

Convention Inserm US14 – CNSA Rapport final

Calendrier : 2016 – 2019

Outil Orphanet « Handicap et maladies rares »

TABLE DE MATIERES

1. OBJECTIFS	1
2. RAPPEL DU CONTEXTE.....	1
3. DESCRIPTION DU PROJET:	3
4. RESULTATS POUR LA PERIODE JUIN 2016-OCTOBRE 2019 EN FONCTION DES DIFFERENTES ETAPES DU PROJET	3
1. CONSTITUTION D'UN COMITÉ DE PILOTAGE	3
2. BILAN DU VOLET ANNOTATIONS DES MALADIES RARES AVEC LEURS CONSEQUENCES FONCTIONNELLES	3
a. <i>Priorisation</i>	3
b. <i>Méthodologie</i>	4
c. <i>Annotations</i>	5
d. <i>Qualité</i>	6
e. <i>Perspectives</i>	7
3. BILAN DU VOLET FOCUS HANDICAP	7
a. <i>Priorisation</i>	7
b. <i>Méthodologie</i>	8
c. <i>Bilan de production des textes Focus Handicap</i>	13
d. <i>Qualité</i>	14
4. APPLICATION ORPHA GUIDES	15
5. DISSÉMINATION	18
ANNEXE 1	20
ANNEXE 2	36

1. Objectifs

Décrire les conséquences fonctionnelles des maladies rares les plus fréquentes (environ 1100 maladies) au moyen de termes adaptés de la Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) (thésaurus Orphanet du handicap). Enrichir cette indexation par des qualificatifs (attributs) relatifs à la fréquence des situations de handicap dans la population des malades, leur sévérité, leur temporalité (handicap permanent, transitoire ou progressif, retard d'acquisition). Prioriser l'indexation avec le comité de pilotage.

2. Rappel du contexte

Déficit d'information sur les situations de handicap associées aux maladies rares : le thème du handicap est peu abordé dans les différents documents produits sur les maladies rares, y compris ceux issus d'associations de malades. Il n'existe pas de littérature exhaustive sur ce sujet pour l'ensemble des maladies rares. De même, hormis de rares travaux de recherche

visant à décrire les situations de handicap et/ou à guider l'évaluation des personnes en situation de handicap résultant d'une maladie particulière, il n'existe pas de littérature faisant état de l'application des termes de la CIF à l'ensemble des maladies rares de manière systématique. La littérature sur le handicap associé à des maladies spécifiques est donc très pauvre.

Difficultés du remplissage du certificat médical à destination de la MDPH : ce document destiné au médecin de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH est essentiel pour permettre à celle-ci d'engager une évaluation adaptée des besoins de compensation de la personne en situation de handicap et de lui faire des propositions de réponses appropriées. Or le manque de connaissances poussées à la fois des retentissements fonctionnels possibles d'une maladie rare et de la CIF est à l'origine des difficultés dans le remplissage du certificat médical par les médecins référents maladies rares ou par les médecins traitants, ce qui peut avoir pour conséquence de léser le malade et sa famille dans l'obtention des besoins de compensation. La mise à disposition d'une représentation structurée et simple d'utilisation de ces retentissements éventuels en utilisant les termes de la CIF est susceptible de constituer une aide précieuse résultant en une meilleure qualité des certificats médicaux, et c'est ce que nous proposons à travers l'outil Orphanet « Handicap et maladies rares ». Cette même représentation permettrait, du côté des professionnels du secteur médico-social, de rechercher et d'anticiper les besoins spécifiques des malades atteints de maladies rares.

Utilité des textes Focus Handicap pour les acteurs du secteur médico-social et pour les malades : les textes Focus Handicap sont à disposition sur le site Orphanet, dont la parution est relayée par la lettre d'information Orphanews et aux MDPH via la CNSA et également via l'Alliance Maladies Rares. Ces textes répondent à un besoin d'information sur les retentissements des maladies rares ressenti par les équipes pluridisciplinaires, notamment au moment de l'évaluation aussi bien des besoins de compensation de la personne en situation de handicap comme de la pertinence des demandes d'aides ou de prestations formulées par les personnes ou par les familles. Ces textes permettent un partage d'information entre les professionnels médicaux et non médicaux.

La structuration de l'organisation des soins maladies rares en Filières de santé (FSMR) ainsi que du dispositif intégré handicap rares, au travers de la mise en place de douze Equipes relais handicaps rares (ERHR): ces deux dispositifs, qui ont de surcroît la volonté d'établir des passerelles entre eux, doivent permettre une meilleure diffusion des connaissances et des bonnes pratiques et ont donc des missions d'information et de formation. Ces dispositifs représentent une opportunité pour re-penser et accélérer la construction pluridisciplinaire des connaissances sur le handicap associé aux maladies rares. Orphanet pourrait se poser en facilitateur et catalyseur de cette co-construction, en proposant un cadre méthodologique et technique qui permettra de produire et de mettre à disposition

des informations qui n'existent pas par ailleurs et qu'il faut donc construire, tout en empêchant la fragmentation et la démultiplication des efforts.

3. Description du projet:

La démarche générale prévue par la présente convention est la suivante :

- Description des conséquences fonctionnelles des maladies rares les plus fréquentes au moyen de l'indexation avec le thésaurus Orphanet du handicap dérivé de la CIF dans un ordre de priorité établi avec un comité de pilotage : la priorisation concerne les maladies pour lesquelles l'indexation et la rédaction d'un Focus Handicap doivent être faites.
- Sélection des maladies prioritaires pour la rédaction de textes Focus Handicap par un comité de pilotage.
- Co-construction de ces textes par la mise en place de groupes de travail *ad-hoc* pour chacune des maladies : invitation des experts et des associations de malades à contribuer pour l'un et/ou l'autre volets du projet.
- Alimentation d'un outil d'information « Handicap et maladies rares » sur un espace dédié du site Orphanet
- Mise à disposition des textes Focus Handicap sur le site Orphanet et sur l'application mobile Orpha Guides permettant leur consultation jusqu'au domicile du malade.

4. Résultats pour la période juin 2016-octobre 2019 en fonction des différentes étapes du projet

1. Constitution d'un Comité de Pilotage

Le Comité Scientifique Orphanet France a été réuni le 4 juillet 2017, réunissant les animateurs des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) et la CNSA. La méthodologie (Figure 1) et la discussion sur le plan d'action ont été présentées et il a été prévu de réaliser au moins une réunion, à distance ou présentielle, par an, le suivi de chacun de projets se faisant plus régulièrement avec chacune des Filières. Une deuxième réunion a eu lieu le 14 septembre 2018 et un point de suivi de projet a été fait lors du Comité de Pilotage des FSMR le 2 avril 2019.

2. Bilan du volet Annotations des maladies rares avec leurs conséquences fonctionnelles

a. Priorisation

Une première liste de 1100 entités cliniques (maladies, groupes de maladies et sous-types de maladies) les plus prévalentes avait été établie sur la base de données épidémiologiques recueillies par Orphanet au début de la première année du projet. Parmi celles-ci, les

maladies infectieuses, les cancers rares, les intoxications rares et les conditions rares (situations particulières au sein d'une maladie ou bien nécessitant un test en pharmacogénétique) ont été éliminées en raison de leur non pertinence pour le projet. La liste s'élevait donc à 934 entités cliniques en fin d'année 1.

Cette liste a été révisée en 2018 puis en 2019 et 203 entités cliniques au total ont été retirées car elles n'appartiennent plus à la nomenclature Orphanet (maladies non rares, etc...) ou car elles ont été considérées non pertinentes pour le projet (groupe contenant des entités cliniques très hétérogènes et de faible prévalence ou selon le conseil des experts contributeurs du projet). D'autres maladies ont été ajoutées car de nouvelles données épidémiologiques ont été recueillies. Par ailleurs, afin de décrire les conséquences fonctionnelles le plus finement possible, les sous-types cliniques des maladies de la liste, lorsqu'ils existent, ont été ajoutés. Aujourd'hui la liste contient 1759 entités cliniques (126 groupes, 1123 maladies et 510 sous-types) dont 912 appartiennent à la liste initiale établie en début de convention.

b. Méthodologie

En 2016, la méthodologie d'indexation suivante a été initiée : envoi du questionnaire élaboré à partir du thésaurus Orphanet du Handicap (GEVA compatible et aligné avec la CIF-YA) accompagné d'une brève description du projet. Puis mise en place d'entretiens téléphoniques avec les intervenants identifiés, permettant de recueillir l'indexation de chacune des maladies rares avec les termes du thésaurus Orphanet du handicap et de caractériser les limitations d'activité et restrictions de participation à la vie en société avec des données de fréquence, de sévérité et de temporalité.

Cette méthodologie a été éprouvée durant les 3 années de la convention et des actions mises en place afin d'optimiser son efficacité. Le workflow d'invitations et de relances des contributeurs (figure 1 en annexe 1) a été ajusté afin de réduire les délais entre les différentes étapes du processus menant à l'indexation :

- Des relances plus régulières et rapprochées ont permis d'atteindre un taux d'acceptation de 40% sur la dernière année, avec le constat que la majorité des répondants acceptent (ou déclinent) l'invitation après la seconde ou troisième (finale) relance.
- Le nombre d'invitations par semaine a également augmenté sur la durée de la convention contribuant ainsi à l'augmentation du nombre total d'acceptation par les experts médicaux et les associations de patients. En moyenne, 8 invitations par semaine ont été lancées en 2018-2019.

La table 1 montre l'évolution du nombre d'invitations envoyées aux associations et aux experts médicaux sur la durée de la convention.

Année	Nombre d'invitations	Nombre de maladies ciblées par les invitations
2019 (janvier à novembre)	280	222
2018	307	267
2017	58	51
2016 (juin à décembre)	65	38
Total	710	578

Table 1 : Nombre de maladies pour lesquelles des invitations ont été envoyées par année.

Bien que les ajustements de méthodologie aient permis une augmentation significative de nombre d'invitations acceptées, le nombre de réelles contributions reste encore insuffisant. Cela s'explique en partie par le nombre limité de potentiels contributeurs pour certaines maladies rares, leurs faibles disponibilités pour un entretien téléphonique d'une heure ainsi que la difficulté de décrire par une indexation les conséquences fonctionnelles de maladies rares souvent complexes car multi-systémiques, progressives, ou encore présentant une grande variabilité entre les patients.

Malgré ces contraintes, experts médicaux et associations de patients sont enthousiastes à participer au projet. Tous ont d'ailleurs accepté d'être nominativement mentionnés sur la page Orphanet « Maladies rares et ses conséquences fonctionnelles ». De nombreux experts médicaux et associations de patients ont salué l'utilité de ces documents dans le cadre des MDPH et de la reconnaissance des difficultés rencontrées au quotidien.

Bien que coûteuse en temps, nous avons prouvé que cette méthodologie est une stratégie efficace pour aider les professionnels de santé et les associations de patients à produire une information jusque là indisponible.

Les interviews téléphoniques permettent entre autres :

- d'améliorer la compréhension du questionnaire et ainsi réduire les erreurs dans sa complétion, notamment en terme de complétude et de cohérence ;
- de donner au chef de projet handicap l'opportunité d'explorer avec le contributeur tous les aspects de la maladie rare et ainsi de prendre en compte de façon équivalente les limitations permanentes, transitoires ou les délais d'acquisition ;
- d'élargir le réseau d'experts d'Orphanet sous les conseils d'autres contributeurs du projet. Cela s'avère particulièrement utile lors de la phase d'identification des professionnels de santé et des associations pour participer au projet.

c. Annotations

Au cours de la convention, 477 maladies ou sous-types de maladies ont été indexées (voir la table 3 en annexe 1). Le détail par année est présenté dans la table 2. Cela élève à **1033**

le nombre total d'entités cliniques (maladies et sous-types) indexés dans la base de données Orphanet.

