FILIERE TETECOU

Malformations de la tête, du cou et des dents

FICHE D'IDENTITE

Coordonnateur : Pr Nicolas LEBOULANGER, nicolas.leboulanger@aphp.fr

Cheffe de projet : Myriam DE CHALENDAR, myriam.de-chalendar@aphp.fr

Etablissement d'accueil : Hôpital Universitaire Necker-Enfants malades, APHP, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris

Site internet : https://www.tete-cou.fr

ORGANISATION

La Filière TETECOU est administrée par quatre organes :

Le **Comité de Gouvernance** est l'instance définissant les orientations et objectifs annuels, les moyens à mettre en œuvre et les stratégies de communication. Il a également un rôle de comité consultatif pluridisciplinaire, pouvant être sollicité pour toute question prioritaire nécessitant son expertise.
Il rassemble les membres du Directoire, des représentants des laboratoires de diagnostic, de la prise en charge des patients devenus adultes, des professionnels paramédicaux, des psychologues, des assistants sociaux, du Réseau Européen de Référence CRANIO, des établissements hospitaliers, des Associations de malades, un patient expert, ainsi que les membres de la Plateforme de Coordination. Il s'est enrichi en 2020 d'un référent généticien clinicien.

Les **Représentants Associatifs**, au nombre de 4, représentent l'ensemble des Associations membres de la Filière. Ils peuvent être sollicités pour avis sur une action ou un document, dans l'organisation d'évènements, et sont à l'initiative de questions, de remontées de difficultés ou de points d'attention.

Le **Directoire** est l'instance de gouvernance opérationnelle. Il est constitué du coordonnateur de la Filière, des responsables des sites coordonnateurs et constitutifs des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) et d'un représentant de la recherche. La Plateforme de Coordination est invitée à participer à leurs échanges.

La **Plateforme de Coordination** concrétise les projets et actions, en suivant les orientations et décisions prises par le Comité de Gouvernance et le Directoire. Elle est également force de propositions pour de nouveaux projets et actions, et apporte son expertise sur certaines thématiques. Elle coordonne les différentes actions en impliquant toutes les structures concernées.
Elle se compose du médecin coordonnateur, d'un référent médico-chirurgical, d'un chef de projet, de chargés de mission et d'un assistant administratif, dans un fonctionnement collégial. Chaque membre de l'équipe est le référent pour plusieurs thématiques (diagnostic, recommandations, Réunions de Concertation Pluridisciplinaire, Education Thérapeutique du Patient, transition, recherche, bases de données, médico-social, formation, information …) et prend part à des actions communes ou transversales. Cette équipe s'est étoffée de 4 nouveaux chargés de mission à l'automne 2020.

PERIMETRE

La Filière TETECOU couvre l'ensemble des **malformations congénitales craniofaciales**, **maxillo-faciales**, **ORL**, **cervico-faciales et des voies aéro-digestives supérieures**, des **tumeurs** congénitales et des **anomalies tissulaires** de la tête et du cou, et des **anomalies rares de la cavité buccale et des dents**. Plus de **2 100 pathologies** distinctes, isolées ou syndromiques, sont recensées. Leurs étiologies peuvent être génétiques, environnementales (maladies maternelles, infectieuses, tératogènes, ischémiques) ou multifactorielles ; le plus souvent, elles affectent le déroulement des étapes du développement de l'embryon et du fœtus. Ces pathologies sont malformatives, congénitales et diagnostiquées le plus souvent en anténatal ou dès la naissance.

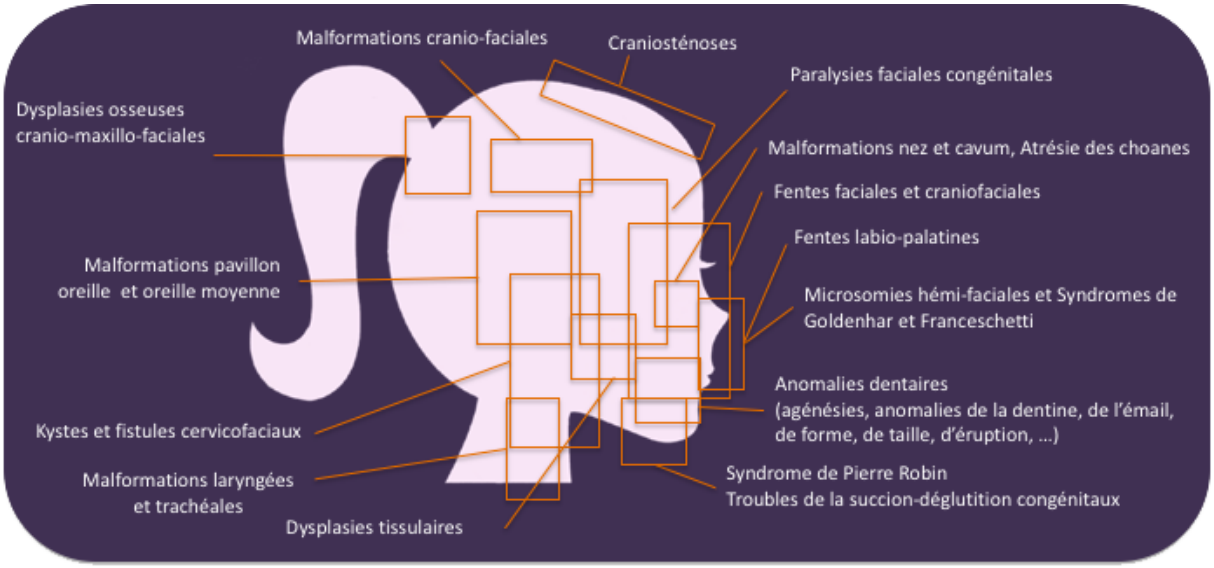


Figure 1 – Les groupes de malformations de la tête, du cou et des dents

Ces malformations sont à l'origine d'**atteintes fonctionnelles multiples** et intriquées (audition, vision, respiration, olfaction, gustation, mastication, déglutition, phonation, articulation, sourire et expressions faciales), esthétiques et psychologiques (morphologie de la face et de la tête, identité, regard de l'autre). Elles mettent en jeu le pronostic vital et fonctionnel, la croissance, le développement psychomoteur et intellectuel, et peuvent générer des situations de handicap affectant la qualité de vie, la vie familiale et l'intégration sociale, scolaire et professionnelle.

Leur prise en charge est majoritairement **pédiatrique**, du fœtus jusqu'à la fin de la croissance, et quasi-exclusivement **chirurgicale** avec une **pluridisciplinarité** des expertises. Elle nécessite des interventions lourdes et multiples, itératives et des actes multiples médicaux, odontologiques et paramédicaux.

COMPOSITION

La Filière TETECOU est constituée de 5 réseaux de prise en charge :

- Maladies rares orales et dentaires (**O-Rares**)
- Craniosténoses et malformations craniofaciales (**CRANIOST**)
- Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (**SPRATON**)
- Fentes et malformations faciales (**MAFACE**)
- Malformations ORL rares (**MALO**)

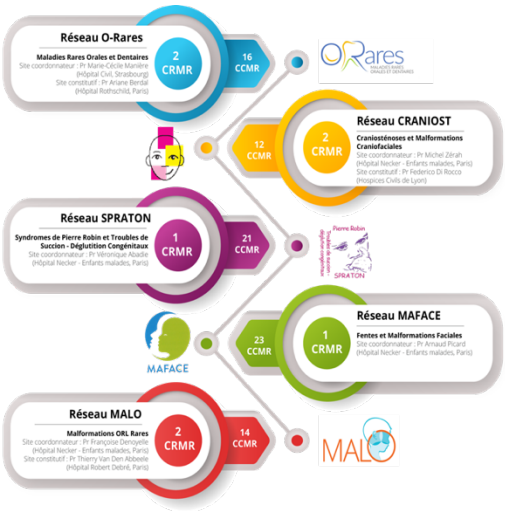


Figure 2 – Les 5 réseaux de prise en charge

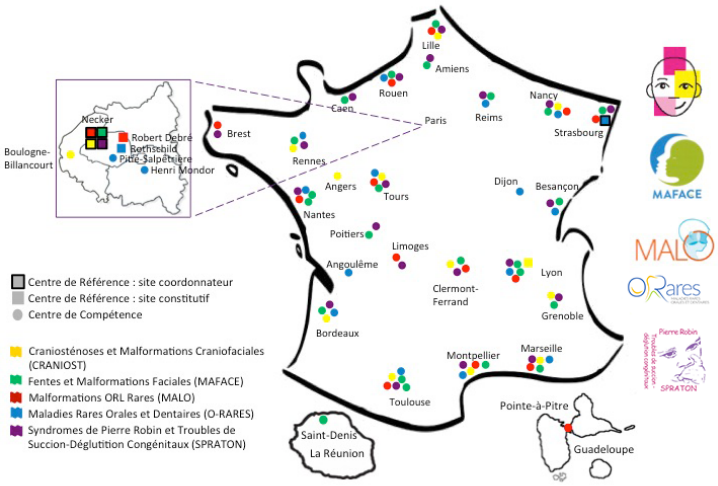


Figure 3 – Les centres maladies rares de la Filière TETECOU

Elle fédère :

- 5 Centres de Référence coordonnateurs, 3 Centres de Référence constitutifs, 86 Centres de Compétence répartis dans 30 villes de métropole et d'outre-mer
- des structures de recherche
- des laboratoires de diagnostic
- 31 Associations de personnes affectées de malformations de la tête, du cou et des dents et leurs familles
- des sociétés savantes
- de nombreux autres partenaires.

