

Appel à projet 2023

Formation en ligne : Dépistage et information des couples à risque pour la bêta-thalassémie en Corse et en PACA

22^e journée de la Filière FilRougE-MCGRE - 3 juillet 2026

Dr Aphaia ROUSSEL

Service Hémato-immuno-oncologie pédiatrique

RHeOP PACA-Corse

CRMR MCGRE

Hôpital Timone-Enfant, AP-HM, Marseille

La Corse, un bassin de population à risque

L'histoire du peuplement de l'île et la présence du paludisme jusqu'à la fin des années 1940 expliquent une prévalence élevée du trait bêta-thalassémique, très supérieure à la moyenne nationale.



3 %

de la population corse porteuse du trait bêta-thalassémique



88,4 %

des cas portent la mutation du codon 39 (cd 39)



1 / 4

risque pour un couple de porteurs d'avoir un enfant atteint de thalassémie majeure

Registre NaTaLY

≈ 970 patients atteints de formes sévères ou intermédiaires en France métropolitaine

≈ 16 patients en Corse ; 3 patients pédiatriques depuis 2022 (2 formes majeures, 1 forme intermédiaire)

≈ 2 500 naissances par an sur l'île

Une vigilance des professionnels à raviver



Une sensibilisation ancienne, non poursuivie

Un programme de dépistage en milieu scolaire avait été mené en Corse (1975), mais n'a pas été reconduit dans la durée.



Une baisse d'information des professionnels

Sans naissance d'enfant malade depuis 20 ans (jusqu'en 2022), la vigilance diagnostique sur l'île s'est progressivement érodée.



Un diagnostic simple mais facilement manqué

Le trait thalassémique est asymptomatique : seul un hémogramme et une étude de l'hémoglobine permettent de l'identifier.

L'île dispose de 3 maternités et de 2 services de pédiatrie, soit environ **170 professionnels** (pédiatres, gynéco-obstétriciens, sages-femmes, PMI) directement concernés.

Objectifs du projet



Objectif principal

Re-sensibiliser les professionnels de santé exerçant en Corse, au contact des futurs parents, au diagnostic des porteurs hétérozygotes de bêta-thalassémie et à l'identification des couples à risque.



Faciliter le parcours des couples à risque

Par une information délivrée plus précocement dans leur parcours de soins.



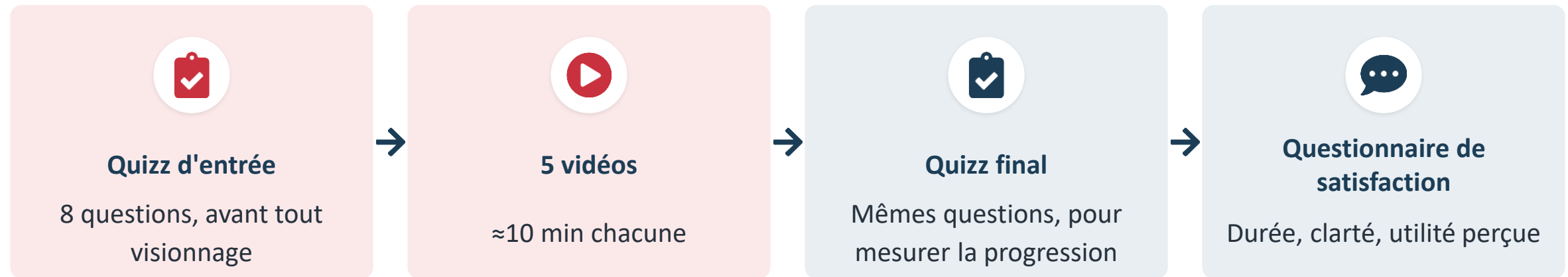
Étendre l'action en région PACA

Puis à l'ensemble des médecins généralistes, pour toucher le maximum de professionnels.

Un dispositif de e-learning, de la conception au déploiement

MÉTHODE

Appel à projet obtenu fin 2023 auprès de la filière FilRougE-MCGRE, porté par le **CRM des maladies constitutionnelles du globule rouge** (Timone-Enfants) et le réseau **RHéOP**.



Hébergement : plateforme Kephren Publishing (Tribune K), navigation privée, accessible 6 mois, rappel automatique en cas d'inactivité non possible.

Validation : comité de validation incluant un patient expert

Quatre thématiques, quatre experts

Après une vidéo d'introduction par le Dr Roussel, le parcours se déroule en 4 modules d'environ 10 minutes, chacun assuré par un intervenant du Centre de référence ou de ses partenaires.

