



Compte-rendu de la 3^{ème} Réunion du Comité Pédagogique la FHU TRANSLAD

Membres du Comité Pédagogique:

Représentant de Faculté de médecine :

Pr Pablo ORTEGA-DEBALLON

Coordonnateur DPC : Pr Evelyne KOHLI

Représentant des internes de génétique / Assistants : Sophie NAMBOT

Représentant d'associations de patients : Stéphanie VACHEROT, Elisabeth CUDRY

Représentant MEEF (ESPE): Lucie CORBIN

Représentant AgroSup Dijon : Nelly SCHUTZ

Absent : Pr Charles COUTANT

Membres de la FHU : Dr Anne-Sophie DÉNOMÉ-PICHON, Pr Laurence FAIVRE, Pr Frédéric HUET, Pr Christophe PHILIPPE, Yannis DUFFOURD, Elodie GAUTIER

Vendredi 16 novembre 2018

CHU Dijon

**Salle de réunion – 3^{ème} étage – Hôpital d'Enfants
14 bd Gaffarel – Dijon**

Le Professeur Laurence FAIVRE rappelle que la FHU-TRANSLAD est un projet original, novateur, d'envergure internationale et organisé au service des patients et de leurs familles. Son but est de répondre à des questions que les structures actuelles ne peuvent résoudre individuellement, concernant à la fois le diagnostic et la prise en charge individuelle. Elle contribue à promouvoir le développement de stratégies thérapeutiques et la diffusion des connaissances aux étudiants, aux professionnels, et plus largement au grand public.

La FHU TRANSLAD est évaluée tous les deux ans par un Comité Scientifique international. Le prochain se réunira le 5 décembre 2018.

L'objectif du comité pédagogique est de réfléchir et de débattre sur les projets à venir à proposer au comité scientifique.

Après avoir rappelé les cinq axes sur lesquels travaille la FHU-TRANSLAD, elle présente le bilan des actions pédagogiques réalisées plus spécifiquement sur l'axe 3 auprès des étudiants et des professionnels concernant « la formation en génomique adapté aux maladies rares » mais aussi auprès des familles et du grand public.



Première Partie : Bilan des actions de l'axe 3

A. ACTIONS PEDAGOGIQUES A DESTINATION DES ETUDIANTS ET DES PROFESSIONNELS

I. Bilan des actions pédagogiques réalisées

- a. 2017 et 2018 : 2^{ème} et 3^{ème} année consécutive du module d'enseignement inédit: « Annonce d'un diagnostic et relation médecin / patient », à destination des étudiants en médecine
- Toujours plus riche en forme et en contenu, avec de nouveaux intervenants.
 - Ouvert aux étudiants en médecine de 2^{ème}, 3^{ème}, 4^{ème} et 5^{ème} année, depuis 2018.
 - Film de promotion réalisé en 2018
 - Présentation au comité pédagogique de l'UB pour organiser la formation sur 3 journées, la financer, et de le rendre obligatoire à terme : accueil favorable à court et long terme
- b. Pour de meilleures relations entre patients et soignants : des conférences de Martin Winckler pour réfléchir et échanger
- 26 mars 2018 2 conférence-débats : la première à destination des étudiants en médecine ; la seconde, ouverte à tous: soignants et grand public. Plus de 300 personnes se sont déplacées pour ce temps d'échange privilégié.
 - Réflexions: Le soignant est là pour accompagner ponctuellement le patient dans le moment particulier de sa maladie, voir toute sa vie en cas de maladie chronique. Une relation se noue, comment la penser pour qu'elle soit la plus aidante et constructive possible ?

Martin Winckler devient parrain du module #AnnonceDiag

c. Les DU et DIU

Depuis 2003, participation au DIU Médecine fœtale.

Depuis 2009, Co-créditation Participation au DIU Dysmorphologie.

Depuis 2012, Participation au DIU Maladies osseuses constitutionnelles.

En 2013, création du DU Séquençage haut débit et maladies génétiques.

