

Rencontre du réseau SPRATON
5ème Journée Nationale de
la Filière TETECOUCO
2 octobre 2020



Programme

14h - Nouvelles du CRM et du réseau SPRATON

14 h 30 - Résultats de l'étude ADOROBIN

15 h 30 - Echanges entre nous et avec Joanne Lecuilhier,
présidente de l'association Tremplin

Les news de l'année

1. Une année blanche mais ça repart avec Nathan, chargé de missions SPRATON/MALO

Site web SPRATON – Réseau national – Documentations/Formations – RCP « Share confrère »

2. Le réseau des CCMR, les régions et la relabellisation 2022

3. Les PNDS, Robin fini et CHARGE pas commencé

4. BAMARA : fiche de codage Robin ou comment faire tous pareil

Présentation de Nathan Mathieu

Chargé de mission de coordination des CRM/R SPRATON et MALO

- Profil
- Missions :
 - Harmonisation du codage Bamara (Guide ou formation)
 - Aide logistique à la mise en place de RCPs
 - Aide au déploiement des projets (Site internet, ETP, documents ...)
 - Valorisation des productions du réseau
 - Intermédiaire CRM/R/CCMR
- Contact



Les news de l'année

1. Une année blanche mais ça repart avec Nathan, chargé de missions
SPRATON/MALO

Site web SPRATON – Réseau national – Documentations/Formation – RCP « Share confrère »

2. Le réseau des CCMR, la problématique des régions et la relabellisation 2022

3. Les PNDS, Robin fini et CHARGE pas commencé

4. BAMARA : fiche de codage Robin ou comment faire tous pareil

BaMaRa

Règles de codage

Christel Chalouhi, Myriam de Chalendar

Séquence de Pierre Robin d'allure isolée

- Statut actuel du diagnostic : **probable** à la naissance
- Investigation réalisée : clinique
- Coder la séquence de Pierre Robin en Diagnostic
- Ne pas coder la fente comme un diagnostic distinct
- Coder systématiquement la **fente palatine** dans la **description clinique** quand elle est présente (afin de pouvoir retrouver les SPR sans fente)
- Réévaluer régulièrement et **confirmer le diagnostic à 18-24 mois**

- Est considéré comme ayant une séquence de Pierre Robin isolée un enfant qui, à 2 ans, a tous les examens réalisés normaux, une morphologie faciale (hors Robin) normale et développement psychomoteur normal
- Cas particulier des SPR familiaux
- Y compris un enfant présentant une autre malformation ou signe clinique fréquent dans la population générale (hypermétropie, CIA, ...). L'ajouter alors en signe atypique



Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)

*

× Clinique

Maladie rare (Orphanet)

Séquence de Pierre Robin isolée



Description clinique

× Fente du voile du palais



Signes atypiques



Syndrome connu avec séquence de Pierre Robin

- Coder le statut **probable** à la naissance
- Investigation(s) réalisée(s) : clinique +/- autre
- Coder le **syndrome en Diagnostic**
- Ne PAS coder la fente ni la séquence de Pierre Robin comme des diagnostics distincts
- Coder la **séquence de Pierre Robin ET la fente palatine dans la description clinique**
- Signes cliniques pertinents à la naissance
- Coder les éventuels signes atypiques



Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)

*

× Clinique

× Imagerie

Maladie rare (Orphanet)

Syndrome de Stickler



Description clinique

× Syndrome de pierre robin

× Fente du voile du palais



Signes atypiques

× Communication interventriculaire



Le statut est considéré comme **confirmé en anténatal ou à la naissance** uniquement pour :

- Les rares formes familiales de séquence de Pierre Robin isolée
- Les formes familiales de syndrome de Stickler
- Les embryofœtopathies avec une intoxication connue pendant la grossesse et responsable de la SPR
- Les pathologies des arcs branchiaux (Francheschetti, Nager) avec des signes cliniques pathognomoniques
- Anomalie chromosomique confirmée (délétion 22q11, trisomie 21, ...).

