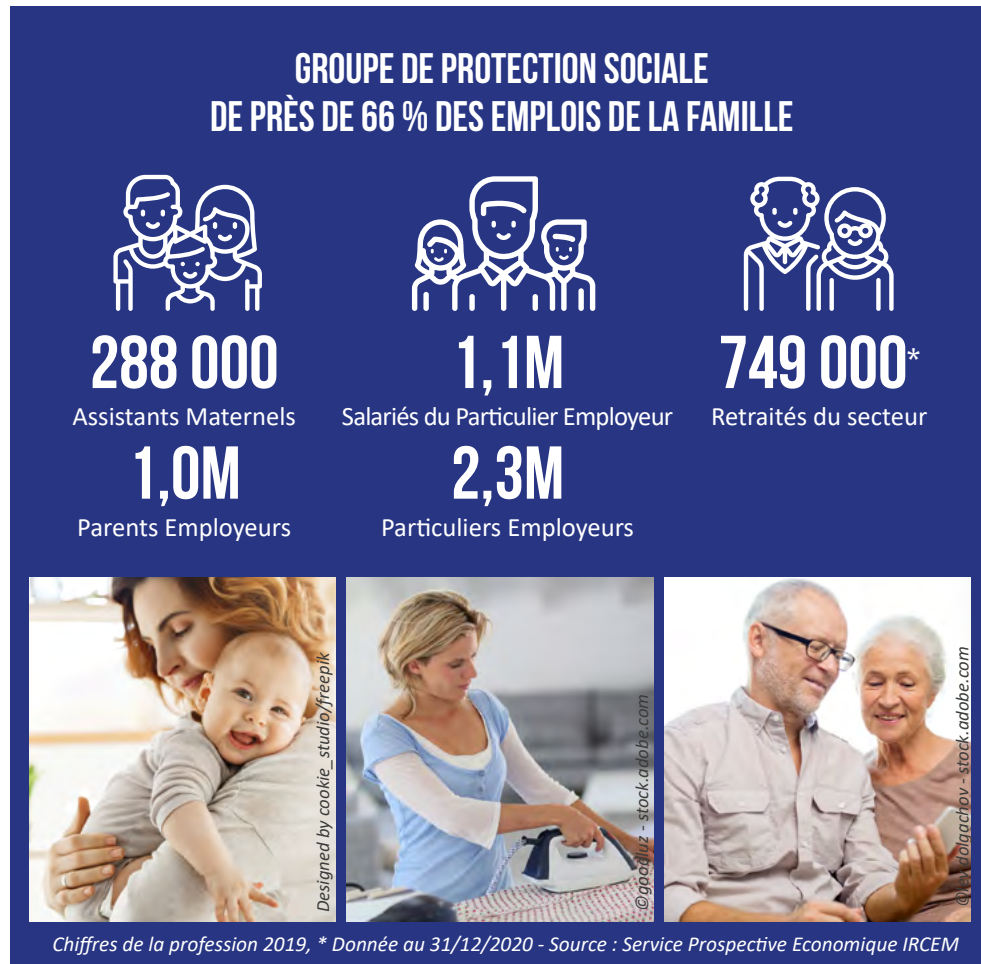
**LE GROUPE IRCÉM
PROFESSIONNEL ET SINGULIER**

LE GROUPE DE PROTECTION SOCIALE DES EMPLOIS DE LA FAMILLE

Le Groupe IRCEM est un Groupe de Protection Sociale qui s'inscrit depuis plus de 45 ans dans le paysage français des emplois de la famille à domicile. Il a pour vocation de protéger efficacement les salariés de la famille, leurs employeurs et les retraités du secteur. C'est une association à gestion paritaire et à but non lucratif.

Le Groupe IRCEM est au service de plus de 5 millions de clients adhérents, dont 3,3 millions de Particuliers Employeurs, près d'1,4 million de Salariés du Particulier Employeur et d'Assistants Maternels, et près de 750 000 Retraités de ce secteur d'activité.

Acteur majeur de l'économie sociale en pleine expansion, le Groupe IRCEM contribue au quotidien à structurer le secteur, sous l'angle privilégié de l'emploi direct de proximité non-délocalisable. Il est devenu à plus d'un titre un partenaire incontournable pour l'emploi et le maintien à domicile, la lutte contre l'isolement de la personne, l'accompagnement aux usages numériques, la prévention et la promotion de la formation professionnelle en France.



La protection sociale est l'ensemble des dispositifs qui vise à protéger les individus des conséquences financières liées aux risques de la vie que sont par exemple : **la vieillesse, la maladie, l'invalidité, le chômage.**

LE GROUPE IRCEM : 3 INSTITUTIONS, 5 MÉTIERS

Le groupe IRCEM se compose de 3 Institutions.

L'IRCEM RETRAITE

Créée en 1973, l'Institution IRCEM Retraite **gère la retraite complémentaire des salariés employés au service de particuliers et des familles** (assistants maternels, salariés du particulier employeur, salariés d'associations ou d'entreprises de services à la personne). Elle adhère à la fédération AGIRC-ARRCO (Association pour le Régime de Retraite Complémentaire), garante de l'équilibre des régimes de retraite complémentaire.

L'IRCEM PRÉVOYANCE

L'Institution IRCEM Prévoyance est régie par le Code de la Sécurité sociale. Elle **propose des garanties de prévoyance collective** (maintien de salaire en cas d'arrêt de travail pour maladie ou accident et garanties décès) dans le cadre des Conventions Collectives des Salariés du Particulier Employeur et des Assistants Maternels du particulier employeur.

L'IRCEM MUTUELLE

L'IRCEM Mutuelle est une mutuelle régie par le Livre II du Code de la Mutualité. Elle **propose des garanties individuelles spécialement étudiées pour les employés de la famille** (actifs ou retraités) et leurs employeurs. Elle propose ainsi des garanties frais médicaux, obsèques, hospitalisation de l'employeur, décès de l'employeur, dépendance...

Il se complète également de 2 autres métiers.

L'ACTION SOCIALE

Fortement impliqué dans les actions de soutien et d'accompagnement de ses ressortissants, le Groupe IRCEM a aussi mis en place une organisation et **une offre d'action sociale adaptée**. Le Groupe IRCEM agit auprès des salariés et retraités du secteur des emplois de la famille pour les **aider**, les **accompagner** et les **suivre en cas de situations difficiles** (maladie grave, handicap, décès d'un proche, surendettement...) **ou exceptionnelles** (catastrophes naturelles...). Ces actions se présentent sous la forme de conseils, d'actions collectives ou individuelles, de prévention, d'accompagnement et d'aides financières.

LA PRÉVENTION

De par la connaissance des spécificités de ses publics, le Groupe IRCEM se positionne comme un acteur majeur dans le domaine de **la prévention**. Depuis plusieurs années des actions de prévention sont mises en œuvre afin de mieux répondre aux attentes de ses ressortissants en termes de :

- **Santé** : en proposant des services permettant de préserver leur capital santé, d'une part, adaptés à l'avancée en âge, d'autre part,
- **Santé au travail** : au travers de dispositifs et d'outils directement liés à la prévention des risques professionnels du secteur des emplois de la famille.



Notre raison d'être

**OPTIMISER L'ESPÉRANCE DE VIE
SANS INCAPACITÉ DE NOS PUBLICS**

Nos valeurs

**SOLIDARITÉ
RESPECT**

**PERFORMANCE
AMBITION**

LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM

AU SERVICE DE LA FAMILLE À TOUS LES ÂGES DE LA VIE

Afin d'affirmer plus fortement son engagement dans l'économie sociale et solidaire, le Groupe IRCEM, a décidé en 2013 de créer une Fondation d'Entreprise.

La Fondation d'Entreprise IRCEM a pour objet le soutien à toute action qui permet de **mieux vivre au sein de la famille** et relevant notamment de la prévention, du « bien vieillir », du handicap, de la lutte contre la dépendance, du maintien à domicile, et ce, **à tous les âges de la vie**.

Afin de soutenir l'activité de la fondation d'entreprise IRCEM, l'institution IRCEM Prévoyance, son fondateur, a consacré un investissement de **2,4 MILLIONS D'EUROS** pour la période 2014-2021.



LA GOUVERNANCE

La Fondation d'Entreprise IRCEM rassemble au sein de son Conseil d'administration des **représentants du membre fondateur**, issus du Conseil d'administration d'**IRCEM Prévoyance** ainsi que du **Comité de direction du Groupe IRCEM**, des représentants des salariés, ainsi que des **personnalités qualifiées** dans les domaines d'intervention de la Fondation.

Ces représentants sont nommés pour étudier et encourager **des projets à forte valeur sociale** dont la finalité respecte les objectifs et les valeurs du Groupe IRCEM.

LES PUBLICS CIBLES

Afin d'incarner la volonté d'être au service de la famille à tous les âges de la vie, la Fondation d'entreprise IRCEM a fait le choix de soutenir :



LES ENFANTS ET ADOLESCENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES ET LEURS PROCHES AIDANTS

Lutter contre les maladies rares est un défi scientifique et humain qui nous concerne tous :

- **3 millions de personnes** sont touchées en France et sont impactées dans tous les aspects de leur vie sociale et quotidienne. Elles sont **30 millions en Europe**.
- **1 personne sur 20** serait concernée.
- **6 000 à 8 000 maladies rares** sont dénombrées et moins de **100 traitements spécifiques** sont disponibles.
- **1 malade sur 3** demeure sans diagnostic.
- Certaines maladies attendent **30, 40 ou 50 ans** avant de se déclarer.
- Environ **80% des maladies rares** ont une origine génétique.
- **3 maladies sur 4** sont des maladies pédiatriques générant des incapacités sévères.



LES PATIENTS ATTEINTS DE LA MALADIE DE PARKINSON ET LEURS PROCHES AIDANTS

La France compte près de **170 000 personnes** atteintes de la maladie de Parkinson. C'est la **deuxième maladie neurodégénérative** derrière la maladie d'Alzheimer, et la deuxième cause de handicap moteur chez l'adulte après les accidents vasculaires cérébraux.

L'apparition de la maladie augmente après 60 ans. Le diagnostic débute sur la cinquantaine mais il existe des cas précoces, avant 40 ans, ou tardifs, après 70-80 ans.

Le nombre de patients parkinsoniens pourrait augmenter jusqu'à atteindre, en 2030, **1 personne sur 120** parmi les plus de 45 ans.

LES MISSIONS

1

SOUTENIR LA RECHERCHE, AFIN DE :

- Mieux **comprendre les conséquences individuelles, familiales et sociales** liées à la maladie ;
- Identifier **les impacts** spécifiques sur la **qualité de vie** ;
- Contribuer à **une meilleure prise en charge** des malades ;
- Contribuer au renforcement des outils de connaissances permettant **le partage de données de qualité**.

2

AMÉLIORER LA QUALITÉ DE VIE DES MALADES ET DE LEURS PROCHES AIDANTS AFIN DE :

- Soutenir les projets permettant de **réduire l'errance et l'impasse diagnostiques** ;
- **Améliorer le parcours de santé** depuis la recherche de diagnostic jusqu'à la prise en charge et l'accompagnement ;
- Soutenir les projets favorisant **l'autonomie et le maintien à domicile** ;
- Soutenir les **proches aidants**.

3

INNOVER POUR UNE FAMILLE EN SANTÉ AFIN DE :

- Favoriser les projets permettant de développer des **traitements novateurs**, des solutions de prise en charge et d'accompagnement innovantes au bénéfice des malades et de leurs proches aidants (médicaments, dispositifs médicaux et santé numérique) ;
- Favoriser l'émergence de **solutions numériques** favorisant le **maintien à domicile, le lien social, l'accès aux apprentissages et le maintien dans l'emploi** ;
- Soutenir les projets de **co-innovation** entre professionnels de santé, chercheurs, acteurs associatifs, acteurs privés afin d'imaginer, en lien direct avec les malades et leurs proches, la médecine de demain ;
- Simplifier **la valorisation et le transfert des innovations** pour qu'elles bénéficient au plus grand nombre.



**ENSEMBLE,
AMÉLIORONS LA QUALITÉ DE VIE
DES MALADES ET DE LEURS PROCHES
AIDANTS**

FAIRE DE L'AMÉLIORATION DE LA QUALITÉ DE VIE UNE PRIORITÉ

La lutte contre les maladies rares et les maladies neurodégénératives, et plus spécifiquement la maladie de Parkinson, sont des **enjeux de santé publique** qui touchent de plein fouet de nombreuses familles.

En effet, ces maladies détériorent progressivement la qualité de vie des personnes touchées en agissant fortement sur leurs activités quotidiennes mais aussi sur leur participation à la vie sociale, professionnelle, personnelle et familiale. Il est à noter que **les aidants sont des partenaires santé au quotidien à soutenir et préserver** car le rythme imposé par la maladie fragilise aussi bien l'aidé que l'aidant. Cela a des conséquences sur la vie sociale et familiale, sur la santé physique et psychologique mais aussi sur la vie professionnelle et les ressources des membres de la famille.

Source d'espoir pour les malades et leur famille, la recherche est une préoccupation fondamentale des associations et des médecins que partage la Fondation d'entreprise IRCEM car celle-ci permet notamment de :

- **Mieux comprendre les mécanismes de la maladie ;**
- **Améliorer la qualité de vie des malades ;**
- **Trouver des traitements.**

Compte-tenu des enjeux et défis à relever, **toutes les parties prenantes doivent être mobilisées** pour réfléchir à la construction de nouveaux modèles permettant de financer et développer la recherche et l'innovation afin de garantir une amélioration de la qualité de vie des malades ainsi que l'accès au traitement à tous les patients ; et ce tout en favorisant la durabilité des systèmes de santé.

Pendant le temps de la recherche n'est pas toujours celui des personnes malades, et de leurs proches qui attendent avec une impatience légitime un aboutissement aussi rapide que possible.

En attendant les avancées de la recherche, **l'amélioration de la qualité de vie des patients est une priorité pour la Fondation d'entreprise IRCEM.**



POURQUOI SOUTENIR LA RECHERCHE EN SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES SUR LES MALADIES RARES ?



Docteure

NATHALIE COULON

Présidente Fondation d'entreprise IRCM



La santé se crée et se défait en fonction des circonstances de la vie. Celles-ci peuvent être difficiles pour les malades et leur entourage. Il est donc important d'identifier les obstacles ou facilitateurs auxquels sont confrontées les personnes malades dans leur vie quotidienne. La Fondation d'entreprise IRCM a fait le choix de financer des recherches en Sciences humaines et sociales dans le champ des maladies rares.

