

COMPOSITION

La Filière TETECOU est constituée de 5 réseaux de prise en charge : 5 Centres de Référence coordonnateurs, 3 Centres de Référence constitutifs, 86 Centres de Compétence, répartis dans 30 villes de métropole et d'outre-mer.

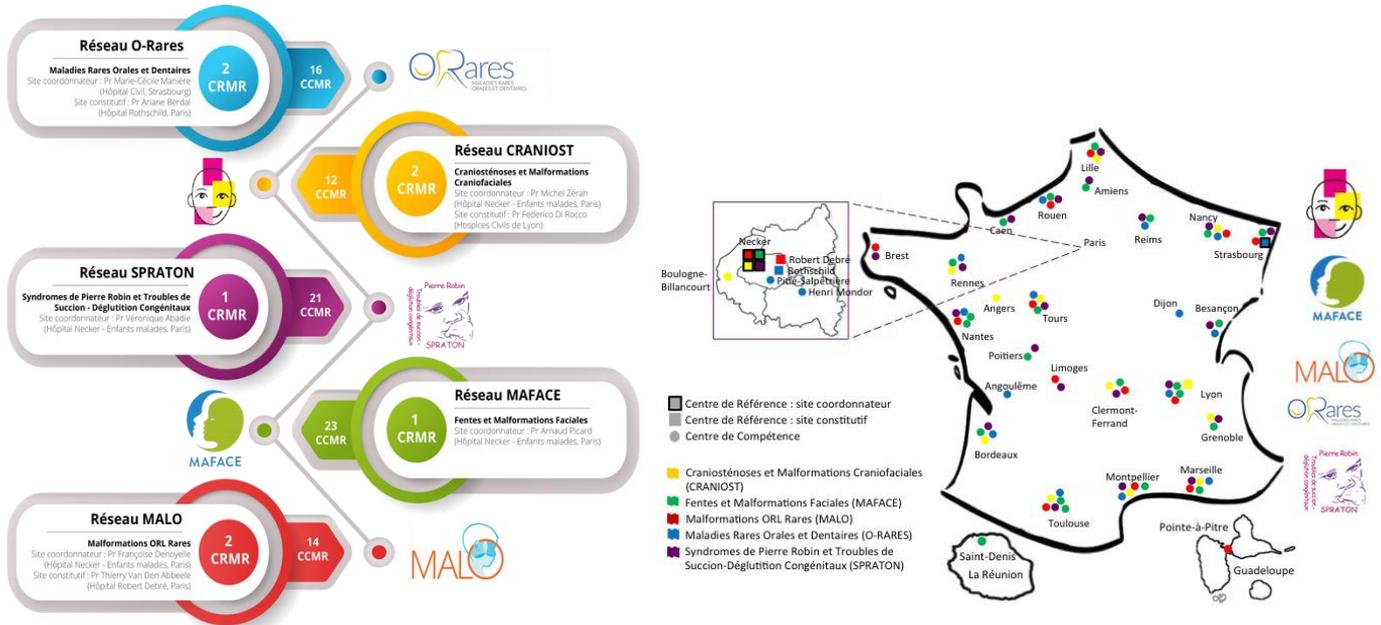


Figure 2 – Les centres maladies rares de la Filière TETECOU

Elle comprend également des structures de recherche, de nombreux laboratoires de diagnostic et des sociétés savantes partenaires.

Elle regroupe 28 associations représentant les personnes affectées de malformations de la tête, du cou et des dents et leurs familles, qui partagent des problématiques communes.



Figure 3– Les associations de malades membres de la Filière TETECOU

ACTIONS MAJEURES REALISEES EN 2018

Axe 1 : Amélioration de la prise en charge globale des patients

Action 1 – Harmonisation des parcours de soins et favoriser la coordination de l'expertise pluridisciplinaire

➤ Rédaction des référentiels et recommandations de bonnes pratiques

La prise en charge des patients sera améliorée par la formalisation, le partage et la diffusion de l'expertise des Centres de Référence via l'élaboration de recommandations. La rédaction de 4 [Protocoles Nationaux de Diagnostic de Soins](#) (PNDS ; syndrome de Pierre Robin, fentes labio-palatines et autres fentes faciales, aplasie majeure d'oreille, craniosténoses monosuturaires de la ligne médiane) a été poursuivie, et celle de 2 autres a débuté en 2018 (amélogénèse imparfaite, papillomatose respiratoire récurrente).

Les professionnels de la Filière participent de plus à l'élaboration de PNDS coordonnés dans d'autres Filières. 3 PNDS ont ainsi été publiés : hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé, holoprosencéphalies et formes apparentées, atrésie de l'œsophage.