A la confirmation définitive (génétique, clinique)

- Coder le statut **confirmé**
- Investigation réalisée : uniquement celle qui a permis la confirmation (clinique ou génétique)
- Si la confirmation est génétique, préciser la technique utilisée
- Coder les éventuels signes atypiques supplémentaires

Techniques génétiques

- Chromosomique (caryotype, FISH)
- ACPA (CGH-Array)
- Séquençage ciblé (un seul gène, panel)
- Séquençage non ciblé (mendéliome, exome, génome)



Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) *

× génétique

Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)

× Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes) |

Maladie rare (Orphanet)

Syndrome de Stickler



Description clinique

× Syndrome de pierre robin

× Fente du voile du palais



Signes atypiques

× Communication interventriculaire



Séquence de Pierre Robin associée, sans diagnostic syndromique connu

- Coder le statut **en cours**, à la naissance
- Investigations réalisées : indiquer les examens effectués
- **Ne PAS coder de diagnostic**
- Coder la séquence de Pierre Robin **ET** la fente palatine **ET TOUS** les autres signes associés dans la description clinique
- Ne PAS coder de signe atypique
- **Réévaluer régulièrement**, et faire évoluer les investigations réalisées, la description clinique, le diagnostic, le statut du diagnostic



Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)

*

× Clinique

× Imagerie

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

× Syndrome de pierre robin

× Fente du voile du palais

× Communication interauriculaire

× Hypospadias

× Microcéphalie congénitale

Signes atypiques

A réception d'un résultat génétique ne permettant pas de poser un diagnostic

- **Coder le statut indéterminé**
- **Investigation réalisée : Indiquer uniquement génétique**
- **Technique : préciser la technique la plus pointue effectuée**
- **Compléter éventuellement la description clinique**
- **Réévaluation régulière par l'équipe de génétique en fonction des avancées des connaissances et des techniques**



Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *

En cours

Probable

Confirmé

Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)

*

génétique

**Précisez la(les) technique(s)
utilisée(s)**

Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome) |

Maladie rare (Orphanet)