112 maladies sont également en cours d'indexation, un expert ayant accepté de contribuer au projet ou s'il y a des questionnaires/invitations actifs (voir la table 4 en annexe1).

Année	Nombre de maladies décrites
2019 (janvier à novembre)	202
2018	190
2017	49
2016 (juin à décembre)	36

Table 2 : Nombre de maladies nouvellement décrites par leurs conséquences fonctionnelles par année.

Durant la convention, nous avons dû faire face au départ du chargé de projet initialement recruté et à une grande difficulté à recruter son remplaçant compte tenu de la spécificité du profil demandé et le désengagement de dernière minute de certains candidats. Cela a eu un impact direct sur l'activité d'indexation qui s'est vue très réduite durant la période de transition.

d. Qualité

Début 2019, Orphanet a mené une étude de satisfaction sur les différentes catégories d'information qu'elle produit. Des questions portant spécifiquement sur l'indexation des conséquences fonctionnelles des maladies rares ont été posées et 45 personnes ont répondu à l'enquête.

Parmi les 45 répondants, 40% étaient des malades ou des personnes de leur entourage, le second groupe étant des professionnels de santé (figure 2 en annexe 1).

A la question sur l'utilité et la facilité de compréhension des descriptions des conséquences fonctionnelles, la grande majorité des répondants sont d'accord ou tout à fait d'accord pour dire que l'indexation est facile à trouver, facile à lire et à comprendre et utile (figure 3 en annexe 1).

A la question sur l'intérêt et la qualité des informations, la majorité des répondants estime que les informations fournies sont informatives, utiles et fiables (figure 4 en annexe 1).

L'ensemble des résultats de cette enquête a permis de confirmer le haut niveau de satisfaction des utilisateurs du projet « Handicap et maladies rares ».

e. Perspectives

Orphanet a publié très récemment un article estimant la prévalence cumulée de l'ensemble des maladies rares dans la population mondiale¹. Cette étude montre, à partir des données actuellement disponibles, qu'on estime à 263 à 446 millions le nombre de personnes souffrant d'une maladie rare dans le monde. De plus, la distribution du nombre de maladies rares et celle du nombre de patients atteints de maladies rares en fonction de la prévalence est inversée : la majorité des maladies a une prévalence très faible, représentant finalement une minorité de patients, alors que les maladies rares les plus prévalentes (seulement 390) représentent plus de 98% des patients.

Il est intéressant de noter que 85% de ces 390 maladies rares appartiennent à la liste des maladies priorisées pour être indexées par les conséquences fonctionnelles (les 15% restant étant des maladies considérées non pertinentes pour le projet ou introduites récemment dans l'inventaire des maladies rares d'Orphanet). Une description des conséquences fonctionnelles de 40% de ces maladies rares est d'ores et déjà disponible. Ce chiffre s'élève à 50% si on ajoute les maladies pour lesquelles le travail d'indexation est en cours mais les données ne sont pas encore disponibles.

Orphanet dispose d'une plate-forme de téléchargement de ses données (www.orphadata.org) et envisage d'ajouter au set de données déjà disponible un produit regroupant l'ensemble des conséquences fonctionnelles déjà répertoriées : la base de données résultant de ce travail d'indexation sera donc disponible au téléchargement dans toutes les langues d'Orphanet. Les données alors disponibles dans un format réutilisable par les machines (xml) pourraient ainsi être plus facilement intégrées à d'autres projets innovants sur les maladies rares et les conséquences fonctionnelles, notamment l'identification d'instrument de mesure de qualité de vie (QoL) et la validation de Patient Reported et Patient Centered Outcome Measures (PROMs/PCOMs) importants pour la recherche clinique en maladies rares.

3. Bilan du volet Focus Handicap

a. Priorisation

La priorisation des maladies pour lesquelles un texte Focus Handicap doit être produit est basée sur :

- La liste de priorisation du projet Handicap reposant sur les maladies rares les plus prévalentes et qui présentent un handicap (voir section précédente).
- La sélection et la priorisation des FSMR en lien avec le comité scientifique Orphanet : 2 maladies rares sélectionnées par FSMR à documenter en matière de handicap et de prise en charge médico-sociale. Les critères de sélection peuvent être : l'existence de PNDS, les priorités données par les centres de référence

¹ Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database Eur J Hum Genet. 2019; doi:10.1038/s41431-019-0508-0

maladies rares, les demandes des associations de patients, les maladies les plus prévalentes et peu documentées sur le handicap ou présentant un handicap invisible. Il a été également demandé aux FSMR de préciser pour chaque MR sélectionnée, les noms d'experts médicaux et d'associations de patients disponibles pour relire et valider les Focus Handicap (FH). Les FSMR ont été invitées à participer en octobre 2017 après le conseil scientifique FSMR – Orphanet qui s'est tenu en juin 2017. Des rappels ont été faits lors des comités suivants.

b. Méthodologie:

La méthode de production des textes Focus Handicap est représentée dans la Figure 1 de l'annexe 2.

1. Etapes préalables à la rédaction du Focus Handicap

- Vérification du périmètre de la maladie

Pour chaque maladie priorisée, le rédacteur scientifique s'assure d'abord que son périmètre est défini (maladie et non un groupe de maladies) par une vérification sur la base Orphanet via le résumé de l'encyclopédie professionnelle et la classification. En effet, il arrive souvent que les FSMR demandent un FH pour un groupe de maladie (exemple : Dysplasies ectodermiques) qu'il n'est pas possible de documenter de façon ciblée en matière de handicap et de prise en charge médico-sociale. Si la maladie ne répond pas à ce critère de sélection, le rédacteur des FH après en avoir discuté avec le référent médical du Projet Handicap, recontacte la FSMR pour préciser le périmètre de la maladie.

- Vérification du résumé de l'Encyclopédie Orphanet Professionnelle (résumés Orphanet)

Le rédacteur des FH vérifie que le résumé est disponible en français. S'il n'existe pas encore de résumé, il en réfère au responsable de l'encyclopédie professionnelle pour mettre en route son circuit de production. Si le résumé existe en anglais seulement, il en réfère également au responsable de l'encyclopédie professionnelle afin de prioriser la traduction du texte en français.

- Vérification de l'indexation des conséquences fonctionnelles.

Le rédacteur vérifie l'existence d'une indexation des conséquences fonctionnelles. En l'absence d'indexation, il en réfère au chargé d'indexation pour amorcer le cycle d'invitation des experts et des associations de patients à remplir le questionnaire handicap en vue de réaliser cette indexation.

2. Production du Focus Handicap

Le Focus Handicap précise pour une maladie rare les limitations d'activités et les restrictions de participation à la vie en société ainsi que les aides pour prévenir et limiter les situations de handicap.

Chaque texte débute par une brève description de la maladie issue du résumé de

l'encyclopédie professionnelle : « La maladie en bref » et se poursuit par un volet « Le handicap au cours de la maladie » dédié aux situations de handicap, leurs conséquences dans la vie quotidienne et à leur prise en charge par les aides paramédicales, sociales, médico-sociales, les aides à la personne, les aides techniques ou animalières, les structures d'accompagnements spécialisés.

Pour documenter la première partie « La maladie en bref », le rédacteur reprend le contenu des sections suivantes du résumé:

- Définition
- Epidémiologie
- Clinique
- Etiologie
- Prise en charge et pronostic

-Pour documenter le volet sur le handicap, le rédacteur s'appuie sur :

- l'indexation des conséquences fonctionnelles de la maladie
- les documents Orphanet (articles de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public, articles évalués, sélectionnés et mis en ligne sur le site Orphanet dans la rubrique Informations supplémentaires)
- les documents produits par les associations de patients
- les ressources de Maladies Rares Info Services, d'EURORDIS
- les supports produits par les FSMR, les CRMR, les CCMR : PNDS, fiches d'information patients, vidéos, etc.
- les documents produits par les sociétés savantes

A partir de ces éléments bibliographiques, le rédacteur scientifique complète les paragraphes suivants du volet « Le handicap au cours de la maladie » en mentionnant toutes les notions clés en caractères gras pour faciliter la lecture :

- *Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie*

Ce paragraphe débute par le warning suivant : « Chaque patient est un cas particulier avec une expression de la maladie et une évolution qui lui sont propres. Toutes les personnes atteintes ne seront pas confrontées à l'ensemble des symptômes décrits ni à toutes les situation de handicap mentionnées ci-dessous»

Puis les manifestations de la maladie qui sont à l'origine de difficultés/gênes/handicap sont classées soit :

- par ordre d'apparition (du plus ancien au plus récent en précisant l'âge de leur apparition)
- par ordre d'importance décroissant : des manifestations les plus handicapantes au moins handicapantes
 - *Vivre avec le handicap au quotidien*
 - Conséquences dans la vie quotidienne

Cette section décrit les conséquences du handicap sur la vie quotidienne « de base » (manger,

dormir, se laver, s'habiller, se coiffer, aller aux toilettes, se déplacer, etc.).

- Conséquences dans la vie familiale

Cette section décrit les conséquences du handicap sur la vie familiale (dont l'impact sur l'entourage : isolement, impact financier, professionnel, psychique) en considérant l'enfant malade et ses parents et frères et sœurs. Le rôle des aidants familiaux est évoqué.

- Conséquences dans la vie sociale (affective, sexuelle)

Cette section décrit les conséquences du handicap sur la vie sociale, affective et sexuelle (en considérant le malade adolescent et adulte), sur les loisirs, etc.

- Conséquences dans la vie scolaire

Cette section décrit les conséquences du handicap sur la scolarité et l'accompagnement nécessaire.

- Conséquences dans la vie professionnelle

Cette section décrit les conséquences du handicap sur la vie professionnelle et les adaptations nécessaires.

- Conséquences sur l'activité physique

Cette section décrit les conséquences sur l'activité physique ou sportive (sports interdits ou déconseillés, précautions à prendre).

- *Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap*

Ce paragraphe débute par le warning suivant : « Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, selon son âge et sa situation. Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne ».

Puis est décrite l'organisation globale de la prise en charge médicale, médico-sociale et sociale :

- les professionnels paramédicaux (orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute, orthoptiste, etc.),
- les professionnels sociaux (auxiliaires de vie, assistance sociale,...),
- les structures médico-sociales spécialisées (Camsap, Samsah, SAVS, etc.),
- les autres accompagnements (ETP, associations de malades, etc.),
- les aides techniques pouvant limiter le handicap (orthèses, cannes, appareillage auditif, etc.)
- Les aides pour la vie familiale ; accompagnement familial, soutien pour les proches aidants, dispositifs de protection juridique
- Les aides pour la vie scolaire : milieu ordinaire avec PAI, PPS, etc. ou établissements médico-sociaux ou enseignement à domicile ou à l'hôpital
- Les aides pour la vie professionnelle : en milieu ordinaire, adapté ou protégé
- Les aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs : méthodes ou outils de communication adaptés, dispositifs de vacances accompagnées, etc.