Figure 4– Les Associations de malades membres de la Filière TETECOU

ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR LA FILIERE TETECOU EN 2020

Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

- ***Action 1.1 : Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectées ou atteintes de maladies rares dans les réseaux des CRMR***

  Afin que toutes les personnes atteintes de maladies rares soient prises en charge dans les réseaux de CRMR et CCMR, dans lesquels ils seront assurés de recevoir un diagnostic et une prise en charge adéquats, la Filière informe à plusieurs niveaux et selon différentes modalités complémentaires :

  - **L'information nationale tous publics (patients et familles, professionnels)**
    - par l'intermédiaire du **site Internet** www.tete-cou.fr, mis en ligne dans sa nouvelle version en 2019, et qui est depuis continuellement actualisé et enrichi de nombreuses informations. Il met l'accent sur l'offre de prise en charge dans les Centres labellisés, avec les coordonnées de contact de chaque Centre (prise de rendez-vous, contact en cas d'urgence).
      En 2020, ce sont plus de 180 000 visiteurs uniques qui ont consulté le site de la Filière (500 par jour en moyenne), avec plus de 200 000 pages vues (majoritairement celles présentant les Centres Maladies Rares), 50 000 fichiers téléchargés et 115 000 redirections vers des ressources extérieures. Ces visiteurs sont principalement localisés en France, mais également au Royaume-Uni et dans de nombreux pays des différents continents.
    - par l'intermédiaire des **sites Internet, en préparation, des réseaux de CRMR-CCMR** CRANIOST, MAFACE, MALO et SPRATON (www.tete-cou.fr/spraton/accueil, mis en ligne en début d'année 2021) et de celui du réseau O-Rares (www.o-rares.com).
    - par l'intermédiaire d'une communication sur les **réseaux sociaux** (Facebook, Twitter, LinkedIn, Instagram, YouTube) afin de faire connaître la Filière et ses acteurs.
      Fin 2020, les réseaux sociaux de la Filière comptabilisaient près de 2 000 abonnements, avec une couverture conséquente et de nombreuses impressions. Ainsi, par exemple, la page Facebook de la Filière a été consultée à plus de 37 000 reprises et, sur Twitter, plus de 48 000 lectures de nos tweets ont été faites, pour la seule année 2020.
    - par l'intermédiaire d'**interviews** des acteurs de la Filière « La parole à … » (Pr Véronique Abadie en 2020),
    - par l'intermédiaire de **vidéos**, en cours d'élaboration, sur la prise en charge dans les CRMR-CCMR,
    - par l'intermédiaire des **partenaires maladies rares**, à qui notre offre de prise en charge est diffusée (annuaire régional en Grand Est, élaboré en 2020 par l'ARS),
    - par l'intermédiaire des **médias** par lesquels les professionnels de la Filière sont régulièrement sollicités (articles de journaux, émissions de radio, reportages, émissions télévisées, campagnes d'affichage, …),
    - par l'intermédiaire des nombreuses **publications scientifiques** produites par les professionnels des Centres, qui fait preuve de leur expertise.

    Le recrutement d'un chargé de communication et d'information en 2020 nous a permis d'accentuer nos missions d'information.
  - **L'information en région des professionnels de proximité**

    Les professionnels de proximité sont également sensibilisés et informés en régions, à l'occasion de **journées et formations régionales** (voir action 7.1). Des **réseaux de professionnels** paramédicaux (infirmiers, orthophonistes, psychologues, neuropsychologues), hospitaliers et libéraux, sont organisés pour certaines de nos pathologies leur permettant d'échanger, de demander des avis et d'adresser les patients en cas de besoin auprès des Centres labellisés. Des **formations pour les orthophonistes** de ville sont également réalisées dans toute la France pour dépister et prendre en charge les fentes faciales et l'incompétence vélo-pharyngée. La Filière rassemble, diffuse et communique les **ressources pour les orthophonistes** élaborées par ses Centres Maladies Rares : livres, podcasts, articles, jeux éducatifs, …

    Par ailleurs, la Filière met des **outils** à disposition de ses Centres leur permettant de communiquer auprès des professionnels de proximité sur l'offre de prise en charge de la Filière : page dédiée sur le site Internet de la Filière, plaquettes du réseau de CRMR-CCMR personnalisables.
  - **L'information des personnes malades et de leurs familles par l'intermédiaire des Associations**

    De nombreux échanges ont lieu avec les Associations de personnes malades et leurs membres tout au long de l'année afin de leur apporter des informations, répondre à leurs questions et difficultés.

De plus, l'équipe de coordination et les professionnels des Centres sont régulièrement présents lors des **séminaires, assemblées générales et journées des familles** des Associations, afin d'informer et d'échanger avec les familles.

- **L'information des professionnels de proximité lors des congrès de spécialités**

  Seule ou en interfilière, la Filière TETECOU informe les professionnels de proximité des différentes spécialités concernées lors des **congrès médicaux et paramédicaux**. Ainsi, au cours de l'année 2020, elle a ou aurait dû participer aux congrès du Collège de la Médecine Générale (CMG, en ligne), de l'InterSyndicale Nationale Autonome Représentative des Internes de Médecine Générale (ISNAR-IMG), de la Société Française de Pédiatrie (SFP, en ligne, intervention annulée), de la Société Française d'ORL (SFORL, en ligne, intervention annulée) et de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU, annulé).

- **L'information individuelle**

  L'équipe de la Filière répond à toutes les demandes des patients, leurs familles et les professionnels de proximité afin de les orienter vers le Centre labellisé le plus adapté à la pathologie diagnostiquée ou suspectée et le plus proche géographiquement (demandes reçues par courriel, téléphone, réseaux sociaux).

- ***Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique***

  Afin de rendre plus visible l'offre de diagnostic de nos pathologies, un **recensement des laboratoires de diagnostic** (génétique moléculaire, explorations fonctionnelles, imagerie, biologie, anatomocytopathologie, foetopathologie) collaborant avec les Centres de la Filière **et des tests disponibles** a été initié.

  Dans un souci de rapprochement des généticiens et des cliniciens des Centres, un **généticien clinicien** a à rejoint la Gouvernance de la Filière en 2020 afin de nous faire part de son expertise, et d'inclure le diagnostic génétique dans nos actions.

  Cette action est réalisée en lien avec le Plan France Médecins Génomique 2025 (voir action 1.3).

- ***Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025.***

  En réponse à l'appel à candidatures pour l'autorisation de **nouvelles pré-indications** en décembre 2019, le Centre de Référence O-Rares a soumis un projet pour le diagnostic par séquençage génomique des maladies rares à expressions bucco-dentaires (**anomalies dentaires syndromiques**), qui a été retenu début 2020. En effet, 87% des 400 maladies rares dentaires et buccales se présentent sous forme syndromique, et 35% des patients sont actuellement en impasse diagnostique. La mise en place des circuits de prescription, l'identification des chirurgiens-dentistes et médecins prescripteurs, l'organisation des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP), nationales et locales, d'amont (adressage des patients) et d'aval (analyse des résultats) ont été réalisées tout au long des années 2020 et 2021 (voir action 1.5), avec l'accompagnement de la Filière.

  Des réflexions sont menées pour la soumission de nouvelles pré-indications pour d'autres pathologies.

- ***Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic.***

  En lien avec le registre national des personnes en impasse diagnostique (voir action 1.7), un observatoire du diagnostic a été intégré au Comité de Gouvernance de la Filière. Il analysera l'évolution des données de ce registre, définira de nouvelles situations d'errance et d'impasse diagnostiques le cas échéant, et émettra des recommandations pour l'amélioration du parcours de diagnostic, de l'accès aux innovations diagnostiques pour tous les patients et de stimulation de la recherche. Il s'appuiera pour ce faire sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique qui devra être mise en place.

  Un travail préparatoire avait été réalisé en 2019 afin de définir précisément quelles sont les **situations d'errance et d'impasse diagnostiques**, de lister les **pathologies concernées**, et d'en estimer les **proportions**.

  Ainsi, l'errance correspond pour nos pathologies à deux situations :

  - l'**errance de parcours** (le diagnostic de maladie rare n'est pas posé et le patient n'est pas encore adressé dans un CRMR ou CCMR. Cette situation d'errance ne concerne que certaines pathologies, telles que les anomalies dentaires ou les craniosténoses, et les formes légères d'autres malformations.),

- l'**errance du syndrome** (le patient est pris en charge de manière adéquate pour sa malformation dans un CRMR ou CCMR mais le contexte syndromique n'est pas encore précisément identifié et/ou caractérisé. Environ 35% des patients de la Filière seraient affectés d'une forme syndromique, qui peut nécessiter un certain délai pour être caractérisée au niveau phénotypique et étiologique.).

L'**impasse diagnostique**, quant à elle, concerne un grand nombre de malformations qui peuvent être associées à d'autres malformations ou signes cliniques sans que le diagnostic du syndrome ne puisse être posé en l'état actuel des connaissances, et ce malgré la réalisation de toutes les investigations nécessaires. Cela concerne par exemple 14% des enfants avec une séquence de Pierre Robin.

Une stratégie, reposant sur un travail d'amélioration de l'exhaustivité des données et d'homogénéisation nationale du codage dans BaMaRa (voir action 1.7) a été développée et formalisée en 2020.
Cette action est réalisée en lien avec les autres leviers d'amélioration du diagnostic : adressage systématique des patients dans les CRMR et CCMR (voir action 1.1), Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins et recommandations (voir action 7.4), Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (voir action 1.5), PFMG2025 (voir action 1.3), recherche, …

- ***Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires.***

En fin d'année 2018, un outil (LeStaff devenu depuis ShareConfrère) a été sélectionné afin d'assurer une meilleure traçabilité des **réunions de concertation pluridisciplinaire** (RCP) réalisées dans la Filière et de poursuivre la mise en place de RCP thématiques nationales incluant tous les Centres concernés.
Son déploiement a débuté en 2019 (première RCP) et s'est poursuivi en 2020 en 2021, avec une mise à disposition progressive pour l'organisation des RCP locales, régionales et nationales.
Quatorze RCP thématiques sont programmées :

Thématique	Périmètre géographique	Fréquence
Malformations du larynx et de la trachée	nationale	mensuelle
Syndromes de Pierre Robin	locale (Paris)	trimestrielle
	nationale	trimestrielle
Malformations craniofaciales	locale (Paris)	mensuelle
	locale (Lyon)	trimestrielle
	nationale	mensuelle
Maladies rares orales et dentaires	locale (Strasbourg)	mensuelle
	locale (Toulouse)	hebdomadaire
	régionale (Paris)	mensuelle
	nationale	trimestrielle
Malformations faciales	locale (Paris)	hebdomadaire
	nationale	trimestrielle
Angiomes rares	locale (Paris)	mensuelle
Syndrome de Moebius	locale (Paris)	annuelle

En 2020, la Filière a mis en place une sensibilisation des professionnels, et proposé des formations et un accompagnement à cet outil, afin d'obtenir leur adhésion. Un guide utilisateur « pas à pas » a été élaboré et diffusé, ainsi qu'un guide administrateur. Des formulaires de recueil des données, incluant le set minimum de la BNDMR, ont été implémentés pour chaque RCP. En lien étroit avec son éditeur, des améliorations et évolutions sont continuellement apportées au logiciel.
Plusieurs RCP thématiques nationales ont été programmées pour débuter avec cet outil au 1er trimestre 2021.
Cet outil permettra également la mise en place, en 2021, des RCP d'amont et d'aval des pré-indications de séquençage génomique (voir action 1.3).

