

Mener des essais cliniques en France sur le syndrome d'Angelman

-O-

Présentation de la communauté Angelman de France

Cette infographie a été réalisée par les 3 associations nationales représentant les familles touchées par le syndrome d'Angelman. Les objectifs sont :

- 1) de fournir l'information la plus claire possible à destination des laboratoires et biotechnologies pour faciliter la réalisation d'essais cliniques sur le territoire français
- 2) de présenter la communauté Angelman de France suite à la réalisation d'un questionnaire avec 154 familles ayant répondu.

Il est possible de mener en France
des essais cliniques
sur le syndrome d'Angelman
parce que...

✓ **Parce que les patients sont représentés par des associations nationales**



Les personnes porteuses du Syndrome d'Angelman sont représentées par **3 associations en France**



<https://www.angelman-afsa.org/>



<https://www.fastfrance.org/>



<https://syndromeangelman-france.org/>



✓ **Parce que les patients bénéficient d'un suivi dans des filières de santé d'expertise**



<https://www.defiscience.fr>



<https://www.anddi-rares.org>

Ils bénéficient pour la plupart d'un suivi médical au sein d'une **filière de santé maladies rares**

L'une des missions des filières de santé maladies rares est **d'assurer la coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle** : cartographie des bases de données, laboratoires, projets et travaux de recherche, innovations diagnostiques et thérapeutiques, accompagnement pour les appels à projets maladies rares. Elles s'appuient notamment sur des Centres d'Investigation Clinique (CIC), infrastructures de recherche clinique mises à la disposition des investigateurs et des chercheurs au sein des hôpitaux pour y réaliser des projets de recherche dans des locaux dédiés et avec du personnel spécifique. Les projets peuvent viser à mieux comprendre la maladie ou même évaluer de nouveaux traitements.



✓ **Parce que la recherche clinique est soutenue en France par des réseaux dédiés**



<https://ecrin.org/>

Organisation publique à but non lucratif qui relie des partenaires et des réseaux scientifiques à travers l'Europe pour faciliter la recherche clinique multinationale



<https://fcrin.org/>

Infrastructure d'envergure nationale en recherche clinique. Labélisée par l'ANR dans le cadre du Programme d'Investissements d'avenir, elle a pour mission de renforcer la performance de la recherche clinique française et son attractivité au plan européen et international.

La France à travers son réseau associatif de familles, son organisation en filière de santé maladies rares, qui sont elles-mêmes en lien avec les infrastructures nationales ou européennes, est en capacité de réaliser des essais cliniques sur le syndrome d'Angelman, quelque soit la nature de l'essai clinique.

Une photographie instantanée
de la communauté Angelman de France

✓ Informations sur la communauté Angelman de France



1250 personnes estimées porteuse du Syndrome d'Angelman en France [1]

Un sondage a été réalisé par les 3 associations françaises (AFSA, FAST France, Syndrome Angelman-France). Nous vous présentons la synthèse de cette photographie instantanée sur un échantillon significatif qui aborde différentes thématiques : localisation, diagnostic, suivis médicaux et paramédicaux, répercussion sur la vie familiale, prospectives.