En se focalisant sur l'enfance et l'adolescence, deux périodes fondatrices pour la suite du parcours de vie, l'objectif est d'analyser et comprendre les conséquences des maladies rares sur les plans individuel, familial, social et sociétal pour :

- **Améliorer concrètement**
 - la prise en charge médicale et sociale des jeunes malades ,
 - leur qualité de vie et leur parcours de vie,
 - leur accompagnement et celui de leurs proches aidants.
- **Tester des solutions et évaluer des dispositifs en réponse à des besoins identifiés.**

C'est en ce sens qu'elle a développé dès le début de son existence un partenariat avec la Fondation Maladies Rares.

TÉMOIGNAGE

UN PARTENARIAT STRUCTURANT AVEC LA FONDATION MALADIES RARES

Professeur

DANIEL SCHERMAN

Directeur
Fondation Maladies Rares

Membre de l'European Academy of Sciences
Responsable de la Division « Santé et Médecine »



Nous sommes très heureux et honorés du soutien et confiance renouvelée que nous accorde la Fondation d'Entreprise IRCEM depuis 2015. Leurs objectifs sont au cœur de nos actions pour permettre de mieux vivre au sein de la famille à tous les âges de la vie. Je tiens à remercier particulièrement Jean-Charles Grollemund, Directeur général du Groupe IRCEM, le Dr Nathalie Coulon, Présidente de la Fondation, les membres du Conseil d'administration, et Mme Marie-Christine Ostuni, pour leur exigence et leur confiance qui nous ont permis de travailler ensemble autour de convictions et valeurs communes.

Notre collaboration a commencé au travers de notre appel à projets en sciences humaines et sociales, qui a permis le financement de projets de recherche d'accompagnement des malades et de leurs proches. Cet appel à projets est une formule très originale associant obligatoirement un consortium de trois partenaires : une association de patients, une équipe de cliniciens, et une équipe de chercheurs en sciences humaines et sociales.

Les projets soutenus visent à mieux comprendre les conséquences individuelles, familiales, psychologiques et sociales spécifiquement liées à la rareté de la maladie, et à augmenter nos connaissances sur l'impact de ces maladies en termes de handicap et de qualité de vie. Ils doivent conduire à des applications concrètes d'utilité sociale, et ces applications doivent pouvoir être généralisables au-delà du cas particulier de la maladie rare concernée.

Aujourd'hui, notre partenariat a évolué vers le financement plus large de projets couvrant non seulement l'interface entre les sciences humaines et sociales et la médecine, mais aussi portant sur de nouveaux traitements, des dispositifs médicaux innovants assurant une transition harmonieuse des enfants vers l'âge adulte, ou encore des projets numériques de télémédecine.

Ces projets font référence à un besoin précis au plus proche des patients, de leurs familles, et des soignants. Ils sont étudiés conjointement par la FE-IRCEM et la Fondation Maladies Rares, dans le cadre d'un véritable partenariat de co-construction de l'offre de soutien.

TÉMOIGNAGE



La Fondation Maladies Rares est une fondation de coopération scientifique qui a été créée en 2012 par décret ministériel. Elle porte une mission d'intérêt général : accélérer la recherche sur toutes les maladies rares, avec trois objectifs principaux pour aider les personnes malades et leur famille tout au long de leur parcours de vie :

- identifier la cause des maladies rares et aider au diagnostic,
- aider au développement de nouveaux traitements,
- améliorer le quotidien.

15 PROJETS DE RECHERCHE EN SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES FINANCÉS DEPUIS 2015

La Fondation d'entreprise IRCEM a financé entre 2015 et 2020, 15 projets de recherches et études en Sciences Humaines et Sociales.

Les projets retenus sont des projets lauréats de l'appel à projets en « Sciences Humaines et Sociales » (SHS), porté par la Fondation Maladies Rares ou des projets retenus par la Fondation d'entreprise IRCEM après avis de la Fondation Maladies Rares.

Ces projets visent à :

- **mieux comprendre les conséquences individuelles, familiales et sociales** spécifiquement liées à la rareté de la maladie,
- **augmenter les connaissances sur l'impact spécifique de ces maladies** en termes de handicap et de qualité de vie (besoins d'accompagnement, limitations d'activités, restriction de participation sociale, droit des personnes),
- **améliorer le quotidien** des enfants, de leurs frères et sœurs et de leur famille.

Ils ont la spécificité de promouvoir la mise en place de synergies et de collaborations entre des :

- chercheurs en sciences humaines et sociales,
- experts de la prise en charge médicale des maladies rares,
- associations de malades,
- experts de l'accompagnement social et médico-social.

Il est à noter enfin que les résultats de ces projets de recherches sont également **transposables à d'autres pathologies**.

L'année 2020 a été marquée par la tenue du **premier colloque la Fondation d'entreprise IRCEM** organisé avec le soutien de la Fondation Maladies Rares pour valoriser une partie des projets de recherches financés.

Par ailleurs, l'année 2020 ayant permis de finaliser un certain nombre de projets de **recherches**, nous vous proposons de **découvrir trois d'entre eux** afin d'avoir une illustration concrète de l'intérêt d'aborder la recherche sur les maladies rares sous l'angle des Sciences Humaines et Sociales :

- 1 **Projet «PHILOMENE»: Élèves touchés par l'hémoPHILie et autres maladies hémorragiques familiales : cOmMENT rétablir l'Egalité des chances à l'école ?**
- 2 **Projet TEMDANCE : TEMps et DANse comme outil de remédiation du fonctionnement dans les anomalies de développement du CERvelet**
- 3 **Etude sur le coût de maladies rares en France**



L'ORGANISATION D'UN PREMIER COLLOQUE EN SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES



La Fondation d'entreprise IRCEM a organisé le jeudi 30 janvier 2020 à l'auditorium SCOR, 5 avenue Kleber, Paris 16^{ème}, et avec le soutien de la Fondation Maladies Rares, son premier colloque, autour de l'amélioration des parcours de vie des malades et de leurs proches aidants.

A l'approche de la journée internationale des maladies rares qui avait lieu le 29 février 2020, le colloque a abordé deux grands thèmes faisant écho à l'actualité :

- **La transition de la pédiatrie à la médecine adulte** et l'enjeu du maintien de la continuité des soins pour les adolescents et les jeunes adultes ;
- **Le coût des maladies rares** et le reste à charge pour les familles.

Le colloque s'est organisé autour de **13 interventions et témoignages** de malades, aidants, médecins, et chercheurs lauréats de l'appel à projets en Sciences Humaines et Sociales de la Fondation Maladies Rares, financé par la Fondation d'entreprise IRCEM.

Cet évènement a réuni, le temps d'une matinée et d'un déjeuner favorisant les échanges, une centaine de personnes (représentants d'associations de patients, médecins et cliniciens, chercheurs, représentants des filières maladies rares et représentants de structures privées engagées sur le sujet, tels que des laboratoires pharmaceutiques).

AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE DES MALADES ET DE LEURS PROCHES : LA TRANSITION DE LA PÉDIATRIE À LA MÉDECINE ADULTE

DEVENIR ADULTE AVEC UNE ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT



Laura SILVESTRI, docteure en anthropologie sociale et ethnologie



Florence ROY BACONNET, directrice réseau de santé maladies rares

L'objectif de cette recherche est de montrer comment interagissent les personnes porteuses de trois anomalies chromosomiques distinctes (trisomie 21, délétion 22q11, syndrome de Williams et Beuren) avec leurs environnements familiaux, éducatifs et/ou professionnels et de repérer les éventuelles difficultés rencontrées au moment de leur passage à l'âge adulte.

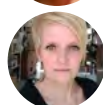
PLATEFORME DE TRANSITION : COMPRENDRE LES ATTENTES DES PARENTS DES JEUNES PORTEURS DE MALADIES RARES



Agnès DUMAS, sociologue, PhD (docteure en philosophie), chargée de recherche à l'INSERM



Hélène MELLERIO, pédiatre et médecin de l'adolescent, MD PhD (docteure en médecine et docteure en philosophie)



Nadine PEZIÈRES, membre du CA de l'association KOURIR, cadre de Santé Formateur en Soins Infirmiers

Les plateformes de transition ont été conçues pour répondre aux attentes des jeunes malades. Il n'existe pas, à l'heure actuelle, d'intervention à destination des parents. La recherche vise une meilleure adéquation de l'offre de soins et d'accompagnement aux spécificités des maladies rares et au développement d'interventions entièrement dédiées aux parents.

Pour découvrir les actes du colloque, cliquez ici



LE COÛT DES MALADIES RARES ET LE RESTE À CHARGE POUR LES FAMILLES

**Présentation des 1^{ers} résultats d'une étude
visant à évaluer l'impact économique et social
de pathologies rares**



*Bruno DETOURNAY, médecin économiste,
directeur de CEMKA*



*Anne DUBURCQ, épidémiologiste, directrice
de l'étude à CEMKA*



*Nadia BAHU-BUISSON, coordinatrice du
Centre de référence des déficiences intellec-
tuelles de causes rares de Necker*

L'étude vise à évaluer l'impact économique et social de pathologies rares (coûts de la prise en charge médicale par poste de consommation, perte de productivité liée aux conséquences pour les patients et les aidants, restes à charge des familles...), en explorant à la fois les coûts présentés au remboursement et les restes à charge pour les familles.

**Quel reste à charge pour les patients souffrant
de lymphoedème primaire en France ?**

L'étude LymphoRAC



*Grégoire Mercier, MD PhD (docteur médical
et docteur en philosophie), médecin de santé
publique, praticien hospitalier*

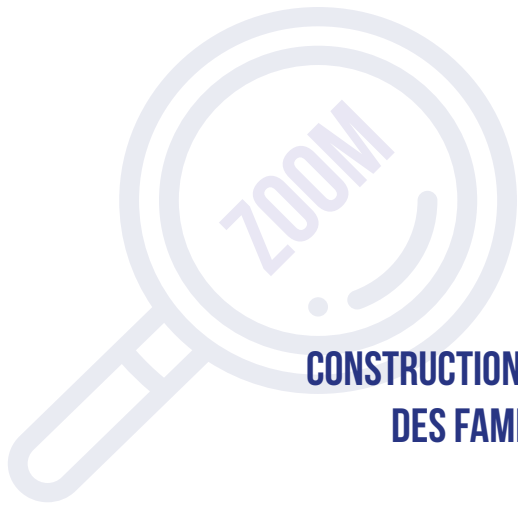
Le lymphoedème primaire est une maladie rare, chronique et invalidante. Son traitement repose sur des dispositifs médicaux qui sont mal remboursés, à l'origine d'un coût pour le patient, appelé Reste à Charge (RAC). Ce RAC menace l'équité d'accès aux soins. L'objectif principal de ce projet, est d'estimer le montant du reste à charge des adultes et des familles des enfants souffrant de lymphoedème primaire.



ZOOM

**PROJETS DE RECHERCHE
EN SCIENCES HUMAINES
ET SOCIALES FINALISÉS**





FAM-WEST

CONSTRUCTION DES SAVOIRS ET SINGULARITÉ DES EXPÉRIENCES DES FAMILLES DANS LE CAS DU SYNDROME DE WEST

LE SYNDROME DE WEST

Ce projet porte sur un syndrome épileptique singulier : le syndrome de West, inscrit sur la liste des maladies et des handicaps rares. Il s'agit d'une épilepsie du nourrisson dont les symptômes débutent entre 4 et 6 mois et sont assez discrets. Elle concerne une naissance sur 22 000 à 34 000,

Le syndrome de West s'accompagne d'un ralentissement du développement de l'enfant, voire d'une régression. Les spasmes peuvent disparaître sous traitement, mais laissent parfois des séquelles intellectuelles et motrices .

LES CONSÉQUENCES DE LA MALADIE SUR LA VIE FAMILIALE

Le syndrome de West bouleverse la vie familiale, d'autant que l'évolution de l'enfant et son éventuel degré de handicap futur sont imprévisibles.

Les traitements sont très contraignants et la rééducation psychomotrice de l'enfant nécessite une organisation rigoureuse, beaucoup de temps libre de la part des parents (qui renoncent souvent à leur activité professionnelle), pour permettre à l'enfant de progresser régulièrement. Par ailleurs, elle a un coût non négligeable puisqu'elle nécessite la présence d'adultes en continu (plusieurs heures par jour), et le recours à des bénévoles s'avère parfois nécessaire.

L'ÉTUDE ET SES RETOMBÉES POUR LES PATIENTS, LEURS FAMILLES ET LE PERSONNE MÉDICO-SOCIAL

L'étude a porté sur les savoirs, les pensées, les perceptions et les pratiques des patients et de leur famille au fur à mesure de leurs parcours. Elle porte un regard sur la manière dont le patient et sa famille s'approprient (ou pas) le diagnostic ainsi que les modalités de la prise en charge proposée.

Le projet a permis de documenter les savoirs d'expérience des familles sur cette pathologie rare. Il montre l'importance de reconnaître ces savoirs et d'engager une réflexion sur le partenariat avec les familles. Les résultats des travaux menés ont également permis de :

- enrichir la réflexion sur la mise en place de dispositifs d'éducation thérapeutique du patient (ETP) adaptés ;
- améliorer la formation des professionnels concernés par la prise en charge des personnes en autonomie limitée, âgées ou handicapées, tout particulièrement dans le cadre du diplôme de master Santé-A3R (1&2) qui forme des cadres de santé (formation continue) ou des étudiants en Sciences Humaines et Sociales (formation initiale) ;
- élaborer une pièce de théâtre de témoignage, qui sera utilisée comme support pédagogique pour les familles et les professionnels.





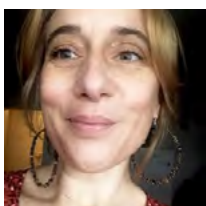
ACTEURS ET ACTRICES DU PROJET

PORTEUSES DU PROJET



SOPHIE ARBORIO

- Docteure en Anthropologie de la santé – EHESS Paris
- Maîtresse de conférence en Anthropologie sociale à l'Université de Lorraine
- Chercheuse au laboratoire CREM, EA 3476 de l'Université de Lorraine



EMMANUELLE SIMON

- Docteure en Ethnologie – Université de Montpellier 3
- Maîtresse de conférences en Sciences de l'information et de la communication à l'Université de Lorraine
- Chercheuse au laboratoire CREM, EA 3476 de l'Université de Lorraine

LES ÉQUIPES MÉDICALES

L'équipe du Professeur Stéphane AUVIN

Neuropédiatre et épileptologue à l'Hôpital Robert Debré de Paris

L'équipe du Docteur Anne DE SAINT MARTIN

Neuropédiatre au CHU de Strasbourg

ASSOCIATIONS

INJENO



Initiatives de parents de Jeunes Epileptiques du Nord, INès, JEanne et Noé,

l'association, née en 2007 a été créée par trois papas du Nord de la France, originaires de la région de Dunkerque, confrontés au handicap de leur enfant. Elle a pour objectif de venir en aide à d'autres familles rencontrant les mêmes difficultés : accepter la maladie de son enfant, faire face à son handicap et construire un nouveau projet de vie. L'association réunit aujourd'hui plus de 250 familles dont 20% résident hors des Hauts-de-France.

