

Collectif régional pour les enfants, les adultes et leur  
famille touchés par le syndrome de la micro délétion 22q11



**BULLETIN JUIN 2009**

**N° 12**

**DANS CE NUMERO**

**L'Europe et les maladies rares 2**

**Le 2ème plan Maladies Rares- 3**

**Evaluation des Centres de Ré- 4**

**Recherche clini- 4**

**Recherche clini- 5**

**Un livre à lire 5**

**Loi HPST 5**

**Projet régional carnet de suivi 6**

**AIDE AU RÉPIT 6**

**DÉNUTRITION ET 7**

**DOCUMENTATION 7**

**FORUM NATIONAL 7**

**UN PEU DE POÉSIE 8**

**Le site**

[www.creaf22.net](http://www.creaf22.net)

**Le Blog de Danièle**

[www.digeorge.net](http://www.digeorge.net)

Réalisation

Danièle THOMAS

Téléphone : 04.32.40.00.82

Portable : 06.09.93.58.28

Mail : [danielethomas@neuf.fr](mailto:danielethomas@neuf.fr)

**EDITORIAL**

Le rôle premier d'une association de patients, c'est bien entendu de s'intéresser en priorité aux enfants, aux adultes et bien entendu aux familles concernées par la maladie et le syndrome en cause.

C'est aussi, néanmoins d'établir et de garder le contact avec les professionnels appelés à intervenir auprès de ces personnes.

C'est le sens de notre action depuis la création de Créaf 22.

Et c'est dans cet esprit que la famille Brunel avec l'assistance de Martine Girard avait organisé une réunion de famille à Mirefleurs, à côté de Clermont-Ferrand.

C'était la première réunion en Auvergne, j'avais sollicité Le Docteur Francannet, Généticienne au CHU de Clermont qui a très gentiment accepté de répondre aux questions des familles, ainsi que son conseiller en génétique Mr Troude.

Bien entendu, j'étais présente et comme St Etienne est sur ma route, entre Avignon et Clermont, je me suis rendue le vendredi au CHU de St Etienne afin de rencontrer Le Docteur Prieur, généticienne, lui présenter notre association et les outils à destination des familles qui ont été mis en place.

Notre entretien a été fructueux et m'a permis de fournir quelques informa-

tions sur les orthophonistes susceptibles d'intervenir dans les troubles de l'oralité, grâce aux renseignements recueillis auprès de l'association Groupe Miam Miam dont nous sommes adhérents.

Après quoi, j'ai rendu visite à la MDPH de St Etienne, très coopérative, et nous avons convenu d'une réunion d'information sur la micro délétion auprès des professionnels avec le concours de la MDPH et du CHU.

Ma route s'est donc poursuivie sur Clermont où j'ai bénéficié d'un accueil chaleureux tant de Martine Girard que de la famille Brunel qui m'ont hébergée chacune à leur tour, mille mercis à vous.

La réunion s'est déroulée samedi 13 et a été l'occasion d'échanges très denses entre la dizaine de familles présentes et Mme Francannet qui a beaucoup apprécié de pouvoir rencontrer à nouveau et hors du cadre d'une consultation, ces familles qu'elle connaissait déjà, mais qui à cette occasion parlaient beaucoup plus librement, en particulier, de leur difficulté pour organiser les soins pour leurs enfants. Cela a été l'occasion pour Mme Francannet de percevoir l'intérêt de mettre en place une coordination des soins à partir du service de génétique avec la collaboration des médecins spé-

cialistes du CHU.

Journée très positive pour tous donc qui mérite d'être organisée dans les autres régions.

Mon périple s'est achevé samedi à Annecy où Fabienne et Jean-François Iahns avaient invité les familles proches à un Barbecue, journée très réussie aussi malgré quelques désagréments rencontrés sur ma route à l'entrée d'Annecy.

Ma semaine s'est achevée par une visite à la MDPH du Rhône lundi et la participation à la réunion organisée par le réseau R4P au CHU, puis jeudi une visite au Docteur Amblard, généticienne au CHU de Grenoble avant l'AG de l'ODPHI qui a accueillie officiellement Créaf 22 en son seing en lieu et place de Génération 22 qui n'a pas souhaité renouveler sa cotisation.

