Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE FILIÈRE G2M

JEUDI 31 MARS 2022

VISIOCONFÉRENCE

PRESENTATION DE LA FILIERE

Labellisation 2017

Notre filière comprend:

- 7 centres de référence coordonnateurs
- 11 centres de référence constitutifs
- 47 centres de compétence.

Elle est aussi affiliée à 4 Réseaux Européens de référence.

G2m : Groupement de maladies métaboliques rares

34 897 patients répartis en **7 groupes** de maladies (recensement BNDMR - février 2022)

Les maladies héréditaires du métabolisme

1 centre coordonnateur
7 centres référence constitutif
20 centres de compétence

Les maladies héréditaires du métabolisme hépatique

1 centre coordonnateur
- centres référence constitutif
2 centres de compétence

Les maladies lysosomales

1 centre coordonnateur
3 centres référence constitutif
3 centres de compétence

La maladie de Fabry

1 centre coordonnateur
- centres référence constitutif
4 centres de compétence

La maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre

1 centre coordonnateur
1 centre référence constitutif
8 centres de compétence

Les porphyries et anémies rares du métabolisme du fer

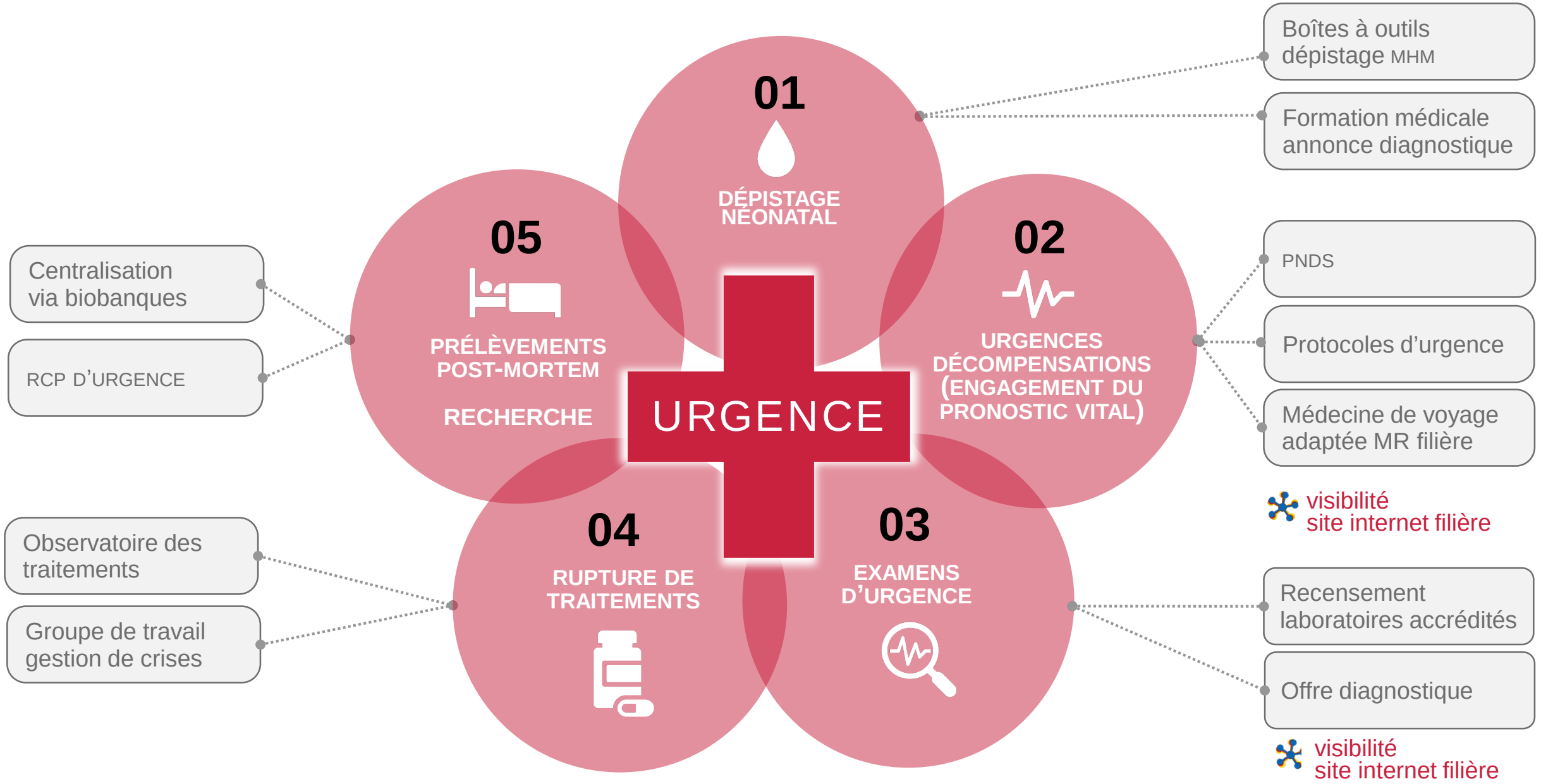
1 centre coordonnateur
- centres référence constitutif
- centres de compétence