- ***Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR.***

Après avoir défini les situations d'errance et d'impasse diagnostiques au sein de la Filière TETECOU et les pathologies concernées (voir action 1.4), nous avons décliné notre stratégie d'**homogénéisation nationale du codage** dans BaMaRa, déjà initiée (voir action 3.1), afin de permettre un repérage et une caractérisation des situations d'errance et d'impasse diagnostiques.

Des **règles consensuelles de codage** (du diagnostic et de la description phénotypique) ont été définies pour un certain nombre des pathologies concernées de la Filière, assorties des définitions d'**assertion du diagnostic** pour chacune (à quel moment, avec quelles informations et quels examens réalisés le diagnostic doit-il être considéré comme en cours, probable, confirmé ou indéterminé) et d'**arbres décisionnels**.
Elles sont présentées à chaque professionnel lors des sessions de formation à BaMaRa.

Cette méthodologie permettra de repérer les **associations phénotypiques récurrentes** avec un diagnostic indéterminé (associations d'anomalies cliniques possiblement liées à des syndromes encore inconnus), de s'assurer que ces patients ont bien bénéficié de toutes les investigations disponibles, de pouvoir éventuellement leur proposer un séquençage génomique en lien avec le PFMG2025 (voir action 1.3), et de constituer des cohortes pour la recherche. Ainsi, un nombre croissant de patients devraient pouvoir progressivement disposer du diagnostic de leur syndrome.

L'année 2020 a permis d'affiner, de formaliser et d'établir un plan d'actions précis pour la concrétisation de cette action sur le terrain, soumis à la DGOS dans le cadre de son appel à lettres d'engagement dédié. Notre projet a également été **développé avec les Associations**, pour lesquelles un document explicatif et des propositions d'implication ont été élaborées avec les représentants associatifs.
Le travail sur les **règles et les guides de codage** de nos pathologies dans BaMaRa, et la sensibilisation et la formation des professionnels à ce sujet, se sont poursuivis. Le **guide de codage du réseau SPRATON** a ainsi été finalisé et diffusé en début d'année 2021.

Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- ***Action 3.1 : Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CRC/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers.***

  Au fur et à mesure de la mise en place de BaMaRa, et/ou d'une fiche maladies rares dans les dossiers patients informatisés, dans chaque établissement de santé, la Filière TETECOU s'est assurée de la bonne migration des données des patients depuis CEMARA, a sensibilisé, formé et accompagné les professionnels à son utilisation. Pour ce faire, elle a informé régulièrement ses Centres, élaboré des outils (bordereaux, documents de formation, guides d'utilisation, circuits de saisie, régulièrement actualisés), assuré le lien avec l'équipe de la BNDMR, suivi et proposé des évolutions des outils (BaMaRa, fiches maladies rares), réalisé des **sessions de formation** personnalisées en présentiel ou en visioconférence pour chaque équipe puis les a aidés lors de chaque difficulté rencontrée.
  Les actions interfilières ont également été poursuivies (échanges d'informations, …).
  Huit nouveaux établissements comportant des Centres de la Filière ont ainsi eu accès à BaMara au cours de l'année 2020, soit 21 Centres, pour une couverture totale de 93,6 % des Centres de la Filière en fin d'année 2020.

  Afin d'améliorer la qualité et l'exploitabilité des données colligées, la Filière a continué ses travaux pour **homogénéiser le codage** des maladies et de leur description phénotypique dans une logique épidémiologique dans tous ses Centres : définition de **règles consensuelles de codage**, formalisation sous forme de **manuels de codage**.
  Cette démarche concerne également les patients sans diagnostic étiqueté à ce jour afin de repérer et mieux caractériser les personnes en errance et impasse diagnostiques (voir actions 1.4 et 1.7). Ces règles sont discutées lors des rencontres nationales des CRMR-CCMR et présentées à chaque professionnel au cours des sessions de formation à BaMaRa.

- ***Action 3.2 : Accompagner la collection des données clinico-biologiques, de cohortes et de registres pour leur constitution, leur utilisation et leur valorisation.***

  En plus des registres préexistants (tel que **[D4]/PhenoDent pour les anomalies dentaires rares**), de nouvelles collections de données ont été mises en place grâce au soutien de la Filière :
  - un **registre national des patients affectés de papillomatose respiratoire récurrente** (financé par la Filière, en cours de développement),

- une **base des données des endoscopies laryngo-trachéales** réalisées pour les patients ayant une pathologie rare des voies aériennes supérieures (lauréat de l'appel à projets « Impulsion Recherche »).

Nos Centres de Référence développent des outils d'aide au diagnostic innovants, comme par exemple dans le CRMR O-Rares, le projet « e diagnostic des maladies rares orales et dentaires (e-GenoDENT) », soutenu par l'ARS Grand Est, ou le projet « AI-DENT » ayant bénéficié du support de l'Atelier e-Santé de la Fondation Maladies Rares, pour la création d'un expert virtuel d'aide au diagnostic des maladies rares dentaires reposant sur les données de [D4]/PhenoDent.

Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

Les malformations de la tête, du cou et des dents sont **quasi exclusivement prises en charge chirurgicalement**. L'accès à un traitement innovant est assuré dans les Centres de la Filière, dans lesquels les procédures chirurgicales et les dispositifs médicaux sont en constante évolution.

- ***Action 4.2 : Créer un observatoire des traitements placé au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation dans chaque filière de santé maladies rares.***

La Filière recensera auprès de chacun de ses Centres les **technologies innovantes**, les **dispositifs médicaux** et les **médicaments** employés au cours de la prise en charge et du suivi de leurs patients. Cet observatoire des traitements sera placé sous la responsabilité du Comité de Gouvernance de la Filière, qui veillera à son exhaustivité.

Afin de s'assurer que les technologies et les dispositifs médicaux les plus innovants soient connus de tous les Centres, ils sont présentés lors des Journées Nationales, Journées « Recherche et Innovation » et Rencontres des réseaux de CRMR-CCMR annuelles et diffusés sur le site Internet de la Filière.
Ainsi, en 2020, un focus a été effectué sur les nouvelles technologies de traitement des aplasies d'oreille (prothèses d'oreille semi-implantables, reconstruction par Medpor).

- ***Action 4.4 : Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM***

Suite au recensement des traitements, le Comité de Gouvernance de la Filière pourra être amené à sélectionner, parmi ceux utilisés hors-AMM et hors-RTU, ceux nécessitant des études médico-économiques pour évaluer leur bénéfice. A la suite ce ces études, il pourra ainsi identifier les traitements potentiels candidats à une demande d'AMM ou de RTU, pour lesquels des dossiers étayés seront à élaborer.
Ces traitements sont également répertoriés, avec les éléments argumentant leur emploi, dans chacun des PNDS élaborés.

Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES

La recherche relative aux malformations de la tête, du cou et des dents concerne toutes les thématiques de recherche fondamentale, clinique et translationnelle : génétique, développement, physiopathologie, diagnostic, épidémiologie, thérapeutique, matériaux et ingénierie de la santé, organisation des soins, sciences humaines et sociales.
La prise en charge majoritairement chirurgicale au sein de la Filière articule la recherche translationnelle et clinique principalement autour des innovations technologiques (distraction osseuse, dispositifs médicaux, robots chirurgicaux, impression 3D, modélisation et simulation), de nouvelles techniques d'imageries et d'explorations fonctionnelles, de l'évaluation et de l'amélioration des protocoles chirurgicaux, des biomatériaux et de l'ingénierie tissulaire.

- ***Action 5.2 : Piloter la construction de l'EJP et coordonner la participation des équipes françaises***

Les membres de la Filière TETECOU ne font actuellement pas partie en tant que tels de l'*European Joint Programme on Rare Diseases* (EJP-RD), mais le sont au titre de l'ERN CRANIO. La Filière diffuse des informations

concernant leurs actions, et notamment leurs appels à projets, sur son site Internet, et porte une attention particulière à la qualité des données et à leur interopérabilité, comme ils le recommandent.

- ***Action 5.3 : Développer la recherche en sciences humaines et sociales***

  La recherche en sciences humaines et sociales occupe une part croissante des sujets de recherche de la Filière : épidémiologie, annonce diagnostique, psychologie, qualité de vie, …
  La Filière TETECOU a lancé son premier **appel à projets « Impulsion Recherche »** de financement de la recherche ; parmi les six lauréats désignés en 2020 figurent deux projets sur la qualité de vie et l'impact psychologique dans nos maladies rares (« Harcèlement lié aux amélo- et dentinogenèses imparfaites chez le jeune » et « L'estime de soi chez les enfants porteurs d'une craniosténose uni-suturaire non syndromique ») ainsi que la mise en place d'une base de données sur les endoscopies laryngo-trachéales.
  Une veille sur les appels à projets correspondants est également réalisée et diffusée, afin de favoriser la réalisation de telles études.

- ***Action 5.6 : Prioriser la recherche translationnelle sur les maladies rares***

  De nombreux projets de recherche translationnelle sont réalisés par les professionnels des Centres et les laboratoires de recherche au sein de la Filière.
  Afin de favoriser les collaborations entre chercheurs fondamentaux, cliniciens et Associations de personnes malades, la Filière a établi un premier partenariat avec le **groupement de recherche CREST-NET** des équipes s'intéressant aux crêtes neurales et à leurs dérivés puis, en 2020, avec la **fédération hospitalo-universitaire DDS-ParisNet**, le réseau des maladies dentaires à Paris qui, entre autres objectifs, permettra de développer la recherche translationnelle pour les anomalies dentaires rares.

  Une première **Journée « Recherche et Innovation »**, sur le thème des « Technologies pour la santé-Ingénierie et imagerie » aurait dû se tenir le 13 mars 2020 à Strasbourg, avec l'objectif de faciliter les échanges entre les équipes de recherche, les cliniciens, les industriels et les Associations ; ce thème a été repris pour la Journée Nationale 2021 de la Filière. La seconde Journée « Recherche et innovation » a été organisée autour des innovations au sein de la Filière et de la génétique et du développement embryonnaire des malformations de la tête, du cou et des dents ; elle s'est tenue le 12 mars 2021 à Paris.