Depuis 2016, Participation au DIU Biologie de la reproduction.

En 2017, mise en place du DIU Diagnostic de précision et médecine personnalisée. Trois responsables de formation : Pr David GENEVIEVE : Montpellier Nîmes ; Pr Laurence FAIVRE : Dijon ; Pr Damien SANLAVILLE : Lyon EST

La formation a eu lieu en novembre 2017 (33 étudiants très satisfaits)

La semaine sur Dijon est consacrée à l'impact diagnostique et sociétal.



d. Les Dej' maladies rares du CHU de Dijon

Mise en place des Dej' Maladies Rares avec une 1^{ère} édition le 25 Avril 2018.

e. Les conférences GIMI BFC

11/09/2017

- Pharmacogénomiques et cancer, Dr Céline Verstuyft, Bicêtre
- Pharmacogénétique et cancer du colon métastatique : quelles pratiques?, Pr François Ghiringhelli, CGFL Dijon

17/01/2018

- Le déploiement de la plateforme pilote AURAGEN, Pr Pierre Saintigny, CLB Lyon
- Projet pilote de formation des oncologues aux prescriptions, Pr L. Faivre

05/06/2018

- A chacun son génome : où en est-on ?
- La médecine de précision à l'international, Pr Jean-Louis Mandel, Strasbourg

07/09/2018

- L'identification d'un mécanisme moléculaire dans le carcinome basocellulaire, Dr Asma Smahi, Institut Imagine
- Microbiome digestif et cancer, Dr Maria Paula Roberti, IGR

f. L'enseignement au sein d'AnDDI-Rares

- Tenue d'une bibliothèque numérique, avec captation des différentes réunions nationales importantes
- Mise en place de modules de formations e-learning à la lecture d'exome et à l'utilisation des bases de données de bioinformatique
- Mise en place d'une bibliothèque numérique sur des syndromes avec anomalies du développement, avec finalisation du premier film sur le syndrome de Williams
- Organisation d'un cycle de réunion annuel médico-social

g. Les formations NGS sur 2 jours

- 1^{ère} session des « 2 jours NGS », les 4 et 5 octobre à la Pitié Salpêtrière
- Une centaine de professionnels a participé
- Thématiques réparties sur 4 demi-journées (génétique clinique, éthique, génétique moléculaire, bioinformatique).
- Les participants pouvaient lors de l'inscription, choisir un niveau d'expertise pour chaque thématique (basique, intermédiaire, confirmé).
- Formule de formation a été très appréciée
- 2^{ème} session aura lieu les 23 et 24 janvier 2019, 3^{ème} session potentiellement mise en place durant du 2^{ème} semestre 2019



h. Accompagnement du changement des pratiques

- 11 octobre 2017 : Workshop interfilière : « L'évolution du métier de généticien clinicien avec l'arrivée des nouvelles technologies » Institut de l'image
- 28 septembre 2018 : Réunion inter-filières sur la mise en place des plateformes pilotes du plant FLG 2025 – Indications et circuit de prescription. Hôpital Tenon Paris.

i. L'économie de la santé: Du national à l'international

- 19 juin 2018 : Contribution de l'équipe de recherche de Dijon : Valuing genetic and genomic testing in France : current challenges and latest evidence. Oxford.
- 5 octobre 2018 Workshop EcoGen, Quels enjeux, quels impacts pour la diffusion des tests génétiques par séquençage haut débit ? MSH Dijon.