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

Syndrome de pierre robin

Fente du voile du palais



Communication interauriculaire

Hypospadias

Microcéphalie congénitale

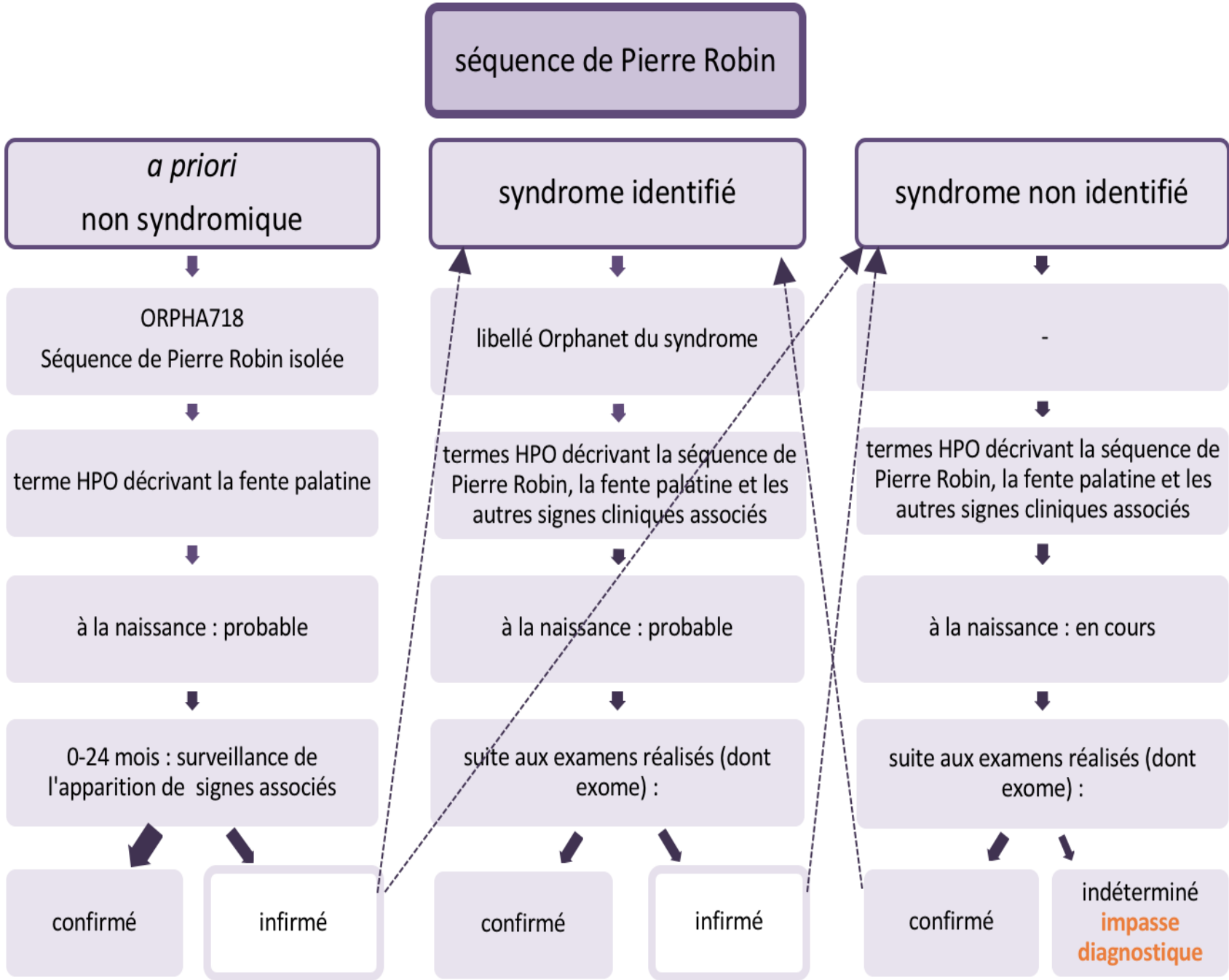
Signes atypiques



diagnostic

description clinique

statut du diagnostic



Impasse diagnostique

- Le statut est codé comme **Indéterminé** lorsque le patient est en impasse diagnostique
- Un patient est considéré en impasse diagnostique lorsque l'ensemble des investigations réalisées (clinique, imagerie, génétique jusqu'à l'exome) n'ont pas permis de poser un diagnostic
- L'avancée des connaissances et des techniques génétiques pourront permettre de poser un diagnostic dans l'avenir
- Le patient pourra également être adressé par l'équipe de génétique vers une pré-indication de séquençage génomique (évaluation en RCP d'amont de la pré-indication correspondante).

Les news

5. Le congrès Consensus Robin à Tubingen en avril 2020 reporté en avril 2021 puis du 9 au 11 OCTOBRE 2021

6. Annulation du congrès ORALITE 2021 à Paris reporté au 3-4 février 2022

7. Thèse de Doctorat de l'Université de Lyon : Lauriane Coutier
Troubles respiratoires obstructifs du sommeil de l'enfant : de la physiopathogénie à la thérapeutique.



Les projets

Projets de travail

- Appel d'offre « Impasse diagnostique » de la filière TETECOUCO
- Appel d'offre ETP SPRATON : site INFORALITE

Projets de recherche clinique

- DYSROBIN, PHRC en cours (L. Coutier)
- ORALQUEST, en cours (Equipe de Necker)
- Croissance et morphologie faciale radiologique – ADOROBIN suite (H. So)
- Phénotype oral de SatB2 (N. Vegas)
- Développement des jeunes Robins à pronostic mental normal, à l'heure de la VNI IDE 2-6 ans (A. Fleurance)
- Participation au projet Ocytocine dans le Prader-Willi (Toulouse, M. Tauber)

Projet errance et impasses diagnostiques

Myriam de Chalendar

Filière de Santé Maladies Rares de la Tête, du Cou et des Dents (TETECOUC)

Hôpital Universitaire Necker - Enfants malades

149 rue de Sèvres, 75015 PARIS

01 44 49 25 36 / contact.tetecou@aphp.fr

www.tete-cou.fr

L'errance et l'impasse diagnostique



errance : délai avant l'obtention d'un diagnostic de certitude

- du parcours de soins (avant l'entrée dans un Centre Maladies Rares)
ex : troubles de succion-déglutition, délétion 22q11
- d'identification du syndrome (période de réalisation des examens, d'apparition de symptômes plus tardifs)
ex : patient avec une forme syndromique connue mais non caractérisée

