

## FILIERE TETECOU

Malformations de la tête, du cou et des dents

### FICHE D'IDENTITE

**Coordonnateur** : Pr Vincent COULOIGNER, [vincent.couloigner@aphp.fr](mailto:vincent.couloigner@aphp.fr) (du 1<sup>er</sup> juillet 2018 au 30 juin 2019)

Pr Nicolas LEBOULANGER, [nicolas.leboulanger@aphp.fr](mailto:nicolas.leboulanger@aphp.fr) (à partir du 1<sup>er</sup> juillet 2019)

**Cheffe de projet** : Myriam DE CHALENDAR, [myriam.de-chalendar@aphp.fr](mailto: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.

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'événements, 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 Pilotage 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, ...) et prend part à des actions communes ou transversales (formations à BaMaRa, communication, organisation d'événements, liens avec les centres, liens avec les Associations, ...).

### 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.

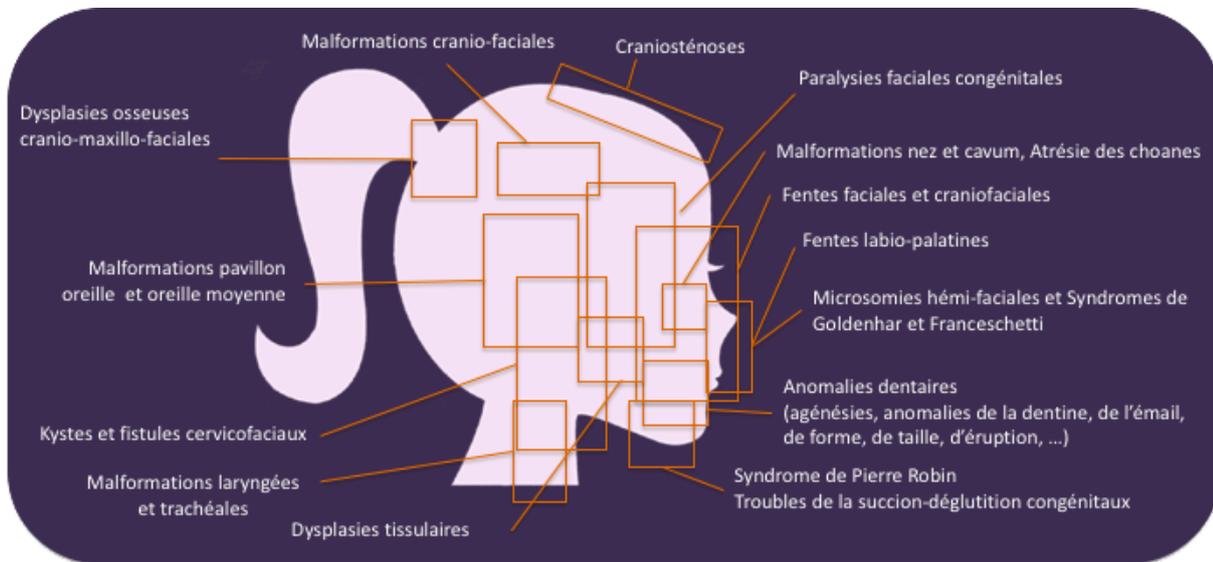


Figure 1 – Les groupes de malformations de la tête, du cou et des dents

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 TETECOUCO 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**)

