

C'est avec un grand plaisir que l'équipe projet de la filière de santé maladies rares FAVA-Multi vous présente son 5<sup>ème</sup> bulletin recherche.

Dans ce bulletin, nous vous présentons une **étude sur l'impact psychologique, socioprofessionnel et l'errance diagnostique du syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire**. Le projet est porté par le Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares.

**Bonne lecture !**

*Le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv) est une maladie autosomique dominante rare (prévalence estimée de l'ordre 1/200 000) causée par des mutations dans le gène COL3A1 codant pour le collagène de type III, un composant essentiel de la matrice extra-cellulaire.*

## FOCUS | ETUDE REPERE

L'étude REPERE (Retentissement Professionnel, Psychologique, et de l'Errance diagnostique dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire) est promue par l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (AP-HP). C'est un projet mené par le Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares en collaboration avec l'Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos (AFSED) et le Service de Pathologies Professionnelles de l'Hôpital Cochin.

**L'objectif de l'étude** est de déterminer trois éléments :

1. Les caractéristiques d'errance diagnostique des patients atteints du SED vasculaire
2. Les difficultés socioprofessionnelles et scolaires des patients
3. Les difficultés psychologiques spécifiques liées à la maladie et à l'annonce du diagnostic

**La méthodologie** : c'est une étude observationnelle, elle consiste à recueillir les témoignages des patients par le biais d'un questionnaire accessible et remplissable en ligne. Le questionnaire est totalement anonyme et les patients sont informés via la newsletter de l'AFSED, par mail, par voie postale ou en consultation, l'objectif étant de toucher un maximum de patients. Les données recueillies seront analysées par la suite.

---

### En quelques chiffres :

- Inclusions : **plus de 100 patients**
  - Début d'inclusion : **Mars 2017**
  - Fin d'inclusion : **Fin 2017**
-

# INTERVIEW | Dr. Juliette ALBUISSON

Investigateur coordonnateur de l'étude REPERE  
Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares  
Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP)



## Comment est né le projet de l'étude REPERE ?

Le projet est né de la constatation que nous n'arrivions pas à avoir une vision globale des difficultés rencontrées par nos patients, cela concerne : (i) la durée de l'errance diagnostique, (ii) les difficultés socioprofessionnelles et scolaires et (iii) les difficultés psychologiques en lien avec la maladie et l'annonce diagnostique. Ces problématiques ne sont pas ou rarement abordées lors de la consultation car le temps disponible ne le permet pas. Ces données ne sont donc pas recueillies de façon systématique et nous étions insatisfaits de l'absence d'élément tangible sur l'importance de ces difficultés pour nos patients. Nous avons cependant déjà identifié des éléments d'amélioration à notre fonctionnement concernant ces aspects, notamment la nécessité de recruter un.e assistant.e social.e au sein du centre de référence.

## Qui participe à cette étude ?

Tous les patients doivent avoir un diagnostic formel de la maladie, avec une mutation identifiée dans notre laboratoire. Nous sommes le seul laboratoire français à faire l'analyse génétique de ce syndrome et 350 patients sont actuellement diagnostiqués.

Les patients doivent avoir plus de 11 ans, l'âge d'entrée au collège, pour évaluer au mieux difficultés scolaires. En effet, très peu de patients avant l'âge d'entrée au collège ont un diagnostic formel, et l'analyse statistique n'en serait pas pertinente.

## Quel est le contenu du questionnaire ?

Le questionnaire contient 200 questions, il est organisé en 3 volets par rapport aux trois difficultés soulevées :

**1<sup>er</sup> volet** : 30 à 40 questions traitant de l'errance diagnostique et des conditions d'annonce diagnostique.

**2<sup>ème</sup> volet** : environ 60 questions pour les difficultés socioprofessionnelles et scolaires (temps cumulé d'arrêts maladie, souffrance au travail liée à la fatigue ou au handicap, etc.)

**3<sup>ème</sup> volet** : c'est le plus riche en questions et le plus long, il est consacré aux difficultés psychologiques, en reprenant des questionnaires validés tels que les questionnaires d'anxiété, de dépression, de qualité de vie, etc...