j. Les séminaires internationaux

- 5ème séminaire : 05 décembre 2016 : Vers une médecine génomique : un changement majeur du système de santé Invités : Heidi Howard (Uppsala University, Suède), Pascal Borry (Leuven, Belgique)
- 6ème séminaire : 20 avril 2017 : Building the foundation for genomic medicine for patients with rare diseases Invités: Kim Boycott (Ontario, Canada), Heidi Rehm (Boston, Etats-Unis) et Jill Clayton-Smith (Manchester, UK)

k. Coordination du WP Teaching and Training ITHACA

- Partage des ressources
- Développement de e-modules en développement
- Webinars « what you know best »
- Eurordis Winter school

l. Bilan des interventions et communications 2017-18

- 32 conférences sur invitation NGS en 2017 et 2018
- Assises de Génétique Médicale et Humaine, Nantes, 24 au 26 janvier 2018: 15 communications orales
- ESHG :
 - ESHG 2017 – Copenhague – 27 au 30 mai 2017 : 2 communications orales
 - ESHG 2018 – Milan – 16 au 19 juin 2018 : 2 communications orales
- ASHG:
 - ASHG 2017 – Orlando – 17 au 21 octobre 2017 : 1 communication orale
 - ASHG 2018 – San Diego – 16 au 20 octobre 2018 : 2 communications orales
- Et 8 communications orales dans d'autres congrès internationaux

Une belle lisibilité pour la FHU





m. Enseignements / Interventions NGS et SHS

- Cours:
 - Intégration de la Génétique comme exemple dans les cours de méthodologie en « médico-éco » des Master2 cadre sages-femmes PMP, Master2 MEOS, Master1 MFES de l'IFCS, PH5 industrie (pharmaciens), UE EME 2 Master2 santé publique et environnement.
 - Intégration de la Génétique comme exemple dans les cours de santé publique sur les « enjeux d'aujourd'hui et de demain » des Master 2 APAS de l'UFR STAPS.
- Conférence sur invitation:
 - Catherine Lejeune et al. Valuing genetic and genomic testing in France: current challenges and latest evidence. Resource Allocation in Personalised Medicine: Evaluation, Translation & Ethics, Oxford, 19 juin 2018
- Communications orales
 - A. Chassagne. Les études SEQUAPRE et FIND : un projet de recherche Dijon/Besançon autour d'enjeux éthiques en génétique médicale. Rencontres Annuelles Régionales de la Recherche en Ethique dans le champ de la santé, Dijon, Septembre 2017
 - C. Peyron. Preference heterogeneity with respect to next-generation sequencing. A discrete choice experiment among parents of children with rare genetic diseases. Colloque 2018 de l'AFSE, Paris, 14 au 16 mai 2018
 - C. Peyron, A. Pélissier. Diffusion of new genomics technologies under the French healthcare system : a discrete choice experiment to understand the societal preferences for genetic testing. 5ème Jinnov du LEDi, Dijon, 25 juin 2018
 - A. Chassagne, A. Pelissier. Whole Exome sequencing in clinical settings: preferences and experiences of parents of children with rare diseases (Sequapre Study). International Health Conference 2018, St Hugh's College Oxford, 28 au 30 juin 2018
 - A. Pélissier. "It is written in our genes! What we would like to know?" Understanding the demand for genetic testing using a discrete choice experiment to assess the French populations' preferences. European Health Economics Association Conference 2018 - Maastricht, 11 au 14 juillet 2018



II. Bilan des actions pédagogiques à venir

a. Les actions en projet

- En région:
 - Réunion d'échanges « Accompagnement des personnes vivant avec une maladie rare du développement sans diagnostic », à l'attention de la filière de soins, en mars 2019
 - Journée annuelle de la déficience intellectuelle en région bourgogne, en avril 2019
 - Séminaire d'éthique pour les doctorants en BFC
- Au niveau national:
 - Elargissement du e-learning
 - Formation pour les non généticiens sur les difficultés en lien avec la prescription des analyses génomiques
 - Participation au groupe de travail formation du PFMG2025
 - Intervention au MOOC Médecine Génomique & BioInformatique
 - Participation à l'élaboration de la formation des évaluateurs techniques en bioinformatique du COFRAC
- A plus long terme
 - Master européen de génétique des maladies héréditaires en lien avec l'ERN

b. Prochains séminaires internationaux-

- 6 décembre 2018 : Pascal Borry, Samantha Leonard - Vers une médecine génomique : un changement majeur du système de santé
- 21 Février 2019 : Holger Prokisch, Alexandre Reymond, Michael Stadler - FIRST EXPERIENCES OF MULTIOMICS IN RARE DISEASES
- 18 Avril 2019 : Helen Firth, David Fitzpatrick -WHAT CAN WE LEARN FROM THE DDD AND THE 100.000 GENOME STUDIES IN THE UK?