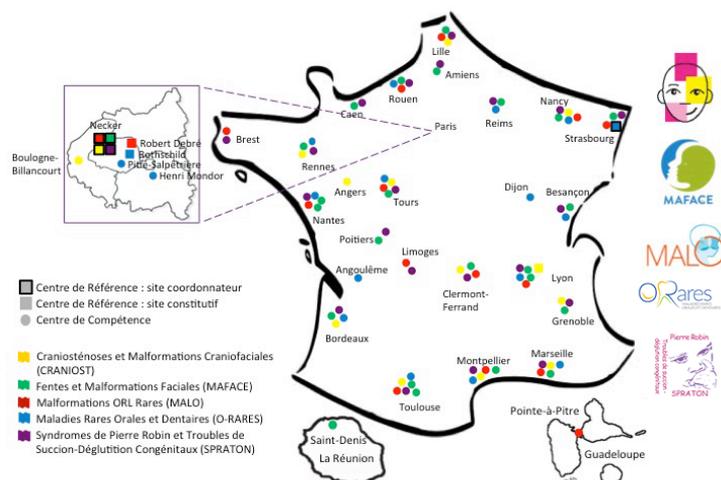


Figure 3 – Les centres maladies rares de la Filière TETECOUCO

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**

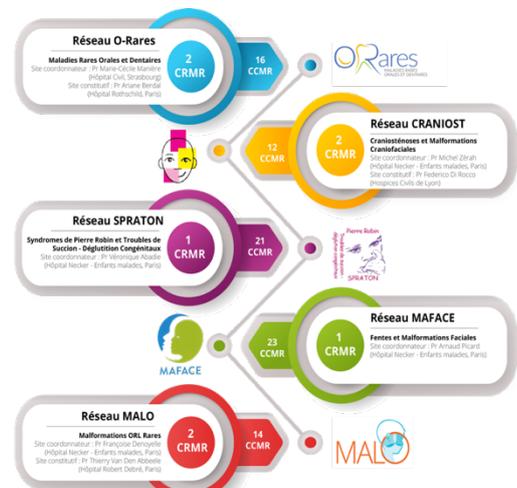


Figure 2 – Les 5 réseaux de prise en charge

- 29 [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 TETECOUCO

# ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR LA FILIERE TETECOUC EN 2019

## 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 :

#### ○ **information nationale tous publics (patients et familles, professionnels)**

- par l'intermédiaire du **site Internet** [www.tete-cou.fr](http://www.tete-cou.fr), dont la nouvelle version a été mise en ligne le 28 février 2019 et qui a ensuite été progressivement enrichi de nombreuses informations, et continuellement actualisé. 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).
- par l'intermédiaire des **sites Internet, en préparation, des réseaux de CRMR-CCMR** CRANIOST ([www.tete-cou.fr/craniost](http://www.tete-cou.fr/craniost)), MAFACE ([www.tete-cou.fr/maface](http://www.tete-cou.fr/maface)), MALO ([www.tete-cou.fr/malo](http://www.tete-cou.fr/malo)) et SPRATON ([www.tete-cou.fr/spratton](http://www.tete-cou.fr/spratton)) et de celui du réseau O-Rares ([www.o-rares.com](http://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
- par l'intermédiaire des **partenaires maladies rares**, à qui notre offre de prise en charge est diffusée

#### ○ **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), 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.

Par ailleurs, la Filière a mis en 2019 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 également de leur propre Centre : page dédiée sur le site Internet de la Filière, plaquettes du réseau de CRMR-CCMR personnalisables.

Une **information a été délivrée à l'ensemble des professionnels des maternités** d'Ile-de-France sur le diagnostic et la prise en charge des nouveau-nés avec une séquence de Pierre Robin, assortie d'une enquête sur leurs besoins d'information complémentaire. Les documents d'information et l'enquête ont été proposés aux CCMR SPRATON pour qu'ils communiquent également dans leurs régions.

#### ○ **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 : par exemple, en 2019, avec les Associations Tremplin (**23 mars**), Les P'tits Courageux (**31 mai-2 juin**) et Génération 22 (**23 novembre**).

#### ○ **information des professionnels de proximité lors des congrès de spécialités**

Seule ou en interfilière, la Filière TETECOUC informe les professionnels de proximité des différentes spécialités concernées lors des **congrès médicaux et paramédicaux**. Ainsi, au cours de l'année 2019, elle a participé aux congrès du Collège de la Médecine Générale (CMG), de l'InterSyndicale Nationale Autonome Représentative des Internes de Médecine Générale (ISNAR-IMG), de la Société Française de Pédiatrie (SFP), de la Société Française d'ORL (SFORL), de la Société Française d'Odontologie Pédiatrique (SFOP) et de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU).

De plus, l'année 2019 a été marquée par la mise en place d'une **convention de partenariat** entre les Filières, le CMG et Maladies Rares Info Services (MRIS) pour une meilleure information des médecins généralistes sur les maladies rares. Elle s'est notamment concrétisée par une intervention sur les maladies rares en plénière du congrès et une **enquête** auprès des médecins généralistes.

#### ○ **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 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 débuté en 2019.