➤ Recommandations en situation d'urgence

Des [cartes d'urgence](#) ont été élaborées et diffusées à tous les centres de la Filière pour 4 conditions nécessitant une information particulière lors de situations d'urgence : "Patient trachéotomisé", "Papillomatose respiratoire récurrente", "Malformation de la tête et du cou avec risque d'intubation difficile", "Syndrome de Pierre Robin". Une 5^{ème} carte peut être complétée pour toute autre condition.

Action 2 – Accompagnement à la mise en place de la BNDMR

➤ Déploiement de BaMaRa

Au fur et à mesure de la [mise en place de BaMaRa](#) dans chaque établissement de santé, la Filière s'est assurée de la bonne migration des données, a encouragé, formé et accompagné les professionnels à son utilisation. Pour ce faire, elle a informé régulièrement ses centres, élaboré des outils, assuré le lien avec l'équipe de la BNDMR, réalisé des sessions de formation personnalisées en présentiel pour chaque équipe puis les a aidés lors de chaque difficulté rencontrée.

Afin d'homogénéiser le codage des maladies et de leur description phénotypique dans une logique épidémiologique sur tout le territoire national, une réflexion et des travaux ont été entrepris afin de définir des règles consensuelles et les formaliser sous forme de manuels de codage. Elles sont présentées à chaque professionnel lors des sessions de formation à BaMaRa.

➤ Elaboration du thésaurus des malformations de la tête, du cou et des dents

Le thésaurus des pathologies, malformations isolées et syndromes malformatifs, des 5 réseaux de la Filière, ainsi que le thésaurus unifié TETECOUCOM comprenant plus de 2100 pathologies, avaient été réalisés précédemment et nécessitent une actualisation par rapport à la nomenclature Orphanet, en continuelle évolution. Ce travail conséquent n'a malheureusement pas pu être encore finalisé. Cependant, il a donné lieu à la production de 2 publications scientifiques relatives à la terminologie et à la première classification des anomalies dentaires (sous presse).

Action 3 – Amélioration de la coordination médico-sociale et la prise en charge financière des soins

➤ Echanges d'informations entre les CRMR et les MDPH pour une meilleure évaluation des situations à partir du certificat médical

La Filière participe au groupe de travail inter-filière coordonné par la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie pour l'amélioration de la communication entre les centres maladies rares et les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH). Un guide de remplissage du nouveau certificat médical MDPH a été élaboré ainsi qu'un document complémentaire spécifique aux maladies rares.

➤ **Informations sur le retentissement fonctionnel, la prise en charge et l'accompagnement médico-social des pathologies de la Filière**

En collaboration avec Orphanet, la Filière a produit des textes et outils d'information sur le retentissement fonctionnel de la papillomatose respiratoire récurrente, à destination des professionnels et des familles.

Une sensibilisation aux conséquences d'un handicap esthétique et aux besoins d'un accompagnement et d'une compensation dédiés a été débutée. Des échanges avec des professionnels de l'Education Nationale ont également été initiés afin de mieux les informer sur les situations de handicap associées à nos malformations dans le milieu scolaire.

➤ **Amélioration de la prise en charge financière des actes, prestations, médicaments et dispositifs médicaux**

Suite à un rapport élaboré en 2016, et à des échanges initiés avec la cellule maladies chroniques de la CNAM-TS, une démarche commune avait été arrêtée afin de saisir la Haute Autorité de Santé sur la prise en charge financière insuffisante de certains actes, prestations, médicaments et dispositifs pour nos maladies rares. Sa première étape consiste en la formalisation et l'argumentation des besoins dans les PNDS. Ces actions seront donc reprises à l'issue de la publication de chacun des PNDS.

➤ **Etude du parcours de vie des personnes affectées de malformations de la tête, du cou et des dents**

Deux projets de recherche se sont poursuivis au sein de la Filière concernant le parcours de soins, les conséquences fonctionnelles et la qualité de vie des personnes affectées d'une maladie rare orofaciale (étude ORAQL) et d'une séquence de Pierre Robin (étude ADOROBIN).

Action 4 – Renforcement de l'expertise clinique

➤ **Mise en place de Réunions de Concertation pluridisciplinaire (RCP)**

Afin d'assurer une meilleure traçabilité des [RCP](#), et de pouvoir réaliser des RCP thématiques nationales incluant tous les Centres concernés, la Filière a étudié différents outils spécialisés afin de sélectionner celui répondant au mieux au besoin (partage d'imagerie lourde, etc). L'outil dénommé LeStaff a été choisi en fin d'année 2018 et sera déployé progressivement en 2019 dans tous les Centres de la Filière.