Enfin, cette semaine je serai successivement à Valence à la rencontre de l'équipe de génétique puis à Chambéry pour rencontrer le Docteur Lespinasse et rendre visite à la MDPH de Savoie.

L'ensemble des institutions de la région étant informées de l'existence et des moyens mis en œuvre par Créaf 22, je pourrai prendre quelques vacances et je vous donne rendez-vous en septembre.

Bonnes vacances à toutes et à tous.

Danièle

# Des nouvelles d'orphane

## L'EUROPE ADOPTE UNE STRATÉGIE DE LUTTE CONTRE LES MALADIES RARES

Le 9 juin a marqué d'une pierre blanche l'histoire de la communauté des maladies rares dans l'Union européenne. Le Conseil des ministres a adopté la proposition de Recommandation du Conseil qui définit une stratégie communautaire globale en matière de diagnostic, de traitement et de soins pour les 36 millions de citoyens de l'UE concernés.



Santé Publique

Un chemin long et sinueux

Tout a commencé en juin 2007 avec la rédaction, par le groupe de travail maladies rares de la Commission européenne (Rare Diseases Task Force), du projet de Communication sur les maladies rares, en lien avec les services de la DG Sanco (Direction Générale de la santé et des consommateurs). Le document, rendu public en novembre 2007, fut ouvert à la consultation pendant 4 mois. Une nouvelle version amendée de la Communication a ensuite fait l'objet d'une analyse d'impact, une procédure qui vise à évaluer les conséquences des communications, entre autres d'un point de vue politique et financier. Le texte a ensuite été présenté aux directions générales

concernées : DG entreprises, DG recherche, DG société de l'information, DG budget, DG emploi, DG relex, DG marché intérieur et le service juridique de la Commission. Enfin, le 11 novembre 2008, la Communication et la proposition de recommandations du Conseil ont été adoptées par la Commission. A la demande du Conseil, le Parlement européen et le Comité Economique et Social européen ont ensuite émis leurs avis et proposés plusieurs amendements sur la proposition de Recommandation. Comme attendu, le Conseil des ministres a adopté les recommandations du Conseil lors de sa 2947<sup>ème</sup> session, le 9 juin.

Une expertise mutualisée pour une stratégie communautaire

La Recommandation du Conseil s'articule autour de sept axes qui définissent les futures stratégies nationales et européennes. Le premier recommande la mise en œuvre, avant fin 2013, de plans ou stratégies nationaux, sur le modèle de la politique mise en œuvre en France depuis 2004 avec le Plan National Maladies Rares. Le Conseil recommande ensuite la mise en œuvre d'un codage des maladies rares, permettant leur traçabilité dans tous les systèmes de santé, et la participation

active de tous les Etats membres à l'inventaire des maladies rares dans l'Union. Sur ces deux points, Orphanet est en première ligne, proposant déjà l'inventaire des maladies rares accessible à tous et participant activement au processus de révision de la Classification Internationale des Maladies par l'OMS. Le conseil recommande également d'encourager et de favoriser la recherche sur les maladies rares à l'échelle nationale et européenne, de recenser les centres d'expertise qualifiés, d'encourager leur mise en réseau à l'échelle nationale et européenne afin d'organiser la filière de soins. La mutualisation de l'expertise devra également se mettre en place dans d'autres domaines : le diagnostic et le dépistage, les soins, l'éducation et l'assistance sociale, la formation des professionnels, l'évaluation des médicaments orphelins. Le Conseil reconnaît le rôle essentiel des associations de patients et recommande de promouvoir leurs activités. Enfin, le dernier axe s'attaque à une inquiétude croissante de la communauté des maladies rares, la viabilité à long terme des mesures engagées. Le Conseil demande « en collaboration avec la Commission, de chercher à assurer, au moyen des mécanismes de financement et de coopération appropriés, la viabilité à long

terme des infrastructures mises en place dans les domaines de l'information, de la recherche et des soins de santé pour les maladies rares ».