Les hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

1 centre coordonnateur
- centres référence constitutif
10 centres de compétence

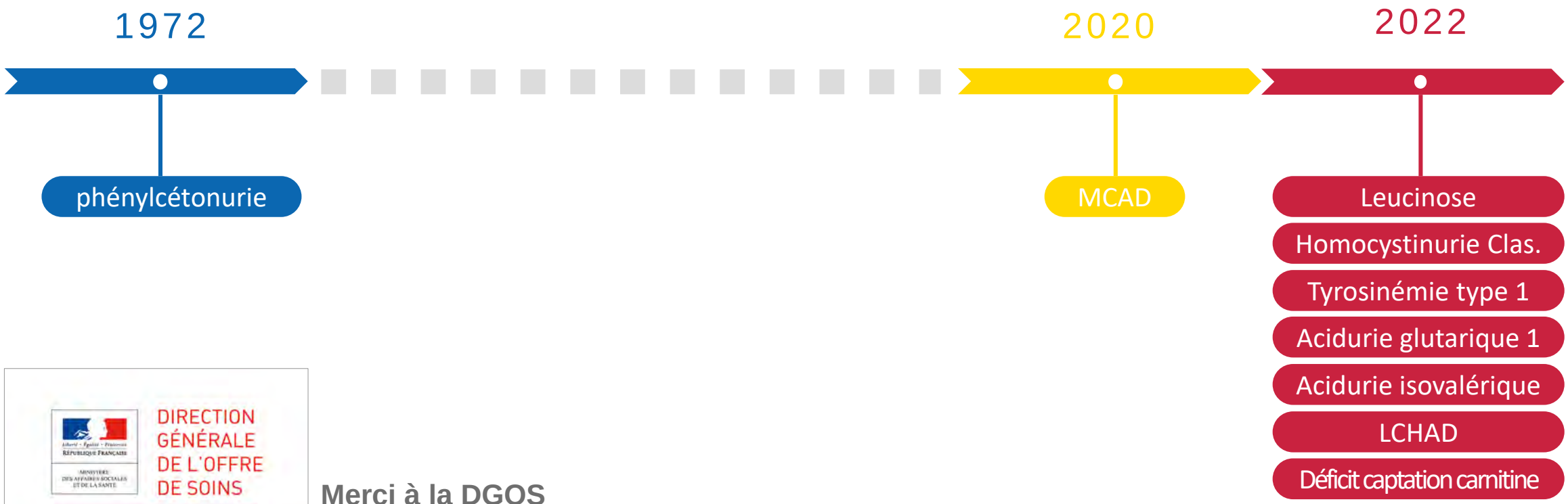
centre coordonnateur centre référence constitutif centre de compétence