Dans un souci de rapprochement des généticiens et des cliniciens des Centres, une communication interfilière a été réalisée lors du congrès de la Société Française de Médecine Prédictive et Personnalisée (SFMPP), les 27-28 juin 2019 à Paris, sur le thème de la médecine génomique et oncogénomique.

Cette action sera 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.**

Tout au long de l'année 2019, la Filière a suivi attentivement les actions du Plan France Médecine Génomique (PFMG) 2025, la mise en place des plateformes de séquençage génomique et des premières pré-indications pour les maladies rares portées par d'autres Filières.

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 médecins prescripteurs et de ceux interprétant les données de séquençage obtenues, l'organisation des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) d'amont (adressage des patients) et d'aval (analyse des résultats) seront réalisés en 2020 (voir action 1.5).

Des réflexions sont en cours 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 futur registre national des personnes en impasse diagnostique (voir action 1.7), un observatoire du diagnostic sera 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.

En 2019, un travail préparatoire a été réalisé 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 de 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.

Cette action sera 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 (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 pluridisciplinaire.**

En fin d'année 2018, un outil (LeStaff) 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 avec cet outil en juin 2019) et se poursuivra en 2020, 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 de la trachée	nationale	mensuelle
Syndromes de Pierre Robin	locale (Paris)	trimestrielle
	nationale	trimestrielle
Malformations craniofaciales	locale (Paris)	mensuelle

	locale (Lyon) nationale	trimestrielle à définir
Maladies rares orales et dentaires	locale (Strasbourg) locale (Toulouse) régionale (Paris) nationale	mensuelle hebdomadaire mensuelle à définir
Malformations faciales	locale (Paris) nationale	hebdomadaire à définir
Angiomes rares	locale (Paris)	mensuelle
Syndrome de Moebius	locale (Paris)	annuelle

Des formations et un accompagnement à cet outil sont organisés, des améliorations sont apportées au logiciel en lien avec son éditeur.

Cet outil permettra également la mise en place 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 TETECOUC 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.

### 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 TETECOUC 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), 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.

Les actions interfilières ont également été poursuivies (échanges d'informations, formations communes, ...) avec notamment la réalisation de formations à BaMaRa pour tous les professionnels des autres Filières intéressés en **Outre-Mer** (à La Réunion en août 2019, en Guadeloupe en octobre 2019).

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 [ID4/PhenoDent pour les anomalies dentaires rares](#)), de nouvelles collections de données sont en cours de mise 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 »](#) de 2019).

#### **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 seront présentés lors de chaque [Journée « Recherche et Innovation »](#) annuelle et diffusés sur le site Internet de la Filière (liste des publications scientifiques, captations des présentations à cette Journée).

- **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 de 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.

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

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 (distraktion osseuse, dispositifs médicaux, robots chirurgicaux, impression 3D), 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 TETECOUC 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 TETECOUC a lancé son premier **appel à projets « Impulsion Recherche »** de financement de la recherche en décembre 2019. Parmi les [six lauréats](#) 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-suturale 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. Elle a ensuite soutenu en 2019 la création de 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 », a été préparée en 2019, et 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 et ainsi d'initier de nouvelles collaborations.

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, 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](http://www.tete-cou.fr), qui a été intégralement refondu et mis en ligne le 28 février 2019. 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.

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) ou organisées par les plateformes d'expertise maladies rares, [formations pour les orthophonistes](#) pour les fentes faciales et l'incompétence vélo-pharyngée. Des **documents d'information** ont également été adressés aux professionnels de toutes les maternités d'Ile-de-France concernant la séquence de Pierre Robin.

Une communication est également réalisée sur les réseaux sociaux et par l'intermédiaire de divers [documents d'information](#) (plaquettes, livrets, flyers, posters, [série d'interviews](#), ...).

Le [livret de présentation des 23 Filières](#) a été actualisé en 2019 et une [vidéo « Qu'est-ce-qu'une Filière de Santé Maladies Rares ? »](#) élaborée en français et en anglais.

### - **Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (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 projet ou en cours d'élaboration**, soit propres à des thématiques de notre Filière (trachéotomie, distraction craniofaciale dans les faciocraniosténoses, maladies rares des dents et de la cavité buccale), soit **en collaboration** avec la Filière AnDDi-Rares (délétion 22q11, regard de l'autre).