Intégrer les maladies rares dans un futur programme d'action communautaire

La Commission européenne sera en charge du suivi de ces actions : elle doit examiner les mesures proposées par les Etats membres et évaluer leur efficacité. A la demande du Conseil, elle doit élaborer d'ici à la fin 2013 un rapport d'évaluation de l'application de la Recommandation du Conseil à l'intention du Parle-

ment européen, du Conseil, du Comité économique et social européen et du Comité des régions. Ce rapport devrait permettre l'établissement de propositions dans le cadre d'un possible futur programme d'action communautaire dans le domaine de la santé.

## POLITIQUE DE RECHERCHE ET DE SANTE

### Les futurs axes du second plan national maladies rares se dessinent

Le comité de suivi du Plan National Maladies Rares 2004-2008 s'est réuni une dernière fois le 28 mai dernier pour dresser le bilan de l'évaluation du plan réalisée par le Haut Conseil de Santé Publique et de l'auto-évaluation du ministère de la Santé. Le succès du premier plan a une nouvelle fois été salué tout comme l'originalité de sa méthode d'évaluation qui a associé des enquêtes auprès d'usagers, des entretiens et l'analyse de questionnaires d'auto-évaluation des centres de référence labellisés, une conférence d'évaluation et des contributions reçues aussi bien des associations de malades que des professionnels de la santé ou des industriels. Toutefois, les membres du comité ont également souligné les points faibles du Plan qui nécessitent la mise en œuvre de mesures spécifiques dans le Plan 2.



Pour permettre une coordination des différentes administrations qui sont chargées de mettre en œuvre le futur Plan, un chargé de mission

interministériel doit être nommé très rapidement. Dès sa nomination, des groupes de travail seront constitués pour l'élaboration du plan. Cependant, Didier Houssin, Directeur Générale de la Santé, a d'ores et déjà annoncé que l'articulation du futur Plan se fera autour de six axes stratégiques. L'axe 1 portera sur le développement d'indicateurs nécessaires pour évaluer l'impact de nombreuses mesures du Plan. La multiplicité des champs d'action et des attentes en font un axe complexe qui nécessitera des mesures innovantes. L'axe 2 déclinera les mesures autour de la prise en charge médicale et des services médicaux-sociaux afin de mettre en cohérence l'ensemble des dispositifs et d'en assurer l'équité sur le territoire. L'axe 3 regroupera l'information et la formation. Cet axe implique de renforcer le soutien à Orphanet, d'améliorer l'information sur le handicap en collaboration avec la CNSA et la DGAS ainsi que la formation sur les maladies rares. L'axe 4 portera sur l'organisation du diagnostic et des soins. Dans ces

domaines, le soutien aux laboratoires de diagnostic doit être maintenu et le schéma d'organisation des soins ajusté en réfléchissant aux besoins non couverts par les centres de référence. Le cinquième axe développera la coopération européenne et internationale avec les pays industrialisés et en développement dans les domaines de l'information, des partenariats public/privé, de la recherche, de l'épidémiologie, des réseaux de référence et de l'expertise. Enfin le sixième axe sur la recherche prévoit une évolution du GIS Institut des maladies rares. La recherche devra traiter de sujets variés allant de l'épidémiologie et l'histoire naturelle des maladies, à l'identification des gènes et aux mécanismes physiopathologiques en passant par la thérapeutique et les sciences humaines et sociales. Des groupes de travail constitués par les membres du comité de suivi se réuniront pendant l'été pour discuter et rédiger ces six axes. Le nouveau Plan National Maladies Rares sera présenté à l'automne.

## PREMIÈRES ÉVALUATIONS EXTERNES DES CENTRES DES RÉFÉRENCES MALADIES RARES PROGRAMMÉES EN NOVEMBRE

Le premier Plan National Maladies Rares a permis la labellisation de 132 centres de référence, à la base de l'organisation de la filière de soins et du nouveau maillage territorial. Pour en assurer le bon fonctionnement, le Comité National Consultatif de Labellisation (CNCL) a mis en place un dispositif d'évaluation en deux temps : une auto-évaluation à 3 ans suivie d'une évaluation externe à 5 ans. Ainsi, les 33 cen-

tres de référence en activité labellisés en 2004 recevront en novembre prochain la visite d'un expert de la HAS et d'un praticien expert exerçant dans un centre de référence maladies rares. Afin que ces premières évaluations externes se déroulent dans les meilleures conditions, une journée de formation a réuni hier les experts de la HAS et des centres de référence pour une présentation du référentiel d'évaluation et des mo-

dalités d'organisation de la visite. Un guide de la visite leur a été remis et l'ensemble des étapes du dispositif, y compris la phase de rédaction et de restitution du rapport a été présenté. Les coordonnateurs des centres de référence, les directions d'établissement et les directions qualité des CHU concernés ont quant à eux été individuellement informés des modalités de la visite.