Action 5 – Amélioration du parcours de soins du patient

➤ **Facilitation de la transition enfant-adulte**

La [transition enfant-adulte](#) s'effectue sans heurt dans la majorité des centres de la Filière, les mêmes praticiens ayant souvent une activité pédiatrique et adulte. Afin de résoudre les difficultés existant dans certains centres et de perfectionner le déroulement de cette période cruciale, la Filière s'est associée aux travaux du groupe inter-filière sur cette thématique. En 2018, elle a ainsi réalisé un état des lieux, participé à l'organisation d'un colloque et débuté des travaux visant à élaborer un référentiel des compétences transversales à acquérir par l'adolescent durant la période de transition.

➤ **Développement de l'Education thérapeutique du patient (ETP)**

En complément des [4 programmes d'ETP](#) déjà mis en place dans les centres de la Filière, le développement de 2 nouveaux programmes s'est poursuivi. L'un s'adresse aux enfants porteurs d'une trachéotomie et l'autre aux patients atteints d'oligodontie.

La Filière s'est également associée à la Filière AnDDi-Rares pour la mise en place de 2 nouveaux programmes portant sur des thématiques communes : délétion 22q11.2 et regard de l'autre ; les professionnels ont été formés, le contenu des programmes et les outils ont été élaborés.

La Filière participe également aux réflexions et travaux du groupe inter-filière sur cette thématique

Axe 2 : Développement des innovations scientifiques et de la recherche

Action 1 – Impulsion de projets et de partenariats de recherche

➤ Partenariats de recherche

Suite à l'identification de l'ensemble des [équipes de recherche](#) s'intéressant à des thématiques relatives aux malformations de la tête, du cou et des dents, de nouveaux partenariats sont progressivement établis (6 en 2018, pour un total de 19 partenariats). Les chercheurs sont ainsi associés aux projets de la Filière et leurs [projets de recherche](#) recensés et diffusés.

Un partenariat a en outre été développé en 2018 avec le Groupement de Recherche 2031 du CNRS [CRESTNET](#) « La crête neurale, moteur et source de diversités : interfaces en phylogénèse, pathogénèse et ontogénèse ».

➤ Veille des appels d'offres de financement

Une [veille sur les appels à financement de projets](#) est effectuée et régulièrement diffusée.

➤ Organisation de symposiums

En 2018, la Filière TETECO a organisé ou co-organisé 3 événements scientifiques réunissant des chercheurs, des cliniciens et des associations de malades :

- conférences « [Les enjeux de la recherche dans les maladies rares](#) » (Paris, 28 février 2018)
- congrès « [A la crête entre biologie et médecine](#) » (Strasbourg, 5-6 juillet 2018)
- symposium « [Des diagnostics rares](#) » de la tête, du cou et des dents (Paris, 11 octobre 2018)

Action 2 – Soutien aux chercheurs et à la recherche

➤ Soutien aux jeunes chercheurs

Afin de favoriser leur formation à nos thématiques, un [premier appel à projets](#) de financement de participation à des congrès scientifiques et d'appui à la mobilité dans des laboratoires étrangers a été lancé à l'automne 2018 à destination des jeunes chercheurs et professionnels de santé de la Filière. Une [lauréate](#) a ainsi été accueillie dans un laboratoire de recherche aux Etats-Unis, et 6 professionnels ont participé à des congrès scientifiques se déroulant au premier semestre 2019.

➤ Collaboration avec les structures de soutien à la recherche

La Filière facilite les relations entre les professionnels de santé et des structures de soutien à la recherche afin de les aider à concrétiser leurs projets de recherche. Des premiers partenariats ont ainsi pu être établis en 2018 avec l'IHU Imagine et l'Unité de Recherche Clinique Paris Descartes Necker Cochin.

➤ Appui aux projets de recherche

Une étude multicentrique en sciences humaines et sociales est menée depuis 2016 au sein de la Filière afin de déterminer les besoins en soins, la prise en charge et la qualité de vie des enfants et adultes affectés d'une maladie rare orofaciale (étude ORAQL).

Le financement d'un projet de recherche (ORALQUEST - Investigation des troubles du comportement alimentaire du jeune enfant de 9 mois à 6 ans : validation d'un questionnaire original) et d'un registre (papillomatose respiratoire récurrente) ont par ailleurs été actés en fin d'année 2018.

Axe 3 : (In)Formation des professionnels de santé, des associations et du grand public

Action 1 – Consolidation des connaissances des professionnels de santé

➤ **Formation continue des professionnels de santé, médicaux, paramédicaux et médico-sociaux**

Les professionnels de la Filière coordonnent et/ou participent à [plus de 40 diplômes](#) universitaires (DU), inter-universitaires (DIU) et masters au cours desquels ils dispensent un enseignement relatif aux malformations de la tête, du cou et des dents et à leur prise en charge. Un nouveau [DU dédié aux fentes labio-palatines](#) a été mis en place en 2018 afin d'étoffer cette offre de formation.