Pour en savoir + : <http://www.epileptique.fr/lassociation/>

ASTB



L'ASTB est l'association française des malades atteints de Sclérose Tubéreuse de Bourneville et de leurs familles fondée en 1991. C'est une association loi de 1901 gérée et animée par des bénévoles. Elle compte actuellement environ 500 adhérents. L'objectif prioritaire de l'ASTB est de mobiliser largement les personnes concernées par la STB pour qu'elles puissent s'informer et faire entendre leurs voix

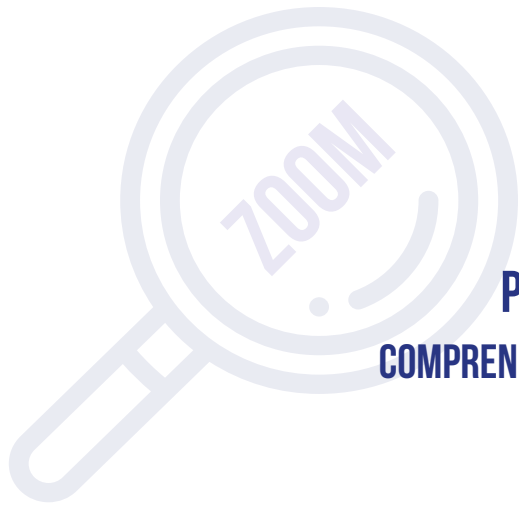
Pour en savoir + : <https://astb.asso.fr/lassociation/>



ENFANTS DE WEST

C'est une association reconnue d'intérêt général regroupant des personnes sensibilisées au Syndrome de West, malades, familles, professionnels de santé, associations... Elle est née du désir de regrouper les familles et de les aider dans leurs démarches : rompre l'isolement et faciliter le quotidien.

Pour en savoir + : <https://www.facebook.com/groups/52683715391/>



RECHERCHE 2

PLATEFORMES DE TRANSITION

COMPRENDRE LES ATTENTES DES PARENTS DE JEUNES PORTEURS DE MALADIES RARES

LE DÉFI DE LA TRANSITION

Dans leur parcours de soins, les jeunes malades sont confrontés à la transition des soins de la pédiatrie aux services d'adultes. L'enjeu crucial de cette transition réside dans la continuité du suivi médical au sein des services de santé d'adultes. En effet, la rupture du suivi est associée à une augmentation des recours aux soins d'urgence ou aux hospitalisations potentiellement évitables, avec au final un sur-risque de complications et de mortalité.

Ce défi de la transition est d'autant plus grand qu'il est contemporain d'un autre défi, celui de l'adolescence et de l'accomplissement de ses tâches développementales (autonomisation, subjectivation, sexualisation) (3), potentiellement mises à mal par la maladie.

Des plateformes ont été conçues pour répondre d'abord aux attentes des jeunes malades. Il n'existe pas, à l'heure actuelle, d'intervention à destination des parents. Pour améliorer l'offre de soins, il est indispensable de savoir quelles sont les difficultés et les attentes des parents de jeunes malades.

UN PROJET AU BÉNÉFICE DE TOUS LES PARENTS DE JEUNES PORTEURS DE MALADIES RARES

Cette recherche toutes les maladies rares. Les maladies rares se caractérisent par une grande variété de problèmes et de symptômes, qui varient non seulement d'une maladie à l'autre, mais d'un patient à un autre atteint de la même maladie. Derrière des symptômes relativement communs peuvent se cacher des maladies rares, ce qui conduit à poser de mauvais diagnostics.

Le qualificatif de « rare » qu'on applique à ces maladies n'empêche pas qu'on estime à plus de 30 millions le nombre de personnes atteintes de maladie rare en Europe.

Ces maladies affectent les personnes diagnostiquées. Mais aussi leur famille, leurs amis, leurs soignants, et la société dans son ensemble.



L'ÉTUDE ET SES RETOMBÉES POUR LES PATIENTS, LEURS FAMILLES ET LE PERSONNEL MÉDICO-SOCIAL

La recherche a abouti, grâce à l'identification des attentes des parents d'enfants en phase de transition, à une meilleure adéquation de l'offre de soin et d'accompagnement aux spécificités des maladies rares et au développement d'interventions entièrement dédiées aux parents. Ces retombées sont majeures pour les deux plateformes impliquées dans le projet, mais aussi pour les plateformes en construction dans d'autres lieux.

Sur cette base, l'équipe du projet a commencé à envisager la production de ressources écrites et de témoignages vidéo à l'attention des parents, diffusables sur le web, et une intervention sous forme d'atelier dans les plateformes de transition.



ACTEURS ET ACTRICES DU PROJET

PORTEUSE DU PROJET



AGNÈS DUMAS

- Docteure en sociologie - INSERM
- Membre de l'équipe de recherche ECEVE
- UMR 1123 INSERM/Université de Paris

LES ÉQUIPES MÉDICALES

ECEVE

Épidémiologie Clinique et Évaluation économique appliquées aux populations Vulnérables

C'est une unité mixte de recherche localisée sur le site de la Faculté de Médecine de Villemin, Université Paris qui réunit les disciplines de l'épidémiologie clinique, de l'économie de la santé, des biostatistiques et de la santé publique, mais aussi des disciplines médicales et paramédicales (pédiatrie, gériatrie, psychiatrie, pharmacie, psychologie et sciences infirmières) et des sciences humaines et sociales (anthropologie, sociologie).

PLATEFORMES DES HÔPITAUX ROBERT DEBRÉ ET NECKER-ENFANTS MALADES

Les plateformes de ces deux hôpitaux proposent un lieu et une équipe dédiés à l'accompagnement des jeunes de 15 à 25 ans vivant avec une maladie chronique au moment du passage de la pédiatrie aux services pour adultes. A Debré, la plateforme Ad'venir est pilotée par Paul Jacquinet et Hélène Mellerio ; à Necker elle est pilotée par le Dr Nizar Mahlaoui.

ASSOCIATIONS

ASSOCIATION SURRENALES

L'association, reconnue d'intérêt général, a été créée en septembre 1996. Elle a pour but de regrouper des informations sur les affections des glandes surrénales, d'informer les personnes qui en souffrent, de les écouter et de les aider afin de rompre leur isolement. Elle vise également à mieux faire connaître les maladies des surrénales et à soutenir la recherche dans ce domaine.

Pour en savoir plus : <https://www.surrenales.com>



AFA

Créée en 1982, l'afa Crohn RCH France est l'unique association nationale reconnue d'utilité publique, dédiée au soutien et à l'accompagnement des personnes malades de Crohn et de rectocolite hémorragique (RCH), et leurs proches. Acteur majeur de la recherche sur les MICI (maladies inflammatoires chroniques de l'intestin), l'afa soutient également les projets les plus innovants et prometteurs dans l'espoir d'une guérison

Pour en savoir plus : <https://www.afa.asso.fr>

KOURIR



L'association KOURIR a été créée en 1992, est une association nationale loi 1901 reconnue d'intérêt général, gérée uniquement par des parents bénévoles. Elle regroupe des parents d'enfants et adolescents atteints d'Arthrite Juvenile Idiopathique (AJI) et autres maladies rhumatismales.

Pour en savoir plus : <https://www.kourir.org>



RESTE À CHARGE DES PATIENTS ATTEINTS DE LYMPHŒDÈME PRIMAIRE

LE LYMPHŒDÈME PRIMAIRE

Le lymphœdème primaire est une maladie rare, chronique et invalidante qui se traduit par un gonflement plus ou moins important et douloureux d'une partie du corps. Une défaillance du système lymphatique pendant l'enfance ou l'adolescence en est à l'origine. Il touche donc des enfants et des adultes et entraîne un handicap fonctionnel. La prévalence (nombre de cas dans une population à un moment donné) est estimée à 1 personne sur 6 000 ; celle-ci reste néanmoins difficile à apprécier car parfois l'atteinte est minime, se limitant au pied ou à un orteil.

LES CONSÉQUENCES DE LA MALADIE SUR LA VIE FAMILIALE

Le lymphœdème impacte le développement familial, social et économique d'une personne et celui de son entourage tout au long de sa vie, car il n'existe pas de traitement curatif. Le traitement est symptomatique, c'est-à-dire qu'il ne traite pas la cause mais seulement le lymphœdème et ses complications. Il repose sur des dispositifs médicaux qui sont mal remboursés, à l'origine d'un coût pour le patient, appelé Reste à Charge (RAC)*. Ce RAC menace l'équité d'accès aux soins. D'autant que sans prise en charge il peut évoluer aux stades plus sévères de la maladie, entraînant une diminution des capacités fonctionnelles importantes et des complications infectieuses graves altérant profondément la future qualité de vie des patients avec un impact économique familial parfois très important.

MESURE DES INÉGALITÉS FINANCIÈRES D'ACCÈS AUX SOINS

L'objectif principal de ce projet, est d'estimer le montant du reste à charge des adultes et des familles des enfants souffrant de lymphœdème primaire.

Le RAC correspond aux dépenses engagées par le patient après remboursement de l'Assurance Maladie et de la complémentaire santé pour son lymphœdème, sur une durée de 6 mois.

L'inégalité financière d'accès aux soins a été quantifiée par des méthodes graphiques et statistiques appropriées. Il s'agit de l'une des premières études prospectives françaises et l'implication de l'ensemble des professionnels de santé (en ville et à l'hôpital) et des patients a été un point fort très innovant.



©nathan anderson_ unsplash

LES RETOMBÉES POUR LES PATIENTS, LEURS FAMILLES ET LE PERSONNEL MÉDICO-SOCIAL

Cette étude a démontré avant tout que la création de tout nouveau parcours sans régler cette question de RAC ramenait au risque de renoncement aux soins. Les résultats obtenus peuvent concrètement :

- Conduire à un meilleur remboursement des dispositifs médicaux indiqués dans le traitement du lymphoedème, notamment via la fixation d'un prix limite de vente pour les dispositifs médicaux de compression. En effet, **la Haute Autorité de Santé a exprimé son intérêt pour de telles données**, dans le cadre des procédures nationales d'évaluation des dispositifs médicaux innovants. Le syndicat national des fabricants de dispositifs médicaux (SNIITEM) s'est déjà emparé de cette question.
- Modéliser le parcours de soin pour le lymphoedème en prenant en compte les besoins des patients, avec un reste à charge tendant vers zéro **Le CHU de Montpellier, le CHU de Toulouse et l'ARS Occitanie sont en train de déposer** au Ministère de la Santé **un projet de création** d'un parcours de soins ville-hôpital régional sur la base des résultats du projet et de l'article 51 de la Loi de financement de la sécurité sociale (qui permet des études de parcours de soins ou de projets sanitaires avec des dérogations par rapport aux prises en charge habituelles).

Il est désormais dans le dispositif d'accélération piloté par le Ministère de la santé et l'Assurance Maladie. S'il est définitivement valide et retenu, il aura vocation à être généralisé à l'ensemble du territoire national après une phase d'expérimentation régionale.



ACTEURS ET ACTRICES DU PROJET

PORTEUR DU PROJET



GRÉGOIRE MERCIER

MD-PhD en économie de la santé et management

Après 7 ans d'exercice dans le domaine de l'épidémiologie clinique, Grégoire a créé l'Unité de Recherche Médico-Economique (URME) du CHU de Montpellier et est chercheur associé au sein de l'UMR CEPEL (Université de Montpellier/CNRS).

LES ÉQUIPES

L'équipe sciences humaines et sociales

Laboratoire Montpelliérain d'Économie Théorique et Appliquée (UMR 5474)

L'équipe médicale

Département de l'information médicale, Hôpital La Colombière, CHU de Montpellier

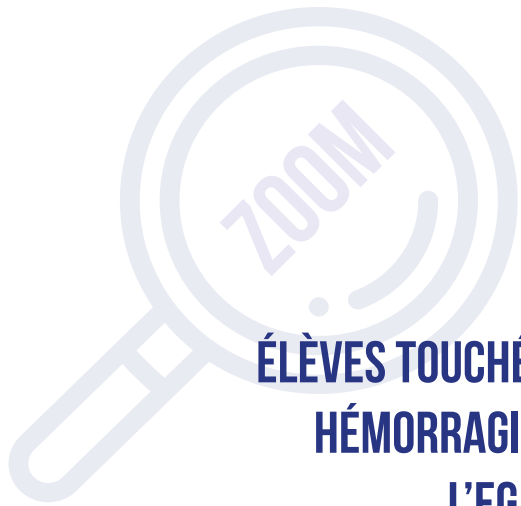
ASSOCIATION

AVML

Association Vivre Mieux le Lymphoedème,

Cette association a pour but de faire reconnaître le handicap du lymphoedème et ses conséquences dans la vie quotidienne en informant le patient, les thérapeutes et les pouvoirs publics, pour une meilleure prise en charge de la pathologie.

Pour en savoir plus : <http://www.avml.fr>



PHILOMÈNE : ÉLÈVES TOUCHÉS PAR L'HÉMOPHILIE ET AUTRES MALADIES HÉMORRAGIQUES FAMILIALES : COMMENT RÉTABLIR L'ÉGALITÉ DES CHANCES À L'ÉCOLE ?

L' HÉMOPHILIE

Il s'agit d'une **maladie génétique** caractérisée par des **hémorragies spontanées ou prolongées** dues à un déficit en facteur de coagulation VIII ou IX. La personne hémophile ne parvient pas à former un caillot solide au cours du processus de la coagulation. Les saignements constituent le signe principal de l'hémophilie. Ils peuvent apparaître n'importe où dans le corps, et leur gravité dépend beaucoup de leur localisation, et de l'importance du déficit en facteur de la coagulation. Si elles ne sont pas rapidement prises en charge, les hémorragies internes graves peuvent être mortelles. C'est pourquoi il est important de reconnaître les symptômes des saignements pouvant être graves.

L'hémophilie ne se guérit pas, mais elle se contrôle bien grâce aux traitements substitutifs.