## RECHERCHE CLINIQUE—toujours Orphanet

Microdélétion 22q11.2 : risque élevé de mort subite chez l'adulte

La microdélétion 22q11.2 est responsable de maladies systémiques variables incluant principalement une cardiopathie congénitale, des troubles endocrines, des difficultés d'apprentissage et une dysmorphie faciale légère mais caractéristique. Dans cette étude prospective, incluant 102 patients adultes et 162 parents non atteints, [Bassett et coll.](#) montrent que les patients qui ont survécu à l'enfance ont une durée de vie réduite et un risque de mort subite accru malgré l'absence de cardiopathie majeure.

Pour en savoir plus sur "[Monosomie 22q11](#)"

Journal of Medical Genetics ; 46(5):324-30 ; mai 2009

*Pour tempérer cette information fort désagréable, j'ajouterai que beaucoup de patients adultes n'ont pas bénéficiés dans leur enfance d'une prise en charge correcte et que même aujourd'hui, beaucoup d'adultes atteints ne bénéficient probablement pas du suivi médical dont ils relèvent du fait de pathologies plus ou moins discrètes et de leur propre négligence.*

*On ne peut que fortement conseiller à nos enfants devenant adultes d'être particulièrement attentif à leur santé et à une hygiène de vie convenable.*

## RECHERCHE CLINIQUE - suite

Microduplication 22q11.2: description clinique basée sur 50 cas

La microduplication 22q11.2 est l'anomalie génétique complémentaire de la microdélétion 22q11.2. Elle présente des caractéristiques communes incluant des difficultés d'apprentissage, une dysmorphie, et des atteintes cardiaques et urogénitales. Le Dr Portnoi propose une description clinique de ce syndrome basée sur les 50 cas recensés à ce jour. Les aspects diagnostiques et pathogénétiques sont également discutés.

[Lire le résumé sur Pubmed](#)

## UN LIVRE A LIRE—ET PEUT-ÊTRE BIEN À FAIRE LIRE AUSSI

**Livre :** [Et encore à l'envers !](#)

Toujours vêtu de travers, le petit roi Dagobert accomplit avec peine ce que les autres enfants réalisent facilement. S'habiller, écrire, trouver son chemin ... lui demande de gros efforts, car il est **dyspraxique**. Dans cette version révisée de la comptine, Christine Teruel utilise l'histoire de Dagobert pour parler d'un handicap méconnu et citer des stratagèmes pour adoucir le quotidien.

Dès 5 ans - Editeur : Arphilvolis – Septembre 2008

## Loi HPST (Hôpital, Patients, Santé, Territoires)

L'assemblée générale de l'ODPHI à Eybens, qui s'est tenue le 18 juin, a été l'occasion de rappeler les modifications profondes que va entraîner la future loi, en cours de finalisation dans les Assemblées, pour l'organisation des soins et la gestion du secteur médico-social.



Les agences régionales de l'hospitalisation (ARH) vont être remplacées dès 2010 par les agences régionales de santé (ARS) qui auront une compétence très étendue puisqu'elles absorberont les DRASS (direction régionale de l'action sanitaire et sociale) et que les DDASS (direction départementale de l'action sanitaire et sociale) sont supprimées.

Elle auront une compétence globale sur tous les secteurs relevant de la santé des citoyens, y compris donc le secteur médico-social.

Les structures existantes s'interrogent, bien évidemment sur leur avenir, et sur les financements dont elles ont besoin pour fonctionner.

Il faut espérer que ces dispositions pourront éventuellement donner plus de cohérence au fonctionnement de notre système de santé, mais il est certain que beaucoup vont devoir changer leurs habitudes de travail et qu'il y aura des moments difficiles à la mise en route de ces nouveaux dispositifs.