Impasse : aucun diagnostic précis ne peut être posé en l'état actuel des connaissances

ex : SPR avec forme associée (15%)

- PNMR3 : Objectif de constitution d'un registre national reposant sur BaMaRa (observatoire du diagnostic) avec une méthodologie d'homogénéisation du codage dans tous les Centres
financement : 3 ans pour une mise en place progressive
- Lancement d'un appel à lettre d'engagement « observatoire du diagnostic » auprès des Filières
soumission : 2 septembre 2020
jury : 15 septembre 2020

Notre stratégie

- harmoniser le codage et augmenter l'exhaustivité dans BaMaRa
 - pour mieux repérer les situations d'errance et d'impasse et réaliser des actions ciblées contre l'erranc
 - réévaluer la situation des patients en impasse
 - faire progresser la recherche
- des actions de terrain impliquant les Associations
- en lien avec les autres actions : PNDS, RCP, séquençage génomique, information des professionnels de proximité, recherche, ...

Comment ?

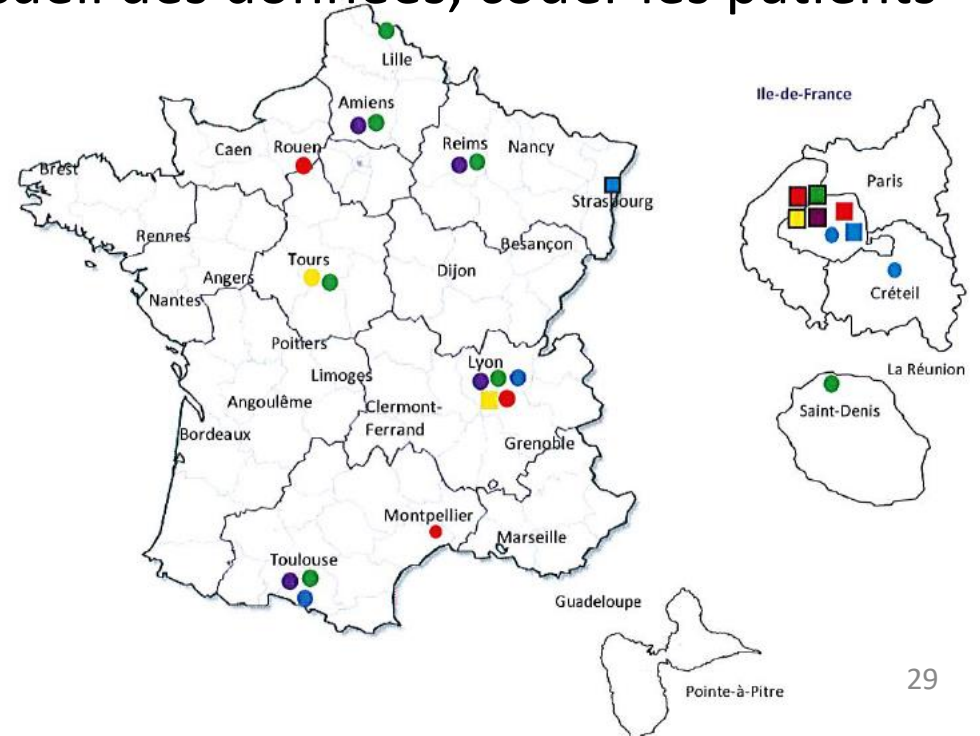
- Définir des règles de codage communes (à l'échelle de SPRATON, de la Filière, avec les autres Filières)
=> élaboration de guides de codage
- Accompagner les Centres par des TEC/ARC mutualisés entre tous les Centres (3 ? 6 ?)
pour aider à la saisie dans BaMaRa
appliquer les règles de codage (prospectif, rétrospectif)
réévaluer les dossiers
- Exploiter les données : repérer les situations d'errance + analyse de leur cause, repérer les associations phénotypiques récurrentes, caractériser les patients sans diagnostic
- Documents d'information pour les familles, adressage vers les CCMR/CRMR, enquête auprès des Associations, ...