c. En projet: La coordination du module de e-learning EJP

- Dossier EJP (European Joint Program) évalué favorablement, avec l'obtention d'un financement dédié.
- ERN ITHACA sollicité pour la Task 16.2 (Dijon, Manchester, Sienne): Developing the online course (Diagnosis in rare disease: diagnostic tools)
- Mise en place un programme d'éducation gratuit et certifié, comprenant des enseignements et des MOOC (Massive Open Online Course), pour une audience académique, mais aussi pour un public plus large, pour une durée de 10 à 15h, sur 2 à 5 semaines.



B. ACTIONS PEDAGOGIQUES A DESTINATION DES FAMILLES ET DU GRAND PUBLIC

I. Bilan des actions pédagogiques réalisées

a. Une sensibilisation à la génétique et à la différence pour les plus jeunes

Intervention dans 5 écoles du département dans des classes de CP à CM2 pour faciliter l'intégration d'enfants concernés par ces pathologies dans la société, et changer le regard avec initiation à la génétique, sensibilisation à la différence par les mamans, ateliers pratiques,

Création d'un film à disposition des enseignants sur internet avec le flyer associé.

b. La journée internationale des maladies rares

- 28 février 2017 : Village des maladies rares, place Darcy à Dijon, animé par les associations de patients, suivi d'une conférence/table ronde avec les différents acteurs médico-sociaux des maladies rares autour de la thématique « Quelle prise en charge pour les personnes atteintes de maladies rares demain? »
- 28 février 2018 : Ciné-débat proposé à 8 classes de collège le matin autour du film « Wonder » de Stephen Chbosky et Théâtre-débat autour du spectacle « Ecoute, donc voir », une création de la Compagnie L'Estaminet Rouge, écrite et mise en scène par Patrick Grégoire avec Raphaël Thiéry

c. La poursuite des ciné-débats

- 13 avril 2017 : Explique-moi les essais cliniques, les malades en parlent
- 16 mai 2017 : La Guerre est déclarée de Valérie Donzelli
- 22 mai 2018 : Mes frères de Bertrand Guerry, en présence du réalisateur

d. Le Festival International du Film sur le handicap

- 08 et 09 juin 2018
 - Scolaires le vendredi (7 classes de primaires et 7 classes de collégiens): projection de courts-métrages
 - Adultes (à partir de 15 ans - 179 inscrits) le samedi: projection de courts et longs métrages
 - Sous l'impulsion de l'association des familles de Génétique avec Lorraine Joly



- e. Des soirées discussion-débat destinées au grand public ou aux familles
- 26 mars 2018 : Pour de meilleures relations entre patients et soignants – Martin Winter
 - 26 avril 2018 : La vie intime et la sexualité de son enfant, adolescent ou adulte – Sheila Warenbourg
- f. De la vulgarisation scientifique
- Organisation des journées portes ouvertes du laboratoire GAD les vendredi 7 et samedi 8 avril 2017:
 - 4 établissements scolaires aux niveaux variés (CP/CE1, 3ème, 2nde), le vendredi
 - Plus de 600 visiteurs le samedi pour les visites guidées de 45 min du laboratoire avec ateliers ludiques :
 - Extraire, voir (et ramener à la maison) son propre ADN
 - Visualiser des cellules humaines au microscope
 - Mener une enquête pour trouver des mutations
 - Trier, classer, compter les chromosomes.
 - Participation à la Nuit Européenne des Chercheurs 2017 (Dijon) et 2018 (Dijon et Besançon)
 - Animation à des soirées Grand Public (Crédit Agricole, Athlés solidaires...)
 - Participation à l'Expérimentarium
 - De nouvelles plaquettes d'information
 - Guide de la consultation de Médecine génomique
 - Spécificités de la transition enfant-adulte
 - Amniocentèse et Biopsie de trophoblaste
 - L'examen feotopla-centaire
 - Des nouveautés concernant les films
 - Diagnostic des maladies rares : traduit en anglais et sous-titré (14947 vues)
 - Les données secondaires issues du séquençage à Haut débit d'exome ou de génome : sortie en décembre 2017 (937 vues)
- g. De nouveaux livres pour enfants
- Sacha le petit chat (maladies neuromusculaires)
 - Marie la toute petite souris (petites tailles)
- h. Diverses initiatives de communication