  Une veille sur les appels à projets est également réalisée et diffusée.

Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOINS

- ***Action 7.1 : Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes***

  La Filière informe continuellement tous les publics (professionnels de ses Centres, professionnels de proximité, Associations de personnes malades, personnes malades et leurs familles, grand public) sur l'existence et l'activité des Centres Maladies Rares, ses pathologies et leur prise en charge, ses propres actions et celles des autres structures maladies rares.

  Le mode d'information et de communication privilégié est le **site Internet** www.tete-cou.fr. Il met l'accent sur l'offre de soins dans chacun des 94 Centres de la Filière, avec une page dédiée à chaque Centre précisant les coordonnées actualisées de contact et d'autres informations d'intérêt telles que, par exemple, les méthodes d'anesthésie disponibles pour la prise en charge dentaire. Il fournit de plus des informations sur toutes les thématiques relatives à nos pathologies et aux maladies rares, et est progressivement étoffé en informations complémentaires et actualisé en continu.
  Cette information sera enrichie par la création des **sites Internet des réseaux nationaux de CRMR-CCMR** CRANIOST, MAFACE, MALO et SPRATON, actuellement en préparation.

  Pour la 1ère fois en 2020, la **Journée Nationale de la Filière** a été diffusée en direct en ligne, donnant ainsi plus de visibilité à la Filière et ses acteurs. Cela a été l'occasion d'organiser un temps d'échange entre les représentants des CRMR et les internautes, posant leurs questions via un tchat. Ces vidéos restent disponibles sur le site de la Filière.

  Les professionnels de santé de proximité sont informés plus spécifiquement lors des **congrès de spécialité**, de **journées et formations en régions** : rencontres interfilières (axées sur le médico-social avec FavaMulti, l'oralité avec Fimatho), organisées par les plateformes d'expertise ou l'Alliance maladies rares, formations pour les orthophonistes pour les fentes faciales et l'incompétence vélo-pharyngée.

Une **communication** est également réalisée sur les réseaux sociaux (Facebook, Twitter, Instagram, LinkedIn, YouTube) et par l'intermédiaire de divers **documents d'information** (plaquettes, livrets, livret des Associations, flyers, posters, série d'interviews, …).
Le livret de présentation des 23 Filières a de plus été actualisé en 2020.

Le recrutement en 2020 de chargés de mission de coordination pour chacun de nos 5 réseaux de CRMR-CCMR nous permet d'accroître les actions d'information pour tous les publics.

- ***Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (AAP ETP).***

Quatre programmes d'Education Thérapeutique du Patient (ETP) développés par des Centres de la Filière sont autorisés de longue date par l'ARS d'Ile-de-France. Plusieurs autres programmes sont **en cours d'élaboration**, soit propres à des thématiques de notre Filière (trachéotomie, distraction craniofaciale dans les faciocranioténoses, maladies rares des dents et de la cavité buccale), soit **en collaboration** avec la Filière AnDDi-Rares (délétion 22q11, regard de l'autre).

Trois programmes d'ETP avaient remporté l'appel à projets de la DGOS en 2019 :

- « accompagnement de la distraction cranio-faciale dans les faciocranioténoses » (nouveau programme, CRMR CRANIOST Necker),
- « DentO-RarEduc : Programme destiné aux patients souffrant de maladies rares des dents et/ou de la cavité buccale » (nouveau programme, CRMR O-Rares Strasbourg),
- « parcours d'éducation thérapeutique des parents et des jeunes enfants atteints de syndromes de Pierre Robin ou syndromes apparentés, atteints de troubles de succion-déglutition congénitaux et de troubles du comportement alimentaire précoce » (extension au moyen d'un site Internet, CRMR SPRATON Necker).

La Filière a accompagné tout au long de l'année 2020 ces Centres à **développer les programmes d'ETP** : mise en place d'une formation-actions à l'ETP, élaboration des outils, développement du site Internet InfOralité et formalisation de son contenu. Ainsi, les 2 nouveaux programmes d'ETP ont pu être déclarés à l'ARS en milieu d'année 2021, et inclure leurs premiers patients, et le site InfOralité sera mis en ligne en fin d'année 2021.

En réponse à l'**appel à projets de la DGOS**, et avec l'accompagnement de la Filière, 3 programmes ont pu bénéficier d'un soutien financier en 2020 :

- « Education thérapeutique de l''enfant traité par ventilation non invasive » (actualisation des outils, Hôpital Necker),
- « Parcours d'éducation thérapeutique des enfants porteurs d'une fente labiale et/ou palatine et de leurs parents » (nouveau programme, CCMR MAFACE, Clinique du Val d'Ouest, Ecully),
- « E...change de regard : Programme destiné aux enfants de 6 à 11 ans ayant une maladie rare et souffrant du regard des autres » (déploiement du programme à tous les Centres de la Filière TETECOU intéressés).

La Filière a de plus réalisé une **enquête** auprès de l'ensemble de ses 94 Centres afin de connaître leurs souhaits et projets en terme d'ETP, leurs besoins en formation et leur intérêt particulier pour le programme « E...change de regard ». Les résultats ont révélé que de nombreux professionnels souhaitent développer l'ETP mais se heurtent à la difficulté de réaliser une formation. La Filière a donc mis en place des **sessions de formation à l'ETP** à destination de ses professionnels, en y associant les Associations de patients, sur le thème du regard de l'autre. Les premières sessions se tiendront à Brest et à Lyon au cours de l'année 2021 ; d'autres sont prévues dans toute la France.

Sous l'initiative de la Filière Fimatho, des **formations de parents-experts** ont été développées à destination des Associations afin de soutenir leurs actions d'accompagnement des familles (entraide, communication au sein de la famille et at avec les professionnels, aides et accompagnements médico-sociaux) et d'accroître leurs compétences en ETP, thématiques soulevées majoritairement lors de l'enquête réalisée. Notre Filière s'est associée à ce projet, très pertinent pour nos pathologies pédiatriques, qui a suscité un grand enthousiaste parmi nos Associations. Deux parents des Associations Hypophosphatasie Europe et Tremplin – syndrome de Pierre Robin ont ainsi pu être formés en début d'année 2021, et d'autres le seront lors des sessions futures.

La Filière s'associe de plus aux réflexions et travaux du **groupe interfilière** sur cette thématique :

- maintien d'un site Internet recensant tous les programmes d'ETP pour les maladies rares,
- préparation de la seconde journée sur l'ETP dans les maladies rares, qui se tiendra le 18 juin 2021,
- élaboration d'un référentiel sur les compétences à acquérir pendant la transition dans les maladies rares, finalisé en 2020.

- ***Action 7.4 : Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge***

Afin de coordonner la prise en charge des patients sur tout le territoire national, la Filière apporte son aide à ses Centres de Référence pour l'élaboration de recommandations.
Douze **Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)** sont en cours d'élaboration ; 9 d'entre eux étaient déjà initiés (syndrome de Pierre Robin, fentes labio-palatines et autres fentes faciales, aplasie majeure d'oreille, craniosténoses monosuturaires de la ligne médiane, amélogenèse imparfaite, papillomatose respiratoire récurrente, syndrome CHARGE, malformations lymphatiques kystiques, oligodontie) et 3 autres ont débuté en 2020 : microsomies craniofaciales, craniosténoses syndromiques et dentinogenèse imparfaite.
Avec l'appui de la Filière, les Centres de la Filière ont pu bénéficier d'un soutien financier de la DGOS en remportant l'appel à projets lancé en 2020, pour la réalisation de 2 de ces PNDS.

Les professionnels de la Filière participent en outre à l'élaboration de nombreux autres PNDS coordonnés dans d'autres Filières, dont 8 ont été publiés en 2020 : trisomie 2021, syndrome d'Ehlers-Danlos non vasculaire, syndrome de Fraser, syndrome oro-facio-digital de type I, syndrome nail-patella, syndrome KBG, syndromes hypertrophiques liés au gène PIK3CA (PROS) sans atteinte cérébrale - Les syndromes CLOVES et de Klippel-Trenaunay, sclérodermie systémique.

Ils sont également parties prenantes de l'élaboration de **recommandations** au sein des sociétés savantes françaises ou internationales (par exemple, en 2020, pour l'obstruction des voies aériennes, la séquence de Pierre Robin, la papillomatose respiratoire récurrente) et avec les Réseaux Européens de Référence CRANIO (microsomies craniofaciales) et SKIN (incontinentia pigmenti).
Des recommandations ont également été élaborées pour la prise en charge en situation de pandémie **COVID-19**.
Ces recommandations de bonne pratique et consensus d'experts sont diffusés sur le site de la Filière.

Des **cartes d'urgence** ont été élaborées en 2018 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", "Séquence de Pierre Robin". Une 5ème carte peut être complétée pour toute autre condition. Une information à leur sujet est diffusée, et les patients qui en font la demande sont dirigés vers les Centres labellisés pour en bénéficier.
L'élaboration d'une carte d'urgence pour le syndrome de Klippel-Feil, en partenariat avec la Filière OSCAR, a été initiée en fin d'année 2020.

Comme chaque année, une **communication ciblée interfilière** a été organisée en 2020 lors du Congrès des Urgences (annulée) afin de faire connaître leur existence aux professionnels des urgences (stand, documents d'information, intervention sur le plateau télé).

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 interfilières** sur cette thématique.
En 2020, ce groupe de travail s'est consacré à :

- l'enrichissement du site Internet sur la transition dans les maladies rares,
- le développement d'outils communs et transversaux pour tous les patients maladies rares,
- la formation conjointe de médecins pédiatres et adultes à la transition,
- la formalisation d'un réseau de médecins aux spécialités transversales,
- l'élaboration d'un référentiel des compétences transversales à acquérir par l'adolescent : 'Les 5 dimensions de la Transition ado-adulte dans le champ des maladies rares' (voir action 7.3),
- l'organisation d'une Journée « Transition ado-adulte dans les maladies rares », sous l'égide de la Filière Fimatho (qui aurait dû se tenir le 26 septembre 2010, reportée en 2021).

Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS

Passée l'enfance, au cours de laquelle peuvent avoir lieu de multiples interventions chirurgicales, la grande majorité des malformations isolées de la tête, du cou et des dents ne donnent pas lieu à des situations de handicap importantes. Il n'en est pas de même pour les patients affectés de formes syndromiques qui peuvent souffrir de déficits sensoriels, moteurs, intellectuels ou psychiques.
De par leur nature, ces malformations peuvent cependant être à l'origine de **multiples atteintes fonctionnelles** (audition, vision, respiration, olfaction, gustation, mastication, déglutition, phonation, articulation, sourire et

expressions faciales), **esthétiques et psychologiques** (morphologie de la face et de la tête, identité, regard de l'autre).

Les Centres de la Filière sont fortement mobilisés par les aspects médico-sociaux de leurs patients, et les accompagnent au mieux dans toutes les démarches administratives permettant leur inclusion, et la **prise en charge financière** de leurs traitements, particulièrement difficile pour les soins dentaires et orthodontiques, les prothèses auditives, les transports.

- ***Action 8.1 : Faciliter l'accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés aux personnes handicapées et à leurs aidants***

La Filière participe au **groupe de travail interfilière** pour les actions médico-sociales, qui a réalisé :

- une **infographie interactive** « Maladies rares : un cap pour chacun », en partenariat avec Maladies Rares Info Services afin d'informer sur toutes les aides, prestations et ressources disponibles a été finalisée en 2019. La Filière a diffusé en 2020 un flyer à son sujet.
- la diffusion de l'**expérimentation sociale** réalisée en collaboration entre l'Hôpital Necker et la Fondation Groupama, grâce à laquelle 3 outils ont été élaborés : un guide d'évaluation spécifique aux maladies rares, un carnet de liaison et un tutoriel d'aide à la définition du projet de vie,
- un **guide de remplissage** du nouveau certificat médical MDPH ainsi qu'un **document complémentaire spécifique aux maladies rares**, diffusé en 2021, pour l'amélioration de la communication entre les Centres Maladies Rares et les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH),
- des **rencontres régionales médico-sociales** sous l'impulsion de la Filière Fava-Multi, qui auraient dû se dérouler dans plusieurs régions de France en 2020 (annulé).

En partenariat avec ses Associations membres, la Filière projette d'organiser une **journée de formation et d'échanges autour de l'univers médico-social** et de la prise en charge par la sécurité sociale. Cette journée aurait dû se tenir au 2nd semestre 2020, mais a été reportée du fait de la pandémie.

- ***Action 8.2 : Organiser des partenariats avec le dispositif Handicaps rares au niveau national et régional***

Peu de pathologies prises en charge dans la Filière sont à l'origine de situations de handicap rare (syndrome CHARGE principalement).
Des actions communes ont également été engagées entre les Filières et le **Groupement National de Coopération Handicaps Rares**, suite à la réalisation d'une **enquête** auprès des structures handicaps rares concluant à la nécessité de partenariats locaux et nationaux. Bien que n'étant que minoritairement concernée par ces situations, la Filière TETECOU est citée parmi celles avec lesquelles des liens existent et sont à renforcer. L'équipe de la Filière répond en effet ponctuellement aux **demandes d'orientation et d'information** des équipes relais handicaps rares.

- ***Action 8.5 : Permettre un parcours scolaire pour tous les enfants***

A l'occasion de la Journée nationale de la Filière en octobre 2018, un atelier « scolarité et handicap » avait été organisé avec les Associations de malades et les professionnels du domaine (Education Nationale, CNSA, Tous à l'école, assistants sociaux). Cela nous a permis de mieux cerner les besoins prioritaires et d'envisager des actions communes, qui restent à concrétiser :

- sensibilisation et information des professionnels de l'Education Nationale sur nos pathologies et leurs retentissements (troubles fonctionnels, prises en charges chirurgicales souvent lourdes et itératives, conséquences psychologiques de ces malformations, éventuelles difficultés d'intégration scolaire engendrées par la différence visible et le regard des autres),
- développement d'outils pour mieux faire connaître aux familles les aides dont peuvent bénéficier leurs enfants à l'école et les services ressources,
- élaboration de documents permettant aux familles de mieux communiquer avec les enseignants et les médecins scolaires.

Comme chaque année, le Centre de Référence constitutif CRANIOST de Lyon a réalisé, en juin 2020, une journée d'information pour la préparation de la rentrée scolaire à destination des familles des enfants porteurs d'une craniosténose.

Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES

- ***Action 9.2 : Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie.***

  Tous les Centres Maladies Rares de la Filière contribuent à la formation initiale des professionnels de leurs spécialités et sur-spécialités médicales et paramédicales et y intègrent une sensibilisation et une formation au diagnostic et à la prise en charge des maladies rares de leur périmètre.

  La Filière a lancé en 2019 un **appel à projets pour l'élaboration d'outils de formation** et d'information. Parmi les lauréats désignés en 2020 figure le projet 3DClefts d'**impression 3D de modèles** de fentes labiales et labio-alvéolaires qui permettront l'apprentissage par simulation des gestes chirurgicaux de prise en charge de ces pathologies.

  Des **vidéos 3D** permettant de former les jeunes professionnels aux procédures chirurgicales ont également été réalisées en 2020 : la laryngomalacie et sa prise en charge chirurgicale, la laryngoplastie d'interposition postérieure pour le traitement de la paralysie des cordes vocales ou de la sténose laryngée sous-glottique, la craniectomie en H de traitement de la scaphocéphalie.

- ***Action 9.3 : Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares.***

  Les professionnels de la Filière organisent ou dispensent de très nombreuses **formations universitaires** (masters, DU, DIU), soit dédiées uniquement aux malformations de la tête, du cou et des dents, soit de périmètre plus large mais abordant quasi systématiquement nos pathologies et leur prise en charge. Elles concernent l'ensemble de nos spécialités et sur-spécialités, médicales, dentaires, paramédicales et la psychologie clinique. La Filière diffuse sur son site Internet l'ensemble de cette offre de formation actualisée.

  Les **congrès et formations courtes** constituent un autre mode de formation continue des professionnels hospitaliers et libéraux, promu par la Filière au moyen d'un répertoire diffusé sur son site Internet, et continuellement actualisé du fait des reports et annulations tout au long de l'année 2020.
  Les Centres de la Filière participent pleinement à cette offre de formation sur nos pathologies, et ont notamment organisé en 2020 :
  - les 5èmes Journées lyonnaises de neurochirurgie pédiatrique (Lyon, février 2020),
  - le cours annuel de la Société Française d'Odontologie Pédiatrique sur le thème des « Innovations en odontologie pédiatrique» (Paris, février 2020),
  - le 15ème congrès de l'European Society of Pediatric Otorhinolaryngology (Marseille, mai 2020, reporté en février 2021),
  - les 50èmes Journées internationales de la Société Française d'Odontologie Pédiatrique (Bordeaux, mai 2020, annulé),
  - le 5ème symposium du CRMR O-Rares (Marseille, septembre 2020, reporté en 2021),
  - des formations pour les orthophonistes de ville sur les fentes faciales et l'incompétence vélo-pharyngée.

  Elle a également développé avec AnDDi-Rares une formation en foetopathologie sur les malformations cervicofaciales, qui aurait dû se tenir en mars 2020 (annulé).

  Sous l'impulsion des Filières AnDDi-Rares et Fai2R, le **DIU « Essais thérapeutiques et maladies rares »** a été développé, auquel toutes les Filières ont été invitées à participer. Cette nouvelle formation sera dispensée pour la première fois au cours de l'année universitaire 2021-2022.

  Au moyen de son **appel à projets « Soutien à la formation »**, la Filière permet à ses jeunes professionnels de profiter pleinement de cette offre de formation (voir Actions complémentaires – Développement de la formation des professionnels).

- ***Action 9.4 : Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage***

  Afin de favoriser le partage de connaissance et d'expérience entre les professionnels et les personnes malades et leurs familles, nous poursuivons les **conférences thématiques** (« image de soi » en 2018, « parlons génétique » en 2019, « troubles respiratoires » en 2020) organisées lors de chacune des Journées annuelles de la Filière et auxquelles les représentants de nos Associations apportent leurs témoignages.

Depuis 2020, à la demande de ses Associations, la Journée annuelle de la Filière s'est également étoffée d'un **temps d'échanges**, de questions/réponses, entre les malades et leurs familles et les professionnels de santé présents.
De tels échanges ont également lieu lors des rencontres des familles organisées par les Associations.

Par ailleurs, les patients et leurs familles partagent leur savoir expérientiel au cours de formations à l'**Education Thérapeutique du Patient**, de programmes d'ETP en cours d'élaboration, ce qui leur permet d'informer et d'accompagner les autres patients et leurs familles dans leurs parcours de soins.
La mise en place de **formations parents-experts** leur permet d'acquérir les ressources pour s'impliquer dans ces programmes d'ETP et échanger avec les professionnels (voir action 7.3).

Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE

- ***Action 10.1 : Attribuer des missions complémentaires aux FSMR par rapport à leurs missions actuelles.***

Le 3ème Plan National Maladies Rares (PNMR3) a étendu les missions des Filières, notamment au niveau de la recherche, de la formation et de l'information.

La Filière TETECOU a ainsi développé plus avant son **soutien à la recherche** (voir actions complémentaires-Développement des innovations scientifiques et de la recherche), au moyen de diverses actions, mises en place ou accentuées en 2020 :

- une veille des appels à projets de financement plus étendue et structurée,
- un accompagnement individuel à l'identification des appels à projets les plus adaptés,
- un appui à l'élaboration des dossiers de candidatures aux appels à projets, si besoin,
- de nouveaux partenariats avec des équipes de recherche,
- un soutien dans la réalisation des démarches réglementaires,
- une veille sur les études en cours et publiées,
- la sélection et le financement des 6 lauréats de son 1er appel à projets « Impulsion Recherche »,
- le lancement de son second appel à projets « Impulsion Recherche »,
- l'organisation de la 1ère Journée « Recherche et Innovation », qui aurait dû se tenir le 13 mars 2020,
- l'organisation de la 2nde Journée « Recherche et Innovation », qui s'est tenue le 12 mars 2021.

Elle a également renforcé ses actions relatives à **la formation et à l'information** (voir actions 1.1, 7.1 et 9.3, actions complémentaires-Développement de l'information vers toutes les parties prenantes), principalement par :

- une veille des appels à projets,
- le lancement de 2 nouvelles sessions de son appel à projets « Soutien à la formation »,
- la publication d'un appel à projets pour l'élaboration d'outils de formation et d'information,
- le développement d'un projet d'illustrations médicales pour expliquer nos pathologies et leur prise en charge,
- la mise en place de formations à l'ETP et de formations parents-experts.