Cette section se termine par un encart générique à faire figurer systématiquement et à mettre

à jour si besoin : il s'agit d'informations générales sur les modalités de prise charge des aides par les différents organismes : sécurité sociale, MDPH, mutuelles et complémentaires de santé, conseils départementaux, etc.

Toutes ces informations sont développées dans le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France – Aides et prestations » dont l'url est mentionné dans les paragraphes dédiés du texte Focus handicap.

- *Liens utiles et remerciements*

La dernière page mentionne le lien vers le résumé de l'encyclopédie professionnelle avec les auteurs et la date de publication. D'autres références pertinentes peuvent y figurer comme les PNDS, le lien vers la fiche Orphanet Urgences, etc.

Un encart contient la date de production du Focus et liste tous les collaborateurs : experts avec leur centre de référence, associations de malades, FSMR ainsi que les logos respectifs.

3. Circuit d'édition

Rédaction de la 1ère version du FH (V1) et envoi au relecteur médical interne

Le rédacteur scientifique rédige la 1ère version du FH (V1) selon la méthodologie précisée ci-dessus.

Validation interne du texte

Le relecteur médical interne relie l'article et propose ses corrections. Il retourne sa version relue au rédacteur en la datant.

Le rédacteur intègre les corrections du relecteur médical interne dans une version V2

Envoi de la version V2 aux relecteurs externes pour relecture et validation

Le rédacteur du FH, en lien avec l'assistante éditoriale, invite les experts et les associations de patients à corriger, compléter et valider la version V2 du texte sous 15 jours. Des relances par mail et par téléphone sont faites si nécessaire

Intégration des corrections des relecteurs externes

Le rédacteur des FH intègre les corrections des experts et des associations de patients dans une version V3. Il s'assure que l'information corrigée par les experts médicaux et les associations de patients soit compréhensible et le cas échéant, procède à une réécriture. Si nécessaire, le référent médical interne procède à une dernière validation.

Validation externe finale du texte

Le rédacteur scientifique en lien avec l'AE, envoie la version V3 aux experts médicaux et aux associations de patients et demande leur validation finale sous 15 jours.

Intégration des corrections finales des relecteurs externes

En cas de dernières corrections des relecteurs externes, le rédacteur les intègre dans une version V4. Il complète la page finale des collaborations avec les noms des experts des CRMR, des associations de patients, de la FSMR ainsi que les logos respectifs.

Contrôle qualité avant publication

Un contrôle de l'orthographe, syntaxe et typographie est effectué avant publication.

Publication sur le site internet d'Orphanet

Annnonce de la publication du texte en interne et en externe

L'assistante éditoriale informe les experts médicaux, les associations de malades, la FSMR de la publication du FH et les remercie de leur collaboration.

Il informe également la CNSA, l'Alliance Maladies rares, Tous à l'école, Eurordis, Maladies Rares Info Service, l'équipe d'Orphanet, de la mise en ligne du texte sur Orphanet.

Cette annonce est également effectuée dans Orphanews et sur Twitter via la chargée d'Orphanews France.

4. Les difficultés rencontrées

a. La rédaction des focus Handicap

Certaines obligations inhérentes à la méthodologie du projet Handicap viennent en amont de la rédaction et ralentissent la production de textes :

- un code ORPHA pour la maladie ou le groupe de maladies désignées par la ou les FSMR ;
- la production d'un résumé (abstract) rédigé par le service édition et validé par des experts médicaux ;
- la production de l'indexation (questionnaire auprès d'experts médicaux et associatifs validé sur les conséquences fonctionnelles).

b. La demande de priorisation de maladies par les FSMR

Les filières de santé maladies rares ont toutes été consultées afin qu'elles proposent deux maladies avec un ou plusieurs noms d'experts reconnus et d'associations pouvant valider les écrits de par leur expérience « terrain ». La plupart ont répondu et ont permis la mise en place d'indexation et de Focus handicap. Certaines FSMR n'ont pas souhaité répondre malgré une relance courant avril 2019.

Quelques-unes d'entre elles ont préféré citer des pathologies voire des symptômes à large spectre correspondant à des groupes sans périmètre précis (ex : fentes labiales, cardiopathies congénitales complexes, hypophyse...) donc sans code ORPHA précis. L'indexation et la rédaction du Focus Handicap s'avèrent pratiquement impossibles puisque les références et le périmètre sont trop vastes et manquent de précisions.

c. La relecture et la validation

Pour une validation des indexations et des textes Focus handicap, les règles de méthodologie de la convention demandent, en règle générale, la relecture de plusieurs experts (médecin, experts des maladies rares, professionnels du handicap, associations de malades).

Les circuits de relectures, entre les corrections et les validations finales, peuvent s'avérer fastidieux pour de multiples raisons dont :

- le manque de disponibilités des experts qui finissent soit par refuser, soit par repousser le retour du texte au-delà de 6 mois malgré les rappels
- Le manque de représentants associatifs pour certaines maladies rares
- Les exigences de certains experts qui souhaitent diviser les maladies rares entre

période « pédiatrique » et période « adulte » en fonction de la date de prise en charge ou de l'apparition de la maladie.

d. Les périodes de vacance de poste de rédacteur

A plusieurs reprises, les postes de rédacteur en indexation ou en focus handicap n'ont pas été pourvus pour diverses raisons : fin de CDD, renouvellement de contrat, départ volontaire, difficultés pour recruter des personnes présentant les compétences attendues. La formation des nouveaux arrivants a retardé la production des indexations et des Focus Handicap de plusieurs mois. Pour cette raison, il a été décidé de prioriser la finalisation des dossiers en cours plutôt que l'initiation de nouveaux textes durant la dernière année de la convention.

c. Bilan de production des textes Focus Handicap

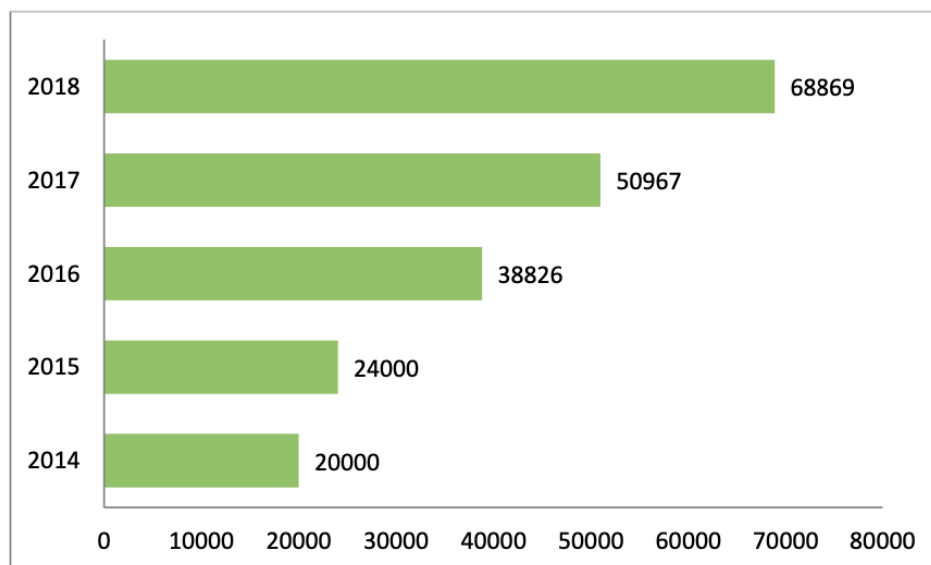
Dans le cadre du Comité Scientifique d'Orphanet les FSMR ont été sollicitées pour prioriser 2 maladies nécessitant un texte Focus Handicap en priorité. **19 FSMR** ont sélectionné 67 maladies ou groupes de maladies (certaines FSMR ont sélectionné plus de 2 maladies), qui s'ajoutent aux **10 CRMR** et aux **4 associations** ayant indiqué des maladies comme étant prioritaires pour la réalisation des textes FH. **97 maladies ou groupes de maladies** ont ainsi été indiquées comme prioritaires. Le détail de réponses des FSMR se trouve détaillé dans la table 1 de l'Annexe 2.

Parmi ces maladies, 6 avaient déjà un texte en ligne réalisé lors d'une précédente convention. Pour 39 d'entre elles, le périmètre était trop vaste pour réaliser un texte FH (12), ou elles ont été dépriorisées afin de pouvoir couvrir des demandes de toutes les FSMR (15) – cette situation s'est produite lorsqu'une FSMR a demandé plus de 2 maladies-, ou bien leur production a été abandonnée (5) ou pas initiée, les experts n'étant pas disponibles ou les demandes arrivées après le départ de la rédactrice médicale (7).

40 textes Focus Handicap ont été mis en ligne durant la convention, et 6 sont en cours et leur mise en ligne est imminente. **Ceci élève à 81 le nombre de textes mis en ligne sur Orphanet couvrant 284 entités cliniques.**

La liste des textes Focus Handicap produits de juin 2016 à octobre 2019, avec leur statut de publication est consultable à la Table 2 de l'Annexe 2.

Les textes Focus Handicap connaissent un succès croissant comme le montre la progression du nombre de téléchargements au fil des années :



Nombre de téléchargements des textes Focus Handicap par année

d. Qualité

L'enquête de satisfaction menée en 2019 par Orphanet montre que 90% des répondants à l'enquête annuelle de satisfaction sur les services proposés par Orphanet, ont jugé que les textes Focus Handicap sont "très utiles/utiles" pour eux, ce qui est en augmentation par rapport à la période précédente (83%) et confirme la tendance à la hausse observée l'an dernier. De la même façon 90% de ces répondants ont jugé que les textes Focus Handicap étaient « très faciles/faciles » à lire et comprendre.

Le taux de satisfaction concernant l'utilité, l'accessibilité et la clarté de l'information montrent qu'entre 82 et 90% des personnes ayant répondu à l'enquête trouvent ce textes utiles, faciles à trouver et faciles à lire et à comprendre (Figure 2 de l'Annexe 2). Les trois termes qui reviennent le plus souvent lorsqu'on demande de décrire les textes Focus Handicap sont « informatif », « digne de confiance » et « utile » (Figure 3 de l'Annexe 2).

A la question « quelle est la probabilité sur 10 que vous recommandiez Orphanet pour ces Focus handicap à un collègue ou un ami », trois fois plus de répondants ont donné un score de 9 ou 10 (promoteurs) par rapport à ceux ayant répondu entre 0 et 6 (détracteurs). Les personnes ayant répondu 7-8 (passifs) représentent, quant à eux, un peu plus de la moitié de la première catégorie. Ceci permet de calculer le *net promoter score* (NPS), en soustrayant les répondants ayant répondu entre 0 et 6 des répondants ayant répondu entre 9 et 10. Les résultats peuvent aller de -100 à +100. Pour les Focus Handicap le **NPS (net promoter score)**

de 37,5 et montre que les textes Focus handicap sont un produit largement apprécié des utilisateurs.

4. Application OrphaGuides

Les textes Focus Handicap sont également mis à disposition sur une application mobile qui avait été développée avec le soutien initial de la Fondation Groupama pour la Santé, l'application OrphaGuides, qui permet de consulter, annoter et partager ces textes, en mode non connecté, donc au domicile du malade. Cette application donne également accès à la plaquette d'information sur le deuxième Schéma national handicap rares, ainsi qu'au Cahier d'Orphanet Aides et prestations : vivre avec une maladie rare en France. L'application compte 42 textes Focus Handicap et une nouvelle mise à jour est programmée pour cette année. L'application donne aussi accès au **cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants) », mis à jour en décembre 2018.**

Cette application a été installée plus de 1000 fois (voir figure ci-dessous).