→ Un champ libre est dédié à la fin de chaque volet pour que les patients puissent s'exprimer librement s'ils le souhaitent.

## Avez-vous rencontré des difficultés particulières pour réaliser l'étude ?

La difficulté principale était d'avoir le moyen de fournir un questionnaire en ligne. Pour protéger les données, il est nécessaire que l'hébergeur soit qualifié "données de santé", garantissant la confidentialité et la sûreté des données. La plupart des hébergements de ce type sont très coûteux et l'hôpital ne pouvait fournir ce type de prestation, en y associant une interface accessible via internet. Il a fallu du temps pour trouver un accord entre l'hôpital et l'hébergeur afin d'avoir des conditions compatibles avec le financement de ce projet de recherche.

## Et après, que vont devenir les témoignages des patients ?

Le questionnaire n'est pas totalement clôturé mais nous avons déjà entamé la phase d'analyse des données recueillies. Nous avons commencé à extraire les données de base comme l'âge du diagnostic, la durée d'errance, etc. L'objectif est d'extraire des données simples, issues des questions posées, mais aussi d'en extraire clairement des données qui répondent à des questions plus spécifiques comme la différence entre la durée de l'errance diagnostique pour une personne qui habite dans une grande ville ou dans un petit village par exemple. Cela nécessite un travail statistique plus important pour pouvoir identifier des corrélations existantes permettant de répondre à des questions précises que nous nous posons, concernant notamment les caractéristiques démographiques, sociologiques, professionnelles ou autres.

Cette étude représente un levier clair et efficace pour pouvoir mettre en place des outils d'aide sur les trois aspects évoqués pour les patients atteints de cette pathologie (comme par exemple solliciter un poste d'assistant.e social.e suite au constat de difficultés des patients à accéder aux aides sociales malgré un réel handicap).

|  | <b>Titre</b>  | <b>Investigateur/<br/>Coordonnateur</b>      | <b>Statut/<br/>N° ClinicalTrials ou<br/>financement</b>                        |
|--|---|--|--|
| <b>SYNDROME DE MARFAN<br/>&amp; MALADIES APPARENTÉES</b> | Facteurs modificateurs de l'expression de la fibrilline-1 dans le syndrome de Marfan  | Pr Guillaume Jondeau<br>Pr Catherine Boileau | Recherche fondamentale<br>ANR-14-CE15-0012                                     |
|  | Etude de la fonction aortique et de la fonction myocardique en IRM au cours d'un exercice pour des patients atteints du syndrome de Marfan ou formes apparentées  | Dr Laurence<br>Bal-Theoleyre                 | En cours/Recrutement<br>NCT02018835  |
|  | Atteinte neuromusculaire dans le syndrome de Marfan pédiatrique   | Dr Mélodie Aubart                            | Appel à projets<br>Asso MARFANS 2017   |
|  | Evaluation et suivi standardisé de l'atteinte de l'appareil locomoteur et de la douleur dans le Syndrome de Marfan et syndromes apparentés.   | Pr Sylvie Odent                              | Appel à projets<br>Asso MARFANS 2017   |
|  | MarfanPower : Réhabilitation cardiorespiratoire et musculaire à l'effort des enfants et jeunes adultes présentant un syndrome de Marfan : une étude interventionnelle, prospective, monocentrique.          | Dr Thomas Edouard                            | Appel à projets<br>Asso MARFANS 2017   |
|  | Recherche des bases moléculaires des syndromes marfanoides avec déficience intellectuelle   | Pr Laurence Olivier-<br>Faivre               | Conseil régional Bourgogne   |
| <b>MALADIE DE RENDU-OSLER</b>                            | Recherche des gènes modificateurs de l'atteinte hépatique dans la maladie de Rendu-Osler  | Dr Sophie Giraud                             | Recherche fondamentale<br>PHRC I 2009  |
|  | Efficacité du Timolol en administration nasale pour le traitement des épistaxis dans la maladie de RO. Essai randomisé en double aveugle contre placebo : PHRC TEMPO  | Dr Sophie<br>Dupuis-Girod                    | Inclusions terminées en juin<br>2017<br>NCT02484716                            |
|  | Elaboration d'une échelle de qualité de vie dans la maladie de Rendu-Osler  | Sylvie Fourdrinoy                            | Appels à projets AMRO HHT<br>France 2017                                       |
|  | Recherche d'une nouvelle Thérapie pour la maladie de Rendu-Osler ciblant la voie de signalisation BMP9/ALK1/ENG : Etude RETRO   | Dr Sabine Bailly                             | Recherche fondamentale<br>Appel à projets AMRO HHT<br>France 2017              |
|  | Efficacité et tolérance du Tacrolimus en pommade nasale pour le traitement des épistaxis dans la maladie de Rendu-Osler. Etude multicentrique, randomisée en double insu contre placebo : TACRO             | Dr Sophie<br>Dupuis-Girod                    | Inclusions en cours<br>NCT03152019<br>Appels à projets AMRO HHT<br>France 2017 |
|  | Efficacité et tolérance du Bévazumab pour le traitement des hémorragies sévères chez les patients porteurs de la maladie Rendu-Osler. Etude nationale, randomisée, multicentrique de phase III. PHRC N BABH | Dr Sophie<br>Dupuis-Girod                    | Inclusions en cours<br>NCT03227263   |
| <b>MALADIES VASCULAIRES RARES</b>                        | Souris Col3A1 KI : un modèle d'étude du SED vasculaire  | Pr Xavier Jeunemaître                        | Recherche fondamentale<br>ANR-14-CE15-0012<br>Appel à projets AFSED 2013       |
|  | Atteinte vasculaire périphérique dans le syndrome de Turner : PHRC AVAST  | Dr Sébastien Gaertner                        | En cours/Recrutement<br>NCT02250456  |
|  | Etude REPERE : Retentissement Professionnel, Psychologique, et de l'ERrance diagnostique dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire  | Dr Juliette Albuison                         | Appel à projets AFSED 2015   |
|  | Intérêt de l'ajout d'un sartan dans le SED vasculaire : PHRC ARCADE   | Pr Xavier Jeunemaître                        | En cours/Recrutement<br>NCT02597361  |
|  | Cohorte nationale sur le SED vasculaire : RADICO SEDVasc  | Pr Xavier Jeunemaître                        | RaDiCo   |