L'hémophilie est une maladie héréditaire récessive liée au chromosome X due à l'absence ou au déficit d'un facteur de la coagulation. Si c'est le facteur VIII qui est absent on parle d'hémophilie A, si c'est le facteur IX on parle d'hémophilie B. L'hémophilie A touche environ 1 homme sur 6000, tandis que l'hémophilie B, plus rare, affecte 1 homme sur 30 000.

LE PROJET EN BREF

L'hémophilie et autres maladies hémorragiques familiales font l'objet d'une stigmatisation importante dans et en dehors de l'école. Cette image négative pourrait en partie expliquer pourquoi les élèves touchés par l'hémophilie réussissent moins bien à l'école que leurs pairs et font des choix d'orientation moins ambitieux.

L'ambition de ce projet de recherche est de comprendre pourquoi les jeunes personnes atteintes d'hémophilie réussissent moins bien à l'école que leurs pairs et font des choix d'orientation moins ambitieux, alors même que les avancées médicales ont permis d'améliorer considérablement leur situation.

L'objectif du projet est de montrer comment les représentations subjectives sur la maladie peuvent influencer le parcours scolaire des élèves, de comprendre les processus subjectifs à l'oeuvre dans les difficultés rencontrées par les jeunes touchés par l'hémophilie au cours de leur scolarité.

Ce projet répond à la **demande des équipes médicales et de l'Association Française des Hémophiles (AFH)** et vise à améliorer l'insertion professionnelle des jeunes touchés par l'hémophilie. Il a été le fruit de la réunion de deux projets sur cette thématique qui se sont construits en amont sans concertation et a **mis en relation trois partenaires universitaires** (Université de Lille, de Lorraine et de Strasbourg) aux compétences complémentaires en psychologie sociale, du développement, en sciences de l'information et de la communication, et en ergonomie cognitive.

L'objectif final de ce projet est de proposer **des actions concrètes pour rétablir l'égalité des chances des élèves touchés par l'hémophilie** à travers un **environnement numérique ludique** conçu avec la participation des enfants, de leurs proches et d'enseignants volontaires, une **brochure de sensibilisation des familles** élaborée par l'AFH et **des formations** à destination des familles. Ces résultats seront également diffusés auprès des **enseignants de l'Éducation Nationale**.



LES RETOMBÉES DE L'ÉTUDE

Les études menées montrent que les enfants porteurs d'hémophilie sont avant tout perçus à travers leur pathologie comme en témoignent les représentations centrées sur la maladie mises en évidence chez des parents, des enseignants et les enfants eux-mêmes. Avant d'être élèves, ces enfants sont surtout perçus comme des malades. Néanmoins, le rappel de leur maladie ne semble pas affecter leur performance dans une tâche expérimentale, ce qui est plutôt une bonne nouvelle. La convergence des résultats avec ceux d'autres études sur le handicap, permet cependant de penser que l'absence de reconnaissance des enfants porteurs d'hémophilie comme des élèves à part entière pourrait être un frein à leur réussite scolaire et professionnelle. D'où l'importance de veiller à la satisfaction de leurs besoins éducatifs.

Ce programme de recherche a un potentiel effet direct sur les politiques publiques notamment à travers sa diffusion dans le **Protocole National de Diagnostic et de Soins Hémophilie (PNDS)** dans un chapitre intitulé « Insertion scolaire ». Dans ce référentiel de bonnes pratiques portant sur l'hémophilie, il a été rappelé par l'équipe de recherche que les élèves hémophiles pouvaient être perçus et se percevoir comme étant exclus et moins compétents que des élèves ordinaires. Ces points de vigilance explicités aux professionnels concernés par la prise en charge diagnostique et thérapeutique et le parcours de soins d'un patient

atteint d'une maladie rare donnée devraient favoriser une prise de conscience de ces difficultés et un accompagnement mieux adapté.

Plusieurs échanges ont été organisés avec l'éducation nationale (le rectorat, des Inspecteurs de l'Éducation Nationale (IEN), des Inspecteurs d'Académie - Inspecteur Pédagogique Régional (IA-IPR) et des médecins scolaires sur l'ensemble du territoire français, pour présenter les spécificités de l'élève porteur de maladies hémorragiques rares et échanger sur la question de son orientation.

Les résultats du programme ont permis d'**enrichir la réflexion et les programmes de recherches tournés vers l'accompagnement des personnels éducatifs dans la mise en place de l'éducation inclusive et la scolarisation d'élèves « différents »** ; ceci en veillant à l'amélioration du bien-être, d'une part, des élèves à besoins éducatifs particuliers, d'autre part, des enseignants dans le contexte de l'éducation inclusive

Ce programme de recherche a également eu des répercussions indirectes au travers la présentation des résultats à des chercheurs en sciences sociales qui a permis d'attirer leur attention sur la thématique de **l'inclusion des élèves présentant un handicap ou une maladie chronique**. Ces interactions devraient favoriser la collaboration entre médecins et chercheurs SHS au bénéfice des malades.



Professeure

CAROLINE DESOMBRE

PSITEC (Psychologie : Interactions, Temps, Emotions, Cognition)



Le financement de notre projet PHILOMENE par la Fondation d'entreprise IRCM et le soutien de la Fondation Maladies Rares a permis le lancement d'un vaste programme de recherche inédit en sciences humaines et sociales dédié à l'étude des représentations des maladies hémorragiques, dont en particulier l'hémophilie, et de leur impact sur le parcours scolaire des enfants porteurs de ces maladies rares.

Ces pathologies portent en effet un paradoxe. Si elles bénéficient d'une recherche médicale active et de traitements de plus en plus efficaces, elles souffrent encore de nombreuses représentations subjectives qui ont un impact sur le quotidien des enfants et leur inclusion sociale et scolaire. En investiguant les croyances des parents et des enseignants, nous avons pu mettre en évidence une conception partagée encore très médicale de la maladie, du vivre avec et des précautions que celle-ci impose. Les enfants sont perçus en premier lieu comme malades avant d'être élèves avec des projets d'avenir. Ces perceptions ont des effets sur le comportement à l'égard des enfants et ainsi influencent leur réussite scolaire et leur choix d'orientation.



ÉQUIPE PROJET

PORTEUSE DU PROJET

PR CAROLINE DESOMBRE

PSITEC (Psychologie : Interactions, Temps, Emotions, Cognition)

LABORATOIRE

PSITEC Lab EA4072 Université de Lille 3

ÉQUIPE MÉDICALE

PR JENNY GOUDEMANT

CHRU Lille Hématologie

ÉQUIPE SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES

PR ODILE ROHMER

Faculté de Psychologie, Strasbourg

PR JEROME DINET

INTERPSY, Nancy

PR PASCAL MARQUET

LISEC (Laboratoire Interdisciplinaire de Sciences de l'Éducation et de la communication), Strasbourg

ASSOCIATION

ASSOCIATION FRANÇAISE DES HÉMOPHILES



Fondée en 1955, l'Association française des hémophiles (AFH) s'est donnée un rôle d'information, d'entraide et de défense des droits des personnes atteintes d'hémophilie, de la maladie de Willebrand et de troubles hémorragiques constitutionnels.

Pour en savoir + : <https://afh.asso.fr>





TEM DANCE

TEMPS ET DANSE COMME OUTIL DE REMÉDIATION DU FONCTIONNEMENT DANS LES ANOMALIES DE DÉVELOPPEMENT DU CERVELET

ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT DU CERVELET

Le cervelet et le tronc cérébral se situent dans la partie inférieure du crâne, en arrière du cerveau dont il est bien distinct. Il est chargé de l'équilibre, de la coordination des mouvements et des apprentissages.

Les malformations et les maladies congénitales du cervelet recouvrent plus de 70 maladies différentes s'exprimant en règle générale avant l'âge d'un an.

Les ataxies congénitales regroupent ces maladies rares, caractérisées par un **syndrome cérébelleux**. Un grand nombre des malformations et maladies congénitales du cervelet ont une **origine génétique**, mais certaines ont des causes environnementales (une infection par exemple).

Chez l'enfant présentant une ataxie congénitale, les difficultés cognitives se traduisent fréquemment par des **difficultés d'apprentissage** et des difficultés d'intégration scolaire et sociale.

Il n'existe pas de traitement spécifique des ataxies congénitales et, à l'heure actuelle, la prise en charge repose essentiellement sur la remédiation (processus de réparation) des troubles moteurs et langagiers et sur l'accompagnement à l'intégration scolaire.

LE PROJET EN BREF

Les maladies du développement du cervelet de l'enfant font partie des maladies rares à l'origine de situations complexes de handicap (de difficultés motrices et cognitives) Elles sont encore mal connues et difficiles à diagnostiquer.

Sur le plan de la prise en charge, il existe peu de méthodes de remédiation (processus de réparation) à l'heure actuelle et de nombreux progrès restent à effectuer pour que les enfants soient mieux intégrés, notamment à l'école.

Aujourd'hui, la rééducation des enfants présentant un dysfonctionnement du cervelet porte essentiellement

sur le seul ajustement de la motricité alors qu'il semble tout aussi important, de la focaliser sur les mécanismes déterminants des apprentissages. **Ce projet a pour origine de combler ce manque, pour les enfants souffrant d'anomalies du cervelet, en visant à la mise en place d'interventions spécifiques tenant compte de leurs difficultés typiques.**

L'objectif principal de ce projet de recherche consiste à **évaluer l'amélioration de la participation sociale grâce à une intervention utilisant la danse chez des enfants présentant une pathologie rare de développement du cervelet**. Cet effet a été évalué à travers le bénéfice de la prise en charge sur les interactions sociales ainsi que sur la réussite scolaire, dans une **perspective d'amélioration du parcours de vie des enfants présentant un trouble de développement du cervelet**.

Face au manque d'options thérapeutiques pour les enfants présentant une ataxie congénitale, la réhabilitation par la danse et par le rythme semble prometteuse. Les résultats obtenus suggèrent que la danse peut améliorer les capacités de synchronisation sensori-motrice, l'équilibre, ainsi que les fonctions cognitives et les habiletés sociales.

Le projet TEM DANCE a démontré le potentiel thérapeutique de la danse et du rythme dans la réhabilitation des enfants présentant une ataxie cérébelleuse congénitale. L'amélioration observée après l'entraînement s'étend aux compétences sociales.

LES RETOMBÉES DE L'ÉTUDE

La recherche « TEM DANCE » a des bénéfices directs pour les malades puisqu'elle a démontré les bénéfices de la danse sur le fonctionnement de la population cible. **Les enfants cérébelleux ayant participé à TEM DANCE ont tous rapporté des bénéfices dans leur vie quotidienne, ce qui a été corroboré par l'entourage familial**. Le programme a également permis au travers de l'organisation de séances collectives de **limiter le sentiment d'isolement aussi bien pour l'enfant que les parents**.

Sur le plan clinique, l'étude qui permet une **meilleure connaissance des pathologies développementales du cervelet devrait impacter positivement à la fois le diagnostic et la prise en charge des patients**. En effet, cela pourrait à terme permettre de définir des biomarqueurs du dysfonctionnement cérébelleux.

En démontrant l'efficacité de la danse et d'un entraînement par le rythme, l'étude encourage directement le développement d'activités adaptées s'inspirant de l'étude TEMDANCE. Les patients pourront dans un premier temps être plus facilement qu'ils ne l'étaient auparavant orientés vers des activités de danse par les professionnels de santé qui les suivent.

Le projet permet d'envisager une meilleure prise en charge pour les patients présentant une anomalie développementale du cervelet, ce qui représente une avancée très importante pour les patients.

Le protocole d'entraînement peut être adapté à différentes populations, comme les adolescents ou les adultes atteints d'anomalies cérébelleuses en utilisant différents types de danse. En somme, TEMDANCE s'inscrit parfaitement dans la stratégie européenne pour le handicap (2017-2023) en renforçant les compétences plutôt qu'en se concentrant sur les handicaps. L'ensemble de ces éléments contribuent à l'amélioration de la qualité de vie des enfants porteurs d'anomalies développementales du cervelet.



Docteure

DELPHINE DELLACHERIE

Neuropsychologie : Audition, Cognition, Action



J'ai eu le plaisir de coordonner le projet scientifique TEMDANCE grâce au financement de la Fondation d'entreprise IRCM sans lequel ce projet enthousiasmant n'aurait pu voir le jour. Cette recherche qui portait sur la danse dans les pathologies rares du cervelet avait l'ambition de montrer les bénéfices de la danse dans la prise en charge d'enfants de 8 à 12 ans avec des maladies rares du développement du cervelet. La danse a le pouvoir d'entraîner les enfants au rythme, cette capacité essentielle au cours du développement et qui fait malheureusement défaut en présence d'une anomalie du cervelet. La danse est aussi une activité collective, ludique et source de bien-être, qui impacte la socialisation. L'enjeu de ce projet était de taille car les enfants cérébelleux, particulièrement affectés sur le plan moteur et cognitif, sont habituellement peu intégrés dans des activités collectives. C'est avec une équipe dynamique et passionnée que j'ai mené à terme le projet TEMDANCE. L'implication des familles et la motivation des enfants ont été impressionnantes. Nous avons réussi, grâce au soutien dont nous avons bénéficié, à démontrer les effets bénéfiques de la danse auprès de cette population, avec de belles retombées positives sur la qualité de vie. Cette aventure m'a beaucoup appris et m'a donné envie de poursuivre avec encore plus d'ardeur mes recherches sur cette thématique très riche. Nous espérons vivement obtenir de nouveaux financements pour poursuivre cette aventure en approfondissant nos connaissances sur les effets de la danse, en élaborant de nouveaux outils d'entraînement sur smartphone et en élargissant les applications à d'autres pathologies neurodéveloppementales.

TÉMOIGNAGE



ÉQUIPE PROJET

PORTEUSE DU PROJET

DR DELPHINE DELLACHERIE

Neuropsychologie : Audition, Cognition, Action

LABORATOIRE

EA4072 PSITEC Université de Lille

ÉQUIPE MÉDICALE

PR LOUIS VALLEE

Service de Neuropédiatrie, CHRU de Lille
Centre National de référence « Maladies rares » Trouble du Cervelet

ASSOCIATION

CONNAÎTRE LES SYNDROMES CÉRÉBELLEUX



Association d'intérêt général, sans but lucratif, à laquelle adhèrent des malades présentant des syndromes cérébelleux, leurs familles, leurs accompagnants, ou leurs amis.

CSC a été créée en juin 1995 par Evelyne DELION.