✓ Informations générales sur l'échantillon

Nombre de répondants
154

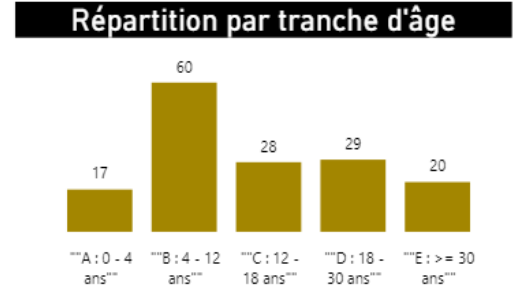
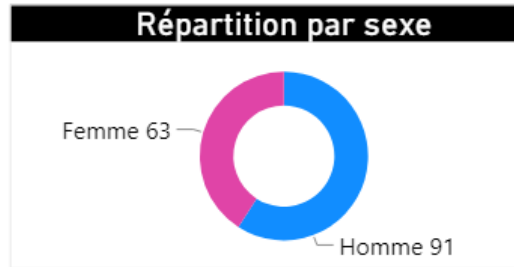
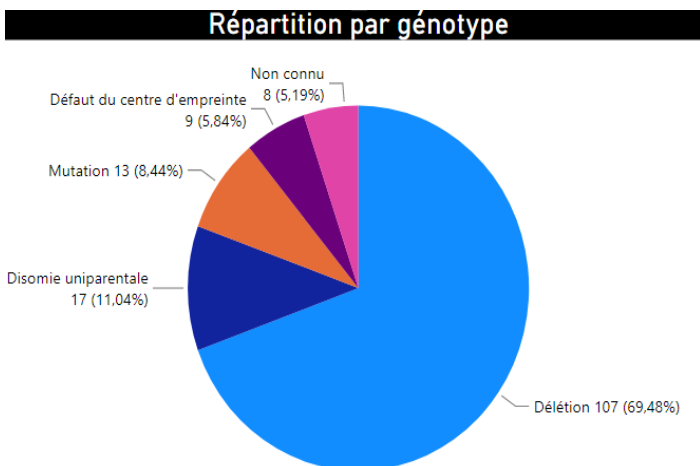


Figure 1: Régions françaises

Region	#
Ile-de-France	29
Auvergne-Rhône-Alpes	22
Pays de la Loire	16
Nouvelle-Aquitaine	13
Grand Est	12
Normandie	11
Provence-Alpes-Côte d'Azur	11
Occitanie	10
Bretagne	7
Hauts-de-France	7
Bourgogne-Franche-Comté	6
Centre-Val de Loire	5
Corse	3
Territoires ultramarins	2
Total	154

✓ Diagnostic



Age du diagnostic

Tranche Age	Nombre	Moyenne	Médiane	Écart type
"A : 0 - 4 ans"	17	1,12	1	0,68
"B : 4 - 12 ans"	59	1,71	1	1,74
"C : 12 - 18 ans"	28	2,82	2	3,04
"D : 18 - 30 ans"	29	3,03	2	2,75
"E : >= 30 ans"	20	11,20	13	9,03
Total	153	3,34	2	4,97

Un âge moyen au diagnostic bas (3.34 +/- 4.97) avec une variabilité de plus en plus importante en fonction de l'âge

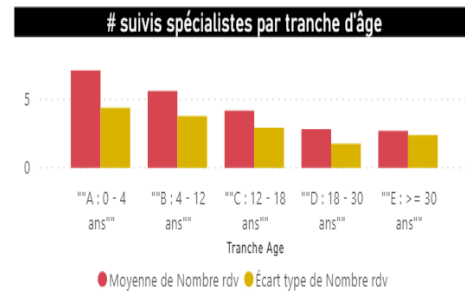
Une répartition similaire aux chiffres observés dans la littérature

✓ Une population suivie sur le plan médical

Suivi medical	#
aucun suivi	1
par un généraliste	74
par un ou plusieurs spécialistes en hôpital	125
par un ou plusieurs spécialistes en libéral	62

Nombre moyen de rendez-vous chez un spécialiste

4,62



Une personne peut être suivie par différents acteurs : généraliste, spécialistes en libéral ou à l'hôpital

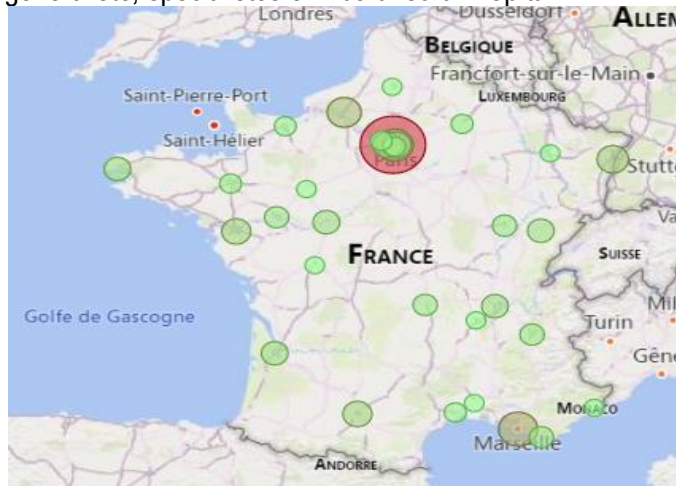


Figure 2: Suivi des personnes dans les hôpitaux publics

Le code couleur ainsi que la taille des ronds sont fonction du nombre de patients suivis par hôpital