Particularités de la filière (1/5) : l'urgence pédiatrique et adulte



Particularités de la filière (2/5) : l'extension du dépistage pour des maladies de la filière

9 **maladies de la filière seront dépistées fin 2022.**



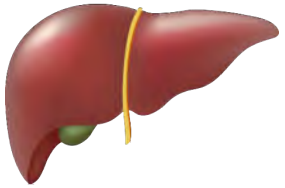
DIRECTION GÉNÉRALE DE L'OFFRE DE SOINS

Merci à la DGOS
pour son soutien au groupe dépistage

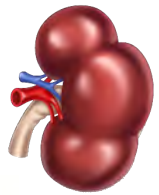
Particularités de la filière (3/5) : l'hétérogénéité des atteintes

ATTEINTES MULTI-VISCÉRALES

Foie



Reins

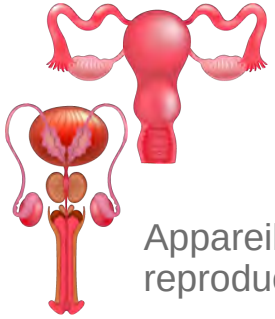


Cellules sanguines

Cerveau

Cœur

Appareils de reproduction

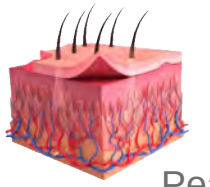


Poumons

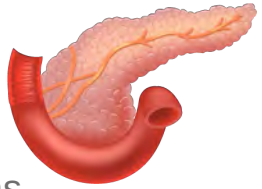
Muscles

Os

Peau

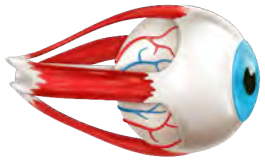


Pancréas



Intestins

Vision



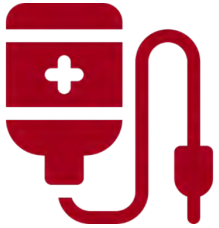
Audition

Particularités de la filière (4/5) : la diversité des traitements

Médicaments

Diététique

Saignées



Enzymothérapies

Thérapies innovantes

Greffes

Prise en charge rééducatives & psychosociales

Particularités de la filière (5/5) : la répartition des actions en groupes de travail

21
GROUPES DE TRAVAIL

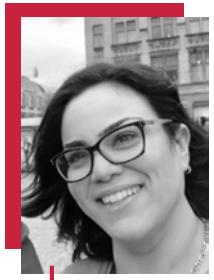
194
MEMBRES

Mise à jour des groupes au 2ème semestre 2022

L'EQUIPE D'ANIMATION

L'EQUIPE DE COORDINATION

Pr Pascale de LONLAY
COORDINATRICE DE LA FILIÈRE



Azza KHEMIRI
CHEFFE DE PROJET

Nadia Belmatoug

DOCTORANTE EN PSYCHOLOGIE

Céline BENSIMON
PSYCHOLOGUE DOCTORANTE

L'EQUIPE D'ANIMATION

Sandy COURAPIED
CHARGÉE DE MISSION COMMUNICATION
2018

Laurent FRANCOIS
CHARGÉ DE MISSION DIÉTÉTIQUE
2017

Diogobe NDAO
CHARGÉE DE MISSION FORMATION & MÉDICO-SOCIAL
JAN. 2021

Jean-Meddi ALILI
CHARGÉ DE MISSION TRAITEMENTS, RECHERCHE & EUROPE
NOV. 2020

Aude PION
CHARGÉE DE MISSION INFIRMIÈRE
2021

L'EQUIPE D'ARCs – RÉSEAU MUTUALISÉ JUILLET 2020

Astrid AGNES
CENTRE OUEST

Emma BROCHARD
SUD OUEST

Amina HASSAINI
ILE-DE-FRANCE / LILLE

Amina MALEK
GRAND OUEST

Thierry POUMAROUX
SUD EST / POLYNÉSIE/GUADELOUPE

Eloi NSRUTI
ILE-DE-FRANCE / LILLE EST

Mounira ZERGUINI
NORD OUEST

NORD EST

Lundi et jeudi
1/2sem: avec chefs de projets coordinateurs

Formés - cours

LES ACTIONS PHARES

01

Diagnostic et prise en charge

02

Recherche

03

Europe et international

6 axes de travail

04

Formation et information

05

Ethique

06

Labellisation

AXE 1
DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE

AXE 1 ▶ ACTION 1 : Augmenter la visibilité des structures de prise en charge (1/2)