Pour en savoir + : <https://www.csc.asso.fr>

ÉQUIPE SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES

DR ASAF BACHRACH

Cognition du mouvement dansé,
Université de Paris

PR SIMONE DALLA BELLA

Rythme et synchronisation,
Université de Montpellier





ÉTUDE SUR LE COÛT DES MALADIES RARES EN FRANCE

LE PROJET EN BREF

Les données sur l'économie des maladies rares sont très limitées et la recherche de données socio-économiques mobilise de nombreux acteurs : associations de patients, acteurs des Autorités de Santé, centres de référence maladies rares, équipes de recherche, laboratoires pharmaceutiques.

Les patients et familles ont des attentes importantes concernant l'amélioration de l'accès au diagnostic, l'accès au traitement, l'optimisation du parcours de vie.

Différents facteurs complexifient la prise en charge et la recherche dans ce domaine :

- Une **longue errance**, de 10 années en moyenne, est généralement observée pour poser un diagnostic ;
- Les **options thérapeutiques** sont le plus souvent limitées ;
- Les **impacts cliniques** en terme de conséquences réelles sur la vie des patients ;
- Les **essais cliniques** sont rendus **difficiles** du fait du faible nombre de patients concernés pour chaque maladie, de leur dispersion sur le territoire national ;
- Les **coûts de traitement** sont souvent élevés.

C'est pourquoi la Fondation d'entreprise IRCEM a fait le choix de soutenir les travaux menés par un groupe d'économistes, suivis par la Fondation Maladies Rares, sur le coût des maladies rares en France .

L'objectif de cette étude, qui s'est déroulée de 2017 à 2020, est d'**évaluer l'impact économique et social de pathologies rares, en explorant à la fois les coûts présentés au remboursement, et les restes à charge pour les familles.**

L'étude cible **5 pathologies rares différentes (Syndrome de Rett, Drépanocytose, Maladie de Willebrand , Syndrome de Marfan, Amyotrophie spinale infantile)** sélectionnées de manière à illustrer des **situations contrastées** en termes de période d'apparition, de délai de diagnostic, de sévérité des symptômes, d'évolutivité , de modalités de prise en charge spécifiques, etc. Il s'agissait également de retenir des pathologies identifiables dans le Système National des Données de Santé (SNDS).

LES ENSEIGNEMENTS

La dépense annuelle moyenne de soins par patient est approximativement, entre 2,7 et 15,4 fois plus importante que le coût moyen des dépenses de santé d'une population témoin :

- Quelle que soit la pathologie étudiée, **les hospitalisations** constituent un poste significatif dans la dépense totale (entre 22% à 55% de cette dernière).
- La principale dépense de soins de ville est selon la pathologie, **le matériel médical, les traitements, les honoraires médicaux.**

Les résultats de ce volet sont limités à une estimation des seuls coûts directs mesurables dans les bases de l'Assurance Maladie mais **les entretiens auprès des familles ont permis d'identifier et de confirmer l'existence de postes de dépenses avec des restes à charge variables pour les familles, ainsi qu'un impact économique indirect de la maladie en termes de frais de garde, modification ou arrêt de l'activité professionnelle d'un des parents notamment.**

Les familles interrogées s'estiment bien prises en charge grâce aux aides compensatoires, aux assurances complémentaires, aux aides des associations mais malgré ces nombreuses aides possibles, le montant à leur charge reste important (dépenses de professionnels de santé, frais de pharmacie, produits d'hygiène, aides à la personne, aides techniques, frais des transports, frais d'aménagement de la maison).



Designed by Freepik

S'ajoutent également à ces dépenses identifiées :

- **La perte de revenu** pour les parents dont l'activité professionnelle a été modifiée ou arrêtée pour gérer au mieux la maladie et la prise en charge de leur enfant ;
- La moitié des familles ont dû **déménager** (accès difficile du parking à la maison en fauteuil, manque d'accessibilité de la salle de bain et de la maison, nécessité de se rapprocher des aidants) ;
- **La nécessité d'avoir une aide-ménagère, une assistante de vie, ou une garde d'enfant à domicile** pour les aider dans leur vie quotidienne pour la gestion de la maladie.

Plus de la moitié des familles ont déclaré avoir déjà renoncé à certains soins, services ou matériels pour la maladie de leur enfant à cause d'un **problème de financement**.

Les familles ont également cité d'autres difficultés en lien avec la maladie de leur enfant : les démarches administratives à effectuer pour obtenir les aides financières, la **coordination des soins** qui est décrite comme chronophage et ayant un impact sur la santé des aidants.

EN SAVOIR PLUS SUR LES MALADIES ÉTUDIÉES

(Source Orphanet)

SYNDROME DE RETT

Il s'agit d'une **maladie d'origine génétique** définie par un trouble grave et global du développement du **système nerveux central**, survenant chez les filles. Il entraîne un **polyhandicap avec déficience intellectuelle et infirmité motrice**, assez souvent sévères. La prévalence en Europe est d'environ 1/10 000 à 1/15 000 filles, ce qui représente 25 à 40 nouveaux cas par an en France. **Il n'existe pas actuellement de traitement curatif** mais il est très important de mettre en place une prise en charge symptomatique de la maladie pour l'épilepsie, les troubles orthopédiques et les troubles respiratoires. Enfin, une **prise en charge paramédicale et éducative** est absolument nécessaire.

DRÉPANOCYTOSE

Il s'agit d'une **maladie génétique de l'hémoglobine** et de la maladie génétique **la plus répandue au monde** puisqu'elle touche plus de 5 millions de personnes. La maladie se manifeste par **une anémie, une sensibilité aux infections, et des crises douloureuses** causées par une mauvaise circulation sanguine et par le manque d'oxygénation des tissus. En France, la prévalence à la naissance (nombre de cas chez les nouveaux-nés à un moment précis) est en moyenne d'une sur 3 000 nais-

sances. **On ne sait pas encore guérir la drépanocytose**, mais il est possible de soulager les douleurs en période de crise et de prévenir au mieux les infections graves.

MALADIE DE WILLEBRAND

La maladie de Willebrand (ou maladie de von Willebrand) est une **maladie génétique et héréditaire**. Elle désigne toute **pathologie hémorragique génétique** ayant un défaut de la quantité, de la structure ou de la fonction du facteur « Willebrand » participant à la phase initiale du processus de la coagulation (hémostase). La maladie se traduit par des manifestations hémorragiques de gravité variable. La prévalence est difficile à estimer. Le nombre de patients chez qui un traitement est nécessaire a été estimé à environ 1 sur 8 000. Il existe deux types de traitement spécifique pour contrôler la maladie, bien qu'il soit **impossible à l'heure actuelle de la guérir**.

AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE (SMA)

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (ou SMA) est une **maladie d'origine génétique rare caractérisée par une dégénérescence des cellules nerveuses** qui transmettent l'ordre du mouvement aux muscles, les motoneurons. On estime entre 80 et 100 le nombre d'enfants atteints de SMA qui naîtraient chaque année en France. Des traitements spécifiques ciblant les anomalies génétiques en cause sont disponibles, d'autres candidats-médicaments sont en cours de développement. Le traitement reste symptomatique et son **approche multidisciplinaire** a pour but d'améliorer la qualité de vie. La physiothérapie, l'ergothérapie et la prise en charge respiratoire sont nécessaires. Une ventilation non invasive et une gastrostomie peuvent être nécessaires.

SYNDROME DE MARFAN

Le syndrome de Marfan est une **maladie génétique rare** qui se caractérise par l'atteinte d'un ou plusieurs organes et peut notamment provoquer des **troubles squelettiques, ophtalmologiques, cardiaques**. La prévalence du syndrome de Marfan est estimée à une personne sur 5 000. Environ 12 000 personnes seraient atteintes en France. **Il n'existe pas actuellement de possibilité de guérir le syndrome de Marfan**. Cependant, il existe des traitements et une prise en charge spécifique qui permettent de traiter les manifestations de la maladie, de prévenir les complications et améliorer la qualité de vie. **La prise en charge** se doit d'être **multidisciplinaire** avec consultation de différents spécialistes (cardiologues, généticiens, rhumatologues, ophtalmologues, pédiatres et radiologues).



Docteur

BRUNO DÉTOURNAY

Directeur médical et scientifique



La dimension économique des maladies rares soulève des interrogations de plus en plus prégnantes avec l'identification de nouvelles pathologies et l'émergence de thérapies innovantes. C'est donc assez logiquement que la Fondation Maladies Rares a commencé depuis quelques années à s'intéresser à cette thématique en complément de ses actions dans le champ des sciences humaines et sociales.

A l'initiative d'un groupe d'experts économistes, et grâce au soutien indispensable de la fondation d'entreprise IRCM, notre équipe a pu conduire un premier projet destiné à mesurer le fardeau économique de cinq pathologies. Cette étude s'est appuyée sur une démarche conjointe d'exploitation des bases médico-économiques disponibles et d'interrogation de patients et familles concernés identifiés grâce au soutien des associations de patients. Les résultats, communiqués dans différents congrès, restent exploratoires mais ils ont le mérite d'avoir ouvert un champ d'étude encore trop peu exploré. Ces démarches demeurent essentielles pour éclairer les décideurs sur les enjeux économiques des maladies rares, enjeux qui dépassent largement la seule question du prix des traitements pour aborder bien d'autres sujets relatifs aux classifications nosologiques, aux coûts induits dans la vie courante ou encore aux conséquences en termes de bien-être. Un grand merci donc à la Fondation d'entreprise IRCM pour son soutien financier, à la Fondation Maladies Rares pour avoir initié et accompagné cette recherche qui, nous l'espérons, sera suivie de beaucoup d'autres travaux d'intérêt dans ce domaine.



PARTIES-PRENANTES DE L'ETUDE

CEMKA-EVAL

DR BRUNO DÉTOURNAY

Directeur médical et scientifique

ANNE DUBURCQ

Responsable du pôle santé publique/ épidémiologie

LAURÈNE COUROUVE

Consultant senior santé publique & biostatistiques

CORINNE EMERY

Responsable du pôle « Bio-statistiques »

EXPERTS SOLLICITES

Syndrome de Rett

- ELISABETH CÉLESTIN
- PR NADIA BAHI-BUISSON
- DR MARIE HULLY, Hôpital Necker, Paris

Drépanocytose

- PR FRÉDÉRIC GALACTÉROS, Groupe hospitalier Henri Mondor, Créteil

Maladie de Willebrand

- PR JENNY GOUEMAND,
- PR SOPHIE SUSEN, Institut d'Hématologie-Transfusion, CHRU, Lille

Amyotrophie spinale infantile (SMA)

- PR ISABELLE DESGUERRE, Hôpital Necker, Paris
- CHRISTOPHE DUGUET, AFM-Téléthon

Syndrome de Marfan

- PR GUILLAUME JONDEAU, Hôpital Bichat, Paris



Designed by Freepik

LE SOUTIEN À UNE ÉTUDE UNIQUE VISANT À ÉTABLIR LE DEVENIR À 12 ANS DE PATIENTS ATTEINTS D'ATRÉSIE DE L'OESOPHAGE



LE PROJET « COMAD » : L'ÉTUDE EN BREF

Partenaire du CHU de Lille, depuis de nombreuses années la Fondation d'entreprise a choisi de soutenir une étude unique visant à l'amélioration de la qualité de vie des enfants atteints d'atrésie de l'oesophage.

L'atrésie de l'oesophage (AO) est une malformation rare touchant 160 à 170 nouveau-nés par an en France. Elle constitue un groupe d'anomalies congénitales incluant une interruption de la continuité de l'oesophage avec ou non persistance d'une communication avec la trachée. Cette malformation s'associe dans 50 % des cas avec d'autres anomalies ou malformations qui peuvent être cardiaques, vertébrales, anorectales, rénales. La prise en charge de cette affection a beaucoup changé depuis le début des années 1950. Si la mortalité de cette affection est en effet devenue faible (< 7 %) sa morbidité est non négligeable et commence à être mieux connue grâce à quelques études de cohorte à moyen et plus long terme.

Le registre national de l'atrésie de l'oesophage a été mis en place en 2008 et enregistre tous les enfants qui naissent en France chaque année avec cette malformation digestive rare. L'étude engagée par le CHRU de Lille et le **Centre national de Référence des Affections Chroniques et Malformatives de l'Oesophage (CRACMO)** avec le soutien de la Fondation d'entreprise IRCEM, vise à établir le **devenir à 12 ans des patients opérés à la naissance d'une atrésie de l'oesophage** nés entre 2010 et 2012 (plus de 480 patients). Cette étude unique consiste à suivre un échantillon représentatif de patients. Elle donnera des informations très précieuses sur les risques de complications au long cours et permettra d'identifier les facteurs de risque afin d'adapter la prise en charge dès le plus jeune âge de ces patients et d'améliorer leur qualité de vie.

L'originalité de l'étude provient de la méthode unique utilisée, l'étude de cohorte nichée dans un registre (c'est-à-dire l'étude d'un échantillon représentatif du registre) qui permet :

- Un suivi prospectif (ces enfants sont connus et repérés depuis leur naissance grâce au registre ce qui n'existe pas ailleurs) ;
- De ne perdre aucune information puisque tout a été enregistré à la naissance et à l'âge de 1 an ;
- D'inclure un très grand nombre de patients ce qui rend possible la puissance des tests statistiques pour répondre précisément aux questions posées ;
- De suivre une population nationale et donc réellement représentative de ce qui se passe en France. **Aucun autre pays à ce jour n'a mis en place une telle organisation qui associe tous les centres prenant en charge ces enfants ;**
- D'associer l'association de patients nationale AFAO (et donc les patients eux-mêmes) à cette étude dans sa conception et l'utilisation des résultats.



Professeur

FRÉDÉRIC GOTTRAND

Gastro-pédiatre, Hôpital Jeanne de Flandre, CHU de Lille et Professeur à l'Université de Lille

Coordonnateur du Centre de Référence des Affections Chroniques et Malformatives de l'Oesophage CRACMO

Coordonnateur de la Filière nationale de santé des Maladies rares Abdomino- Thoraciques (FIMATHO)



Il a fondé le réseau international sur l'atrésie de l'œsophage INoEA, anime un groupe de travail sur l'atrésie de l'œsophage au sein de la société Européenne de gastroentérologie hépatologie et nutrition pédiatrique (ESPGHAN) ayant notamment abouti à la publication du premier consensus Européen et Nord-Américain de prise en charge de l'atrésie de l'œsophage en 2016 et co-anime le groupe maladies rares de l'œsophage au sein d'ERNICA, réseau Européen des maladies rares digestives.