Compte tenu de l'obsolescence rapide des applications mobiles, il est nécessaire de procéder à une refonte complète en modifiant le plateau technique d'origine.

En conséquence et afin d'exploiter au mieux les possibilités techniques actuelles et d'assurer la pérennisation de l'application, nous avons pris l'option de la redévelopper intégralement.

En sus d'éviter des processus coûteux en termes de mise à jour uniquement, cela permet d'éliminer progressivement l'inévitable "dette technique" de ce type d'application.

Afin de travailler en profondeur sur le renouveau de l'application, nous avons sélectionné l'agence SMILE (<https://www.smile.eu/fr>) et leur partenaire NeoPixel (<http://www.neopixel.com/>) spécialisé en développement pour mobiles.

L'application reposera sur une technologie dite "hybride". Une application hybride est une application utilisant le navigateur web intégré du support (Smartphone ou tablette) et les technologies Web (HTML, CSS et Javascript) pour fonctionner sur différents OS (iOS, Android, Windows Phone, etc.). Une telle application utilise les fonctionnalités natives des Smartphones et peut être distribuée sur les plateformes d'applications telles que l'AppStore, le Google Play, etc.

De fait, les développements seront valables aussi bien pour iOS (iPhone etc.) que pour Android (leader du marché des OS pour mobile). Un seul code est donc à produire et maintenir pour l'ensemble des plateformes.

Le système de mise à jour des contenus sera également revu, celui-ci reposant actuellement sur un "back-end" exploitant des fichiers de méta-données au format XML, nécessitant des

opérations complexes pour les analyser mais également sur des phases d'intégration "manuelle" des contenus des fiches produites en PDF, chronophage et peu compatible avec une mise à jour plus régulière. Les capacités de lecture (liseuse PDF) natives des mobiles seront directement exploitées pour éviter cette phase de conversion manuelle.

Un nouveau "back-end" sera développé, en partie par les équipes Orphanet pour la mise à disposition d'API (Application Programming Interface) REST permettant un accès facilité aux méta-données, directement exploitable par le "back-end" de l'application développée par NeoPixl.

L'application embarquera les fiches "Handicaps", le "cahier Vivre Avec" mais pourra à terme intégrer d'autres typologies de documents.

Les premiers ateliers de conception avec NeoPixl ont eu lieu en novembre, devant découler sur une phase de conception technique à venir. L'application est prévue pour être disponible à l'issue du premier trimestre 2020. Un renommage de l'application et la mise à disposition simultanée sur les différents "stores" (Google et Apple) seront effectués.

Orpha Guides : maladies rares

Business & Decision Médecine

★★★★★ 6

orphanet

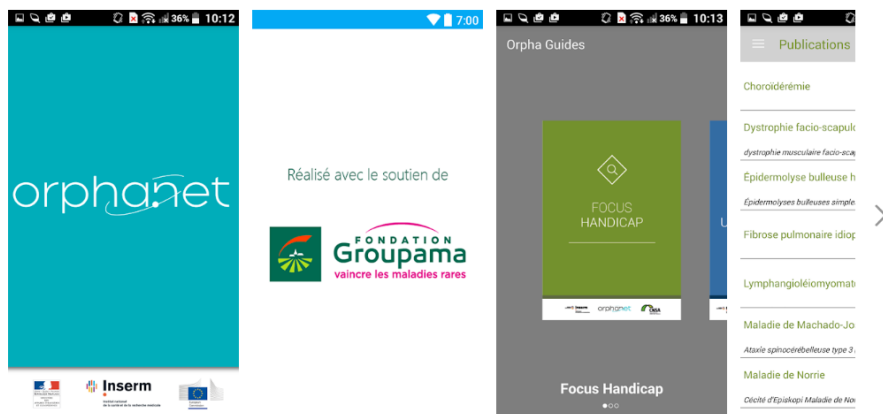
PEGI 3

⚠ Vous ne disposez d'aucun appareil.

Vous pouvez partager cet article avec votre famille. [En savoir plus sur la bibliothèque famille](#)

🔖 Ajouter à la liste de souhaits

Installer



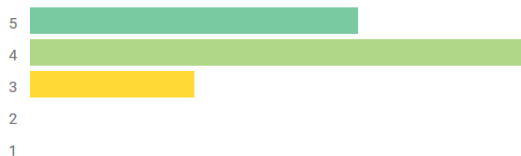
Orpha Guides vous permet d'être informé(e) gratuitement des modalités d'aides et de prestations concernant les maladies rares en France via notre document de synthèse "Vivre avec une Maladie Rare". A destination des praticiens vous trouverez également de l'information dédiée à la prise en charge pluridisciplinaire des situations de handicap pour ces maladies. Orpha Guides donne aussi la possibilité de télécharger une fiche descriptive à destination du grand public pour plus de 100 maladies rares. Complémentaire du site Orphanet, l'application Orpha Guides facilite ainsi l'accès à

[LIRE LA SUITE](#)

AVIS

ℹ Règles relatives aux avis

4,2
★★★★★
6 au total



Orpha Guides

Accueil

Meilleurs classements

Nouveautés

C'est très bien

NOUVEAUTÉS

Mise à jour des contenus des modules : Informations Générales et Focus Handicap

INFORMATIONS SUPPLÉMENTAIRES

Mise à jour

2 août 2017

Taille

7,2M

Installations

1 000+

Version actuelle

2.0

Nécessite Android

4.1 ou version ultérieure

Classification du contenu

PEGI 3

[En savoir plus](#)

5. Dissémination

Le projet Orphanet Handicap a fait l'objet de présentations dans différents événements :

- 3^{es} rencontres maladies rares de Necker : Orphanet & OrphaGuides. Marie Daniel. 23 juin 2016, Paris
- CNSA : Orphanet source d'information sur les maladies rares et leurs situations de handicap Dr Ana Rath. 24 juin 2016, Paris
- Forum sur la recherche clinique et le développement de médicaments orphelins : Tous acteurs ! Fondation Imagine : Projet Orphanet Handicap. Dr Ana Rath. 11 Octobre 2016, Paris
- Journée d'information de la FSMR Filfoie. Présentation d'Orphanet et d'OrphaGuides. Charlotte Rodwell. 8 décembre 2016, Paris
- Journée des correspondants de l'Alliance Maladies rares. Dr Janine-Sophie Giraudet-Le Quintrec. Plateforme Maladies rares. 15 mars 2018, Paris
- Symposium maladies rares Congrès Médecine Générale France 2018. Dr Janine-Sophie Giraudet-Le Quintrec. 6 avril 2018, Palais des congrès, Paris
- Forum Maladies rares de l'Alliance Maladies rares. Dr Janine-Sophie Giraudet-Le Quintrec. 14 juin 2018, Hôtel de Ville, Nancy.
- European Conference on Rare Diseases-ECRD 2018 : Orphanet disability project – key findings. Dr Ana Rath, 12 mai 2018, Vienne (Autriche).
- Final Conference of the INNOVCare project. Orphanet disability project. Dr Ana Rath. 5 septembre 2018. Residence Palace, Bruxelles (Belgique)

Le projet Orphanet Handicap est présenté régulièrement lors des présentations d'Orphanet en général, dont le détail est consultable dans les rapports d'activité d'Orphanet (109 présentations entre 2016 et 2018).

Par ailleurs, les FSMR et les associations contribuant au projet relaient ce projet sur leurs sites et blogs respectifs.

Les textes Focus Handicap sont traduits en espagnol : à ce jour, l'équipe Orphanet Espagne a traduit et adapté 34 textes Focus Handicap :

Achondroplasie	Dystrophie facio-scapulo-humérale
Anémie de Fanconi	Epidermolyse bulleuse simple
Aniridie isolée	Lymphangioléiomyomatose
Ataxie spinocérébelleuse type 3	Maladie de Norrie
Ataxie-télangiectasie	Sclérose tubéreuse de Bourneville
Choroidérémie	Syndrome CHARGE
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	Syndrôme Angelman

Syndrome d'Usher type 1
Syndrome de Cockayne
Syndrome de délétion 22q11.2
Syndrome de Dravet
Syndrome de Fraser
Syndrome de Kearns-Sayre
Syndrome de l'X fragile
Syndrome de Lesch-Nyhan
Syndrome de Marfan
Syndrome de Pendred
Syndrome de Prader-Willi

Syndrome de rubéole congénitale
Syndrome de Smith-Magenis
Syndrome de Stickler
Syndrome de Treacher-Collins
Syndrome de Williams
Syndrome de Wolfram
Syndrome du QT long familial
Syndrome oculo-cérébro-rénal
Tremblement orthostatique primaire

En vertu de la valeur de ce projet, Orphanet est inclus dans les recommandations finales du projet européen InnovCare comme étant une ressource à soutenir aux niveaux nationaux et européen : <https://innovcare.eu/wp-content/uploads/2018/09/INNOVCare-project-Recommendations.pdf>

Annexe 1.

Annexes au bilan du volet Indexation des maladies rares avec leurs conséquences fonctionnelles

Figure 1. Workflow d'invitations et de relances auprès des contributeurs

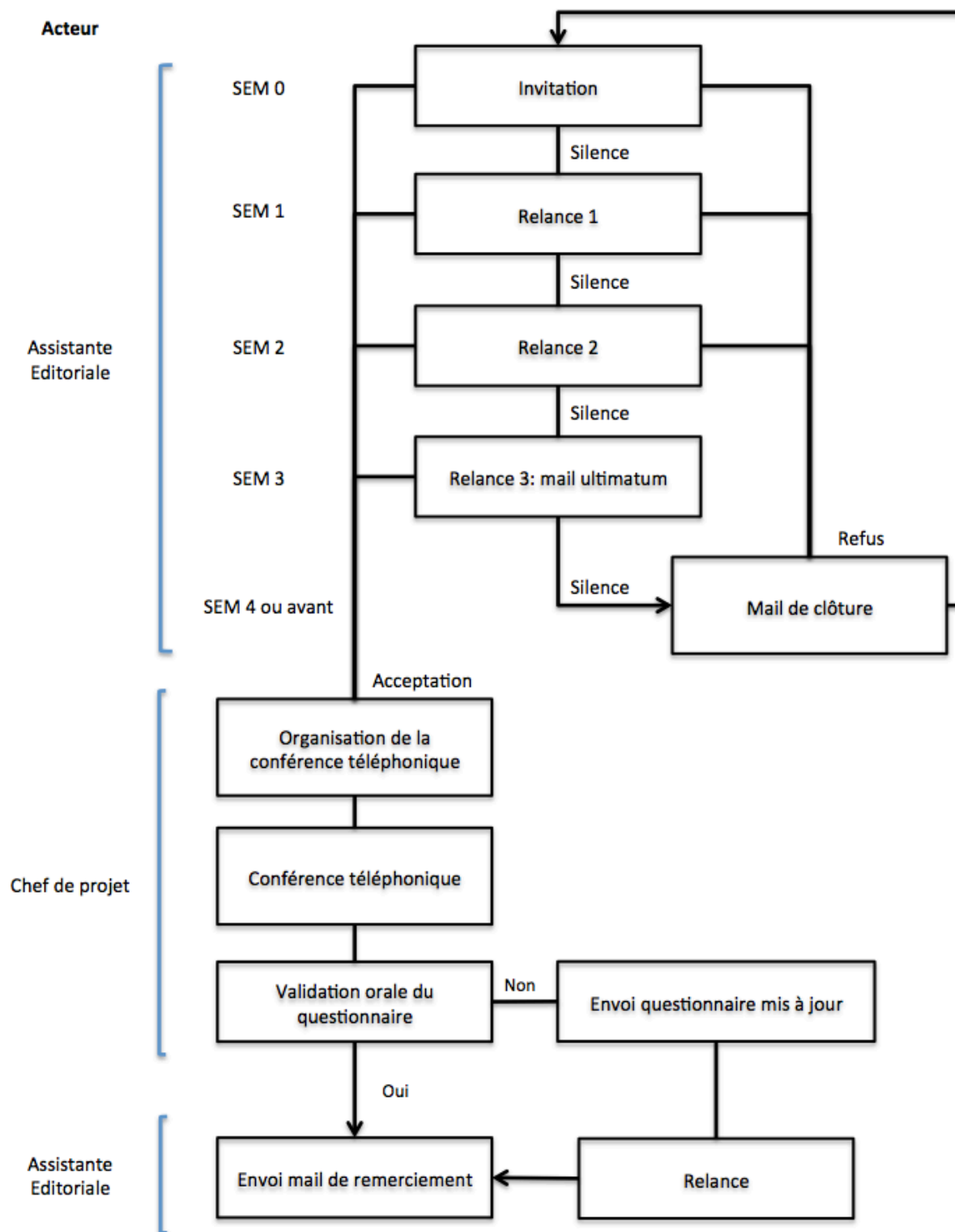


Table 3. Liste des maladies rares décrites par leurs conséquences fonctionnelles durant la convention