La relabellisation de la Filière en 2019 avait également été l'occasion de restructurer **sa gouvernance** et de formaliser **ses partenariats**, qui ont été encore étendus au cours de l'année 2020 :

- une multidisciplinarité accrue du Comité de Gouvernance, avec l'ajout d'un référent généticien clinicien,
- le maintien des liens avec ses 31 Associations membres (charte, représentants associatifs, actualisation et diffusion d'un livret des Associations), les Associations Tête en l'air et Coffin-Siris France ayant rejoint la Filière en 2020,
- la constitution et la formalisation de liens (charte) avec de nouvelles structures de recherche.

Des liens ont également été initiés ou poursuivies avec les plateformes d'expertise maladies rares régionales et les plateformes de coordination en Outre-Mer.

L'équipe de coordination de la Filière continue à apporter une aide importante à ses 5 Centres de Référence dans leurs missions de coordination nationale, qui s'est encore accrue au cours de l'année 2020, le recrutement de **chargés de mission de coordination** pour chacun des 5 réseaux nationaux de CRMR ayant été acté par la Filière. C'est ainsi que les CRMR CRANIOST, MAFACE, MALO et SPRATON ont pu bénéficier chacun d'un mi-temps de chargé de mission à l'automne 2020, tandis que le CRMR O-Rares en a été pourvu en avril 2021.

Membres à part entière de l'équipe de coordination de la Filière, ces nouveaux chargés de mission se consacrent à accompagner les CRMR dans leurs missions de coordination nationale, et à entretenir des liens plus étroits aussi bien au sein d'un réseau qu'avec les actions et projets de la Filière.

Elle entretient des **liens forts avec les professionnels de ses 94 Centres Maladies Rares**, avec qui elle a de nombreux échanges et à qui elle apporte son assistance autant que possible.
Plusieurs rencontres ont lieu chaque année entre les équipes des Centres des 5 réseaux de CRMR-CCMR :

- lors de chacune des Journées de la Filière,
- une journée CRANIOST a eu lieu à Lyon en février 2020.

Elle s'attache également à disposer des coordonnées de contact et maintient un annuaire des membres de chaque équipe, informations actualisées annuellement. Elles sont éditées sous forme de 2 livrets, l'un pour les patients et l'autre pour les professionnels.
Elle accompagne ses Centres lors de la succession de leurs responsables, et veille à la pluridisciplinarité de chaque équipe.

L'équipe de la Filière **échange régulièrement avec ses différentes Associations membres**, collectivement ou individuellement, afin de répondre à leurs interrogations, s'associer à leurs projets si elles le souhaitent, orienter ses propres actions en fonction de leurs problématiques.
Elle a accompagné en 2020 la création d'une nouvelle association, l'Association pour les Porteurs de Fentes Faciales et leurs Parents (APFFP).

Par ailleurs, pour de meilleures collaborations et coordination des actions entre Filières, nous avons co-organisé une **journée des équipes des Filières**, qui s'est tenue le 29 janvier 2020 autour du partage des difficultés et des solutions à y apporter, ainsi que des initiatives des unes et des autres.

- ***Actions** de la FSMR concernant **l'Outre-Mer :***

La réalisation de visites dans les Centres d'Outre-Mer (La Réunion, La Guadeloupe) en 2019 a permis d'échanger sur leurs besoins spécifiques, qui sont principalement liés à la formation et à l'information. Cela nous a conduit à leur proposer des **ressources supplémentaires dédiées**, pour la formation des professionnels et l'élaboration d'outils d'information et de communication.
L'adoption d'**outils de diffusion en ligne** et de de visio-conférences pour les Journées de la Filière, les rencontres des CRMR-CCMR et les **Réunions de Concertation Pluridisciplinaire** favorise la participation des professionnels ultra-marins, le partage d'expertise entre professionnels et la coordination de la prise en charge des patients d'Outre-Mer.
L'établissement de plateformes de coordination en Outre-Mer renforcera encore ces ations.

- ***Implication de la FSMR dans les réseaux européens de référence***

Les 5 Centres de Référence coordonnateurs de la Filière sont des **membres actifs** du réseau européen de référence *Craniofacial and ENT* (ERN CRANIO) et participent à tous les groupes de travail. Chacun des 3 grands axes thématiques (malformations maxillo- et cranio-faciales, pathologies ORL, fentes labiales et/ou palatines isolées ou syndromiques et anomalies dentaires) est co-coordonné par un professionnel d'un CRMR de la Filière.

En réponse à l'appel à projets de la Communauté Européenne pour de nouveaux participants, la Filière a accompagné et soutenu la **candidature de ses 3 Centres de Référence constitutifs** en 2019 et 2020.
Elle a également soutenu une de ses Associations membres, Mille et une têtes, à rejoindre l'ERN en tant que **représentant des patients**.

Au sein de l'ERN, les CRMR de la Filière TETECOU se sont notamment employés à harmoniser les pratiques de prise en charge, à élaborer des recommandations de bonne pratique clinique (publication des recommandations pour les microsomies craniofaciales en 2020), à organiser et diffuser des webinaires éducatifs, à réaliser des animations expliquant les techniques chirurgicales, à partager leur expertise, et travaillent à la mise en place d'un registre européen.

La Filière collabore tout particulièrement avec les experts de l'ERN à l'**actualisation de la nomenclature et de la classification Orphanet** des maladies rares, s'appuyant pour ce faire sur le travail qu'elle a déjà réalisé et sur la publication de la 1ère terminologie et classification des anomalies dentaires rares isolées et syndromiques (de la Dure-Molla et col., 2019) à laquelle elle a participé.

ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2020

AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS

- ***Accompagnement du patient dans son parcours***

La Filière a conduit ou poursuivi en 2020 diverses actions d'accompagnement des patients :

- le projet D'EMH sur le **Droit des Enfants Malades Hospitalisés,** à l'initiative de l'Association UNSED et en collaboration avec notre Filière, pour informer les enfants sur leurs droits à l'hôpital. Un livret et une vidéo ont été élaborés en 2019, qui ont été notamment diffusés à l'Hôpital Necker. Des mascottes, offertes par l'Association, ont été offertes aux enfants hospitalisés.
- un soutien aux Solidad's, une initiative de pères d'**enfants atteints de maladies rares et de handicaps « sans solution »** d'hébergement, afin de faire connaître leurs situations et les difficultés des familles,
- un appui continu à toutes les actions, notamment portées par l'Association ANNA, pour **sensibiliser au handicap esthétique et au regard de l'autre**. Grâce à un don des caisses locales du Crédit Agricole d'Ile-de-France, la Filière a distribué en 2020 la bande dessinée « Tous en piste » à de nombreux enfants pris en charge dans ses Centres Maladies Rares.

Afin de faciliter l'orientation et l'accompagnement des patients et de leurs familles, l'équipe de la Filière répond aux demandes des patients et de leurs familles, des professionnels de proximité, des établissements médico-sociaux, des équipes relais handicap rare, des plateformes d'expertise maladies rares, de Maladies Rares Info Service (demandes d'avis, errance diagnostique, transition enfant-adulte, ruptures de parcours, coordination du parcours, identification des professionnels adéquats, transports, ALD, prise en charge des soins).

RECHERCHE

La Filière établit progressivement des **partenariats avec les équipes de recherche** s'intéressant à des thématiques relatives aux malformations de la tête, du cou et des dents. Afin d'accroître ces liens, une campagne a été réalisée en 2020 permettant d'augmenter considérablement le nombre d'équipes partenaires (de 19 fin 2019 à 34 aujourd'hui), avec qui une charte est signée. Elle diffuse une **information actualisée** sur leurs projets de recherche.

Elle réalise également une **veille sur les appels à projets** d'intérêt, étendue et restructurée en 2020, afin de les aider à les financer. Le site Internet de la Filière comprend ainsi désormais des rubriques sur les appels à projets de financement de projets, de structuration de la recherche, de prix et de bourses.

Après avoir acté le **financement** d'un projet (**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 sur la papillomatose respiratoire récurrente** en 2018, la Filière a lancé en fin d'année 2019 son propre **appel à projets « Impulsion Recherche »** afin de soutenir la recherche et les innovations scientifiques. Six projets lauréats ont ainsi été désignés en 2020, de recherche fondamentale, clinique et en sciences humaines et sociales, pour un soutien financier total de 75 600€ :

- Rôles des gènes FGFR2 et FGFR3 dans la formation et la réparation osseuse mandibulaire : apport de l'étude de modèles murins de faciocraniosténoses et de chondrodysplasies
- Validation fonctionnelle de variants de signification inconnue (VUS) impliqués dans les amélogenèses imparfaites via des modèles cellulaires 3D récapitulant l'odontogenèse
- Correction des déformations de l'oreille chez le nouveau-né, comparaison de deux protocoles
- Création et entretien de la base de données "Endoscopies laryngo-trachéales"
- Harcèlement lié aux amélo- et dentino-genèses imparfaites chez le jeune (AidiBull)
- L'estime de soi chez les enfants porteurs d'une craniosténose uni-suturaire non syndromique.

Le 2nd appel à projets « Impulsion Recherche », lancé en décembre 2020, a désigné six projets lauréats en 2021, pour un soutien financier total de 81 500€ :

- Caractérisation de l'ostéointégration implantaire sur un modèle expérimental murin d'agénésies dentaires : la souris knock-out conditionnel épithélial dentaire K14-Cre; Wnt10a flox/flox
- Craniosténose et profils RNAseq : étude de l'ARN issu de sutures normales et prématurément fusionnées d'enfants avec une craniosténose monosuturaire (CRANIO-RNA)

- Qualité de vie orale et parcours de soins bucco-dentaires des patients porteurs de maladies rares suivis dans les centres de référence de l'hôpital Necker (RarODent)
- Champ magnétique et remodelage osseux. Etude préalable au développement de la distraction osseuse à activation magnétique
- Analyse ultrastructurelle de pointe des anomalies de structure de dents pathologiques (UltraDents)
- Evaluation des difficultés alimentaires et orales des enfants de 4 à 6 ans opérés de fentes labio-palatines.