II. Bilan des actions pédagogiques à venir





- a. Les actions en projet ou en cours
- En région
 - Continuité des soirées discussion-débat: « La protection juridique et la gestion de patrimoine des personnes de plus de 16 ans avec DI » en janvier 2019, puis mise en place du programme
 - Journée Maladies Rares 2019: Théâtre débat « Mon nom est Némó » en février 2019, spectacles enfants en 2020
 - Journée portes ouvertes GAD pour collégiens et lycéens en avril 2019
 - Au niveau National
 - Mise en place de rencontres patients/cliniciens/chercheurs sur des pathologies rares et ultra-rares
 - Déploiement d'un film pour expliquer la difficulté de mise en place de solutions thérapeutiques spécifiques en cas de déficience intellectuelle
 - Projet de conception d'un film sur l'apport du séquençage de nouvelle génération dans différents exemples de maladies rares
 - Action 7.3 du PNMR3: Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP), soutenu à hauteur de 10 ME
 - Moteur dans un programme de formation-action des différents CRMR pour mise en place dans tous les CRMR Français de 1 à 4 programmes, avec mise en œuvre 2019-2020
 - Formation de patients référents
 - Mise en place de nouveaux programmes à l'avenir

Conclusion: Implication dans la formation en génomique au-delà des frontières

Deuxième Partie : Discussion

Félicitations à toute l'équipe

Les membres du comité pédagogique soulignent le dynamisme et la richesse des actions menées à tous les niveaux (régional, national et international) tant auprès des étudiants, des professionnels que des familles, associations et grand public.

Laurence Faivre souligne que la dynamique d'équipe est très bonne qui fait que les idées se mettent en place facilement et qu'il y a un renouvellement des projets régulier.

Les propositions de développement de l'axe enseignement du comité pédagogique

- a. La formation des patients experts bénévoles



Le Pr Kholi signale la mise en place de formations des patients experts bénévoles d'association au sein de la faculté des sciences de santé, dont l'objectif est de professionnaliser leur intervention auprès des différents publics, notamment dans la formation des professionnels de santé.

Un premier travail sera réalisé avec l'association des diabétiques est très demandeuse pour professionnaliser des patients pour intervenir dans la formation des médecins. Les témoignages sont très appréciés par les étudiants. C'est l'occasion pour eux de réaliser ce que les patients vivent.

Cette formation devrait pouvoir être mise en place l'année universitaire 2019 2020.

Pour que l'intervention des patients experts puissent aller au-delà des témoignages, il faut que celui-ci trouve sa juste place.

Une proposition est faite que les représentants des patients accompagnant la FHU puissent être formés et puissent être impliqués dans la formation des étudiants.

b. Les mises en situation

Quand les étudiants en médecine viennent dans le service de génétique, il y a un programme qui leur ait proposé autour de mises en situation professionnelle (cas cliniques). Cette approche est toujours bien appréciée par les étudiants. Le comité pédagogique soutient la poursuite de cette initiative

c. Les interventions dans les écoles

Deux domaines sont abordés : le handicap et la génétique. Ces interventions durent 2 heures. Aujourd'hui, elles sont réalisées sur sollicitation de personnes qui en ont entendu parlé. Ces interventions sont très riches. Les enfants de primaire sont très réceptifs et intéressés. Ils posent des questions.