Numéro ORPHA	Nom de la maladie	Présent dans la liste initiale
15	Achondroplasie	oui
20	Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	oui
35	Acidémie propionique	oui
44	Adrénoleucodystrophie néonatale	oui
47	Agammaglobulinémie liée à l'X	non
50	Syndrome d'Aicardi	oui
54	Albinisme oculaire récessif lié à l'X	oui
56	Alcaptonurie	oui
59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	non
64	Syndrome d'Alström	oui
65	Amaurose congénitale de Leber	oui
72	Syndrome d'Angelman	oui
81	Syndrome des antisynthétases	oui
87	Syndrome d'Apert	oui
88	Aplasie médullaire idiopathique	oui
95	Ataxie de Friedreich	oui
100	Ataxie-télangiectasie	oui
102	Atrophie multisystématisée	oui
104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	oui
107	Syndrome BOR	oui
111	Syndrome de Barth	oui
124	Anémie de Blackfan-Diamond	oui
125	Syndrome de Bloom	oui
130	Syndrome de Brugada	oui
131	Syndrome de Budd-Chiari	oui
133	Béryllose chronique	non
134	Déficit en bêta-cétothiolase	oui
136	CADASIL	oui
138	Syndrome CHARGE	oui
139	Syndrome CHILD	non
171	Cholangite sclérosante primitive	oui
179	Choriorétinopathie type birdshot	oui
183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	oui
186	Cholangite biliaire primitive	oui
199	Syndrome de Cornelia de Lange	oui
201	Syndrome de Cowden	oui
207	Maladie de Crozon	oui
214	Cystinuria	oui
225	Diabète-surdité de transmission maternelle	oui
232	Drépanocytose	oui
235	Syndrome de Dubowitz	oui
243	Dysgénésie gonadique 46,XX	oui
244	Dyskinésie ciliaire primitive	oui

258	Dystrophie musculaire congénitale type 1A	oui
261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	oui
269	Dystrophie facio-scapulo-humérale	oui
273	Dystrophie myotonique de type 1	oui
280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn	oui
285	Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	oui
286	Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	oui
288	Elliptocytose familiale	oui
289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	oui
294	Embryopathie à cytomégalo-virus	oui
308	Maladie de Unverricht-Lundborg	oui
312	Ichtyose épidermolytique autosomique dominante	non
342	Fièvre méditerranéenne familiale	oui
348	Déficit en fructose-1,6-diphosphatase	oui
389	Histiocytose langerhansienne	oui
392	Syndrome de Holt-Oram	oui
393	Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	oui
396	Hoquet chronique	oui
397	Artérite à cellules géantes	oui
399	Maladie de Huntington	oui
447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne	oui
455	Ichtyose épidermolytique superficielle	oui
457	Ichtyose harlequin	non
461	Ichtyose récessive liée à l'X	oui
464	Incontinentia pigmenti	oui
474	Syndrome de Jeune	oui
481	Maladie de Kennedy	oui
501	Maladie de Lafora	oui
503	Syndrome de Larsen	oui
525	Lichen plan pilaire	non
534	Syndrome oculo-cérébro-rénal	oui
536	Lupus érythémateux systémique	non
538	Lymphangioléiomyomatose	non
550	MELAS	oui
562	Syndrome de McCune-Albright	non
564	Syndrome de Meckel	oui
565	Maladie de Menkes	oui
567	Syndrome de délétion 22q11.2	oui
570	Syndrome de Moebius	oui
575	Syndrome de Muckle-Wells	non
580	Mucopolysaccharidose type 2	oui
581	Mucopolysaccharidose type 3	oui
582	Mucopolysaccharidose type 4	oui
586	Mucoviscidose	oui
597	Myopathie congénitale à "central cores"	oui
606	Myopathie myotonique proximale	oui
610	Myopathie de Bethlem	oui

611	Myosite à inclusions	oui
616	Médulloblastome	oui
628	Nanisme diastrophique	oui
637	Neurofibromatose type 2	oui
648	Syndrome de Noonan	non
664	Déficit en ornithine transcarbamylase	oui
676	Pancréatite chronique héréditaire	oui
701	Pelade universelle	oui
710	Syndrome de Pfeiffer	non
718	Syndrome de Pierre Robin isolé	oui
726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	oui
727	Polyangéite microscopique	oui
731	Polykystose rénale autosomique récessive	oui
739	Syndrome de Prader-Willi	oui
742	Déficit en prolidase	oui
767	Périartérite noueuse	oui
768	Familial long QT syndrome	oui
772	Maladie de Refsum infantile	non
773	Maladie de Refsum	oui
774	Télangiectasie hémorragique héréditaire	oui
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	oui
791	Rétinite pigmentaire	oui
792	Rétinoschisis lié à l'X	oui
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	oui
799	Schizencéphalie	oui
803	Sclérose latérale amyotrophique	oui
811	Syndrome de Shwachman-Diamond	oui
816	Syndrome de Sjögren-Larsson	oui
818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	oui
827	Maladie de Stargardt	oui
829	Maladie de Still de l'adulte	oui
832	Déficit en succinyl-CoA:3-cétoacide CoA transférase	non
848	Bêta-thalassémie	oui
870	Trisomie 21	oui
871	Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	non
884	Tétrasomie 12p	oui
887	Association VACTERL/VATER	oui
893	Syndrome WAGR	oui
894	Syndrome de Waardenburg type 1	oui
895	Syndrome de Waardenburg type 2	non
896	Syndrome de Waardenburg type 3	non
897	Syndrome de Waardenburg-Shah	non
900	Granulomatose avec polyangéite	oui
904	Syndrome de Williams	oui
905	Maladie de Wilson	oui
908	Syndrome de l'X fragile	oui
909	Xanthomatose cérébrotendineuse	oui

930	Achalasie oesophagienne idiopathique	oui
963	Acromégalie	oui
1041	Anasarque foeto-placentaire	non
1177	Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux	non
1199	Atrésie de l'oesophage	oui
1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	oui
1340	Syndrome cardio-facio-cutané	oui
1451	Syndrome CINCA	non
1466	Syndrome COFS	non
1487	Syndrome de Cooks	non
1493	Syndrome de Vici	non
1497	Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X	oui
1572	Déficit immunitaire commun variable	oui
1600	Monosomie 18q	non
1646	Délétion partielle du chromosome Y	oui
1775	Dyskératose congénitale	oui
1899	Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochalasique	non
1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en lysyl hydroxylase 1	oui
1915	Syndrome d'alcoolisation foetale	oui
1916	Syndrome diéthylstilbestrol	non
1928	Emphysème lobaire congénital	oui
1946	Syndrome amélocérébrohypohidrotique	non
2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	oui
2052	Syndrome de Fraser	oui
2072	Gaucher disease-ophthalmoplegia-cardiovascular calcification syndrome	oui
2131	Hémiplégie alternante de l'enfance	oui
2138	Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	oui
2140	Hernie diaphragmatique congénitale	oui
2152	Syndrome de Mowat-Wilson	oui
2157	Histidinémie	oui
2308	Syndrome de Jacobsen	oui
2322	Syndrome Kabuki	oui
2369	Complexe limb body wall	oui
2382	Syndrome de Lennox-Gastaut	oui
2481	Mélanocytose neurocutanée	oui
2573	Maladie de Moyamoya	oui
2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2	non
2614	Syndrome nail-patella	oui
2680	Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	non
2754	Syndrome orofaciodigital type 6	non
2770	Maladie de Nasu-Hakola	oui
2902	Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles	non
2924	Polykystose hépatique isolée	oui
2953	Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	non

2965	Prolactinome	oui
2978	Pseudo-obstruction intestinale chronique	oui
3002	Purpura thrombopénique immunologique	oui
3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante	non
3103	Syndrome de Roberts	non
3205	Syndrome de Sturge-Weber	oui
3286	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	oui
3307	Tétrasomie 18p	oui
3366	Trigonocéphalie isolée	oui
3375	Trisomie X	oui
3378	Trisomie 13	oui
3380	Trisomie 18	oui
3427	Ventricule gauche à double issue	oui
3451	Syndrome de West	oui
3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1	non
3463	Syndrome de Wolfram	non
31112	Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	non
33069	Syndrome de Dravet	oui
33226	Macroglobulinémie de Waldenström	non
33364	Trichothiodystrophie	non
33543	Syndrome de Kleine-Levin	oui
35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	oui
35689	Sclérose latérale primitive	oui
47045	Urticaire familiale au froid	non
48652	Monosomie 22q13	non
52417	Lymphome MALT	oui
54595	Craniopharyngiome	oui
56305	Atélostéogenèse type III	non
60032	Papillomatose respiratoire récurrente	non
60040	Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	non
65283	Syndrome de Timothy	non
66629	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon	oui
75840	Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	oui
77240	Lymphoedème primaire	non
77261	Maladie de Gaucher type 3	non
79234	Syndrome de Crigler-Najjar type 1	non
79235	Syndrome de Crigler-Najjar type 2	non
79237	Déficit en galactokinase	non
79238	Déficit en galactose épimérase	non
79253	Phénylcétonurie modérée	non
79254	Phénylcétonurie classique	non
79277	Porphyrie érythropoïétique congénitale	non
79310	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA	non
79311	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA	non
79452	Maladie de Milroy	oui