Un soutien est également apporté à la **formation des jeunes chercheurs** par l'intermédiaire de la **diffusion des congrès** portant sur nos thématiques et le lancement d'un **appel à projets « Soutien à la formation »**, qui a permis en 2020 à 17 professionnels de participer à des congrès scientifiques, réaliser des formations ou des stages de recherche (voir Actions complémentaires – Développement de la formation des professionnels).

Afin de mieux faire connaître les progrès de la recherche et les innovations scientifiques et technologiques, et stimuler les collaborations, la Filière a organisé sa **1ère Journée « Recherche et Innovation »** qui aurait dû se tenir en mars 2020 à Strasbourg sur le thème des technologies pour la santé-ingénierie et imagerie (annulée), puis une 2nde Journée autour de la génétique et du développement, qui s'est déroulée le 12 mars 2021.

FORMATION ET INFORMATION

- ***Action 1 – Développement de la formation des professionnels***

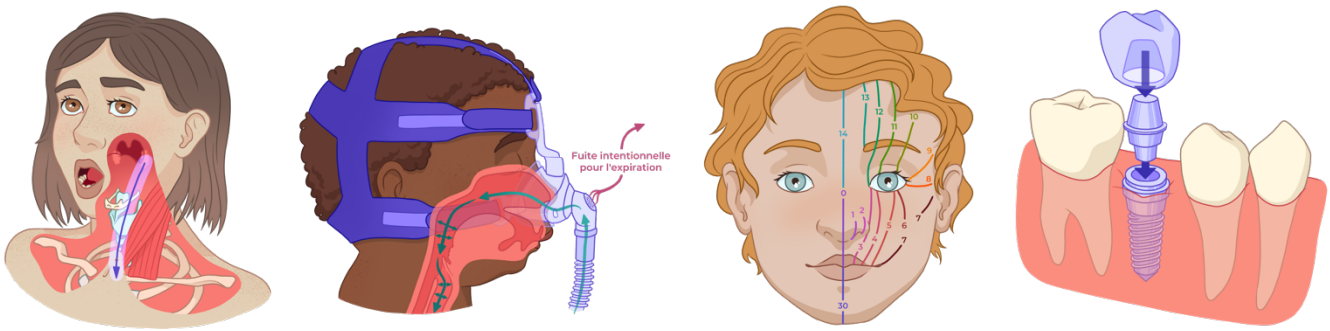
Afin de favoriser la formation des jeunes professionnels à nos pathologies et à leur prise en charge, la Filière a lancé en 2018 un 1er **appel à projets « Soutien à la formation »** permettant le financement de leur participation à des **congrès**, la réalisation de **DU**, **DIU** ou autres **formations courtes**, ou la réalisation de **séjours de formation**. Cet appel à projets a été renouvelé chaque année depuis, à raison de 2 sessions par an.
Ainsi, en 2020, 17 professionnels de santé (étudiants ou jeunes médecins, chirurgiens, odontologistes, orthophonistes, psychomotriciens, éducateurs de jeunes enfants, infirmiers, psychologues) ont pu ou devaient participer à des congrès internationaux (4, tous reportés en 2021), réaliser des DU/DIU (6) ou d'autres formations (7, dont 1 reportée en 2021 et 3 en 2022) sur des sujets relatifs aux malformations de la tête, du cou et des dents, grâce au soutien de la Filière. Neuf autres (jeunes chirurgiens, orthophonistes, assistants socio-éducatifs) ont obtenu en 2020 le financement de leur formation qui se tiendra en 2021 (2 congrès, 3 DU, 4 DIU).
La situation sanitaire n'a pas permis la réalisation d'un grand nombre des formations prévues, qui se dérouleront en 2021 ou 2022, ou ont eu lieu en ligne.
La Filière accompagne ces professionnels dans la réalisation de ces formations, diffuse leurs retours d'expérience à la fois sur une page dédiée de son site Internet et au moyen de posters lors de chaque Journée Filière.

- ***Action 2 – Information disponible sur Internet***

Le **site Internet de la Filière** est le principal vecteur d'information de tous les publics, professionnels comme patients et leurs familles. Sur l'année 2020, il cumulait plus de 275 000 visites uniques et 312 000 pages vues. Sa fréquentation s'est progressivement accrue au cours de l'année, passant de 14 000 à 16 000 pages vues mensuelles, de 2 800 à 5 000 fichiers téléchargés/mois, de 7 000 à 10 000 « clics » vers des liens externes/mois. Ses visiteurs sont majoritairement localisés en France (43 000), mais proviennent également du Royaume-Uni (30 000) et de nombreux autres pays de tous les continents. Les pages les plus consultées concernent les actualités et évènements, l'offre de prise en charge, la Journée Nationale de la Filière, puis la Journée internationale des maladies rares, les appels à projets lancés par la Filière, les pathologies, la recherche, les programmes d'ETP, les congrès et formations, les bases de données, les PNDS et recommandations, …

Son contenu est continuellement actualisé et enrichi de nouvelles informations sur toutes les thématiques relatives aux malformations de la tête, du cou et des dents. En 2020, une attention particulière a été portée à l'enrichir de **recommandations nationales et internationales** et à diffuser de manière exhaustive toutes les actions de l'**ERN CRANIO** ; un travail de restructuration et d'enrichissement des différentes pages dédiées à la **recherche** a également été débuté.

Afin d'expliquer nos pathologies et leurs prises en charge, nous avons débuté en fin d'année 2019 une collaboration avec une illustratrice médicale. Plus de cent **illustrations médicales**, bénéficiant de l'expertise des professionnels des Centres de Référence Maladies Rares, ont été élaborées tout au long de l'année 2020 afin d'illustrer le parcours de soins, nos pathologies et leurs prises en charge. Elles seront mises en ligne à l'automne 2021 sur le site Internet de la Filière, accompagnées de textes explicatifs, puis complétées de documents et de liens vers des ressources utiles et de qualité. Des illustrations supplémentaires sont en cours de réalisation.



anomalies de la 2ème fente branchiale | ventilation non invasive | fentes faciales de Tessier | implant dentaire

Figure 5 – Illustrations médicales des pathologies et prises en charge
Crédit : Cassandra Vion, illustratrice scientifique et médicale (https://cassandravion.com)

- ***Action 3 – Journée Nationale annuelle de la Filière***

La Journée annuelle de la Filière réunit chaque année de nombreux membres de ses Centres Maladies Rares, Associations, équipes de recherche et différents partenaires.
Le 2 octobre 2020, du fait des conditions sanitaires, la Journée de la Filière s'est déroulée selon un format novateur, associant présentiel pour les responsables des CRMR et les conférenciers qui le souhaitaient, distanciel (transmission en direct en ligne sur le site de la Filière, ouverte à tous ; duplex ; tchat ; espace posters virtuel ; espace informations) pour les autres participants. Ce format a permis à un plus grand nombre de personnes intéressées d'y participer, et d'étendre l'auditoire aux personnes malades, familles, professionnels de proximité, étudiants, … de France ou de l'étranger, comme en témoignent les profils des 297 inscrits.
Les participants ont ainsi pu être informés des actions et projets de la Filière, du Plan France Médecine Génomique 2025, de différentes initiatives réalisées au sein de la Filière (ateliers « Estime de soi », impression 3D) et de l'élaboration des PNDS. Des conférences ont ensuite présenté la problématique des **troubles respiratoires dans les malformations de la tête, du cou et des dents** et de leur prise en charge. Cette matinée en plénière s'est conclue par un temps de questions/réponses, au cours duquel les responsables des Centres de Référence ont répondu aux questions adressées par les malades, leurs familles et les Associations, ainsi que les internautes via le tchat.
Ce sont plus de 700 visites uniques qui ont été enregistrées sur la page de diffusion de cette Journée le jour-même, et jusqu'à 285 participants simultanés, puis jusqu'à 800 visites/jour les jours suivants.
L'après-midi a été consacré à 6 rencontres parallèles, mêlant présentiel et distanciel. Les professionnels des 5 réseaux de CRMR-CCMR se sont rassemblés au cours de **réunions de travail** portant sur l'organisation de leurs réseaux, le diagnostic génétique et le séquençage génomique, les innovations de prise en charge, la télémédecine, les PNDS, les RCP, l'ETP, les liens avec les Associations, la formation, les congrès, le codage dans BaMaRa, l'observatoire du diagnostic, la recherche et les outils d'information.
Lors d'un **atelier associatif** sur le thème de **la douleur,** les Associations ont pu découvrir les mécanismes de la douleur, ses méthodes d'évaluation et de prise en charge, et échanger librement avec les conférenciers.
Les différentes interventions de la Journée étaient immédiatement disponibles en rediffusion accessible à tous, et ont été visionnées plus de 1 400 fois depuis.

- ***Action 4 – Elaboration de documents d'information***

La Filière a lancé son **1er appel à projets pour l'élaboration d'outils de formation et d'information** en fin d'année 2019 auprès de ses Centres, ses Associations et ses équipes de recherche partenaires. Parmi les 7 lauréats désignés en 2020, 6 concernent l'élaboration d'outils d'information :
- le livret d'**information bucco-dentaire de l'enfant atteint de délétion 22q11.2**,
- le dossier et le livret de la **ventilation non invasive**,
- le **carnet de santé et de suivi du patient porteur de fente et de malformation faciale**,
- le livret d'**alimentation des enfants porteurs de fentes**,
- le **syndrome CHARGE** en bande dessinée,
- l'**application TETE et COU** d'échange d'informations entre le patient et les professionnels le prenant en charge.

La majorité de ces outils seront finalisés puis diffusés en 2021.

De plus, la Filière souhaite développer des **documents d'accompagnement pour chacun des PNDS** qu'elle élabore, à destination des différents publics (professionnels des différentes spécialités, patient et sa famille).

Dans ce cadre, elle soutient depuis 2019 l'élaboration d'un **livret illustré sur les fentes labiales et/ou palatines** à destination des familles, élaboré en 2020 et distribué en 2021 à l'ensemble des Centres de prise en charge et des Associations concernées.

Les Centres Maladies Rares réalisent également des **outils d'information**, pour lesquels la Filière leur apporte son aide puis les diffuse et communique. Après un **livret illustré expliquant l'aplasie d'oreille**, la prise en charge et l'accompagnement des enfants produit en 2019, le Centre de Référence MALO a débuté en 2020 l'élaboration d'un **livret sur la trachéotomie**, et CRANIOST un **livret d'information pour les craniosténoses**, finalisés en 2021. Des **vidéos 3D** permettant d'expliquer aux familles les procédures chirurgicales ont également été réalisées en 2020, finalisées et diffusées en 2021 : la laryngomalacie et sa prise en charge chirurgicale, la laryngoplastie d'interposition postérieure pour le traitement de la paralysie des cordes vocales ou de la sténose laryngée sous-glottique, la craniectomie en H de traitement de la scaphocéphalie.