En réponse à l'appel à projets de la DGOS, 3 programmes ont pu bénéficier d'un soutien financier en 2019 :

- « accompagnement de la distraction cranio-faciale dans les faciocraniosténoses » (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 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,
- réalisation d'une [journée sur l'ETP dans les maladies rares](#), le 21 juin 2019,
- élaboration d'un référentiel sur les compétences à acquérir pendant la transition dans les maladies rares.

### - **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 recommandation. Neuf **Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)** sont en cours d'élaboration ; 6 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, amélogénèse imparfaite, papillomatose respiratoire récurrente), 3 autres ont débuté (syndrome CHARGE, malformations lymphatiques, oligodontie).

Les Centres de la Filière ont pu bénéficier d'un soutien financier de la DGOS en remportant [l'appel à projets](#) lancé en 2019, pour la réalisation de 8 PNDS.

Les professionnels de la Filière participent en outre à l'élaboration de PNDS coordonnés dans d'autres Filières (dont 2 ont été publiés en 2019 : incontinentia pigmenti, dysplasie ectodermique anhydrotique), à des **recommandations** au sein des sociétés savantes françaises ou internationales (par exemples, en 2019, pour l'atrésie des choanes, l'aplasie d'oreille, les malformations lymphatiques cervicales) et avec le Réseau Européen de Référence CRANIO.

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

Passée la petite 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).

### - **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 :

- un **guide de remplissage** du nouveau certificat médical MDPH ainsi qu'un **document complémentaire spécifique aux maladies rares**, finalisé en 2019, pour l'amélioration de la communication entre les Centres Maladies Rares et les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH),
- 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,
- 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,
- des **rencontres régionales médico-sociales** sous l'impulsion de la [Filière Fava-Multi](#), qui se sont déroulées en Nouvelle-Aquitaine (07 mars), Centre-Val-de-Loire (28 juin) et Bourgogne-Franche-Comté (06 décembre) en 2019.

Par ailleurs, des **textes d'information** « **Focus Handicap** » ont été débutés avec Orphanet en 2019 pour le syndrome de Goldenhar et la microphthalmie. Ils permettront une meilleure communication avec les professionnels des MDPH.

### - **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).

Une **enquête** réalisée par le [Groupement National de Coopération Handicaps Rares](#) (GNCHR) en 2019 auprès de ses structures membres relève que, même si la Filière TETECOUC ne fait pas partie des Filières les plus concernées, 18% d'entre elles souhaiteraient développer un partenariat régional ou national.

La Filière TETECOUC participe aux travaux interfilières sur la thématique médico-sociale, parmi lesquels un renforcement des liens et des actions conjointes avec les structures handicaps rares sont en cours de mise en place.

### - **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.

## 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.

- **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.

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 actualisé](#) diffusé sur son site Internet.

Les Centres de la Filière participent pleinement à cette offre de formation sur nos pathologies, en organisant notamment :

- les 4<sup>èmes</sup> journées Oralité (Paris, février 2019),
- le 11<sup>ème</sup> congrès de l'Association Francophone des Fentes Faciales (Paris, mars 2019),
- le 18<sup>ème</sup> congrès de la Société Internationale de Chirurgie Craniofaciale (Paris, septembre 2019),
- la 3<sup>ème</sup> conférence internationale sur la ventilation non invasive pédiatrique (Paris, novembre 2019),
- des [formations pour les orthophonistes](#) de ville sur les fentes faciales et l'incompétence vélo-pharyngée.

La Filière a de plus participé, en février 2019, au cours annuel de la Société Française d'Odontologie Pédiatrique intitulé « Des gènes, des hommes et des dents » en direction des professionnels de proximité, afin de les former aux anomalies dentaires rares et leur faire connaître les réseaux de prise en charge.

Elle a également co-organisé le [4<sup>ème</sup> symposium du CRMR O-Rares](#) sur le « Parcours de soins : collaborations médicales et dentaires » (Toulouse, 12-13 décembre 2019), et développé avec AnDDi-Rares une formation en foetopathologie sur les malformations cervicofaciales, qui aurait dû se tenir en mars 2020.

- **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) organisées lors de chacune des Journées annuelles de la Filière et auxquelles les représentants de nos Associations apportent leurs témoignages.

De tels échanges ont également lieu lors des rencontres des familles organisées par les Associations.