79503	Ichtyose hystrix de Curth-Macklin	non
79651	Hyperphénylalaninémie modérée	non
83597	Encéphalomyélite aiguë disséminée	non
85410	Oligoarticular juvenile idiopathic arthritis	oui
85414	Arthrite juvénile idiopathique systémique	oui
85436	Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis	oui
85438	Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	oui
85447	Amylose ATTRV30M	oui
85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X	non
86814	Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	oui
89938	Syndrome de Bartter infantile avec surdité neurosensorielle	non
90050	Rétinopathie du prématuré	oui
90289	Sclérodémie localisée	oui
90290	Syndrome CREST	oui
90291	Sclérodémie systémique	oui
90321	Syndrome de Cockayne type 1	non
90322	Syndrome de Cockayne type 2	non
90790	Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR	oui
90793	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17- alpha-hydroxylase	oui
90795	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11- bêta-hydroxylase	non
91378	Angio-oedème héréditaire	oui
91385	Angio-oedème acquis	oui
91546	Maladie de Lyme	non
93111	Syndrome kystes rénaux-diabète	oui
93258	Syndrome de Pfeiffer type 1	non
93259	Syndrome de Pfeiffer type 2	non
93260	Syndrome de Pfeiffer type 3	non
93308	Dysplasie épiphysaire multiple type 1	oui
93311	Dysplasie épiphysaire multiple type 5	oui
93474	Syndrome de Scheie	oui
93598	Hyperoxalurie primitive type 1	oui
93599	Hyperoxalurie primitive type 2	non
93600	Hyperoxalurie primitive type 3	non
93604	Syndrome de Bartter anténatal	non
93605	Syndrome de Bartter classique	non
93685	Maladie de Castleman localisée	oui
93926	Variant interhémisphérique médian de l'holoprosencéphalie	oui
93938	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 1	non
93939	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 2	non
93940	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 3	non
93941	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 4	non
94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7	non
96092	Syndrome de duplication/délétion inversée 8p	oui
96169	Syndrome de Koolen-De Vries	oui

98755	Ataxie spinocérébelleuse type 1	non
98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	oui
98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	oui
98758	Ataxie spinocérébelleuse type 6	oui
98760	Ataxie spinocérébelleuse type 8	non
98767	Ataxie spinocérébelleuse type 11	non
98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique	oui
98810	Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	oui
98818	Syndrome de Landau-Kleffner	oui
98849	Mastocytose systémique associée à une maladie hématologique	non
98850	Mastocytose systémique agressive	non
98853	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante	non
98855	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique récessive	non
98863	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X	oui
98873	Anémie dysérythropoïétique congénitale type II	non
98933	Atrophie multisystématisée type parkinsonien	non
99014	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	non
99870	Maladie de Letterer-Siwe	oui
99871	Granulome éosinophile des os	non
99872	Syndrome de Hashimoto-Pritzker	non
99873	Maladie de Hand-Schüller-Christian	non
99874	Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte	oui
99948	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	non
99949	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	non
99950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	non
99951	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E	non
99952	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	non
99970	Liposarcome dédifférencié	non
99971	Liposarcome bien différencié	non
100069	Démence sémantique	non
100070	Aphasie primaire progressive non fluente	oui
101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	non
101076	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	non
101077	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	non
101078	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	non
101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	non
137914	Atrésie des choanes	oui
137917	Atrésie unilatérale des choanes	oui
137920	Atrésie bilatérale des choanes	non
139396	Adrénoleucodystrophie liée à l'X, forme cérébrale	non
139399	Adrénomyéloneuropathie	non
139423	Myélite transverse aiguë idiopathique	non
141291	Fente labio-alvéolaire	oui

	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	non
163746		
166002	Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9	oui
166078	Maladie de von Willebrand type 1	oui
166081	Maladie de von Willebrand type 2	oui
166096	Maladie de von Willebrand type 3	oui
168491	Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	oui
168807	Tumeur péritonéale primaire maligne	non
169793	Hémophilie B sévère	oui
169802	Hémophilie A sévère	oui
169805	Hémophilie A modérée	oui
	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 1	non
177901		
	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 2	non
177904		
177907	Syndrome de Prader-Willi dû à une translocation	non
177910	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte	non
182050	Syndrome MYH9	oui
199302	Fente labiale isolée	oui
206448	Maladie de Krabbe de l'adulte	non
206583	Maladie des corps de polyglucosane de l'adulte	oui
206647	Dystrophie myotonique	oui
216796	Ostéogenèse imparfaite type 1	oui
216812	Ostéogenèse imparfaite type 3	oui
216820	Ostéogenèse imparfaite type 4	oui
216828	Ostéogenèse imparfaite type 5	non
	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique de l'adulte	non
216986		
217012	Ataxie spinocérébelleuse type 31	non
217085	Mucopolysaccharidose type 2, forme sévère	non
220393	Sclérose systémique cutanée diffuse	oui
220402	Sclérose systémique cutanée limitée	non
220407	Sclérose systémique limitée	non
225154	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale	non
227510	Atrophie multisystématisée type cérébelleux	oui
228329	Maladie CLN1	non
228337	Maladie CLN10	non
228349	Maladie CLN2	non
228354	Maladie CLN8	non
228360	Maladie CLN5	non
228363	Maladie CLN6	non
228366	Maladie CLN7	non
231169	Syndrome d'Usher type 1	oui
231178	Syndrome d'Usher type 2	oui
231214	Bêta-thalassémie majeure	oui
231222	Bêta-thalassémie intermédiaire	non

231226	Bêta-thalassémie dominante	non
238468	Dysplasie ectodermique hypohidrotique	
238606	Tremblement orthostatique primaire	non
240071	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive classique	non
240094	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-akinésie pure avec freezing de la marche	non
240103	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-syndrome cortico-basal	non
248111	Maladie de Huntington juvénile	oui
250923	Aniridie isolée	oui
263553	Peeling skin syndrome type B	non
275864	Démence fronto-temporale, variante comportementale	oui
276212	Mucopolysaccharidose type 6, forme rapidement progressive	oui
276223	Mucopolysaccharidose type 6, forme lentement progressive	non
276244	Maladie de Machado-Joseph type 3	non
280827	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 0	non
280832	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 1	non
280840	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 2	non
280847	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 3	non
280854	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 4	non
284963	Syndrome de Marfan type 1	non
284973	Syndrome de Marfan type 2	non
289857	Encéphalopathie glycinique néonatale	non
289860	Encéphalopathie glycinique infantile	non
289916	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0	non
309025	Déficit en mévalonate kinase	non
309155	Maladie de Sandhoff infantile	non
309169	Maladie de Sandhoff adulte	non
309178	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme infantile	non
309192	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme adulte	non
309282	Alpha-mannosidose infantile	non
309288	Alpha-mannosidose de l'adulte	non
324964	Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	oui
329258	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Q	non
329284	Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	non
352675	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 6	non
357027	Rétinoblastome héréditaire	oui
357034	Rétinoblastome non héréditaire	oui

363717	Maladie d'Alexander type I	oui
363722	Maladie d'Alexander type II	oui
391428	Maladie HSD10 type infantile	non
391490	Myasthénie auto-immune de l'adulte	oui
439897	Syndrome léthal foetal d'agénésie/hypoplasie cérébro-réno-génito-urinaire	non
449291	Forme symptomatique du syndrome de l'X fragile de la femme porteuse	non
458841	Lymphoedème primaire avec anomalies associées	non
481986	Schizencéphalie familiale	non
485275	Schizencéphalie acquise	non
486811	Amyotrophie spinale prénatale avec fractures congénitales des os	non
498693	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale non léthal autosomique récessive associé à MYBPC1	non

Table 4. Liste des maladies rares en cours d'indexation en 2019

Numéro ORPHA	Nom de la maladie	Présent dans la liste initiale
23	Acidurie argininosuccinique	oui
414	Atrophie gyrée chorioretinienne	oui
448	Hémophilie	oui
475	Syndrome de Joubert	non
531	Syndrome de Miller-Dieker	oui
557	Malformation anorectale isolée	oui
576	Mucopolysaccharidose type II	oui
641	Neuropathie motrice multifocale	oui
647	Syndrome de Nijmegen	oui
658	Angio-oedème	oui
661	Syndrome d'Ondine	oui
729	Polyglobulie de Vaquez	oui
763	Pycnodysostose	oui
1214	Atrophie hémifaciale progressive	oui
1656	Dermatite herpétiforme	oui
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé	oui
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	oui
60041	Bloc cardiaque congénital	oui
64740	Pancréatite aiguë récurrente	oui
70476	Kératoconjonctivite vernale	oui
70578	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	oui
70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	oui
70588	Syndrome d'aspiration méconiale	oui
70591	Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	oui
71529	Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	oui
73274	Hémophilie acquise	oui
75249	Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	oui
75377	Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde	oui
77293	Maladie de Niemann-Pick type B	oui
79098	Ophtalmie sympathique	oui
79126	Pneumopathie interstitielle aiguë	oui
79241	Déficit en biotinidase	oui
79242	Déficit en holocarboxylase synthétase	oui
79318	PMM2-CDG	oui
83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	oui
83418	Amyotrophie spinale proximale type 2	oui
83419	Amyotrophie spinale proximale type 3	oui
83461	Aphakie primaire congénitale	oui
83463	Microtie	oui
85446	Amylose ABeta2M wild type	oui
87503	Mal de Meleda	oui
88629	Tritanopie	oui
91347	Adénome thyroïdienne	oui

92050	Entéropathie congénitale en touffes	oui
93110	Valve de l'urètre postérieur	oui
93262	Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	oui
93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	oui
93928	Epispadias isolé	oui
93930	Exstrophie de la vessie	oui
94068	Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	oui
94093	Syndrome malin des neuroleptiques	oui
96263	Syndrome 48,XXX	oui
96264	Syndrome 49,XXXXY	oui
97230	Urticaire solaire	oui
98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17	oui
98957	Dystrophie cornéenne gélatineuse en goutte	oui
98969	Dystrophie cornéenne maculaire	oui
98973	Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe	oui
98976	Glaucome congénital	oui
98977	Glaucome juvénile	oui
99125	Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	oui
99736	Myotonie sensible à l'acétazolamide	oui
99789	Dysplasie de la dentine type 1	oui
99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I	oui
99981	Apnée du prématuré	oui
99995	Algodystrophie	oui
100973	Déficiences intellectuelles FRAXE	oui
100984	Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	oui
100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	oui
137599	Kératite stromale	oui
137605	Syndrome de Legius	oui
157798	Polypose hyperplasique	oui
157835	Hémicrânie paroxystique	oui
163934	Kératoconjonctivite atopique	oui
168782	Syndrome désintégratif de l'enfance	oui
210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	oui
216694	Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	oui
220436	Syndrome plaquettaire du Québec	oui
221061	Cavernomatose cérébrale familiale	oui
247234	Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	oui
247353	Psoriasis pustuleux généralisé	oui
251076	Syndrome de duplication 8p23.1	oui
261197	Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	oui
261236	Syndrome de microdélétion 16p13.11	oui
263432	Naevus d'Ito	oui
263479	Iridocyclite hétérochromique de Fuchs	oui
264688	Chylothorax congénital	oui
268162	Maladie du sirop d'érable intermédiaire	oui
268835	Lipomyéloméningocèle	oui
281090	Ichtyose liée à l'X syndromique	oui

289157	Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	oui
293181	Epilepsie partielle migrante	oui
294422	Insuffisance intestinale chronique	oui
314928	Hydrocéphalie à pression normale	oui
363999	Anasarque foeto-placentaire non immunologique	oui
364013	Anasarque foeto-placentaire immunologique	oui
391665	Hypercholestérolémie familiale homozygote	oui
398147	Douleur faciale idiopathique persistante	oui
423461	Mucopolidose type III alpha/bêta	oui
423470	Mucopolidose type III gamma	non
439167	Insuffisance placentaire	oui

