

A network of centres of expertise

# dyscerne

for dysmorphology

## Dysmorphology Diagnostic System (DDS)

## Système de diagnostic en dysmorphologie

## Information pour les cliniciens

**DYSCERNE: un réseau de centres d'expertise en dysmorphologie**

**The Nowgen Centre, 29 Grafton Street,**

**University of Manchester**

**Manchester, UK, M13 9WU**

**Tel: +44 161 27 63205, Fax: +44 161 27 64058**

**[www.dyscerne.org](http://www.dyscerne.org)**



European Commission Public Health Executive Agency (DG Sanco) Project: 2006122

- A European Network of Centres of Expertise for Dysmorphology

# Présentation de DYSCERNE

## Un réseau Européen de Centres d'Expertise en Dysmorphologie

DYSCERNE est un projet Européen qui vise à améliorer le diagnostic, la prise en charge et la diffusion des informations sur les syndromes dysmorphiques rares. Le projet est financé par l'Union Européenne (European Commission Public Health Executive Agency) et implique six partenaires principaux appartenant à des centres d'expertise en dysmorphologie qui sont:

- Jill Clayton-Smith - University of Manchester (Royaume-Uni)
- Han Brunner – Universitair Medisch Centrum Sint Radboud (Pays-Bas)
- Bruno Dallapiccola - Ospedale Casa Sollievo Della Sofferenza (Italie)
- Koenraad Devriendt - Katholieke Universiteit, Leuven (Belgique)
- Malgorzata Krajewska-Walasek - Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, Warsaw (Pologne)
- Nicole Philip, Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille (France)

Le réseau est coordonné par l'Université de Manchester.

Les objectifs principaux du projet Dyscerne sont les suivants:

- Identifier des centres d'expertise en dysmorphologie et établir un réseau formalisé entre ces centres.
- Développer un système électronique de diagnostic en dysmorphologie (dysmorphology diagnostic system: DDS)
- Développer des guides de bonne pratique pour le diagnostic et la prise en charge des syndromes dysmorphiques les plus fréquents.

# **En quoi consiste le Système de Diagnostic en Dysmorphologie (DDS)?**

Le système de diagnostic en dysmorphologie (DDS) reliera plus de 50 Centres Européens d'Expertise en dysmorphologie, générant un puissant outil de diagnostic et de ressources éducationnelles.

Un groupe central d'experts (le DDS Expert Panel) travaillera en collaboration pour étudier le dossier et l'histoire médicale de votre patient, donner des recommandations, des suggestions de diagnostic et des propositions concernant les investigations complémentaires et la stratégie de prise en charge.

## **A qui s'adresse le système DDS?**

A des cliniciens suivant des patients présentant un syndrome dysmorphiques et/ou des malformations congénitales pour lesquels aucun diagnostic n'a été posé ou nécessitant la confirmation du diagnostic d'une pathologie rare.

Ces cas auront habituellement été soumis lors de réunions locales, nationales ou internationale, sans qu'un diagnostic ait pu être porté.

## **Que peut apporter l'utilisation de DDS?**

### **Aux cliniciens**

DDS offre un accès à des avis experts concernant le diagnostic et la prise en charge.

En utilisant le système d'enseignement en ligne, accessible uniquement aux utilisateurs enregistrés sur DDS les cliniciens pourront améliorer leurs compétences dans le domaine de l'évaluation et du diagnostic des syndromes dysmorphiques rares.

Les cas soumis et conservés dans les archives du système DDS seront réévalués périodiquement, ce qui permettra d'améliorer la définition et la description des syndromes nouveaux ou déjà décrits.

## **Aux patients**

Avoir un diagnostic précis permet de soulager le doute et l'anxiété et rassure les patients sur le fait qu'ils recevront des soins et des conseils appropriés.

Un diagnostic précis et précoce peut permettre d'accéder à de nouveaux traitements lorsque ceux-ci sont disponibles.

Un diagnostic exact facilite le conseil génétique et les conséquences qui en découlent sur les choix de procréation.

Ceci peut aussi permettre de rentrer en contact avec des associations de patients ou d'autres familles dans lesquelles le même syndrome a été diagnostiqué.

## **Est-il nécessaire de soumettre un dossier médical détaillé?**

Pour fournir un avis précis les Experts doivent disposer de tous les détails de l'histoire médicale et de l'examen clinique, des résultats des explorations complémentaires et des avis d'autres spécialistes et des photographies de votre patient.

Il est préférable de communiquer le plus d'informations possible. Les informations minimales dont nous avons besoin sont le sexe, l'âge et l'origine ethnique de votre patient, l'âge des parents, les nombres de frères et soeurs (et s'ils sont aussi atteints), les paramètres de croissance et si possible une courbe de croissance.