Par ailleurs, les patients et à leurs familles partageront leur savoir expérientiel au cours de programmes d'Education Thérapeutique du Patient (voir action 7.3) en cours d'élaboration, ce qui leur permettra d'informer et d'accompagner les autres patients et leurs familles dans leurs parcours de soins.

## 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 3<sup>ème</sup> 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 TETECOUC 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 2019 :

- une [veille des appels à projets](#) de financement plus étendue et structurée,
- de nouveaux partenariats avec des [équipes de recherche](#),
- une veille sur les [études en cours](#) et publiées,
- le lancement d'un [appel à projets « Impulsion Recherche »](#),
- l'organisation de la [1<sup>ère</sup> Journée « Recherche et Innovation »](#).

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 **relabellisation de la Filière** a également été l'occasion de **restructurer sa gouvernance** et de formaliser ses partenariats :

- multidisciplinarité accrue du [Comité de Gouvernance](#),

- renforcement et formalisation des liens avec ses 29 Associations membres (charte, [représentants associatifs](#), édition d'un [livret des Associations](#)), les Associations [Vanille-Fraise-Syndrome de Sturge-Weber](#) et [C.H.A.R.G.E-Enfant Soleil](#) ayant rejoint la Filière en 2019,
- actualisation et formalisation des liens avec les structures de recherche (charte).

Des liens ont également été initiés avec les nouvelles 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 et entretien 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 [rencontre des Centres MAFACE](#) s'est déroulée à Paris en mars 2019,
- une [journée CRANIOST](#) a eu lieu à Lyon en novembre 2019,
- un [symposium O-Rares](#) s'est tenu à Toulouse en décembre 2019.

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.

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.

#### - **Outre-Mer :**

L'année 2019 a été marquée par la réalisation de **visites dans les Centres de Compétence d'Outre-Mer** (La Réunion, La Guadeloupe). Elles nous ont permis d'informer leurs équipes sur toutes les thématiques liées aux maladies rares, de renseigner leurs patients sur les spécificités de prise en charge des maladies rares, de créer des liens avec les futures plateformes, de former les professionnels de toutes les Filières à BaMaRa.

Nous avons également pu échanger sur leurs besoins spécifiques, qui sont principalement liés à la formation et à l'information, ce qui nous a conduit à leur proposer des **ressources supplémentaires dédiées**.

## ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES PAR LA FILIERE TETECOUC EN 2019

### 1. Amélioration de la prise en charge globale des patients

#### - **Action 1 – Recommandations en situation d'urgence**

Des [cartes d'urgence](#) ont été élaborées et diffusées à tous les centres de la Filière 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 5<sup>ème</sup> carte peut être complétée pour toute autre condition.

Chaque carte comporte un lien raccourci dirigeant vers des informations complémentaires ajoutées en 2019 sur le site de la Filière.

Comme chaque année, une **communication ciblée interfilière** a été réalisée en 2019 lors du [Congrès des Urgences](#) afin de faire connaître leur existence aux professionnels des urgences (stand, intervention sur le plateau télé, enquête). La carte sur les risques d'intubation difficile a été particulièrement appréciée par les urgentistes, pour lesquels il s'agit d'une information prioritaire.

#### - **Action 2 – 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 interfilières** sur cette thématique.

En 2019, 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'accompagnement du lancement de l'[application mobile LaSuite Necker](#),
- l'élaboration d'un référentiel des compétences transversales à acquérir par l'adolescent (voir action 7.3).

- **Action 3 – Amélioration de la prise en charge financière des actes, prestations, médicaments et dispositifs médicaux**

Le reste à charge financier conséquent pour un grand nombre de nos patients, pouvant les amener à un renoncement aux soins, est une problématique prioritaire pour les professionnels et Associations de la Filière. Cette situation est particulièrement aigue pour les implants et prothèses dentaires, ainsi que les prothèses auditives à conduction osseuse.

Suite à un rapport élaboré en 2016, des échanges avaient été initiés avec la cellule maladies chroniques de la CNAM-TS, avec la décision d'une **démarche conjointe de saisie de la Haute Autorité de Santé**. Celle-ci nécessitant l'élaboration préalable de PNDS, ces actions seront reprises **après la publication des PNDS** correspondant.