Une **veille sur les appels d'offre** de financement de projets de formation et d'information est également diffusée sur le site Internet de la Filière depuis 2020.

- ***Action 5 – Actions d'information réalisées en interfilière***

La Filière s'associe aux 22 autres Filières pour informer plus largement sur les maladies rares, les Centres labellisés et les Associations, que ce soit à destination des professionnels, des patients et leurs familles ou du grand public.
Outre l'organisation de **Journées régionales médico-sociales**, de **Journées nationales thématiques** (ETP, transition), la **communication dans les congrès de spécialités**, et l'élaboration d'**outils d'information**, décrites plus haut, les principales actions réalisées en 2020 sont :
- une communication à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares, aux côtés de l'Alliance Maladies Rares et les Associations pour sensibiliser le grand public,
- l'élaboration d'un mémo sur les ressources utiles puis de 2 fiches pratiques sur le diagnostic et la prise en charge des patients maladies rares, diffusés aux **médecins généralistes**, dans le cadre de la convention de partenariat signée en 2019 entre les Filières, le CMG et Maladies Rares Info Services (MRIS), et suite à l'enquête réalisée en 2020 auprès d'un panel de 1360 médecins généralistes.
- des outils de communication (livret, feuillets thématiques, vidéos, …).

EUROPE ET INTERNATIONAL

La Filière constitue à la fois le **relais à l'échelon national** des actions de l'ERN CRANIO et une **force de proposition des actions qu'elle a réalisées** pour une adoption par les membres de l'ERN.
Ainsi, elle a été amenée en 2020 à :

- coordonner les réponses des membres français aux demandes émises par l'ERN,
- accompagner les professionnels dans l'élaboration des rapports d'activités,
- diffuser les actions de l'ERN CRANIO à l'ensemble des membres de la Filière,
- coordonner et planifier ses propres actions en fonction des projets de l'ERN, afin de pouvoir adapter une réalisation européenne (recommandations de bonnes pratiques, formulaires de RCP, …) aux spécificités françaises plutôt que d'effectuer la même activité en parallèle,
- veiller à réaliser des travaux complémentaires et non redondants de ceux de l'ERN,
- mettre ses réalisations (thésaurus et classification des pathologies, PNDS, notamment) à disposition de l'ERN.

Elle a également débuté en fin d'année 2020, aux côtés de ses Centres de Référence, l'**adaptation des recommandations européennes pour les microsomies craniofaciales** à la prise en charge et aux spécificités françaises.

FOCUS COVID-19

I- MAINTIEN DE LA COMMUNICATION ET DES SOINS EN TEMPS DE COVID-19

En contexte d'épidémie de Covid -19, la prise en charge des patients atteints d'une malformation de la tête, du cou et des dents a été très fortement impactée. La majorité des interventions chirurgicales, des hospitalisations et des consultations a ainsi été reportée pendant plusieurs semaines, puis reprise progressivement en priorisant les situations les plus urgentes.
Ces retards de prise en charge, pour des procédures chirurgicales devant être réalisées à des instants précis du développement de l'enfant, sont à l'origine de pertes de chance pour ces patients et de complexification des prises en charge ultérieures.
Les professionnels de la Filière, particulièrement exposés au virus du fait de leur pratique au niveau de la bouche et des voies aériennes, ont poursuivi leurs prises en charge dans des conditions difficiles et contraignantes.

1- Communications régulières à destination des patients et des aidants

Les malformations de la tête, du cou et des dents n'entraînent pas, dans leur très grande majorité, de risque accru lors de l'exposition au coronovirus. Cependant, elles peuvent être à l'origine, pour certaines d'entre elles, de difficultés respiratoires, d'intubations difficiles et/ou de trachéotomies qui ont été source d'une grande anxiété pour les patients et leurs familles.

Afin d'informer au mieux les personnes concernées, la Filière a interrogé les professionnels de ses Centres de Référence afin de définir les risques éventuels auxquels les patients étaient exposés, les conduites à tenir, les recommandations à apporter. A partir de ce constat, une **fiche d'information** a été élaborée et diffusée afin d'informer les patients et leurs aidants, ainsi que les professionnels de proximité, rappelant par la même occasion les recommandations gouvernementales.
Ce document a été progressivement complété des recommandations émanant des sociétés savantes et de différentes instances, pour les familles et les professionnels exposés, regroupés sur une **page dédiée du site Internet de la Filière**.

Pour répondre aux questions des patients et de leurs familles, des Associations et des professionnels de proximité, **une veille et une écoute spécifiques** ont été immédiatement mises en place, aussi bien par les professionnels que par l'équipe de coordination de la Filière, afin de maintenir la communication, répondre à leurs questions et inquiétudes tant sur leur pathologie que le maintien de leur prise en charge (messagerie, téléphone, réseaux sociaux). Elle a également accompagné la **demande accrue d'obtention des cartes d'urgence**, en particulier celles portant sur le « risque d'intubation difficile » et le « patient trachéotomisé ».

2- Traitements et recherche

Les professionnels de la Filière ont adapté leurs pratiques à la situation sanitaire, tant sur la prise en charge elle-même (matériel et dispositifs, gestion des aérosols de virus), l'organisation des parcours de soins, que le développement de la télémédecine (téléconsultations, RCP, …).
Ainsi, par exemple, ils ont été amenés à élaborer du **matériel innovant** par impression 3D, afin de pallier aux carences en matériel et répondre aux nouveaux besoins.

Ils ont également été mobilisés pour l'élaboration de **recommandations**, nationales et internationales, dans leurs périmètres d'expertise. Cela a ainsi le cas pour l'anosmie, la prise en charge bucco-dentaire, ORL, …

De nombreuses **publications** et revues de la littérature ont été réalisées afin de diffuser les innovations, les initiatives, les retours d'expérience et les recommandations. Nous pouvons citer, entre autres, la revue de la littérature sur la médecine dentaire « COVID-19 and dentistry in 72 questions. An overview of the literature » issue de la collaboration entre le Collège National des Enseignants en Biologie Orale et les membres du CRMR O-Rares, et publiée en janvier 2021.

3- Parcours d'accompagnement des patients et des aidants

Afin de poursuivre autant que possible les parcours de soins des patients, des **téléconsultations** ont été développées, que ce soit pour le diagnostic, le suivi, l'Education Thérapeutique du Patient, la prise en charge psychologique ou l'accompagnement médico-social.

Un retour d'expérience sur la téléconsultation du psychologue en période COVID dans le Centre de Référence des Fentes et malformations faciales, ses avantages, ses imites et ses inconvénients, a ainsi été présentée à la Journée Psy&Covid en juillet 2020.

II- FORMATION / INFORMATIONS AUPRES DES PROFESSIONNELS

1- Développement des outils en ligne

Tout au long de l'année 2020, la Filière a maintenu autant que possible l'ensemble de ses actions, et notamment celles concernant la formation et l'information, auprès des professionnels et du grand public malgré l'impact de la Covid-19.

Elle a, pour ce faire, développé et soutenu plus avant l'emploi des outils en ligne.

Ce fut ainsi le cas pour :

- le site Internet de la Filière (enrichissement important du contenu),
- les réunions de concertation pluridisciplinaire,
- le financement de congrès et formations en ligne dans le cadre de l'appel à projets de soutien à la formation des jeunes professionnels,
- l'accompagnement de formations des professionnels à l'ETP en e-learning,
- la Journée nationale annuelle de la Filière, qui a été diffusée en ligne et en direct sur notre site Internet, permettant un plus grand nombre de participants,
- les rencontres annuelles de chacun de nos 5 réseaux de CRMR et CCMR (organisation et gestion de réunions Zoom),
- la rencontre annuelle des Associations de la Filière,
- les réunions régulières d'échanges et de travail des professionnels médicaux et paramédicaux (orthophonistes, infirmières spécialisées, …),
- des webinaires.

Les professionnels ont également développé des protocoles de télé-médecine et de télé-expertise, et travaillent à la valorisation de cette activité pour les chirurgiens-dentistes, les paramédicaux et psychologues.

2- Réalisations d'enquêtes par la FSMR sur l'organisation des soins en temps de COVID-19 (achevées et en cours)

Plusieurs Centres de Référence ont conduit des enquêtes au sein de leurs réseaux, en fin d'année 2020, afin de faire le bilan des expériences des professionnels et de l'organisation de la prise en charge des patients. Cela a conduit à des propositions pour, par exemple, une utilisation plus large de la télémédecine.

L'équipe de la Filière a de plus accompagné la BNDMR dans la réalisation d'enquêtes auprès de ses Centres, et l'interprétation des différences d'activités relevées dans la saisie BaMaRa.

L'analyse, actuellement en cours, des chiffres d'activité des Centres de Référence, notamment issus des rapports d'activités Piramig des années 2019 et 2020, permettra d'évaluer plus finement l'impact du COVID sur la prise en charge des patients.

III- AUTRES ACTIONS DE LA FSMR EN LIEN AVEC LA COVID-19

1- Innovations et impression 3D

Le Pr Roman-Hossein Khonsari, professionnel des Centres de Référence CRANIOST et MAFACE de l'Hôpital Necker, a été à l'initiative du développement de l'impression 3D à l'APHP et de la mise en place de la **plateforme d'impression 3D haut débit « 3D COVID »** pour concevoir, valider, fabriquer et distribuer le matériel urgent nécessaire à la gestion de la COVID-19 par les soignants d'Ile-de-France.
Cette initiative a été présentée lors de la Journée annuelle de la Filière, en octobre 2020, et plus particulièrement les applications pour les malformations de la tête, du cou et des dents.

2- Troubles respiratoires dans les malformations de la tête, du cou et des dents

Du fait des difficultés respiratoires, intubations difficiles et/ou trachéotomies éventuellement associées à certaines malformations de la tête et du cou, et susceptibles de complexifier la prise en charge de ces patients en cas de COVID, les conférences de la Journée annuelle de la Filière de 2020 ont porté sur cette thématique, afin d'informer et former le plus grand nombre.