1



La thalassémie en Corse

Histoire du peuplement de l'île et rôle du paludisme

Pr Jacques Chiaroni — EFS Alpes-Méditerranée

2



Diagnostic du trait mineur

Reconnaître une bêta-thalassémie hétérozygote

Dr Isabelle Thuret — CRM Timone-Enfants

3



Transmission et conseil génétique

Couples à risque, hérédité et accompagnement

Mme Emilie Consolino — Conseillère en génétique, Timone

4



Signes et complications majeures

Forme transfusionnelle dépendante et son suivi

Dr Sarah Szepetowski — CRM Timone-Enfants

TKMR-N



ACCUEIL
ACTUALITÉS COMMENTÉES
ACTUS'CONGRÈS
PROGRAMMES PÉDAGOGIQUES
CONTACT

ribune'K Maladies Rares Immuno-
ématologiques® est publié en toute
dépendance et sous l'unique et
ntière responsabilité du directeur de
ublication et des rédacteurs en chef.
es actualités commentées dans
ribune'K Maladies Rares Immuno-
ématologiques® le sont sous la
sponsabilité de leurs auteurs. Tous
roits de traduction, d'adaptation et de
production par tous les procédés
servés pour tous pays. © Copyright -
ephren Publishing - Mentions légales -
GU

Introduction

Dr Aphaia Roussel, Médecin coordonnateur du Réseau d'onco-hématologie
pédiatrique PACA-Corse (RHéOP)



Bêta-thalassémie en Corse : formation concernant le dépistage et l'information des couples à risque, 2024

la β Thalassémie en Corse Les forces évolutives en action

Professeur Jacques Chiaroni



Bêta-thalassémie en Corse : formation concernant le dépistage et l'information des couples à risque, 2024

Le trait bêta-thalassémique

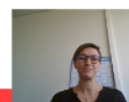
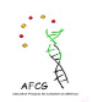
Dr Isabelle Thuret
Médecin coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Rares du globule rouge
(CRMRR)



Bêta-thalassémie en Corse : formation concernant le dépistage et l'information des couples à risque, 2024

Bêta-thalassémies : transmission et conseil génétique

Emilie Consolino
Conseillère en génétique
MSc – certifiée ERGC65
APHM Timone enfants



Bêta-thalassémie en Corse : formation concernant le dépistage et l'information des couples à risque, 2024

Signes et complications de la thalassémie majeure

Dr Sarah Frenstam

Un déploiement progressif, Corse puis PACA

Fin 2023

Appel à projet
MCGRE obtenu

2024

Conception &
validation des
modules

2024–2025

Diffusion auprès
des PDS de Corse

Sept. 2025

Extension à
la région PACA

Professionnels ciblés



Corse

Pédiatres, sages-femmes, gynécologues-obstétriciens, médecins de PMI, généralistes



PACA

Pédiatres hospitaliers, sages-femmes, internistes, biologistes, partenaires PérinatMed (PACA)

Diffusion de l'information : DIFFICILE!

Obtention contacts fiables pour professionnels de santé (PDS) libéraux difficile (URPS, Conseil de l'Ordre...)