Croisons les doigts.

## DES NOUVELLES DE LA REGION RHÔNE-ALPES

### Projet régional R4P

#### Création d'un carnet unique de suivi du handicap de l'enfant

La réunion d'information qui s'est déroulée lundi 15 juin 2009 a rassemblé environ 70 acteurs impliqués dans la prise en charge des enfants en situation de handicap.

Anne Descotes et Claire Chabloz ont présenté le projet de dossier R4P, en précisant la place prépondérante des parents en tant que futurs utilisateurs et promoteurs du dossier auprès des professionnels.

Philippe Castets (Direction Système d'Information aux HCL et membre du SISRA) a exposé la logique régionale du SISRA et les différents outils utilisés dans le secteur sanitaire : DPPR, PEPS ....

L'expérience de la mise en place du dossier partagé DPPR au sein du réseau Anaïs (Grenoble) a permis à Anne Monge et l'informaticien Maxence Rafin de préciser les facteurs favorisant et les difficultés rencontrées.

La discussion était alors ouverte avec les remarques et les questions sur les aspects juridiques et réglementaires, la nécessité d'établir un cahier des charges précis...

Enfin les personnes qui le souhaitent ont pu s'inscrire dans un des groupes de travail proposés par Claire Chabloz qui coordonne ce projet : Groupe Processus, Groupe Habilitation, Groupe Corpus, Groupe Parents. Le calendrier prévoit les premières rencontres en septembre 2009.

Pour toute information complémentaire, vous pouvez contacter la coordination du réseau R4P : [contac@r4p.fr](mailto:contac@r4p.fr)

*J'ai participé à cette réunion, le projet est très ambitieux puisqu'il instaure une place prépondérante pour le patient qui aurait la maîtrise et le contrôle de ce carnet de suivi des soins électronique, et qu'il s'agit néanmoins de faire dialoguer tous les professionnels qui traitent le patient, aussi bien libéraux qu'hospitaliers, sans réaliser de centralisation ni d'imposer des formats de ces données. Les données seraient collectées à chaque consultation sur les systèmes d'informations très divers que peuvent posséder les professionnels et rassemblées, converties et transmises grâce à des logiciels spécifiques (DPPR et PEPS) pour être recueillies par les personnes habilitées à cet accès avec bien entendu différents niveaux hiérarchiques.*

*Il est fort à parier qu'il faudra du temps et beaucoup de volontarisme pour mettre la chose en pratique.*

#### Information à transmettre aux familles : aide au répit

**Adéa Présence** est une structure **d'aide à domicile** intervenant auprès **d'enfants et d'adultes handicapés**, et de personnes âgées. Sa spécificité réside dans l'importance accordée à l'échange avec les personnes aidées, à la stimulation via des activités personnalisées : activités d'éveil, jeux, ateliers mémoire, activités physiques adaptées ... L'objectif est de proposer une vision de l'aide à domicile basée sur le maintien voire le développement de l'autonomie.

C'est pour cette raison que les responsables ont choisi de recruter des étudiants en médecine, orthophonie, psychologie, psychomotricité ... pour intervenir comme « accompagnateurs de vie » auprès de personnes fragilisées par l'âge, le handicap ou l'isolement.

Les interventions peuvent avoir lieu de manière ponctuelle (répit) ou régulière, en journée, la nuit ou les week-end en fonction des besoins. Dans le cadre du répit, Adéa Présence est partenaire du projet Fenottes, initié par la délégation Rhône de l'APF.

Contact : Tél : 04 86 68 88 64 – Mail : [accueil@adeapresence.fr](mailto:accueil@adeapresence.fr) - Site internet : <http://www.adeapresence.fr/>

## La dénutrition chez l'enfant atteint de cardiopathie : un nouveau site

Depuis juillet 2007, le site [www.denutrition-enfant.com](http://www.denutrition-enfant.com) apporte une information de qualité aux soignants et aux parents sur la dénutrition pédiatrique. Afin de parfaire cette information, un site complémentaire a été créé sur **la dénutrition chez l'enfant atteint de cardiopathie** : [www.denutrition-enfant-cardiopathies.com](http://www.denutrition-enfant-cardiopathies.com). Grâce à la conjugaison de ces sites, soignants et parents disposent d'une information de qualité sur les enjeux et la prise en charge de la dénutrition chez ces enfants particulièrement fragiles.