Le nombre moyen de rdv chez un spécialiste à l'année est de **4,62** et celui-ci diminue avec l'âge

Nom Site	# patients
APHP Necker	20
APHM Marseille	9
APHP Pitié Salpêtrière	8
CHU Rouen	7
CHU Strasbourg	6
APHP Raymond Pointcaré	5
APHP Trousseau	5
CHU Nantes	5
CHU Toulouse	5
CHU Besançon	4

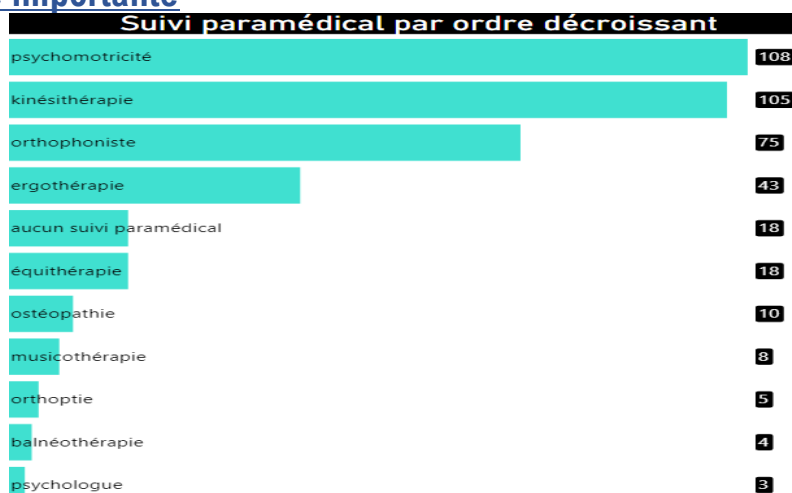
Figure 3: TOP 10 fonction du nombre de patients suivis

Il existe **44** hôpitaux publics associés au suivi du syndrome d'Angelman sur le territoire

✓ Une prise en charge paramédicale importante

Tranche Age	Suivi moyen
""A : 0 - 4 ans""	3,59
""B : 4 - 12 ans""	3,42
""C : 12 - 18 ans""	2,50
""D : 18 - 30 ans""	1,83
""E : >= 30 ans""	1,80
Total	2,63

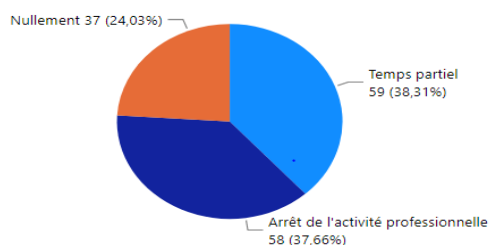
Le nombre moyen de séances/mois de suivi paramédical est **2.63** avec une décroissance en fonction de l'âge du patient.



Avec des prises en charge multiples et pluridisciplinaires

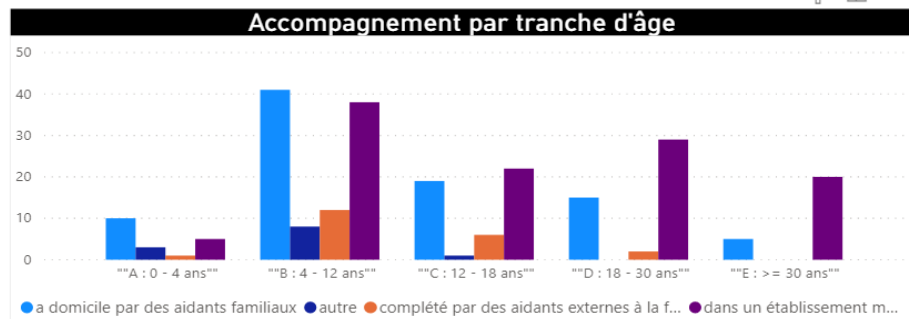
✓ Des répercussions majeures sur la vie familiale