Résultats de l'enquête de satisfaction 2019

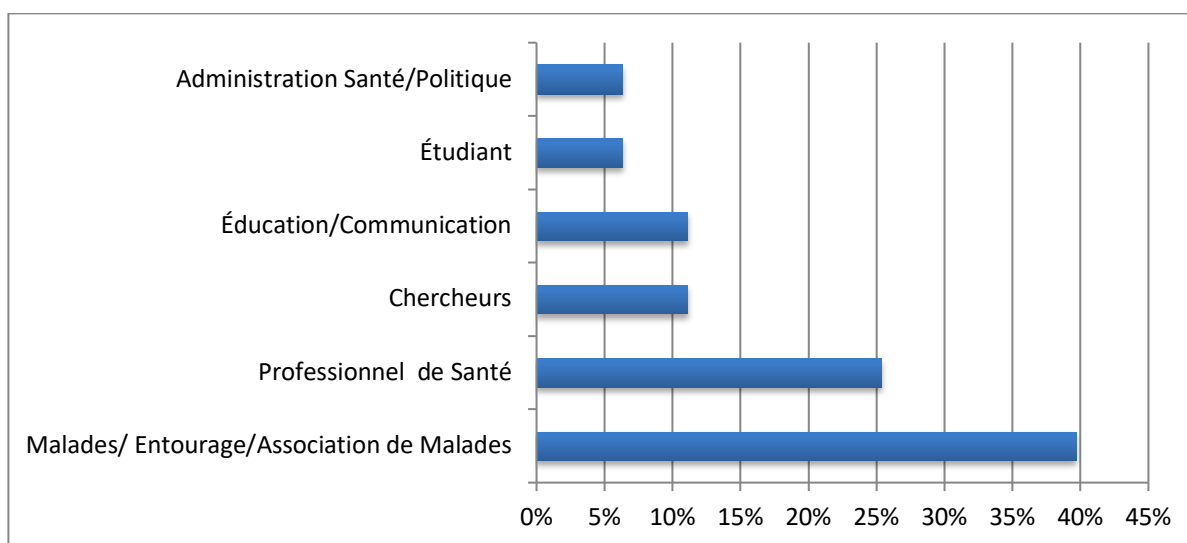


Figure 2. Répartition des répondants par types d'utilisateurs

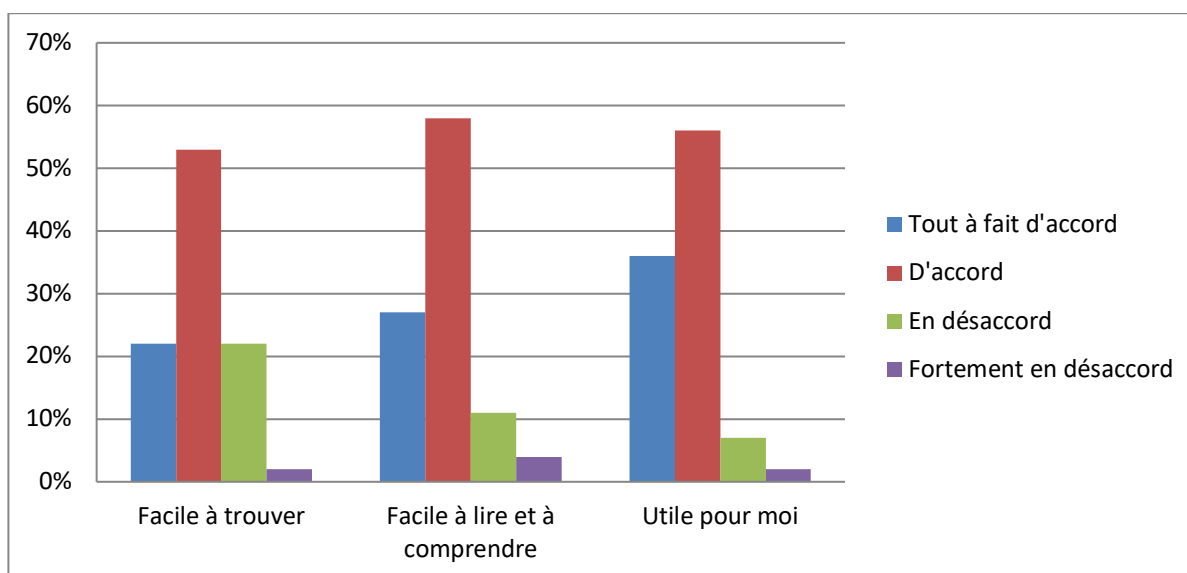


Figure 3. Satisfaction sur l'utilité et la facilité de compréhension des descriptions des conséquences fonctionnelles.

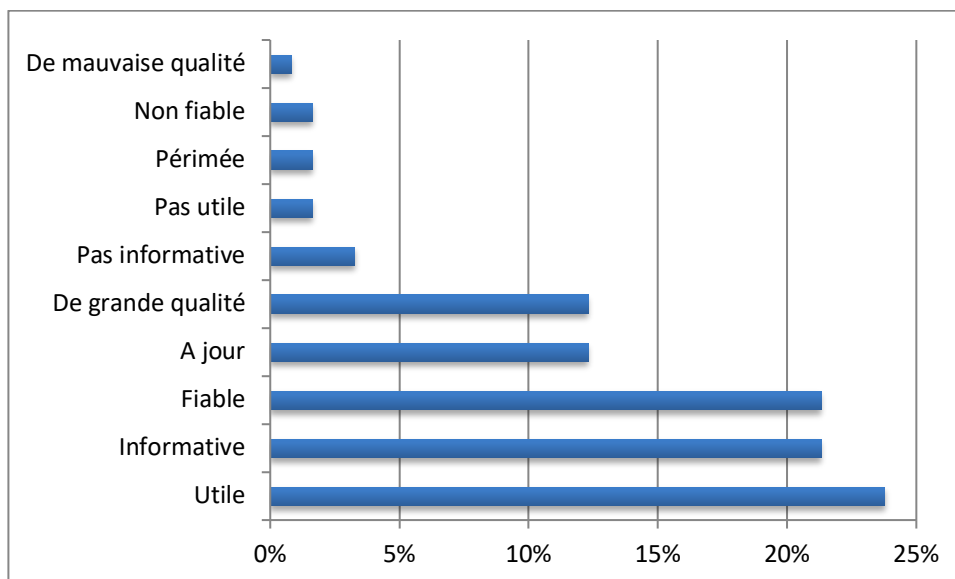


Figure 4. Satisfaction sur l'intérêt et la qualité des descriptions des conséquences fonctionnelles.

Annexe 2

Annexes au bilan du volet production des textes Focus Handicap

Figure 1. Circuit méthodologique de production des textes Focus Handicap

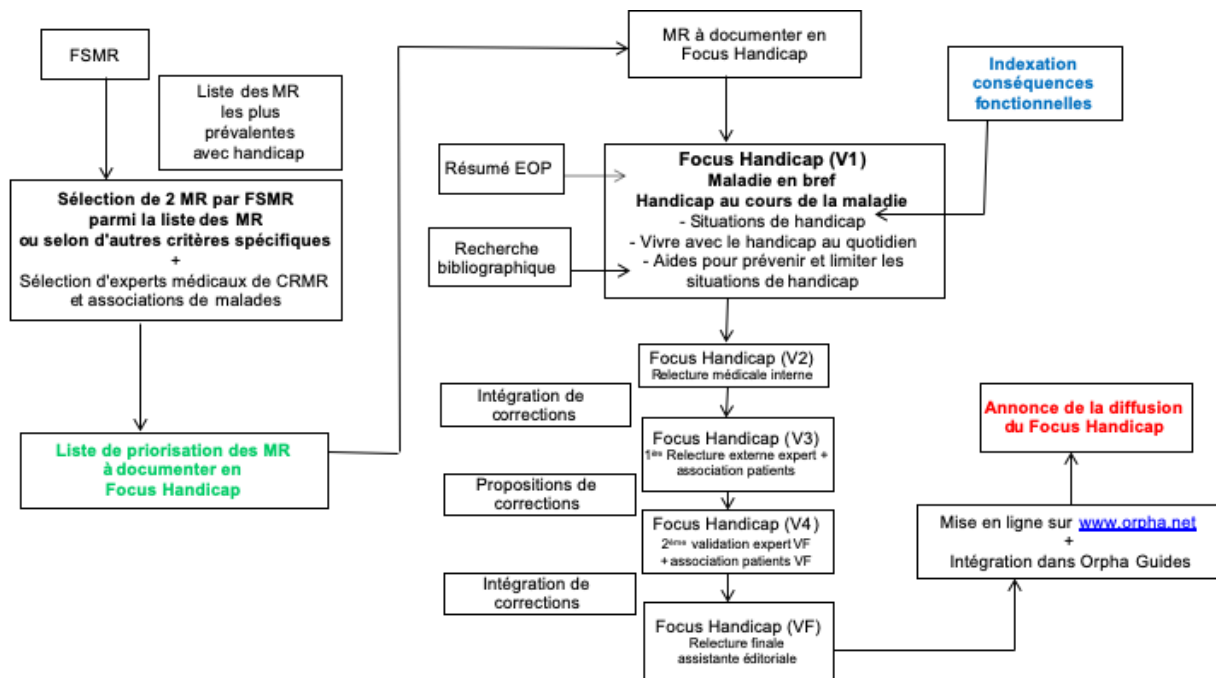


Table 1. Maladies prioritisées par les FSMR et le Centre de Référence Épilepsies Rares

AnDDI-Rares	Syndrome de Kabuki, Syndrome de Phelan Mc Dermid, Syndrome de Rubinstein Taybi, Syndrome de Cornelia de Lange
BRAIN TEAM	Paraplégies spastiques héréditaires, Maladie de Moyamoya, CADASIL, Narcolepsie-cataplexie, Narcolepsie sans cataplexie, Hypersomnie idiopathique, Syndrome de Klein-Levin, Maladie de Strümpell-Lorrain
CARDIOGEN	Amylose non AL, Cardiopathies congénitales complexes
DefiScience	Syndrome de Joubert, Syndrome de Phelan Mc Dermid, Syndrome de FOX G1 deficiency, Syndrome d'Aicardi, Syndrome de Partington, Syndrome de Prader Will (MAJ)
FAI2R	Sclérodémie systémique, Lupus érythémateux systémique
FAVA-Multi	Lymphœdème primaire, Rendu Osler
FILNEMUS	Amyotrophie spinale proximale types 1, 2, 3 4
FIMATHO	Insuffisance intestinale, MICI
FILSLAN	SLA, Maladie de Kennedy Amyotrophie spinale proximale type 4
FIMARAD	Epidermolyses bulleuses, Dysplasie ectodermique
FIRENDO	Dysplasie septo-optique, Déficits rares en glucocorticoïdes, Insuffisance hypophysaire multiple non acquise
MARIH	Histiocytose Langerhansienne, Mastocytoses, Purpura thrombopénique immunologique, Anémie de Blackfan-Diamond, Angioedème héréditaire
MCGRE	Drépanocytose, Beta-thalassémie.
MUCO	Mucoviscidose
ORKID	Maladie de Lowe, Syndrome de Bardet-Biedl, Syndrome de Joubert
OSCAR	Ostéogenèse imparfaite, pseudohypoparathyroïdie, pseudopseudohypoparathyroïdie
RESPIFIL	Fibrose pulmonaire idiopathique, papillomatose respiratoire récurrente
Sensgene	Syndrome de Bardet-Biedl, microphthalmie
Tete Cou	Microsomie hémifaciale / syndrome de Goldenhar, Papillomatose respiratoire récurrente, Fentes labiopalatines et fentes faciales non syndromiques, Lymphangiome, Microphthalmie, Dysplasie ectodermique
Centre de référence Epilepsies rares	Sclérose Tubéreuse de Bourneville, Syndrome de Dravet, Syndrome de West

