

C'est avec un grand plaisir que l'équipe projet de la filière de santé maladies rares FAVA-Multi vous présente son 7ème bulletin recherche.

Dans ce bulletin, nous vous présentons l'étude **ELECT-RO : Elaboration d'une échelle de mesure de la qualité de vie dans la maladie de Rendu-Osler**. Le projet est porté par le Centre de Référence de la Maladie de Rendu-Osler.

Bonne lecture !

La maladie de Rendu Osler (RO) connue aussi comme HHT (Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia), est une maladie génétique rare des vaisseaux sanguins, elle est caractérisée notamment par des saignements de nez. Environ une personne sur six mille est touchée par la maladie.

FOCUS |

L'étude ELECT-RO : Elaboration d'une échelle de mesure de la qualité de vie dans la maladie de Rendu-Osler, est promue par les Hospices Civils de Lyon (HCL) et financée par l'association française de la maladie de Rendu-Osler AMRO-HHT-France. L'étude est menée par le Centre de Référence de la Maladie de Rendu-Osler en collaboration avec l'université Lyon1 Claude Bernard pour la partie études statistiques.

L'objectif de l'étude est d'élaborer et de valider un **outil de mesure de la qualité de vie spécifiquement adapté à la maladie de Rendu-Osler** : un outil simple et rapide, à remplir par le patient lui-même.

La méthodologie : c'est une étude prospective multicentrique (le CRMR et les CCMR + médecins associés), non interventionnelle. Elle se déroule en deux phases :

- 1. Phase qualitative** : réalisée en amont, au niveau du centre, sans financement spécifique. Les domaines de la qualité de vie impactés par les symptômes de la maladie ont été déterminés à partir d'entretiens avec des patients et une échelle de 75 questions a été créée.
- 2. Phase quantitative** : elle consiste à épurer le questionnaire de 75 à 25 questions dans un premier temps, et à le valider dans un deuxième temps.

En quelques chiffres :

- **Phase qualitative** : 13 patients (plus de nouvelles données au cours des entretiens)
 - **Phase quantitative I** : 400 patients, 75 questions, 18 mois
 - **Phase quantitative II** : 200 patients, 25 questions, 12 mois
-

Psychologue clinicienne
Investigateur coordonnateur de l'étude ELECT-RO
Centre de Référence de la Maladie de Rendu-Osler
Hospices Civils de Lyons (HCL)



Comment est né le projet de cette étude ?

En consultation avec Sophie Dupuis-Girod, médecin coordinatrice du centre de référence, nous avons constaté que la qualité de vie des patients RO était diminuée. Les préoccupations que les patients nous rapportent constamment concernent surtout les saignements qui les gênent dans leur travail, dans leurs relations sociales, ce qui les pousse par exemple à diminuer le nombre de leurs sorties et à rester chez eux. Il nous a donc semblé important de disposer d'un outil de mesure déterminant et évaluant l'impact des symptômes sur la vie du patient pour lui proposer un accompagnement sur-mesure.

Qui participe à cette étude ?

Toute personne majeure ayant un diagnostic confirmé (clinique ou moléculaire) de la maladie de Rendu-Osler. Les participants doivent être capables de lire et de comprendre le français. La participation peut se faire sous forme papier ou en ligne.

Avez-vous rencontré des difficultés particulières lors de la mise en place de l'étude ?

Il existe énormément de littérature sur les outils de mesure de la qualité de vie en général, mais très peu de données sont destinées à une pathologie en particulier. La difficulté était que l'on parlait de zéro et que l'on a du construire un questionnaire totalement nouveau et adapté au RO.

Quel est le contenu du questionnaire ?

Nous sommes partis des préoccupations des patients, et avons vérifié qu'ils abordaient bien tous les domaines de qualité de vie, déjà validés dans les outils existants, comme la grille SF36. En nous appuyant sur les mots des patients, nous avons construit un questionnaire de 75 questions.

Cinq domaines sont représentés dans notre échelle : le domaine psychologique, familial, de la santé, professionnel et le domaine des loisirs. Les 75 questions reprennent les 5 domaines d'une manière équilibrée sans qu'un domaine soit avantagé. Nous essayerons de garder le même équilibre pour le questionnaire de 25 questions. Les patients répondront sur une échelle allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord ».

Et après, que vont devenir les témoignages des patients ?