visibilité des associations

kit distribué en avril 2021

Annuaire associations

Dépliant

2 Posters

1 Vidéo générale (35 min)
29 vidéos personnalisées par association

visibilité des CMR et groupes de travail

Kit distribué en avril 2021

Livret groupes de travail

Annuaire centres MR (plaquettes)

en téléchargement et à visionner sur le site internet

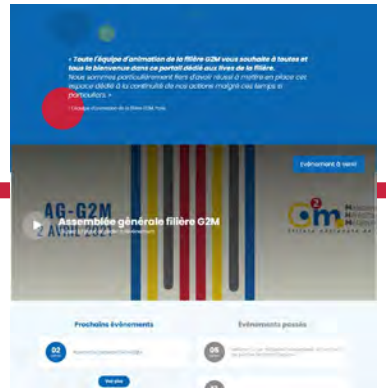
AXE 1 ▶ ACTION 1 : Augmenter la visibilité des structures de prise en charge (1/2)

visibilité de la filière

Nouvelle charte graphique

Maladies Lysosomales

Création logos par groupes patho.



Création site dédié évènements

Refonte site internet G2M
Projet débuté en janvier 2020

Ouverture fin mai

visibilité de la filière sur les réseaux sociaux

facebook Meta

YouTube

LinkedIn

Instagram

AXE 1 ▶ ACTION 1 : Augmenter la visibilité des structures de prise en charge (2/3)