Impact sur le rythme professionnel

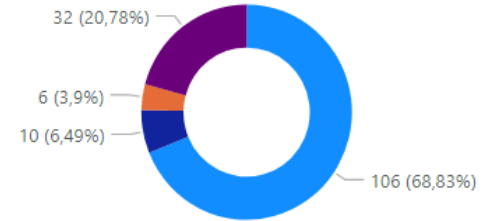


2/3 des parents sont obligés de modifier leur rythme de travail (arrêt ou temps réduit)

L'**accompagnement** est assuré dans l'enfance par les aidants familiaux, éventuellement complété par des aidants professionnels, puis, avec l'âge, la prise en charge dans des établissements médicaux-sociaux devient majoritaire.

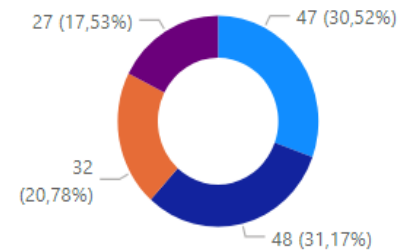


Epilepsie	# patients
A des crises d'épilepsie contrôlées avec un traitement adapté	106
A des crises d'épilepsie non contrôlées et les traitements sont peu ou pas efficaces	10
A des crises d'épilepsie peu fréquentes et n'a pas de traitement actuellement	6
N'est pas concernée par l'épilepsie	32
Total	154



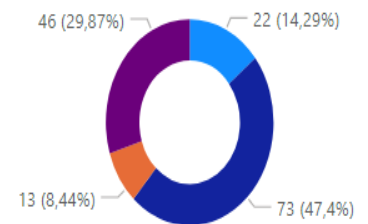
L'**épilepsie** touche environ **80%** des personnes et est pour la majorité contrôlée et pour **6%** est problématique.

Sommeil	# patients
A un sommeil perturbé et les traitements sont peu ou pas efficaces	47
A un sommeil satisfaisant avec des traitements adaptés	48
N'est pas concernée par des troubles du sommeil	32
Présente des troubles du sommeil mais n'a pas de traitement actuellement	27
Total	154



Le **sommeil** est perturbé pour **environ 80%** des personnes et pour une partie non négligeable (47 / 154) les traitements actuels sont peu ou pas efficaces.

Comportement	# patients
Présente un comportement amélioré suite à la prise de traitements médicamenteux adaptés	22
Présente parfois des troubles du comportement mais n'a pas de traitement médicamenteux actuellement	73
Présente des troubles du comportement et les traitements sont peu ou pas efficaces	13
N'est pas concernée par des troubles du comportement	46
Total	154



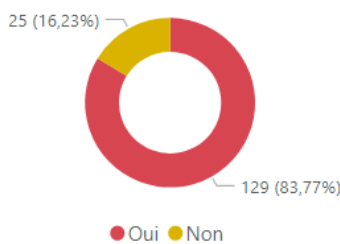
Le **comportement** est un défi pour **un quart** des familles (35/154) et demeure un problème pour **13** patients

Régime alimentaire



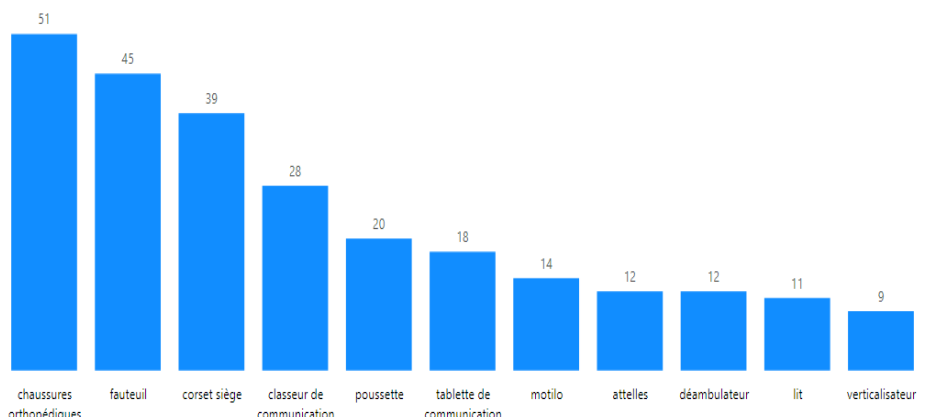
15% des familles ont mis en place un régime alimentaire (essentiellement un régime hypocalorique)