Plusieurs PNDS parvenant à leur terme, un représentant de la CNAM-TS a été invité à échanger avec les professionnels lors de la Journée Nationale de la Filière en octobre 2019.

- **Action 4 – Etude du parcours de vie des personnes affectées de malformations de la tête, du cou et des dents**

Plusieurs [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 patients**. C'est par exemple le cas de l'étude **ORAQL** concernant les personnes affectées d'une maladie rare orofaciale (analyse épidémiologique des données de CEMARA suivie d'une [étude de qualité de vie](#) publiée en 2019), ou encore de l'étude **ADOROBIN** sur le parcours de prise en charge, les éventuels troubles fonctionnels résiduels et la qualité de vie des enfants avec une séquence de Pierre Robin devenus adolescents.

- **Action 5 – Accompagnement du patient dans son parcours**

La Filière a conduit ou poursuivi en 2019 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.
- 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, qui a mené un [périple en vélo](#) en 2019.
- un appui continu à toutes les actions, notamment portées par l'[Association ANNA](#), pour **sensibiliser au handicap esthétique et au regard de l'autre**.

Elle collabore en outre avec [EURORDIS](#), l'alliance européenne des associations maladies rares, afin de promouvoir une **approche holistique du parcours du patient**, et veille à y diffuser les initiatives françaises :

- Livre « Rare Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview », chapitre « Bridging the Gap between Health and Social Care for Rare Diseases: Key Issues and Innovative Solutions » ([Castro et col., 2017](#))
- Livre « Handbook Integrated Care », chapitre « Rare diseases » ([Castro et col., 2017](#)), actualisé en 2019.

## 2. Développement des innovations scientifiques et de la recherche

- **Action 1 – Diffusion et stimulation de la 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, et diffuse une **information actualisée** sur leurs [projets de recherche](#).

Elle réalise également une [veille sur les appels à projets](#) d'intérêt afin de les aider à les financer.

C'est ainsi que, par exemple, un projet de réhabilitation prothétique en odontologie pédiatrique porté par le Centre de Compétence O-Rares de Reims a obtenu le [prix de l'innovation sociale de la Fondation Groupama en 2019](#).

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 amélogénèses imparfaites via des modèles cellulaires 3D récapitulant l'odontogénèse
- 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-génèses imparfaites chez le jeune (AidiBull)
- L'estime de soi chez les enfants porteurs d'une craniosténose uni-suturale non syndromique

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 2019 à 21 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 en 2019 sa **1<sup>ère</sup> 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.

#### - **Action 2 – Exploitation des bases de données pour la recherche**

Au sein de la Filière TETECO, un intérêt particulier est apporté à exploiter et valoriser les bases de données dans une optique de recherche. Ainsi, plusieurs études ont été récemment publiées, parmi lesquelles :

- l'**analyse des données de CEMARA** (Friedlander et col., 2017), avec l'appui de l'équipe de coordination de la Filière,
- la **1<sup>ère</sup> terminologie et classification des anomalies dentaires rares** isolées et syndromiques (de la Dure-Molla et col., 2019), avec la participation de de l'équipe de coordination de la Filière pour sa réalisation et sa publication en accès libre.

### 3. 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 fin d'année 2018 un 1<sup>er</sup> **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 en 2019, à raison de 2 sessions par an.

Ainsi, en 2019, **21 professionnels de santé** (étudiants ou jeunes médecins, chirurgiens, odontologistes, orthophonistes, psychomotriciens, éducateurs pour jeunes enfants, infirmiers, psychologues) ont pu participer à des congrès internationaux (11), réaliser des DU/DIU (8) ou un séjour de recherche (2) sur des sujets relatifs aux malformations de la tête, du cou et des dents, grâce au soutien de la Filière. Neuf autres ont obtenu en 2019 le financement de leur formation qui se tiendra en 2020 (3 congrès, 6 formations courtes).

### 4. Développement de l'information vers toutes les parties prenantes

En complément des actions décrites ci-dessus (voir actions 1.1, 7.1 et 8.1, actions complémentaires – Amélioration de la prise en charge globale des patients), la Filière TETECO réalise un certain nombre d'actions d'information auprès de tous les publics.