Une participation au rendez-vous

**189**

professionnels au
quizz d'entrée

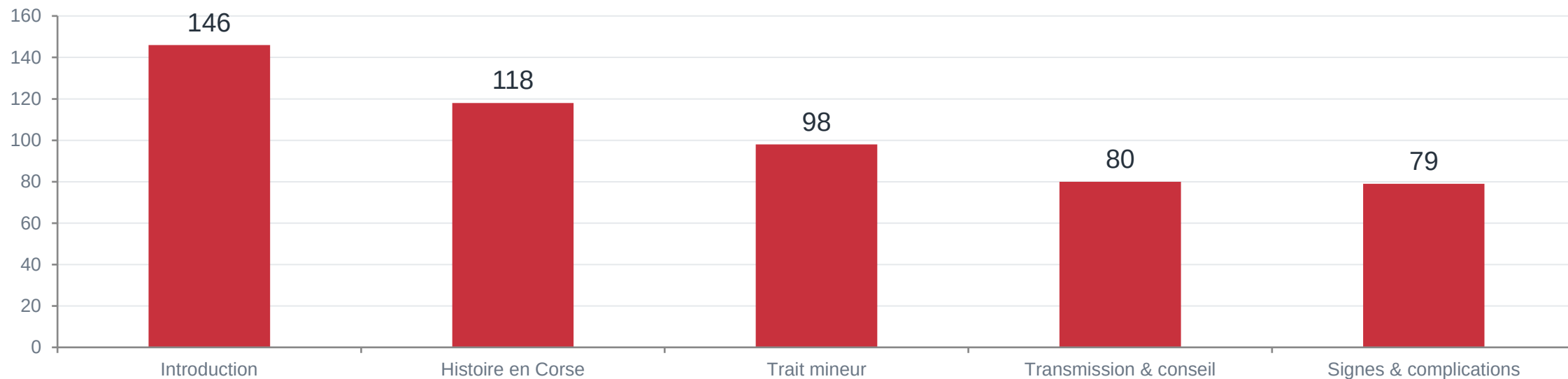
**48**

participants
en Corse

**141**

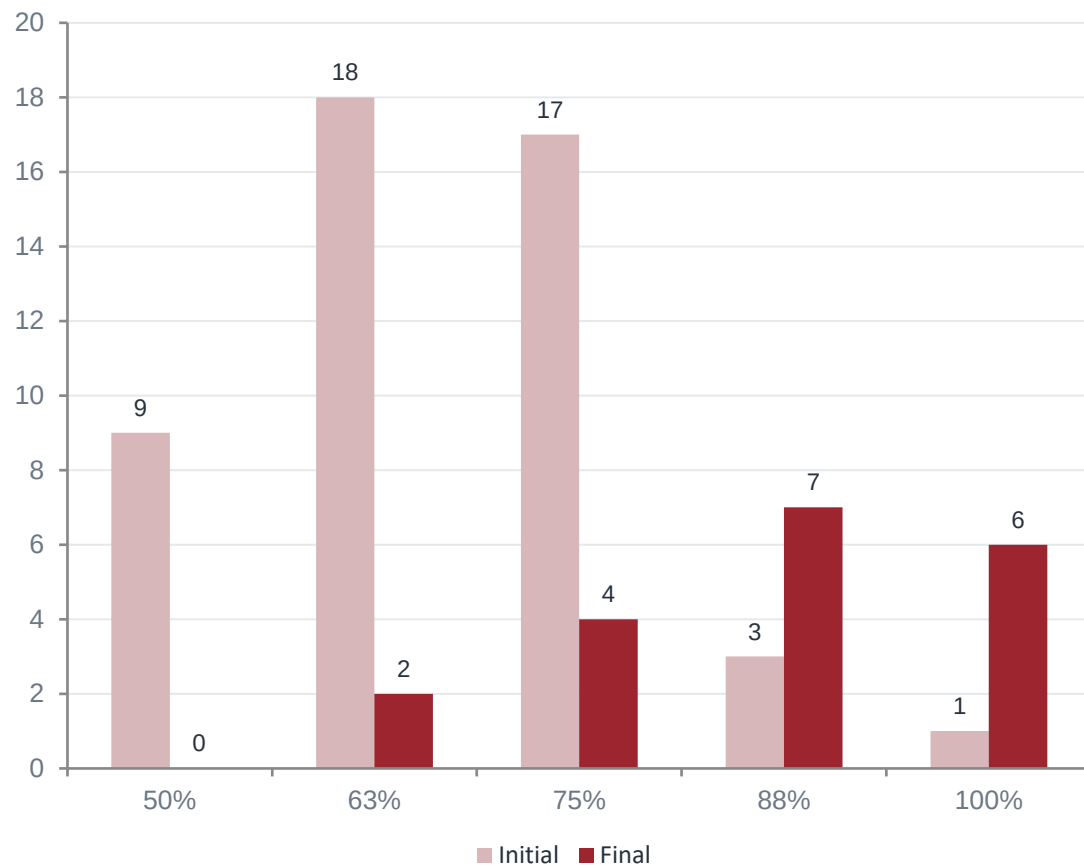
participants
en PACA

Visionnages des vidéos (Corse + PACA)