12 janvier  
2018

## Appel à projet BNDMR

Une instruction précisant les modalités de l'appel à projet pour **l'intégration du set de données minimum maladies rares au sein du dossier patient informatisé** des systèmes d'information hospitalier, ainsi que de son envoi vers la BNDMR, vient d'être publiée.

L'appel à projet s'adresse aux CHU/R (hors AP-HP) uniquement. Une quinzaine de projets seront retenus (soit la moitié des CHU) et bénéficieront d'une enveloppe budgétaire de 150 000 € par établissement de santé.

Les CHU/R (hors AP-HP) ont jusqu'au **12 janvier 2018** pour répondre à l'appel à projet.

[Retrouvez les documents de l'appel ici](#)

7 mars  
2018

## Appel à projets « humanisation des soins » : de la Fondation de France

L'appel à projets s'adresse aux associations, notamment associations d'usagers, patients, soignants., et aux structures de soins, dans et hors de l'hôpital, à but non lucratif. Les associations doivent justifier d'au moins deux ans d'existence.

Les initiatives concernées sont les suivantes:

- Projets de formations d'équipe, notamment à l'évaluation des symptômes, à la douleur, à l'écoute, à l'annonce, à la communication non violente, à la prise en charge de personnes en situation de précarité, d'interculturalité...
- Projets autour de la médiation, l'interprétariat.

Supervision, analyse de pratique, groupes de travail pluridisciplinaires (entre équipes, services, structures).

- Projets d'accueil des patients et des proches dans des lieux et avec des modes d'information adaptés, co-construction de projets de soin (proches, soignants, soignés).
- Formations aux situations spécifiques, à l'évolution des pathologies, à la prise en charge à domicile...

[Retrouvez tous les documents de l'appel à projets ici](#)

Retrouvez plus d'informations sur les appels à projets nationaux [ici](#) et européens sur le site de VASCERN [ici](#)

*La filière FAVA-Multi vous souhaite d'excellentes  
fêtes de fin d'année 2017 !*