L'errance et l'impasse diagnostique

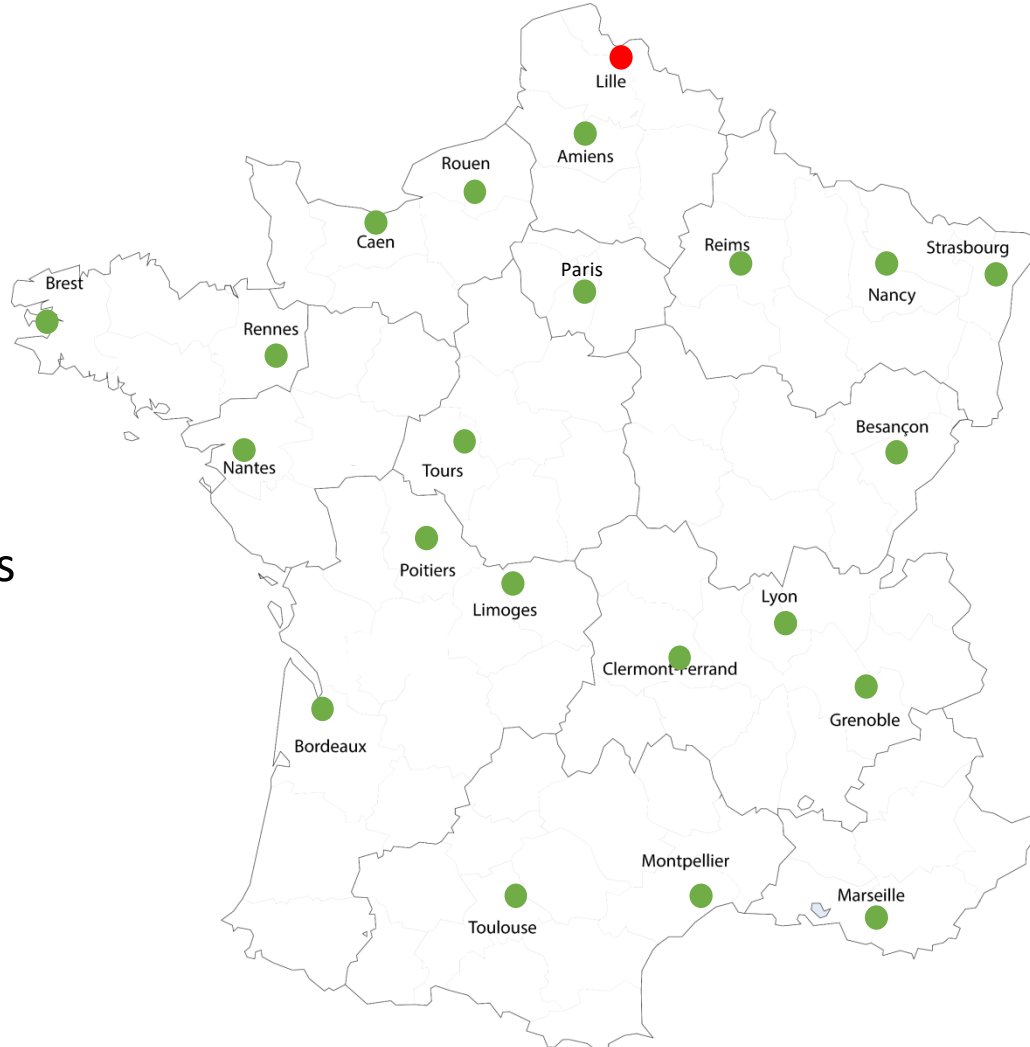
Mise en place

- 1^{ère} année : Centres volontaires
- 2022 : tous les Centres
- recrutement et formation des ARC
- répartition en fonction des besoins (file active)
- engagement des Centres à s'impliquer dans le recueil des données, coder les patients