Je suis très reconnaissant à la fondation IRCM d'avoir soutenu ce projet ambitieux s'inscrivant dans la durée. Ce type de projet concret, de fond, avec un impact direct pour le suivi des enfants n'entre pas dans les critères habituels de financement des projets de recherche académique. Il est pourtant crucial pour les familles et les équipes médicales de connaître le devenir et les complications de cette maladie rare. C'est le pari que nous faisons et que nous réussirons grâce à la confiance et au soutien de la fondation IRCM.

LES RETOMBÉES POUR LES PATIENTS, LEURS PROCHES ET LES PROFESSIONNELS

Les résultats de l'étude contribueront à **mieux définir le parcours individualisé de l'Atrésie de l'Oesophage depuis la naissance jusqu'à l'âge adulte, en évitant l'errance diagnostique et thérapeutique** de certaines des complications tardives de la maladie et **en améliorant la qualité de vie des malades**. Les liens étroits avec les associations de patients Françaises (AFAO) et Européennes (EAT) permettront aussi **la diffusion et l'appropriation de ces informations par les patients eux-mêmes**.

Cette étude permettra également d'élaborer des arbres décisionnels afin d'**améliorer le Protocole National de Diagnostic et de Soins dédié à l'atrésie de l'œsophage**. Les résultats de l'étude seront publiés dans des revues internationales, et pourront faire l'objet de communications lors de congrès mais aussi envers le grand public et les autorités de santé (DGOS).

**VIVIANE
ARMAND**Présidente
de l'AFAO

Si l'atrésie de l'œsophage s'opère correctement à la naissance, nous constatons par la suite de nombreuses complications non prévues. Si les complications avaient été anticipées, ces enfants ou jeunes adultes auraient pu être mieux pris en charge et auraient pu éviter des situations dramatiques. Soutenir ce projet, c'est soutenir une médecine d'avenir, une médecine préventive. Nous remercions sincèrement la fondation IRCM pour ses différents soutiens pour nos familles, et pour sa promotion de la recherche sur l'atrésie de l'œsophage.



PARTENAIRES DU PROJET

ÉQUIPE MÉDICALE

Centre de Référence des Affections Chroniques et Malformatives de l'Oesophage (CRACMO)



Le centre de référence est labellisé depuis 2006, se situant au Centre Hospitalier Universitaire de Lille, il est composé d'une équipe multidisciplinaire (pédiatres gastro-entérologues, pneumologues, chirurgiens pédiatres et gastro-entérologues adultes, néonatalogues, orthophoniste, psychologue et attaché de recherche clinique).

FILIÈRE

Filière des Maladies Rares Abdomino-Thoraciques (FIMATHO)



FIMATHO est la filière de santé qui anime et coordonne un réseau d'acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares abdomino-thoraciques de l'enfant et de l'adulte. La filière est composée de 4 centres de référence :

le Centre de Référence des Affections Chroniques et Malformatives de l'œsophage (CRACMO), le centre des Maladies Rares Digestives (MaRDi), le centre des Hernies de Coupes Diaphragmatiques et le centre des Maladies Rares du Pancréas (PaRaDis). FIMATHO s'appuie également sur 10 associations de patients, 20 Equipes de recherche et 11 sociétés savantes.

ASSOCIATION

Association Française de l'Atrésie de l'Œsophage (AFAO)



L'AFAO est une association loi 1901, portée par des bénévoles qui a pour but d'aider et d'informer les personnes nées avec une atrésie de l'œsophage (AO) et leurs proches.

L'AFAO souhaite briser l'isolement des familles touchées par l'atrésie de l'œsophage (AO) en favorisant le partage d'expériences, l'information et l'éducation thérapeutique.

Elle soutient aussi bien les travaux collaboratifs avec les professionnels de santé, que les travaux de recherche innovant sur l'Atrésie de l'Œsophage.

RÉSEAU INTERNATIONAL

European Reference Network for rare Inherited and Congenital (digestive and gastrointestinal) (ERNICA)



European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition (ESPGHAN)



International network of esophageal atresia (INOEA)

INOEA

CENTRES DE COMPÉTENCES

Le CRACMO a créé le réseau d'épidémiologie et de recherche sur l'AO réunissant l'ensemble des 35 centres en France et DOM TOM prenant en charge ces enfants dès la naissance.

**INNOVONS
POUR UNE FAMILLE EN SANTÉ**

SOUTENIR UNE INNOVATION PARTICIPATIVE AU SERVICE DE L'AMÉLIORATION DE L'ESPÉRANCE DE VIE EN BONNE SANTÉ

La lutte contre les maladies rares et les maladies neurodégénératives est un enjeu de santé publique qui touche de plein fouet de nombreuses familles. Des réponses émergent portées par les pouvoirs publics ou des acteurs privés afin de trouver des traitements permettant de pallier ou limiter les conséquences de la perte d'autonomie mais les besoins à couvrir restent conséquents.

La fondation d'entreprise IRCEM se donne pour mission de soutenir **une innovation participative et une médecine préventive d'avenir au service de l'amélioration de l'espérance de vie en bonne santé** en favorisant notamment les projets de **co-innovation** entre professionnels de santé, chercheurs, acteurs associatifs, acteurs privés afin d'imaginer, en lien direct avec les malades et leurs proches, la médecine de demain : une **médecine préventive, prédictive, personnalisée, participative**.

Pour les maladies rares comme pour les maladies neurodégénératives, l'innovation représente le moyen privilégié pour apporter de nouvelles solutions pour faciliter les parcours de soins et améliorer la qualité de vie des malades tout en garantissant la maîtrise des coûts, même si en raison des coûts de développement et de distribution les solutions mises en œuvre restent peu accessibles.

L'essor des nouvelles technologies et des aides à la communication conjugué aux découvertes médicales permettent de développer le potentiel et l'autonomie des personnes malades et de favoriser leur inclusion sociale.

Les maladies rares et les maladies neurodégénératives sont un terrain d'expérimentation très favorable pour la e-santé. Elles adressent en effet des problématiques de prise en charge et de vie quotidienne majeures et bénéficient d'écosystèmes relativement structurés permettant de créer des passerelles entre chercheurs et cliniciens, entre la recherche et les applications médicales concrètes, tout en maintenant le malade au cœur du projet.

Notre société a besoin de solutions thérapeutiques cliniquement validées construites pour et avec les patients : qu'il s'agisse de médicaments pour combattre la maladie, de dispositifs médicaux pour aider les patients à mieux vivre au quotidien ou des solutions digitales visant à améliorer l'autonomie des patients comme les applications smartphone, les objets connectés ou encore les jeux thérapeutiques.

INNOVER : POURQUOI ET POUR QUI ?

- Répondre aux **besoins peu ou pas satisfaits** avec un **bénéfice attendu tangible** pour les malades et leurs proches afin de développer des solutions d'une utilité réelle.
- Adopter une **approche multi-dimensionnelle** permettant d'obtenir une offre concrète au travers d'un **processus complet** allant de l'identification et analyse du besoin, à la construction des réponses, à l'expérimentation des solutions et à leur diffusion et leur évaluation.
- Adopter une **approche pluridisciplinaire et collaborative** favorisant la mobilisation de **l'intelligence et la créativité collectives** en se basant sur un processus de conception inclusif vis-à-vis des malades.

Ainsi, l'innovation en santé recouvre l'innovation médicale mais aussi plus largement l'innovation technologique, l'innovation organisationnelle et comportementale liée aux nouveaux modes de prise en charge.



LE DÉVELOPPEMENT DE SOLUTIONS DE PRISE EN CHARGE ET D'ACCOMPAGNEMENT INNOVANTS

LE SOUTIEN À UN TRAITEMENT INNOVANT POUR LA PRISE EN CHARGE DES SYNDROMES D'HYPERCROISSANCE

Les maladies d'hypercroissance, dans lesquelles une partie du corps d'un enfant croît de manière anarchique et incontrôlée représentent un obstacle parfois insurmontable au développement d'un enfant, à son passage à l'âge adulte et à l'autonomie, quand elles n'affectent pas son espérance de vie.

LE SYNDROME DE CLOVES

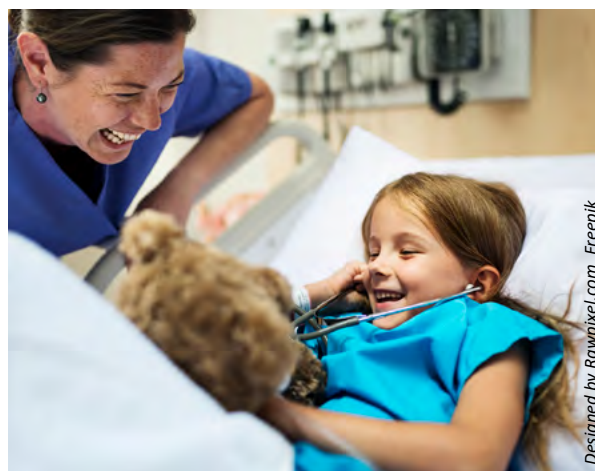
Les patients souffrant du syndrome de CLOVES (Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular Malformation, Epidermal Nævi) ou de troubles apparentés présentent des déformations majeures et des tuméfactions vasculaires dues à des mutations d'un gène, appelé PIK3CA. Ce gène régule la prolifération et la croissance des cellules. Lorsqu'il est trop activé il est responsable de croissance excessive des parties du corps touchées par la mutation. Ainsi la présentation clinique des patients est très variable en fonction du nombre de tissus affectés pouvant aller d'une macrodactylie (gros doigt isolé) à des formes très sévères touchant l'ensemble du corps telles que le syndrome de CLOVES.

Au cours des formes les plus graves, il existe des excroissances de tissu graisseux, des malformations vasculaires, une scoliose, des manifestations touchant le squelette comme un élargissement majeur des os ou encore des déformations d'organes tel que le cerveau ou les reins. Enfin, il est important de noter que ces syndromes sont fréquemment associés à des douleurs chroniques et ont un retentissement majeur sur la qualité de vie des patients et leur vie sociale.

Source : Inserm

L'équipe du Docteur Guillaume Canaud de l'hôpital Necker-Enfants malades (AP-HP, l'Université Paris Descartes) a fait une percée thérapeutique exceptionnelle, une première médicale et mondiale, en trouvant un traitement qui pourrait révolutionner la prise en charge des syndromes d'hypercroissance, dont le syndrome de CLOVES. **Ce médicament est actuellement en cours d'essai thérapeutique** et a permis l'amélioration remarquable de l'état de santé des patients, enfants et adultes, en ayant bénéficié avec peu d'effets indésirables.

Le soutien apporté par la Fondation d'entreprise IRCM a permis à l'équipe du professeur Canaud de poursuivre ses travaux en vue d'étendre et généraliser à d'autres maladies d'hypercroissance les concepts et traitements obtenus à ce jour. Ceci afin de permettre le traitement au long cours des jeunes patients, devant être traités durant toute leur croissance, et d'assurer leur passage à l'âge adulte.





Professeur

GUILLAME CANAUD

Hôpital Necker-Enfants Malades



Je travaille avec mon équipe au sein de l'hôpital Necker-Enfants Malades – AP-HP, Université Paris Descartes, Inserm sur le syndrome de CLOVES, maladie d'hyper-croissance, dans lesquelles une partie du corps d'un enfant croît de manière anarchique et incontrôlée. Ces déformations peuvent représenter un obstacle insurmontable au développement d'un enfant et à son passage à l'âge adulte quand cela n'affecte pas son espérance de vie. A l'origine de ces excroissances, les mutations d'un gène appelé PIK3CA (fréquemment muté également dans un certain nombre de cancers du sein et colon notamment).

Jusqu'à présent aucun traitement curatif n'était disponible pour ces patients dont le pronostic pouvait être engagé à court ou moyen terme.

En 2018, nous avons fait une percée thérapeutique exceptionnelle en démontrant sur une cohorte de 19 patients, l'efficacité d'un médicament (BYL719) qui bloque la voie de signalisation intracellulaire PIK3CA. Ce médicament a permis d'obtenir des résultats dépassant nos espérances avec des régressions de malformations, pourtant présentes depuis de nombreuses années, mais aussi une amélioration de la qualité de vie des patients et de leur entourage. Nous sommes très optimistes car peu d'effets secondaires ont été constatés avec un suivi de près de 4 années après le début du traitement.

Ce médicament, qui vient d'être autorisé en oncologie du sein aux Etats unis, va faire l'objet cette année d'un essai thérapeutique international chez les patients atteints du syndrome de CLOVES.

La subvention de la Fondation d'entreprise IRCM aidera à poursuivre le projet dans la continuité de cette découverte. Les expériences réalisées auront pour objectif de mieux déchiffrer la physiopathologie du Syndrome de surcroissance liés à PIK3CA (patients PROS), d'identifier des biomarqueurs de progression de la maladie et de nouvelles cibles thérapeutiques en cas d'apparition de résistance au médicament BYL719.



Designed by Freepik

FAVORISER L'ÉMERGENCE DE SOLUTIONS NUMÉRIQUES PERMETTANT D'AMÉLIORER LA QUALITÉ DES RÉPONSES APPORTÉES AUX MALADES

La e-santé recouvre l'usage des technologies de l'information et de la communication (TIC) dans le champ de la santé. Si l'explosion de l'offre de e-santé est sans précédent aujourd'hui (par ex. 350 000 applications mobiles de santé développées mondialement en 2018), de nombreux défis restent à relever pour un usage pérennisé de ces outils.

La e-santé représente en effet une solution intéressante à explorer pour relever des défis majeurs tels que :

- le vieillissement de la population,
 - l'explosion des maladies chroniques,
 - l'évolution défavorable de la démographie médicale qui menace l'accès égal aux soins
- L'augmentation de la demande de soins associée et l'accroissement significatif des dépenses.

Au-delà des changements qu'elle peut induire en terme d'usages et pratiques, la e-santé peut ainsi représenter une réponse concrète aux enjeux auxquels sont confrontés quotidiennement patients, professionnels de santé et établissements de santé.



SANTÉ NUMÉRIQUE ET MALADIES RARES : ENJEUX ET PERSPECTIVES POUR LA SANTÉ DU FUTUR

Les maladies rares sont un terrain d'expérimentation très favorable pour la e-santé. Ces maladies adressent en effet des problématiques de prise en charge et de vie quotidienne majeures et bénéficient aussi bien d'une organisation en réseaux labellisés que de partenariats publics/privés déjà efficaces. Le digital est déjà présent à différents niveaux : de l'aide au diagnostic jusqu'à la mise en place de cas cliniques virtuels et d'outils de formation ou de suivi des malades.