Il vous sera aussi demandé des informations sur l'histoire anténatale, la naissance, le développement précoce et général et la nature des investigations réalisées. Si vous ne donnez pas toutes ces informations, les Experts peuvent quand même examiner le dossier de votre patient. Cependant plus vous donnerez d'informations, plus les conclusions des experts concernant le diagnostic et la prise en charge seront pertinentes.

Il est important de pouvoir disposer de photographies de bonne qualité, nettes et appropriées au cas. Dans certains syndromes la morphologie des patients évolue avec l'âge. Aussi, il est souhaitable d'avoir des photographies prises à différents âges. Les photographies seront chargées sur le site DDS pendant le processus de soumission.

Pour faciliter l'archivage et la recherche des dossiers des patients, nous demandons aux cliniciens de décrire les symptômes de leurs patients selon la terminologie de la base de données London Dysmorphology Database ([www.lmdatabases.com](http://www.lmdatabases.com) and [www.dyscerne.org](http://www.dyscerne.org)).

## **Que se passe-t'il après la soumission d'un dossier à DDS?**

Le centre coordinateur vérifiera le dossier pour s'assurer qu'il est utilisable pour le système DDS. L'histoire médicale et les photographies, anonymisées, seront ensuite soumises aux experts.

Les experts enverront leurs recommandations et leurs suggestions diagnostiques au centre coordinateur.

Le centre coordinateur fera une synthèse des avis des experts qui sera envoyée à la personne ayant soumis le cas.

## **A propos de l'archivage des informations**

L'information clinique et les photographies du patient seront conservées dans les archives du système DDS, si celui-ci donne son consentement. L'information anonymisée contenue dans les archives du système permettra d'évaluer l'efficacité du processus et d'améliorer le système pour les futurs utilisateurs. Ces données permettront aussi de décrire de nouveaux syndromes rares et de contribuer à une amélioration des connaissances dans le domaine.

Si votre patient ne souhaite pas que les données de son dossier et ses photographies soient conservées dans les archives DDS, sa décision n'altérera en rien le processus d'expertise. Les patients sont libres de revenir sur leur décision à tout moment et peuvent nous écrire à l'adresse en première page de ce feuillet.

## **Comment soumettre un dossier au système DDS?**

Vos patients doivent lire le formulaire d'information et de consentement qui leur est destiné. Si vos patients acceptent la soumission de leur dossier, demandez-leur de compléter et de signer deux copies du formulaire de consentement. Une copie sera conservée dans le dossier du patient, l'autre sera conservée par celui-ci. En l'absence de consentement, la soumission ne sera pas acceptée.

Dans un premier temps, seul un nombre limité de centres (nodes) seront autorisés à soumettre des dossiers au système DDS. Dans chaque centre, une personne coordonnera l'ensemble des soumissions et c'est à cette personne référente que vous devrez vous adresser.

Si vous n'appartenez pas à un tel centre, vous devrez soumettre vos cas par l'intermédiaire d'un autre centre. Vous devrez d'abord discuter du dossier avec le centre le plus proche de chez vous et compléter le formulaire de soumission. Ce centre soumettra le dossier pour vous. La liste des centres habilités à soumettre les dossiers est disponible sur le site Web.

Au cours de la soumission, il est possible de rentrer une partie des données, de sauvegarder et de compléter le processus de soumission ultérieurement. A la fin du processus de soumission, il est possible d'imprimer les données soumises pour les conserver dans le dossier du patient.

Les demandes de licence pour devenir un centre habilité à soumettre des cas doivent être envoyées au centre coordinateur de DYSCERNE dont l'adresse figure sur la première page de ce feuillet.

## **Regles pour la publication des données contenues dans les archives du système DDS**

Nous vous demanderons votre autorisation pour inclure des cas soumis par vous même à des présentations de DYSCERNE lors de réunions nationales et internationales de dysmorphologie. Les cliniciens soumettant des dossiers sont aussi encouragés à publier des cas cliniques dans des journaux de la spécialité.

DYSCERNE n'utilisera pas les informations sur vos patients dans une présentation ou une publication sans votre consentement préalable. Si cela est le cas, vous en serez remercié.

Toute publication faisant référence aux diagnostics, recommandations et guides prise en charge émanant du groupe d'experts ou aux données contenues dans les archives du système DDS devra remercier le projet DYSCERNE (DYSCERNE: A European Network of Centres of Expertise for Dysmorphology, funded by the European Commission Public Health Executive Agency (DG Sanco), Project No. 2006122)

## **Où trouver plus d'information?**

Vous pouvez nous contacter à l'adresse ou au numéro de téléphone figurant sur la première page de ce feuillet. Vous pouvez aussi trouver des informations sur DYSCERNE et le processus de soumission sur le site internet: [www.dyscerne.org](http://www.dyscerne.org)

**Merci d'avoir lu ce Feuillet d'information**

## DYSCERNE Partners:



Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille

## Supporting Organisations:



Version: FRA.06.04.2009 CH