Appareillages ou aides techniques



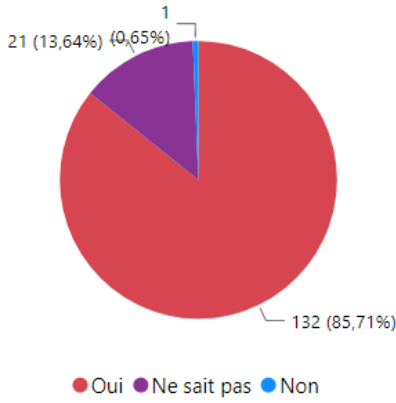
Les appareillages ou aides techniques concernent **84%** des patients

Appareillages et aides techniques les plus fréquentes

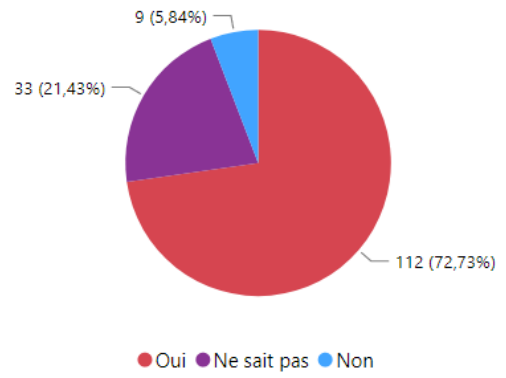


✓ Un souhait important d'être partie prenante dans la recherche autour du syndrome