Avec un champ d'application de 8000 maladies rares existantes, l'intérêt de la e-santé réside également dans l'expérimentation d'outils numériques génériques sur des thématiques transversales, qui font écho à tous : maladies chroniques, errance diagnostique, perte d'autonomie, rôle des aidants et familles, articulation parcours de soins/parcours de vie, ...

DES ATELIERS DE CO-DESIGN « E-SANTE & MALADIES RARES »

La Fondation d'entreprise IRCEM a soutenu la création des premiers ateliers de co-design « e-santé & maladies rares » en France, en partenariat avec la Fondation Maladies Rares, afin de favoriser l'émergence de nouveaux projets de santé numérique au bénéfice de l'amélioration du parcours de soins et de vie des malades et de leurs proches touchés par ces maladies.

Les ateliers s'adressent à tout acteur académique et associatif de l'écosystème maladies rares qui souhaite concrétiser un projet technologique innovant et qui s'interroge sur la feuille de route à mettre en place pour sa réalisation concrète. L'ambition du projet est de documenter, par des cas concrets, les besoins en matière de santé numérique qui seraient les plus efficaces pour les maladies rares.

L'aboutissement des projets soutenus pourrait s'envisager comme autant de preuves de concept pour le développement d'outils de santé numérique innovant transposables à des maladies plus communes.

QU'EST CE QU'UN ATELIER DE CO-DESIGN ?

Le co-design est une approche collaborative qui stimule le dialogue inter-métiers et le croisement d'expertises et de points de vue divers. Cette démarche de travail collaboratif favorise l'enrichissement mutuel entre acteurs de terrain, témoins des problématiques complexes que sont les maladies rares, et spécialistes des nouvelles technologies, enclins à confronter leurs savoirs techniques aux vécus et usages.



EN PRATIQUE

L'accompagnement s'adressait à des projets émergents (idées de projets) qui devaient viser à optimiser (d'un point de vue médical, social, environnemental et/ou économique) une ou plusieurs étapes du parcours de soins ou de vie dans le cas d'une maladie rare.

Toutes les typologies de projets e-santé étaient éligibles (applications numériques, objets connectés, plateformes interactives, télémédecine, outils de formation innovants, intelligence artificielle, réalité virtuelle, etc.).

LES CHIFFRES CLÉS DU PROJET

1 COMITÉ SCIENTIFIQUE PLURIDISCIPLINAIRE

dédié à l'analyse des projets reçus dans le cadre de l'appel à projet lancé du 29 janvier au 17 avril 2019

9 EXPERTS

médicaux, représentants d'associations de malades, représentant d'entreprises innovantes en e-santé, acteurs institutionnels, chercheurs académiques



5 PROJETS ÉMERGENTS ET INNOVANTS

à des étapes clés du parcours de prise en charge (du diagnostic, au quotidien du vécu avec la maladie) sélectionnés pour être accompagnés lors des ateliers de co-design

13 PROJETS ÉLIGIBLES

projets réceptionnés et jugés comme éligibles pour évaluation par les membres du comité de sélection pluridisciplinaire constitué, sur la base d'une grille de notation et d'une discussion collégiale




Des projets de qualités relevant des domaines suivants :

- *intelligence artificielle,*
- *aide au diagnostic,*
- *base de données collaborative,*
- *plateforme d'agrégat de contenus,*
- *projets de télémédecine,*
- *applications,*
- *objet connecté,*
- *site internet pédagogique,*
- *outil numérique de simplification administrative,*
- *serious game.*



LES 5 PROJETS LAURÉATS DE L'ÉDITION 2019

AI DENT




Artificial Intelligence Dental Expert New Tech System

-  Un outil virtuel d'aide au diagnostic des maladies oro-dentaires rares
-  Une orientation diagnostique facilitée pour ces 900 maladies complexes
-  Agnès Bloch, CHU Strasbourg




ANDD-E-RARE

-  Un carnet de santé numérique unique et multi-utilisateurs
- Rendre plus simple la transmission d'information et la coordination des soins
-  David Geneviève, CHU Montpellier




TELE-SLA




-  Mise en place de téléconsultations au stade avancé d'une maladie neurodégénérative rare
-  Une prise en charge experte et de qualité à chaque étape de la maladie
-  Véronique Danel, CHU Lille

TUTOTEC'H

-  Développement d'une plateforme d'agrégation de contenus pédagogiques vidéos
-  Des informations de qualité et accessibles pour faciliter le parcours de vie des personnes malades et des familles
-  Géraldine Merret, AFM Téléthon

QUALVI

-  Mise en place d'une base de données collaborative patients concernés par une maladie rare neurologique.
-  Recueillir le point de vue des personnes malades et mieux co-construire une prise en charge optimisée pour chacun
-  Sophie Bernichtein, filière BRAIN-TEAM

-  Le projet
-  Impact visé
-  Porteur principal

OBJECTIF DE LA JOURNÉE

La 1^{ère} édition des ateliers s'est déroulée le 27 juin 2019 au sein de la pépinière d'entreprise de l'incubateur Paris Biotech Santé, 1^{er} incubateur européen en biotechnologie et santé humaine, au cœur de l'hôpital Cochin. L'objectif de la journée était de proposer aux porteurs de projets retenus. Les ateliers de co-design 2019 ont été conçus sous la forme d'une journée de travail et d'échanges.

L'objectif de la journée était de proposer aux porteurs de projets retenus :

- des sessions de travail individualisées par projet avec des experts thématiques (technologiques, réglementaires, business, etc.) dédiés aux problématiques exprimés par les porteurs de projets,
- des sessions d'échanges ouvertes à tous, autour de présentations sur des thématiques variées de e-santé.



Cliquez pour découvrir en 2min le déroulé de la journée et quelques témoignages pour comprendre la démarche et ses objectifs.



Designed by katemangostar - Freepik

LES CHIFFRES CLÉS DE LA JOURNÉE

30 PARTICIPANTS



10 HEURES

de travail et d'échanges

19 EXPERTS

thématiques mobilisés à raison de 3 à 5 experts par projet

7 MEMBRES

du comité de sélection présents sur la journée pour conseiller les porteurs de projets tout au long de la journée

4 PRÉSENTATIONS

complémentaires réalisées par des experts e-santé pour enrichir les débats

TELE-SLA : LE 1^{ER} PROJET PILOTE FRANÇAIS DE TÉLÉCONSULTATION POUR LES MALADES ATTEINTS DE SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE (SLA) OU MALADIE DE CHARCOT

En 2019, La Fondation Maladies Rares a organisé avec le soutien de la Fondation d'entreprise IRCEM les premiers ateliers de co-design «e-santé et maladies rares» en France. Le projet Télé-SLA est l'un des lauréats de cette édition. La Fondation d'entreprise IRCEM a souhaité, en complément de l'accompagnement proposé dans le cadre des ateliers de co-design, lui attribuer une subvention d'encouragement afin d'accélérer sa mise en œuvre.

Le projet Télé-SLA est une expérimentation pilote dans les Hauts-de-France pour la mise en place de téléconsultations assistées au domicile de patients atteints d'une forme évoluée de Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA).

Afin d'améliorer la qualité de vie des patients, le projet repose sur la mise en place de téléconsultations avec le centre de référence SLA du CHU Lille, depuis le domicile des patients pris en charge par SantélyS dans le cadre de l'Hospitalisation A Domicile (HAD). Il cible les malades en stade avancé de cette maladie qui est une période critique à haut risque de symptômes complexes insuffisamment contrôlés et d'hospitalisations, souvent mal vécues par la personne malade et ses proches aidants.

Ainsi, l'utilisation des outils du numérique dans l'organisation des soins, associée à l'accompagnement humain des professionnels de santé de l'HAD, permet de répondre aux besoins et attentes des patients, des aidants et des professionnels de santé hospitaliers et de la ville.

En 2020, le soutien de la Fondation d'entreprise IRCEM a permis de contribuer à l'équipement informatique nécessaire pour la mise en place du projet. Trois cycles de formation à la télémédecine et aux spécificités de la maladie ont été dispensés par les neurologues du centre expert aux équipes informatiques et infirmiers du service de soins à domicile (en présentiel ou distanciel du fait des contraintes sanitaires). Les premières téléconsultations ont pu être proposées à partir d'octobre 2020.

A ce jour, aucune expérience de ce type n'a été développée en France pour cette maladie. Étude pionnière dans le champ de la télémédecine et des maladies rares, les résultats de Télé-SLA pourront être transférables à un grand nombre de maladies rares, la téléconsultation étant appelée à se développer davantage en réponse aux problèmes de mobilité des patients, souvent éloignés des expertises médicales spécifiques à leur maladie..





Docteure

VÉRONIQUE DANIEL

Neurologue
Coordinatrice du centre de référence SLA
CHU de Lille



L'HAD associative Santélyls et le centre de référence SLA du CHU de Lille se sont associés pour proposer aux patients atteints de Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA) - et pris en charge dans le cadre de l'HAD- des téléconsultations (TLC) de suivi avec le médecin référent du centre SLA. Cette nouvelle modalité de consultation vise à éviter des déplacements pour une consultation physique et à maintenir une prise en charge de qualité par le centre expert.

La mise en place de téléconsultations de suivi s'impose à un stade avancé de la maladie où le handicap est sévère, peut devenir total, avec des troubles nutritionnels et une insuffisance respiratoire, rendant les déplacements, même en transport adapté pénibles, longs, inconfortables voire à risque grave. A ce stade de la maladie, la continuité de la prise en charge du malade et ses proches par le centre SLA est cruciale pour le maintien au domicile, éviter des hospitalisations non programmées ou inutiles et pour assurer une qualité de fin de vie par l'accès aux soins palliatifs, opiacés, sédatifs et anxiolytiques. Mais au Centre de Lille, il a été constaté que 25% des patients n'ont pas été vus dans les 6 mois qui ont précédé leur décès et 4% dans l'année. La prise en charge au stade avancé de la pathologie et en fin de vie doit être améliorée selon les dernières publications : symptômes complexes insuffisamment contrôlés, hospitalisations inutiles ou mal vécues, épuisements du proche aidant et des soignants. Les équipes médicales du domicile sont en difficultés face aux fins de vie des malades de SLA avec la conséquence d'un recours aux services hospitaliers d'urgence plus fréquent en fin de vie et d'une plus forte proportion de décès à l'hôpital comparativement aux autres maladies neurodégénératives. L'épidémie COVID et les mesures de confinement en Mars 2020 ont favorisé la mise en place de la téléconsultation au Centre SLA de Lille : 192 TLC ont été réalisées.

Les résultats d'expérience sont à ce stade les suivants :

- Les patients demandent à maintenir un suivi par téléconsultation et en tirent une grande satisfaction,
- Une aide et un accompagnement par un tiers lors de la TLC sont nécessaires dans 20% des cas,
- La consultation physique est préférée pour une décision de planification anticipée de prise en charge à partir des directives anticipées,
- Les admissions en service d'urgence semblent moins fréquentes.

Cependant l'intervention au domicile des professionnels hospitaliers du Centre SLA par télémedecine soulève de nombreuses questions éthiques et juridiques très peu abordées dans la littérature autour de la pertinence de la téléconsultation dans le parcours de soin du malade de SLA, sur le respect de la vie privée et du secret médical, sur la place du médecin traitant et sur le rôle d'un(e) infirmier Diplômé d'Etat (IDE) de téléconsultation. Un prochain projet de recherche, en cours de mise en place, étudiera les impacts -aux plans éthique et juridique- de la téléconsultation sur l'accompagnement de patients atteints de SLA en phase avancée, en poursuivant un double objectif : celui d'évaluer l'impact de la téléconsultation sur l'intimité du patient atteint de SLA en phase avancée et celui d'évaluer l'impact de la téléconsultation sur la nature et la qualité de la relation médicale.

LE PROJET PILOTE COM-ATAXIE

Les nouvelles technologies et les aides à la communication sont déterminantes pour développer le potentiel et l'autonomie des personnes. Outils de compensation, ces aides favorisent concrètement l'inclusion sociale, éducative, professionnelle et citoyenne.

C'est face à ce constat que l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF) et le Centre d'expertise et de Ressources Nouvelles Technologies & Communication de l'Association des Paralysés de France handicap (C-RNT), ont souhaité s'investir dans une action commune afin d'identifier et de développer les outils numériques répondant aux besoins particuliers et évolutifs des personnes souffrant de l'ataxie de Friedreich.

L'ATAXIE DE FREIDREICH

L'ataxie de Friedreich (AF) est une maladie neurodégénérative rare poly-handicapante d'origine génétique. Sa prévalence est de l'ordre de 1 pour 50 000 personnes en Europe. Ce qui représente environ 1 500 personnes malades pour la France. Elle impacte fortement les aptitudes à la communication :

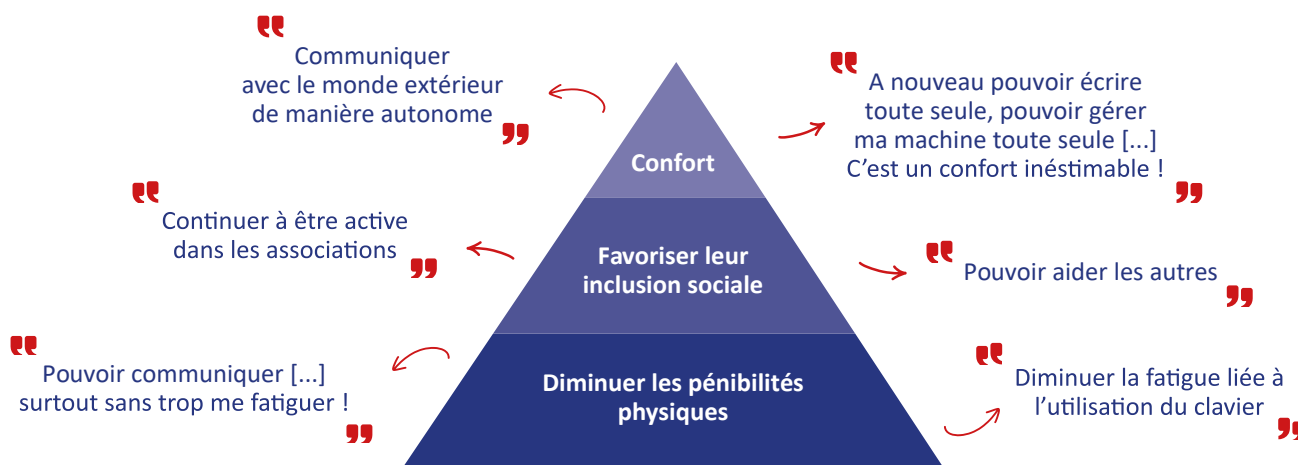
- perte progressive de la marche,
- mauvaise coordination des gestes, lenteur, fatigabilité,
- écriture laborieuse, lente,
- troubles auditifs,
- troubles visuels.