Une veille des [congrès](#) intéressants nos thématiques d'intérêt est réalisée et diffusée afin de compléter ce répertoire des formations.

À l'automne 2018, la Filière a lancé son 1^{er} [appel à projets de soutien à la formation](#), finançant la participation à des congrès de 6 jeunes professionnels de santé (médecins, odontologistes et orthophonistes) et la réalisation d'un DIU par une psychologue d'un de ses centres.

➤ **Formation et information des professionnels de santé de proximité**

La Filière participe aux congrès de spécialité afin d'informer les professionnels de proximité sur les malformations TETECO, l'offre de prise en charge et l'organisation maladies rares en France. Ces actions sont réalisées en inter-filière ou individuellement en fonction des spécialités médicales concernées.

Une journée de formation des professionnels de proximité a été réalisée en Alsace en 2018 avec le soutien de la Filière ("[Mon enfant naît avec une fente labio-palatine. Le parcours de la naissance à l'âge adulte. Actualités et prise en charge pluridisciplinaire](#)", Strasbourg, 14 juin 2018).

Action 2 – Renforcement des connaissances des patients, des familles et du grand public

➤ **Information sur les malformations de la tête, du cou et des dents, leur retentissement fonctionnel, leur prise en charge et leur accompagnement**

Le [site Internet de la Filière](#), les outils de communication et d'information (plaquettes, livrets, affiches) sont les vecteurs principaux d'information des patients, des familles et du grand public sur nos pathologies et l'offre de prise en charge de la Filière. Tout au long de l'année 2018, un effort important a été réalisé afin de construire le nouveau site Internet de la Filière ; il a été mis en ligne le 28 février 2019.

Les professionnels et la Plateforme de Coordination de la Filière entretiennent des liens étroits avec les associations de personnes malades, avec des échanges réguliers et la participation aux journées des familles et aux événements qu'elles organisent. Trois nouvelles associations ont rejoint la Filière en 2018.

➤ **Sensibilisation aux caractéristiques des maladies rares et aux problématiques associées**

La Filière organise et/ou participe à des actions nationales de sensibilisation du grand public sur les maladies rares, et sur le handicap esthétique et le regard de l'autre.

Ainsi, au cours de l'année 2018, des actions ont été organisées en inter-filière et/ou en lien avec les associations à l'occasion de la [journée internationale des maladies rares](#), via des publications dans le journal [Le Nouvel Obs](#), lors de la sortie du film Wonder, de la ColorRun, en réaction à des articles litigieux.

Axe 4 : Développement des actions en lien avec les Réseaux Européens de Référence (ERN)

Les 5 Centres de Référence de la Filière sont des membres actifs de l'[ERN CRANIO](#) (Craniofacial and ENT) et participent à tous les axes et groupes de travail de l'ERN. Deux des 3 axes de travail sont codirigés par des membres des CRMR français (malformations craniofaciales, fentes labiales et/ou palatines et maladies odontologiques).

Axe 5 : Communication interne et externe à la filière

Action 1 – Renforcement de la visibilité de la Filière et des maladies rares

➤ Informations sur l'existence de la Filière et ses actions aux patients et au grand public

Le mode de communication et d'information privilégié est le site Internet www.tete-cou.fr, qui a été intégralement refondu en 2018. Il met l'accent sur l'offre de soins dans chacun des 94 Centres de la Filière et fournit des informations sur toutes les thématiques relatives à nos pathologies et aux maladies rares.

Une communication est également réalisée sur les réseaux sociaux et par l'intermédiaire de documents d'information (plaquettes, livrets, flyers, posters, ...). Un [livret de présentation des 23 Filières](#) a été réalisé en 2018.

➤ Informations sur l'existence et les pathologies de la Filière aux professionnels de santé

Les professionnels de santé de proximité sont informés plus spécifiquement lors des congrès de spécialité, et via la diffusion d'informations ciblées. En 2018, une [journée d'information sur la prise en charge des fentes labio-palatines](#) a été organisée à Strasbourg et un [symposium sur le diagnostic des anomalies dentaires rares](#) à Paris.

Action 2 – Renforcement de la communication au sein de la Filière

La [Journée nationale annuelle de la Filière](#) a réuni 215 participants en 2018 autour d'une thématique commune sur « L'image de soi et le regard de l'autre » qui a été suivie de réunions de travail de chacun des 5 réseaux de CRMR/CCMR (sur les thématiques du diagnostic, de la prise en charge, des PNDS, des RCP, de l'enseignement, de la recherche, de l'ERN, de BaMaRa, de l'information des patients, des situations d'urgence) et d'un atelier associatif « Scolarité et handicap ».

Des liens étroits se sont progressivement créés au sein de la Filière avec chacun des 94 centres de prise en charge et chacune des 28 associations, donnant lieu à des échanges réguliers tout au long de l'année.