Intérêt pour un registre



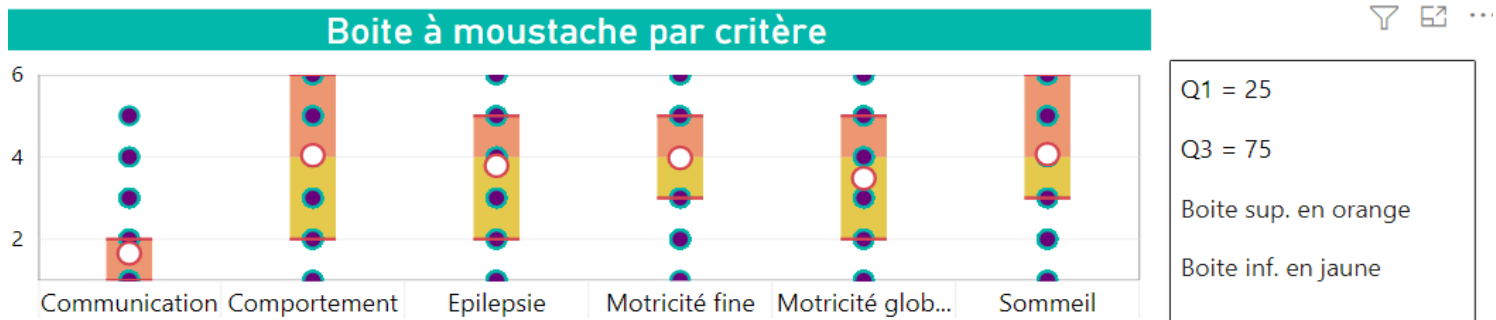
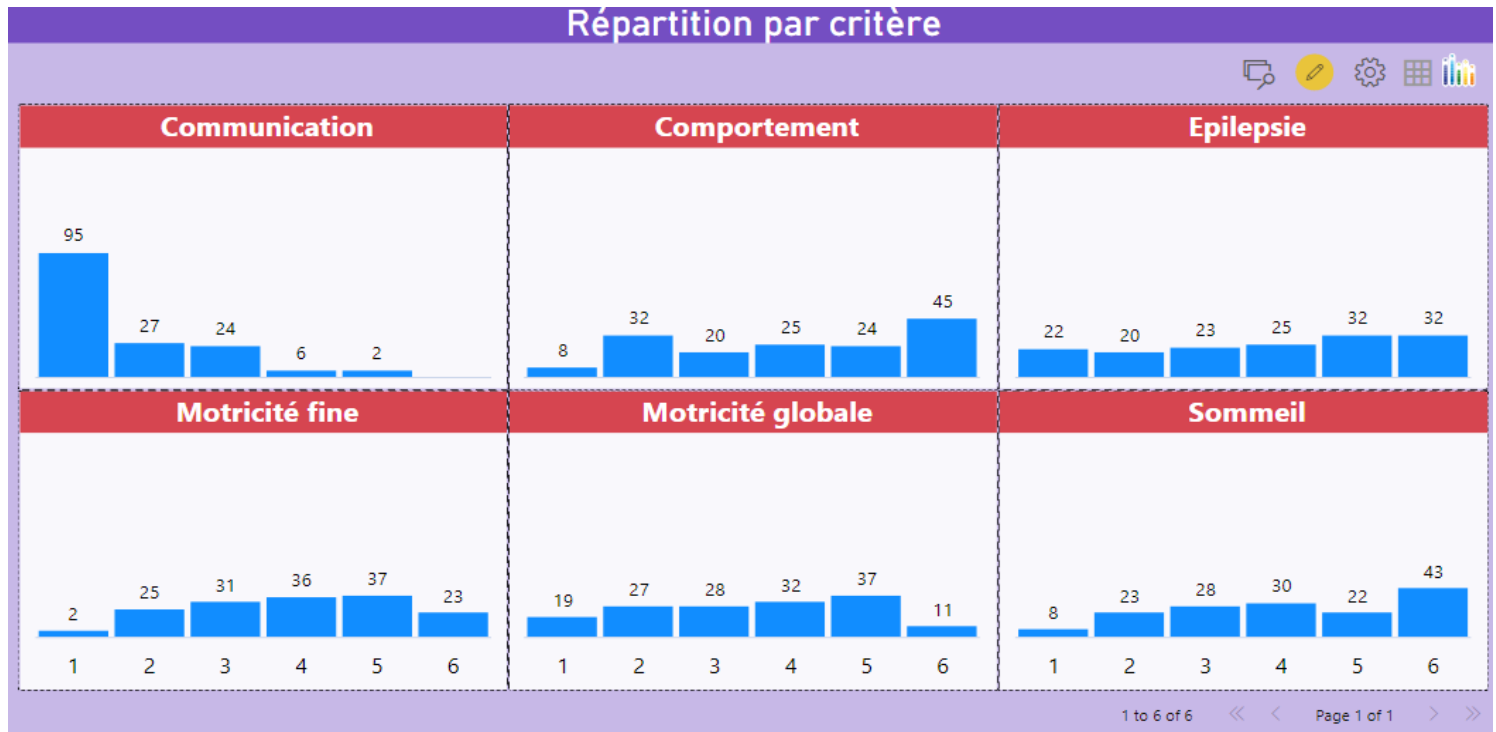
Intérêt pour une histoire naturelle



85% des personnes montrent de l'intérêt pour un **registre**

73% pour une **histoire naturelle**

A la question, quels seraient selon vous les critères les plus importants si un traitement permettait d'améliorer la qualité de vie des patients ? (1 étant considéré comme le critère le plus important et 6 le moins important)



La **communication**, quels que soient le génotype ou l'âge, est très nettement le critère le plus important sur lequel les familles souhaitent une amélioration si un traitement thérapeutique était disponible à l'avenir.

Cette synthèse est une vue globale de la population. Nous pouvons fournir une version interactive de l'analyse et plus de graphiques avec un accès à l'outil BI permettant de faire une analyse par vous-même. (envoi d'un email à contact@fastfrance.org)

1. Estimation sur 25 ans : 750000 naissances/an × 1/15000 × 25 ans