Après avoir validé le questionnaire de 25 questions, nous aurons un outil simple et rapide à remplir par les patients. L'objectif à terme serait de généraliser son utilisation à tous les praticiens qui reçoivent des patients RO : aux centres de référence, de compétences, et aux autres spécialistes dans le circuit de suivi des patients (ORL, Pneumologue, etc...). Le questionnaire pourrait aussi faire partie des critères d'évaluation lors d'essais cliniques pour la maladie de RO.

La finalité de cette échelle de mesure de la qualité de vie est de pouvoir proposer un accompagnement personnalisé aux patients, une orientation adaptée et sur-mesure vers une consultation spécialisée, un psychologue, une assistante sociale, la maison départementale des personnes handicapées (MDPH), etc...

	Titre	Investigateur/ Coordonnateur	Statut/ N° ClinicalTrials ou financement
SYNDROME DE MAFAN & MALADIES APPARENTES	Facteurs modificateurs de l'expression de la fibrilline-1 dans le syndrome de Marfan	Pr Guillaume Jondeau Pr Catherine Boileau	Recherche fondamentale 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 Bal-Theoleyre	En cours/Recrutement NCT02018835
	Atteinte neuromusculaire dans le syndrome de Marfan pédiatrique.	Dr Mélodie Aubart	Appel à projets 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 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 Asso MARFANS 2017
	Recherche des bases moléculaires des syndromes marfanoides avec déficience intellectuelle	Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE	Financement par le conseil régional de Bourgogne
	Signes ophtalmologiques de la maladie de Marfan : Apport de l'OCT (Optical Coherence Tomography)	Dr Sophie Dupuis-Girod	Appel à projets Asso MARFANS 2017
	DADI : Dissection of Descending Aorta : Imaging	Pr Guillaume Jondeau	Recrutement terminé, suivi en cours / NCT01648881 CRC 2011
MALADIE DE RENDU-OSLER	Recherche des gènes modificateurs de l'atteinte hépatique dans la maladie de Rendu-Osler	Dr Sophie Giraud	Recherche fondamentale 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 Dupuis-Girod	Inclusions terminées en juin 2017 NCT02484716
	Elaboration d'une échelle de qualité de vie dans la maladie de Rendu-Osler	Sylvie Fourdrinoy	En cours Appels à projets AMRO 2017
	Recherche d'une nouvelle Thérapie pour la maladie de Rendu-Osler ciblant la voie de signalisation BMP9/ALK1/ENG : Etude RETRO	Sabine Bailly	Recherche fondamentale Appel à projets AMRO 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 Dupuis-Girod	Inclusions en cours NCT03152019 Appels à projets AMRO 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 Dupuis-Girod	Inclusions en cours NCT 03227263

Titre		Investigateur/ Coordonnateur	Statut/ N° Clinical Trials ou financement
MALADIES VASCULAIRES RARES	Souris Col3A1 KI : un modèle d'étude du SED vasculaire	Pr Xavier Jeunemaître	Recherche fondamentale ANR-14-CE15-0012 Appel à projets AFSED 2013
	Atteinte vasculaire périphérique dans le syndrome de Turner : PHRC AVAST	Dr Sébastien Gaertner	En cours/Recrutement NCT02250456
	Etude REPERE : Retentissement Professionnel, Psychologique, et de l'ERrance diagnostique dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	Dr Juliette Albuison	En cours Appel à projets AFSED 2015
	Intérêt de l'ajout d'un sartan dans le SED vasculaire : PHRC ARCADE	Pr Xavier Jeunemaître	En cours/Recrutement NCT02597361
	Cohorte nationale sur le SED vasculaire : RADICO SEDVasc	Pr Xavier Jeunemaître	En cours RaDiCo

APPELS A PROJETS | ECHEANCES

14 Juin

Fondation Recherche Médicale, Espoirs de la recherche : aides individuelles pour un stage postdoctoral ou pour un retour en France après un stage postdoctoral à l'étranger.

06
Juillet

L'AFM- Téléthon lance un appel d'offre international pour booster l'innovation technologique dans le domaine de la production de médicaments de thérapie innovante

15
Juillet

Fondation Malakoff Médéric - AAP Handicap : cet AAP vise à développer les initiatives en faveur d'une amélioration de l'accès aux soins et à la santé des personnes handicapées.

02 Aout

Fondation Line POMARET-DELALANDE – PRIX DE THÈSE 2018 SUR LES MALADIES RARES : Toutes les maladies rares sont concernées à l'exception des cancers rares.

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