Table 2. Liste des maladies traitées et/ou prioritises pendant la période

Priorisé par	ORPHA	NOM MALADIE	Date de publication	statut
	43	Adrénoleucodystrophie liée à l'X		dépriorisé
Centre de référence des affections sensorielles génétiques	65	Amaurose congénitale de Leber	28/02/2017	publié
CARDIOGEN		Amylose non AL		périmètre à préciser
FILNEMUS	83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	17/04/2019	publié
FILNEMUS	83418	Amyotrophie spinale proximale type 2	29/04/2019	publié
FILNEMUS	83419	Amyotrophie spinale proximale type 3	29/04/2019	publié
FILNEMUS	83420	Amyotrophie spinale proximale type 4	09/04/2019	publié
MARIH	124	Anémie de Blackfan-Diamond	25/09/2018	publié
MARIH	91378	Angio-oedème héréditaire	25/09/2018	publié
Centre de Référence Maladies Rares en Ophtalmologie Ophtara	250923	Aniridie isolée	07/07/2016	publié
	85438	Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	31/01/2018	voir Arthrite juvénile idiopathique
MARIH	88	Aplasie médullaire idiopathique		publié en tant que texte grand public
CERHUMIP (centre de référence)	92	Arthrite juvénile idiopathique	31/01/2018	publié
CERHUMIP (centre de référence)	85414	Arthrite juvénile idiopathique systémique	31/01/2018	publié
	404580	Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire	31/01/2018	voir Arthrite juvénile idiopathique
	85436	Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis		voir Arthrite juvénile idiopathique

BRAIN TEAM	95	Ataxie de Friedreich	03/04/2017	publié
TETECOU	137914	Atrésie des choanes		abandonné sur conseil de l'expert
MCGRE	848	Bêta-thalassémie		en cours
BRAIN TEAM	136	CADASIL	17/10/2019	publié
CARDIOGEN		Cardiopathies congénitales complexes		périmètre à préciser
FIRENDO		Déficits rares en glucocorticoïdes		périmètre à préciser
MCGRE	232	Drépanocytose	25/01/2019	publié
FIMARAD + TETECOU	79373	Dysplasie ectodermique		périmètre à préciser
FIRENDO	2825	Dysplasie septo-optique		reste à faire
FIMARAD	79361	Epidermolyse bulleuse hÉRÉditaire		dépriorisé
TETECOU	199306	Fente labio-palatine / fente labio isolée		dépriorisé
TETECOU	141229	Fente faciale		dépriorisé
RESPIFIL	2032	Fibrose pulmonaire idiopathique		en ligne en 2014
association AFG	364	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase (Glycogénose type 1)		dépriorisé
MARIH	447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne	28/10/2019	publié
	448	Hémophilie		périmètre à préciser
MARIH	389	Histiocytose Langerhansienne		en cours
BRAIN TEAM	33208	Hypersomnie idiopathique	20/08/2018	publié
FIMATHO	294422	Insuffisance intestinale chronique		reste à faire
FIRENDO	101960	Insuffisance surrénale primaire chronique génétique		périmètre à préciser
FAI2R	536	Lupus érythémateux systémique		reste à faire
TETECOU	2415	Lymphangiome = Malformation lymphatique rare		périmètre à préciser
FAVA-MULTI	77240	Lymphoedème primaire	05/10/2018	publié
FIRENDO	95495	Maladie associée à une insuffisance hypophysaire multiple non acquise		périmètre à préciser
BRAIN TEAM	399	Maladie de Huntington	29/06/2017	publié
	248111	Maladie de Huntington juvénile		reste à faire

FISLAN	481	Maladie de Kennedy	10/11/2017	publié
BRAIN TEAM	2573	Maladie de Moyamoya	18/09/2018	publié
Centre National de Référence Dystrophies Rétiniennes Héritaires	827	Maladie de Stargardt	28/03/2017	publié
MARIH	98292	Mastocytoses		dépriorisé
	550	MELAS		dépriorisé
FIMATHO	104012	Maladie inflammatoire rare de l'intestin		périmètre à préciser
TETECOU + SENSGENE	2542	Microphtalmie-anophtalmie-colobome isolée		périmètre à préciser
	281	Monosomie 5p		dépriorisé
AnddiRare + DEFISCIENCE	48652	Monosomie 22q13.3 (Syndrome de Phelan-McDermid)	01/08/2019	publié
	580	Mucopolysaccharidose type 2		dépriorisé
	581	Mucopolysaccharidose type 3		dépriorisé
	582	Mucopolysaccharidose type 4		dépriorisé
Vaincre la mucoviscidose	586	Mucoviscidose	23/03/2018	publié
BRAIN TEAM	2073	Narcolepsie de type 1	07/03/2018	publié
BRAIN TEAM	83465	Narcolepsie de type 2 (sans cataplexie)	20/08/2018	publié
Centre de Référence des affections rétinienues et maculaires d'origine génétique	104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	01/12/2016	publié
	85410	Arthrite juvÈnile idiopathique oligoarticulaire	31/01/2018	voir Arthrite juvénile idiopathique
OSCAR	666	OstéogenÈse imparfaite		reste à faire
FIRENDO	90695	Panhypopituitarisme		abandonné sur conseil de l'expert
TETECOU + RESPIFIL	60032	Papillomatose respiratoire récurrente	23/05/2018	publié

BRAIN TEAM	685	Paraplégie spastique héréditaire (Maladie de Strümpell-Lorain)	28/05/2018	publié
OSCAR	79445	Pseudo pseudo hypoparathyroïdie		périmètre à préciser
OSCAR	97593	Pseudo-hypoparathyroïdie		périmètre à préciser
MARIH	3002	Purpura thrombopénique immunologique		reste à faire
Centre de référence des affections sensorielles génétiques	791	Rétinite pigmentaire	14/12/2016	publié
Département d'oncologie pédiatrique Institut Curie	790	Rétinoblastome	14/12/2016	publié
FAI2R	90291	Sclérodémie systémique	12/06/2018	publié
FISLAN	803	Sclérose latérale amyotrophique	07/08/2017	publié
Centre de référence épilepsies rares	805	Sclérose tubéreuse de Bourneville		en ligne en 2015
FIRENDO	3157	Spectre de dysplasie septo-optique		reste à faire
TETECOU	137888	Syndrome auriculo-condylaïre		dépriorisé
DEFISCIENCE	50	Syndrome d'Aicardi		dépriorisé
SENSGENE + ORKID	110	Syndrome de Bardet-Biedl	26/03/2019	publié
AnddiRare	199	Syndrome de Cornelia de Lange	27/02/2019	publié
Centre de Référence des syndromes dysmorphiques avec retard mental	567	Syndrome de délétion 22q11.2 (Microdélétion 22q11.2)	14/12/2016	publié
Centre de référence épilepsies rares	33069	Syndrome de Dravet		en ligne en 2013
TETECOU	374	Syndrome de Goldenhar		en cours
DEFISCIENCE + ORKID	475	Syndrome de Joubert		en cours
BRAIN TEAM	33543	Syndrome de Kleine-Levin	07/05/2019	publié
	52368	Syndrome de Mohr-Tranebjaerg		dépriorisé
DEFISCIENCE	94083	Syndrome de Partington		abandonné sur conseil de l'expert

Centre de référence Malformations crânio- faciales	710	Syndrome de Pfeiffer		en cours
TETECOU	718	Syndrome de Pierre Robin isolé		abandonné sur conseil de l'expert
DEFISCIENCE	739	Syndrome de Prader Willi (MAJ)		en ligne en 2013
DEFISCIENCE	778	Syndrome de Rett	04/01/2018	publié
AnddiRare	783	Syndrome de Rubinstein-Taybi	24/05/2018	publié
BRAIN TEAM	3440	Syndrome de Waardenburg - types 1,2, 3, 4 (Shah)		en cours
Centre de référence épilepsies rares	3451	Syndrome de West	11/06/2018	publié
Centre de référence des surdités congénitales et héréditaires	231178	Syndrome d'Usher type 2	24/07/2017	publié
Agir pour l'audition	231183	Syndrome d'Usher type 3		abandonné sur conseil de l'expert
DEFISCIENCE	778	Syndrome FOXG1 (voir Syndrome de Rett)	04/01/2018	voir Syndrome de Rett
AnddiRare	2322	Syndrome Kabuki	23/07/2018	publié
ORKID	534	Syndrome oculo-cérébro-rénal (Maladie de Lowe)		en ligne en 2014
TETECOU	141136	Syndrome otomandibulaire/ Microsomie Hémifaciale		dépriorisé
FAVA-MULTI	774	Télangiectasie hémorragique héréditaire (Rendu Osler Weber)	17/05/2019	publié

Figure 3. Utilité, accessibilité et clarté des Focus Hanicap d'après l'enquête de satisfaction Orphanet 2019

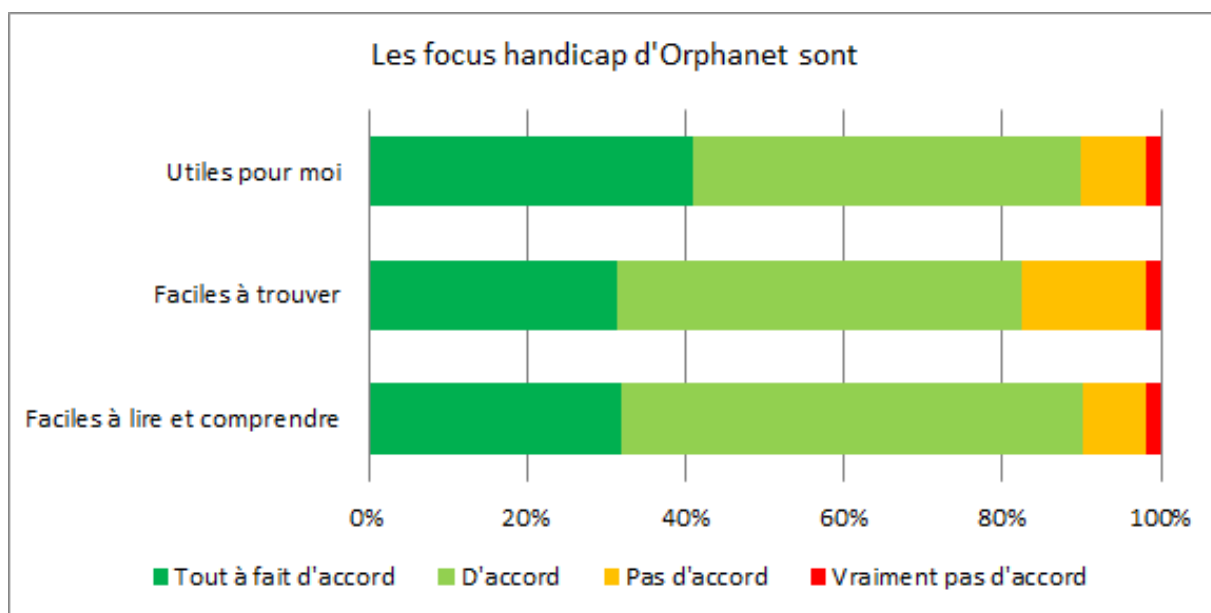


Figure 4. Diagramme de Paréto montrant les termes utilisés par les répondants de la survey pour décrire les focus handicap