#### - **Action 1 – 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. Un an après sa mise en ligne le 28 février 2019, il cumulait plus de 120 000 visites uniques et près de 150 000 pages vues. Sa fréquentation s'est progressivement accrue, de 10 000 pages vues mensuelles au début à plus de 17 000 aujourd'hui. Ses visiteurs sont majoritairement localisés en France, mais proviennent également de nombreux autres pays de tous les continents. Les pages les plus consultées concernent l'offre de prise en charge, puis les actualités, les programmes d'ETP, les congrès et formations, les pathologies, la Journée des Maladies Rares, les bases de données, la recherche, ...

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.

Afin d'expliquer nos pathologies et leurs prises en charge, nous avons débuté en fin d'année 2019 une collaboration avec une illustratrice médicale. Près d'**une centaine de dessins** seront ainsi mis en ligne prochainement sur notre site Internet, accompagnés de textes explicatifs. Ils seront complétés de documents et de liens vers des ressources utiles et de qualité.

Les **réseaux sociaux** constituent un autre canal, plus interactif, pour informer tous les publics et disposent eux aussi d'une large audience (600 abonnés, jusqu'à 4 000 vues par publication et 2000 interactions mensuelles sur Facebook ; 400 abonnés et jusqu'à 11 000 impressions mensuelles sur Twitter ; 800 vues mensuelles en moyenne sur YouTube ; 700 relations sur LinkedIn ; 160 abonnés sur Instagram).

#### - **Action 2 – Journée Nationale annuelle de la Filière**

La Journée annuelle de la Filière réunit chaque année de nombreux membres de ses Centres Maladies Rares, Associations et équipes de recherche.

Le **4 octobre 2019**, 175 participants se sont retrouvés autour d'une thématique commune **« Parlons génétique »**, ont été informés de différentes initiatives (les actions et projets de la Filière, l'application mobile « Drôles de dents », le nouveau DU « Fentes labio-palatines : approches thérapeutiques pluridisciplinaires ») et ont bénéficié des retours d'expérience des lauréats de l'appel à projets « Soutien à la formation » de la Filière.

L'après-midi a été consacré à 6 rencontres parallèles. Les professionnels des 5 réseaux de CRMR-CCMR se sont rassemblés au cours de **réunions de travail** portant sur la prise en charge, les PNDS, les RCP, l'ETP, l'enseignement, les congrès, l'ERN, les registres, le codage dans BaMaRa, la recherche, l'information des patients ou encore les prises en charge financières des soins. Lors d'un **atelier associatif « La boîte à outils »**, les

Associations ont pu faire connaître des outils qu'elles développent et qui pourraient être utiles à toutes, ou adaptées à leurs besoins.

Les différentes interventions ont été filmées et visionnées depuis leur mise en ligne près de 700 fois, permettant d'informer un public plus large.

### - **Action 3 – Elaboration de documents d'information**

La Filière a lancé son **1<sup>er</sup> 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.

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.

Les Centres Maladies Rares réalisent également des documents d'information, sur lesquels la Filière communique. Un **livret illustré expliquant l'aplasie d'oreille**, la prise en charge et l'accompagnement des enfants a ainsi été produit en 2019 par le Centre de Référence MALO.

### - **Action 4 – 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 thématiques et la communication dans les congrès de spécialités, décrites plus haut, les principales actions réalisées en 2019 sont :

- des événements et une communication à l'occasion de la **Journée Internationale des Maladies Rares**, aux côtés des Associations pour sensibiliser le grand public (animations dans 5 gares SNCF, communication sur les réseaux sociaux, relais dans les médias, **site Internet dédié**),
- des **outils de communication** communs (livret, feuillets thématiques, vidéos, ...).

## 5. Développement des actions en lien avec les réseaux européens de référence

### - **Action 1 – Implication de la filière 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 soutenu la **candidature de ses 3 Centres de Référence constitutifs** en 2019.

Au sein de l'ERN, les CRMR de la Filière TETECOUC se sont notamment employés à harmoniser les pratiques de prise en charge, à élaborer des recommandations de bonne pratique clinique, à partager leur expertise, et travaillent à la mise en place d'un registre européen.

### - **Action 2 – Cohérence des actions de la Filière et des réseaux européens de référence**

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 2019 à :

- coordonner les réponses des membres français aux demandes émises par l'ERN,
- 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, notamment) à disposition à l'ERN.