28/94 Centres volontaires
5 Centres SPRATON



Avancement de BaMaRa

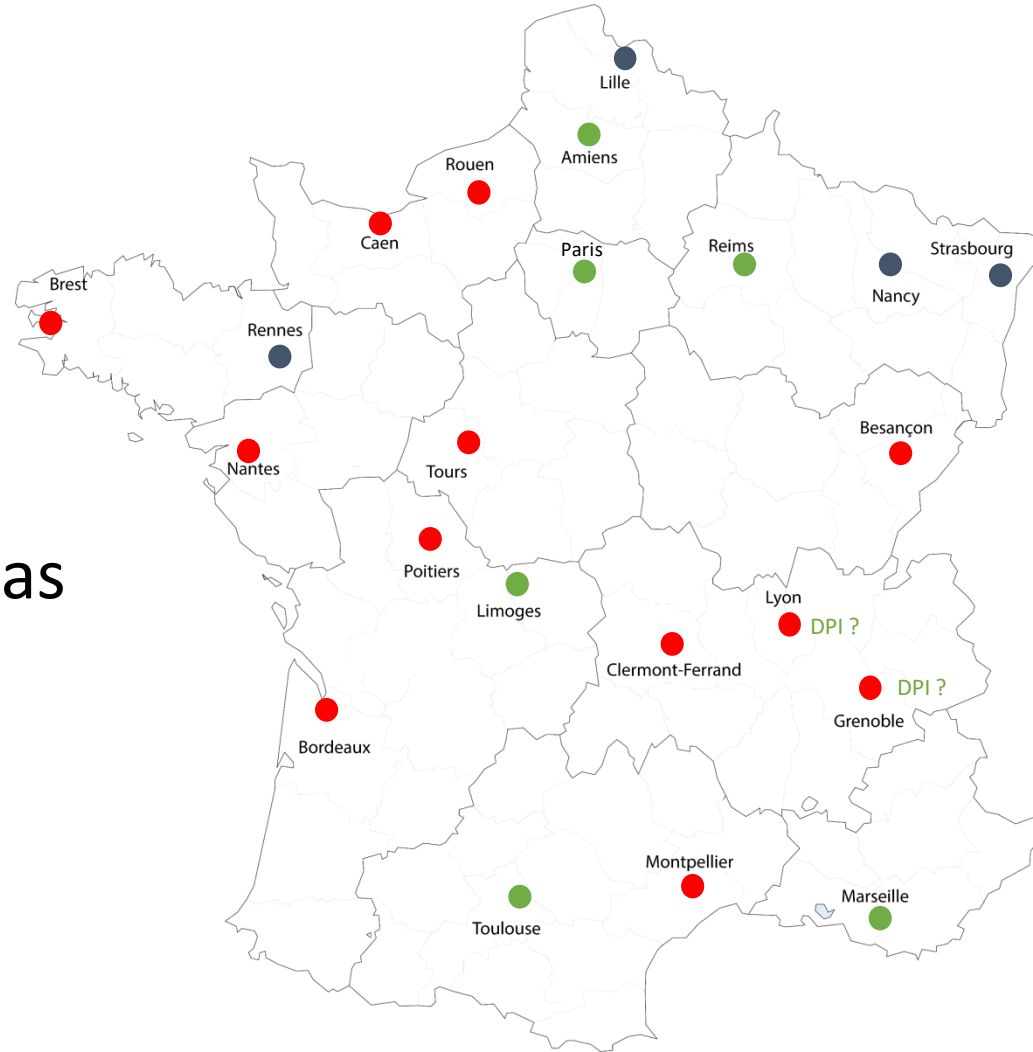


- Centre qui a accès
- Centre qui n'a pas accès



Utilisation de BaMaRa

- code
- Ne code pas
- ?



3358
Fiches patients
saisies

Les projets

Projets de travail

- Appel d'offre « Impasse diagnostique » de la filière TETECOUCO
- Appel d'offre ETP SPRATON : site INFORALITE

Projets de recherche clinique

- DYSROBIN, PHRC en cours (L. Coutier)
- ORALQUEST, en cours (Equipe de Necker)
- Croissance et morphologie faciale radiologique – ADOROBIN suite (H. So)
- Phénotype oral de SatB2 (N. Vegas)
- Développement des jeunes Robins à pronostic mental normal, à l'heure de la VNI IDE 2-6 ans (A. Fleurance)
- Participation au projet Ocytocine dans le Prader-Willi (Toulouse, M. Tauber)