Ces difficultés de communication apparaissent à des moments différents selon les personnes, même au sein d'une même fratrie touchée et se cumulent de façon variable. A ce jour, il n'existe aucun traitement capable d'empêcher, de ralentir ou même de stabiliser la progression de la maladie.

Il existe un désir profond des malades d'utiliser les nouvelles technologies comme tout le monde (travail, domicile, études...), malgré le handicap moteur et sensoriel.

Les demandes des malades concernent principalement l'accès à l'écrit sur les outils informatiques, l'accès aux réseaux sociaux et aux loisirs numériques (lecture, jeux, vidéos...) et les aides à la communication.

LES BESOINS DES PATIENTS



DES SOLUTIONS INNOVANTES D'AIDE À LA COMMUNICATION POUR LES PERSONNES ATAXIQUES

En mettant les nouvelles technologies au service des personnes atteintes d'ataxie de Friedreich, le projet COM-ATAXIE, assuré par deux ergothérapeutes spécialisés, vise à :

- Identifier et documenter une liste de solutions pouvant répondre aux besoins des personnes atteintes de l'Ataxie de Friedreich et ataxie proches
- Démontrer l'utilité de ces technologies de communication (écriture, élocution...) pour les personnes malades de tout âge
- Proposer un service d'accompagnement et des conseils individualisés, sur le choix et l'utilisation de solutions efficaces et directement accessibles, répondant aux besoins particuliers et évolutifs des malades

Le soutien de la Fondation d'Entreprise IRCEM a précisément permis l'acquisition des solutions technologiques et leur mise à disposition gratuite et temporaire auprès des malades sur recommandation des ergothérapeutes pour un essai en vie réelle (à domicile) ; avant éventuelle acquisition personnelle.

Le service de prêt gratuit est une spécificité du projet COM-ATAXIE. Cette prestation, très appréciée par les malades, n'est que très rarement proposée par les fournisseurs de solutions.

Le succès de COM-ATAXIE réside dans sa capacité à faire découvrir, faire essayer, offrir des possibilités d'ajustements sans faire peser les coûts engendrés sur les patients.



“

L'ergothérapeute vient de me proposer un dispositif de contrôle pour écrire avec la tête, puisque le contrôle visuel n'est plus possible (...). A nouveau pouvoir écrire, toute seule, pouvoir gérer ma machine toute seule, encore inespéré pour moi il y a peu de temps !

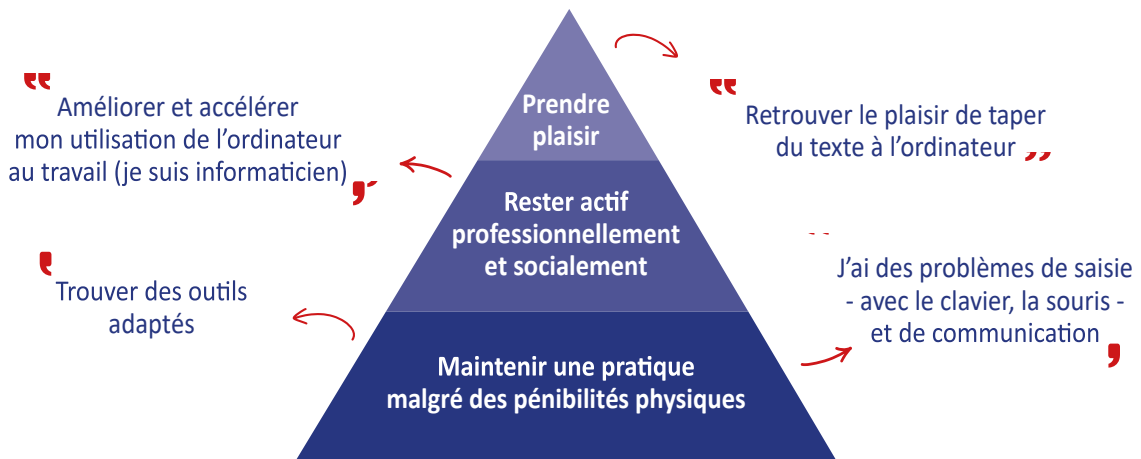
”

*Annelyse, utilisatrice
du service COM ATAXIE*



Bertrand Dieusaert, administrateur de l'AFAP, entouré des ergothérapeutes du projet COM-ATAXIE, Guillemette Hessel et Thierry Danigo.

LES ATTENTES DES PATIENTS



LES CHIFFRES CLÉS DU PROJET

67 OUTILS NUMÉRIQUES

mis à disposition pour des essais gratuits accompagnés par des ergothérapeutes-experts.

- commandes oculaires,
- systèmes de commande par mouvements de la tête,
- souris ergonomiques,
- lunettes intelligentes...

90 %

des bénéficiaires du service COM-ATAXIE pensent y faire de nouveau appel

Les personnes accompagnées par COM-ATAXIE déclarent avoir amélioré leurs pratiques des nouvelles technologies pour :

- rédiger des courriers électroniques,
- utiliser les réseaux sociaux,
- lire et s'informer en ligne.

Ce qui a eu un impact important sur leur vie sociale.

100 %

des participants prêts à recommander le service

JULIETTE DIEUSART

Présidente
AFAF



L'installation des difficultés de communication est source d'une grande souffrance pour les personnes malades et leur entourage. S'y ajoute à cela l'isolement social, familial mais aussi scolaire ou professionnel. **Le projet COM-ATAXIE est né d'une forte demande des malades et de leur entourage et de la volonté d'aider les personnes ataxiques à communiquer le plus longtemps possible.**

Le soutien de la Fondation d'entreprise IRCEM a permis de lancer un service innovant et spécialisé. Nous avons déjà aidé plus de 50 familles – très majoritairement dans la région des Hauts de France. Nous prévoyons de poursuivre l'action en proposant le service COM-ATAXIE à plus de patients en développant le service sur tout le territoire national.



L'Association française de l'ataxie de Friedrich a été créée en 1980 par Bernard Verne et Clémentine Oddos, atteints par la maladie. Elle rassemble plus de 900 adhérents dont 500 personnes ataxiques et se donne pour objectif de:

- Aider la recherche médicale, en participant à son financement et en collaborant à certaines études.
- Promouvoir l'information sur la maladie et le suivi.
- Créer des liens d'amitié entre les adhérents.
- Accompagner malades et familles dans leur quotidien par des informations et contacts divers.

AMÉLIORER LE PARCOURS DE SOIN DES ENFANTS PRÉSENTANT DES ANOMALIES DENTAIRES RARES

Plus de 700 maladies génétiques rares connues présentent des **anomalies dentaires**. Ces anomalies génèrent des douleurs mais aussi des troubles de la mastication, de la déglutition et de la phonation. Ces multiples conséquences ont des **répercussions sur la croissance et sur l'esthétique des jeunes enfants** altérant bien souvent leur bien-être et par cascade celui de leur famille. A plus long terme, ceci aboutit souvent à un **isolement social** et à une perte de chance d'intégration professionnelle.

Ces anomalies dentaires nécessitent une prise en charge précoce dès l'âge de trois ans et jusqu'à l'âge adulte, par le biais de prothèses. Les prothèses favorisent la digestion et l'absorption des aliments et par conséquent la croissance, une réhabilitation précoce des troubles de l'élocution et une amélioration de l'esthétique. Ces réhabilitations prothétiques nécessitent l'utilisation d'un dispositif médical : l'**articulateur dentaire**, essentiel pour reproduire et analyser les mouvements des mâchoires en dehors de la présence du patient. Or, **tous les articulateurs du marché sont basés sur les données physiologiques d'un adulte moyen**.

L'équipe de recherche propose la mise au point d'un **articulateur modulable** dans les trois sens de l'espace qui permettrait la **réalisation de prothèses dentaires pour les enfants dès l'âge de 4 ans**. L'équipe de recherche souhaite démontrer l'efficacité d'un tel dispositif médical à partir d'un prototype en impression 3D.

Le soutien de la Fondation d'entreprise IRCHEM porte sur la prise en charge du coût de fabrication des prototypes nécessaires à la réalisation des études cliniques.

La réhabilitation prothétique, grâce à ce dispositif médical innovant, permettra le rétablissement des différentes fonctions orales (déglutition, mastication, phonation) et un **accompagnement de la croissance maxillo-faciale de ces jeunes patients**. Une réhabilitation prothétique répondant à des critères fonctionnels et esthétiques aboutira à un **mieux-être des enfants**. Tous ces facteurs peuvent ainsi **améliorer leur qualité de vie, leur estime de soi-même et leur intégration dans la société**.



Docteure

MARIE-PAULE GELLE

Chirurgienne dentaire



Trouver des financements pour la recherche est un véritable parcours du combattant. La Fondation Maladies Rares, qui a cru en notre projet, a permis de nous mettre en relation avec la Fondation d'Entreprise Ircem. Cet apport financier crucial va permettre de réaliser les premiers essais avec de jeunes patients mais surtout l'étude inter-facultés pour former de nombreux praticiens et aussi tester à plus grande échelle ce nouveau dispositif médical.

Sans cette étude inter-faculté, il aurait été impossible de convaincre un industriel de nous accompagner dans cette aventure et d'espérer une commercialisation de ce produit à destination des praticiens prenant en charge de jeunes enfants.

Malgré les difficultés et frein générés par la pandémie Covid 19, nous avons continué à travailler en 2020 avec la société Fag dont le directeur a décidé d'investir dans une licence avec l'Université de Reims Champagne Ardenne pour leur permettre de faire des amendements à leurs brevets existants. Fag vient également d'investir dans une imprimante industrielle X7 MarkForged pour une future commercialisation en 2022.

Dès le dépôt des différents amendements aux brevets, nous désirons communiquer auprès des professionnels de santé par le biais de communications lors de congrès (ex : Société française d'Odontologie Pédiatrique) mais aussi par le biais d'articles auprès de revues scientifiques nationales et internationales.



ACTEURS ET ACTRICES DU PROJET

PORTEUSE DU PROJET

DR MARIE-PAULE GELLE

Chirurgienne dentaire, rattachée au laboratoire EA 4691 de l'Université de Reims-Champagne Ardenne

COLLABORATIONS

- Pôle Recherche et Santé Publique (CHU de Reims)
- Lycée Saint Jean- Baptiste de la Salle (Reims)

AMÉLIORER LE PARCOURS DE SOINS ET DE VIE DES ENFANTS ATTEINTS D'HERNIE DIAPHRAGMATIQUE CONGÉNITALE

La **hernie diaphragmatique congénitale (HDC)** est une maladie rare caractérisée par un défaut du diaphragme qui, laissant communiquer thorax et abdomen, entraîne le passage des viscères abdominaux dans le thorax. Le traitement classique, outre une réanimation intensive ventilatoire, est une chirurgie au cours de la première semaine de vie. Elle vise à réintégrer les viscères dans la cavité abdominale et à fermer le défaut diaphragmatique. **Chez la moitié de ces enfants, il est impossible de refermer directement le diaphragme.** Une pose de prothèse est alors nécessaire.

Or, **aucune prothèse disponible sur le marché n'a été développée spécifiquement pour le traitement de la HDC** et le taux de récurrence est plus important lorsque le chirurgien doit poser une prothèse. Plus de la moitié de ces récurrences ont lieu durant les premières années de vie et imposent systématiquement une prise en charge chirurgicale avec tous les risques réanimatoires et chirurgicaux que cela sous-entend pour une population d'enfants déjà fragiles.

Les travaux menés par l'équipe de recherche ont mis en évidence les défauts de la prothèse principalement utilisée à l'heure actuelle, qui ne suit pas suffisamment la croissance du diaphragme de l'enfant. Ils ont également permis l'écriture d'un **cahier des charges pour une prothèse diaphragmatique adaptée aux populations pédiatriques**. Plusieurs prototypes ont donc été fabriqués.

Le projet est de tester ces prototypes afin de mettre au point **une prothèse adaptée à la croissance diaphragmatique des enfants atteints de HDC**. Des résultats prometteurs ont été obtenus avec un biomatériau original, qui doit maintenant être testé sur sa biocompatibilité et son élasticité.

Cette prothèse permettrait de **diminuer voire d'empêcher les récurrences** et améliorerait considérablement la prise en charge et la vie quotidienne de ces enfants et de leur famille.

On estime que 300 enfants par an pourraient bénéficier de ce dispositif.



Docteure

ISABELLE TALONChirurgienne pédiatrique viscérale
et plastique

Nous avons été fortement impactés par la crise sanitaire et n'avons pas pu mener à terme l'ensemble des objectifs fixés en 2020. Cependant, nous avons pu développer 4 prototypes de grade médical se différenciant par leur épaisseur et la concentration en TPU.

Nous avons fait le choix de ne pas recruter notre ingénieur financé par l'aide de la Fondation d'entreprise IRCM durant la crise sanitaire afin de ne pas « gâcher » cette ressource par des impossibilités d'accès au laboratoire et autres restrictions. L'ingénieure a donc été recrutée tout récemment, en 2021, et a commencé son travail sur l'analyse de biocompatibilité et de colonisation de nos prototypes puis à terme la réalisation des essais in vivo sur petit animal.

De même nous devons poursuivre les travaux d'analyse mécanique par des tests de contrainte par gonflement, de contrainte multiaxiale et de fatiguabilité.

Enfin, les premiers résultats étant tous encourageants, nous avons pu déposer un projet ANR (Agence Nationale de la Recherche) en cours d'évaluation. Il est évident que cela n'aurait pas été possible en l'absence de cette aide financière de la Fondation d'entreprise IRCM et la caution morale que nous a témoignée la Fondation Maladies Rares.

L'ensemble des équipes travaillant sur cet axe remercie ainsi chaleureusement les deux Fondations et leurs collaborateurs.

**ACTEURS ET ACTRICES DU PROJET****PORTEUSE DU PROJET****DR ISABELLE TALON**

Chirurgienne pédiatrique viscérale et plastique,
CHRU de Strasbourg, rattachée au laboratoire U1121
de l'Inserm

COLLABORATIONS

- Inserm UMR_S 1121
- UMR 7199
- UMR 7357
- CHU Strasbourg
- CIC CHU Strasbourg



Groupe IRCEM
261, avenue des Nations Unies
59 672 Roubaix Cedex 1