## documentation

**DVD : Collection documentaire** de 6 films de 26 minutes chacun, à destination du jeune public : **Au dessus des nuages**. Pour les enfants comme pour les adultes, parler de la différence et de la diversité n'est jamais simple et recouvre des représentations très diverses. Que peut faire un enfant en situation de handicap ? Quels sont ses loisirs ? Comment travaille-t-il en classe ? Quel est son quotidien ? Cette collection documentaire accompagnée d'outils pédagogiques est conçue pour évoquer simplement toutes ces questions. Pour en savoir plus, contacter [l'association Une Souris Verte](http://lassociation.une-souris-verte.org)

Je tiens à préciser que toutes ces informations nous sont fournies par le réseau R4P



### 30 juin 2009 : 10ème Forum des Associations : « Les données santé dans un monde informatisé »

Le 10ème Forum des Associations organisé par Orphanet en partenariat avec l'Alliance Maladies Rares et avec le soutien de la Fondation Groupama pour la Santé, aura pour thème : "les données santé dans un monde informatisé". Il se tiendra le 30 juin 2009 de 9h30 à 16h30 à la Fondation Groupama pour la Santé, 8-10 rue d'Astorg, dans le 8ème à Paris.

Il sera organisé autour de 2 thèmes principaux :

- Comment améliorer la lisibilité du dispositif centres de référence/centres de compétences ?
- L'informatisation des données médicales : pour le meilleur et pour le pire !

Retrouvez le programme détaillé et le bulletin d'inscription sur [le site de l'Alliance Maladies Rares](http://le.site.de.l.Alliance.Maladies.Rares).

*Je serai présente à ce forum qui nous apporte, chaque année, des informations importantes sur l'évolution du fonctionnement des systèmes de santé et de la prise en charge des patients.*

## UN PETIT MOMENT DE DÉTENTE ET DE POÉSIE

Qui suis-je ?

J'arrive de la Nuit des Temps.

Discret, j'habite dans vos demeures et, avec élégance, je squatte vos canapés.

Je suis partout chez moi.

Furtivement, dans vos jardins, je me promène.

Souple, silencieux.

Je vais de branches en branches, sans déranger même une feuille !

On ne m'entend pas, on me voit à peine...

Vous me cherchez ? Moi je sais toujours où vous êtes...

Je suis un Félin.

-:- :- :- :- :- :-

Parfois, alangui, je me repose, vous me croyez endormi...

Je guette.

Et brusquement, tel un ressort, je me détends et je bondis !

Je ne rate jamais ma cible !

Je mords, je croque, je déchire...

Je suis un Chasseur.

-:- :- :- :- :- :-

Mes yeux jaunes vous semblent étranges.

Je vous regarde me regarder...

Et un vertige vous prend à vouloir sonder mes prunelles...

Vous m'aimez, mais vous ne savez pas très bien Pourquoi...

Vous ne pouvez pas comprendre...

Je suis un Mystère.

- :- :- :- :- :- :-

Solitaire.

Je n'ai pas de Maître.

Je n'obéis pas.

Je ne réclame rien... Je me sers et je passe...

Indifférent.

Je suis le CHAT.

Collectif régional pour les enfants, les adultes et leur famille touchés par le syndrome de la micro délétion 22Q11

Association loi 1901 déclarée à la préfecture de Vaucluse

Présidente : Danièle Thomas 41 allée des Lilas, 84130 Le Pontet – tel : 04.32.40.00.82 le soir ou 06.09.93.58.28 - danielethom3@gmail.com

Vice présidente : Fabienne Iahns 425 route du port, 74410 St Jorioz - fabienne.iahns@orange.fr

Trésorière : Sabine Fleurentin 28 chemin de la grand vie, 38690 Chabons - fleurentin.thomas@wanadoo.fr

Secrétaire : Sandrine Daugy 53 avenue Paul Delorme, 69580 Sathonay le Camp - sandrine.daugy@libertysurf.fr