Dans l'intervention, les enfants peuvent expérimenter des situations de handicap : lunettes pour voir flou, ... Leur regard sur l'autre change.

Le comité pédagogique encourage une prise de contact avec l'éducation nationale pour continuer cet objectif. Lucie CORBIN propose une mise en contact.

d. Intervenir auprès des enseignants

La FHU pourrait avoir le rôle d'intervenir auprès des enseignants, mais aurait pour cela besoin d'avoir des contacts.

Lucie CORBIN explique qu'il est difficile de trouver des heures d'enseignement dans le cadre de la formation initiale des enseignants compte tenu de l'importance des contenus et de la courte durée de la formation. Par ailleurs, leur manque d'expérience fera que les enseignants en formation initiale ne seront pas réceptifs. Par contre, elle indique qu'en formation continue, les enseignants seront volontaires, ils ont plus de recul par rapport à leur pratique et ce sera d'autant plus intéressant et plus efficace.



Elle propose de mettre la FHU en relation avec Didier PERRAULT, Chef du SAIO, conseiller de la rectrice et correspondant académique des dispositifs relais. Il est également possible de s'adresser directement au Directeur de Cabinet de la Rectrice qui s'intéresse à la formation continue du premier degré (on attend le nouveau directeur (trice) académique des services de l'Education Nationale (DASEN) pour le 1er degré) pour envisager la possibilité d'intervenir au niveau de la formation continue des enseignants et éventuellement de former les formateurs qui interviendront à leur tour auprès de leurs collègues.

Il y a un référent handicap au rectorat avec qui il est possible de rentrer en contact.

Nelly Schutz suggère de prendre contact avec le service de Service Régional de la Formation et du Développement (SRFD) de l'enseignement agricole pour diffuser cette formation auprès des enseignants et établissements proposant notamment des formations dans le secteur des services (service aux personnes).

- e. Banque d'outils pédagogiques numériques pour la formation des étudiants en médecine

Le Pr Ortega-Debalon demande s'il serait possible que la FHU puisse proposer un répertoire d'outils pédagogiques numériques ou des films sur des pathologies génétiques.

Il rapporte un cours qui marche bien auprès des étudiants, réalisé par Pierre Ancet professeur en philosophie sur « le corps que je suis, le corps que j'ai et le corps qu'on me prête ». Ce cours est sur l'approche du handicap. Il leur passe de courtes vidéos sur des personnes en situation de handicap et il leur demande « que pensez-vous de ce qu'est le quotidien de ces personnes ? ». Les étudiants répondent que « Cela ne doit pas être facile, que les parents doivent s'inquiéter de l'avenir de leurs enfants, ... ». Puis il leur passe la suite des vidéos et là les étudiants découvrent que les personnes handicapées ont un quotidien comme les autres, ils sont mariés, ils ont un travail, ils ont une vie sexuelle... Ce cours les marque et c'est un sujet qui les touchent particulièrement.

Les membres de la FHU valident la proposition de mise à disposition d'une banque de films/outils numériques pour les étudiants.

- f. Former les administratifs, ceux qui décident du fonctionnement des établissements ?

Peu de chose sont conduites. Il s'agit potentiellement d'une cible intéressante à explorer, mais les contacts ne sont pas évidents.

- g. La transition adolescent/adulte avec déficience intellectuelle,

Une remarque est formulée sur le fait que les intervenants dans les établissements (secrétaires, infirmières, médecin, ...) qui accueillent les adultes et les adolescents ne sont pas suffisamment formés.

La FHU signale ses actions dans le cadre de la filière AnDDI-Rares sur le sujet.

La séance est levée à 17 heures 00.

Fédération Hospitalo-Universitaire FHU – TRANSLAD



Médecine TRANSLationnelle et Anomalies du Développement

Une FHU pour le développement des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine des anomalies du développement