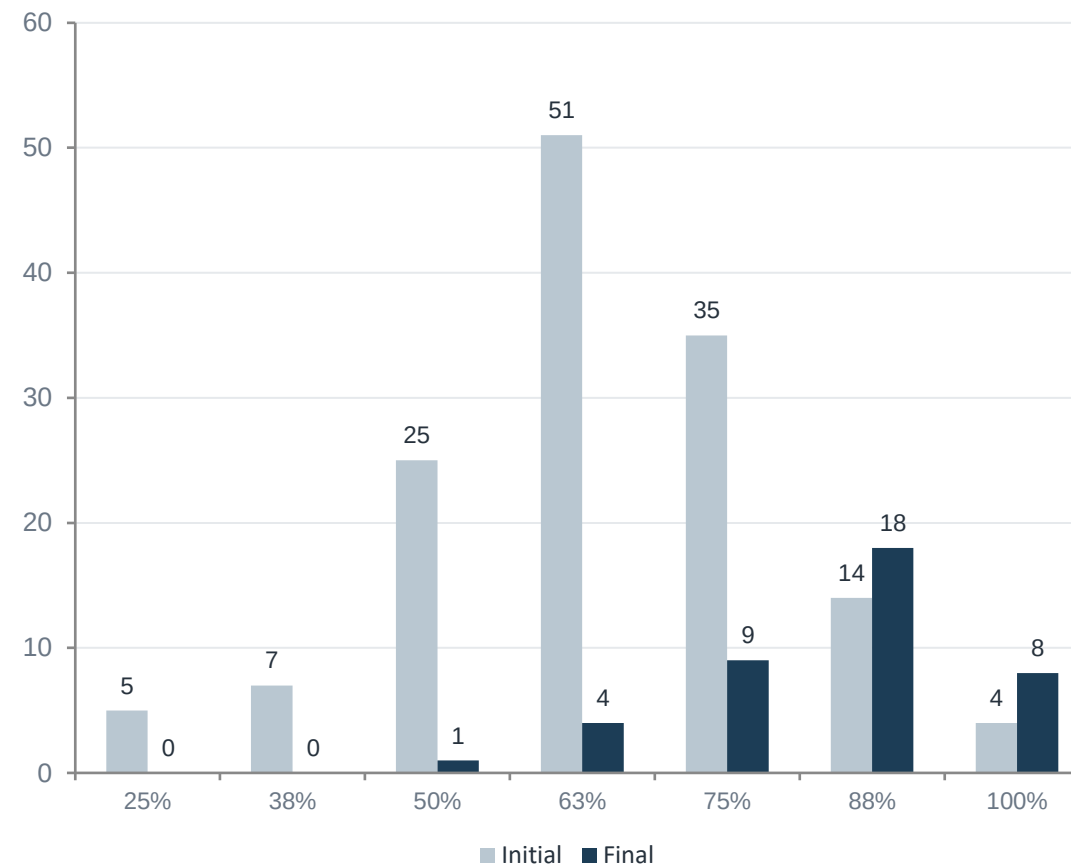


Une nette progression des scores au quizz

Corse — n initial = 48, n final = 19



PACA — n initial = 141, n final = 40



Une formation jugée adaptée et utile

Répondants au questionnaire de satisfaction : 19 en Corse + 40 en PACA = 59 professionnels



98 %

trouvent la durée
de la formation adéquate



100 %

jugent les explications
claires ou très claires



98 %

trouvent la formation
utile à leur pratique



83 %

envisagent d'appliquer
le contenu en pratique

Ce que montrent ces résultats

Points forts

- ✓ Bonne mobilisation initiale : 189 PDS engagés dès le quizz d'entrée
- ✓ Progression nette des scores entre quizz initial et final, dans les deux régions
- ✓ Satisfaction quasi unanime sur la durée, la clarté et l'utilité perçue
- ✓ Format e-learning flexible, adapté aux contraintes des professionnels libéraux et hospitaliers

Limites identifiées

- Taux de complétion du quizz final modeste (19/48 en Corse, 40/141 en PACA)
- Principale difficulté : obtenir des listes de diffusion à jour des professionnels concernés
- Méthode de mobilisation à revoir
- Extension aux médecins généralistes pas encore engagée à ce stade en PACA
- Pas de mesure à distance du changement de pratique sur le terrain

Et la suite ?



Étendre aux médecins généralistes

Bien que les médecins généralistes semblent moins accessibles, il semble pertinent d'insister sur leur formation dans des régions comme le bassin méditerranéen



Ouvrir l'accès aux modules +++

Les vidéos seront prochainement accessibles via le site de la filière MCGRE + site de l'APHM et du CRMR de Marseille + faire de la publicité



Adapter le modèle à d'autres maladies constitutionnelles du globule rouge ?

Drépanocytose : maladie fréquente mais nombreuses informations , cibler l'information

Un outil simple, accessible, qui peut faire ses preuves



Une re-sensibilisation efficace

189 professionnels mobilisés et
une progression nette des
connaissances, en Corse comme
en PACA.



Une formation plébiscitée

98 % la jugent utile à leur pratique,
100 % trouvent les explications
claires.



Un modèle répliquable

Extensible aux médecins
généralistes, à d'autres territoires,
à d'autres maladies rares.

Le principal défi reste organisationnel et motivationnel — diffuser largement et relancer — bien plus que pédagogique.

Merci de votre attention

Avec les équipes

- du RHéOP (Réseau d'Hématologie et d'Oncologie Pédiatrique PACA-Corse)
- du CRMR des maladies constitutionnelles du globule rouge Timone-Enfants,
- de Kephren Publishing / Tribune K,
- et le soutien de la filière FilRougE-MCGRE.



aphaia.rousseau@ap-hm.fr