Identité visuelle pour les groupes de pathologies

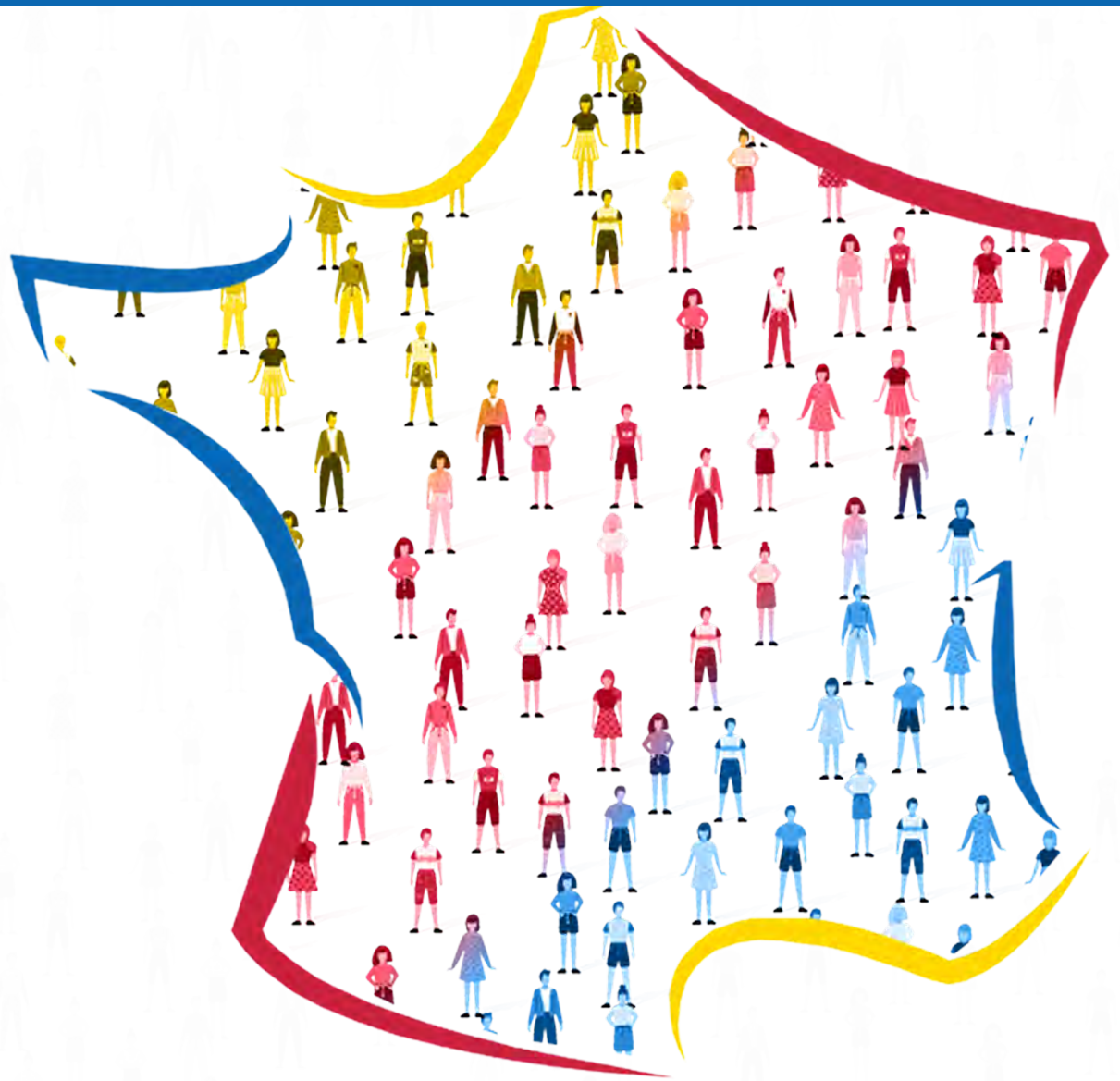
Identité visuelle Les actions filières

URGENCE

En cours

AMINOTOOL

AXE 1 ▶ ACTION 1: Augmenter la visibilité des structures de prise en charge (2/2)



G2M TOUR

La tournée des régions 2022 / 2023

- Dialoguer avec les équipes
- Sensibiliser aux actions filière
- Présenter les supports de la filière
- Aider à la dispensation de l'ETP au sein des centres

Financement d'1 tablette par centre

2ème semestre 2022

Questionnaire pour recenser les vœux de déplacement dans les centres

AXE 1 ▶ ACTION 2 : Améliorer et harmoniser les urgences au niveau du territoire (1/2)

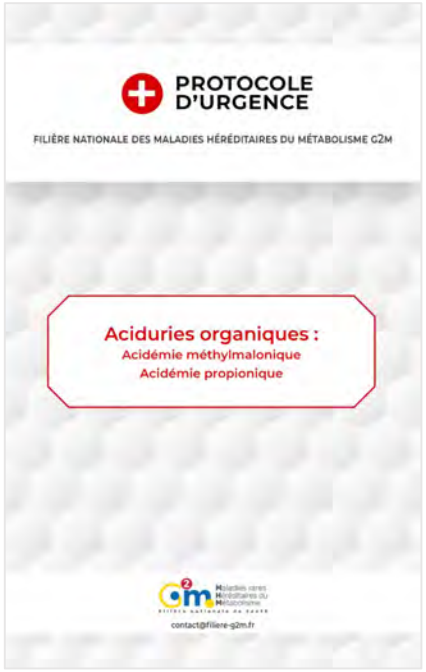
AVANCEMENT DES PROTOCOLES D'URGENCE

+ Réunions mensuelles depuis janvier 2020
+ Harmonisation et mise en forme des protocoles
+ Traduction en anglais
+ Code barre ou lien avec les labos (conditions pratiques et tarifications)

16 PROTOCOLES
publiés sur site G2m

Rubrique :

URGENCE

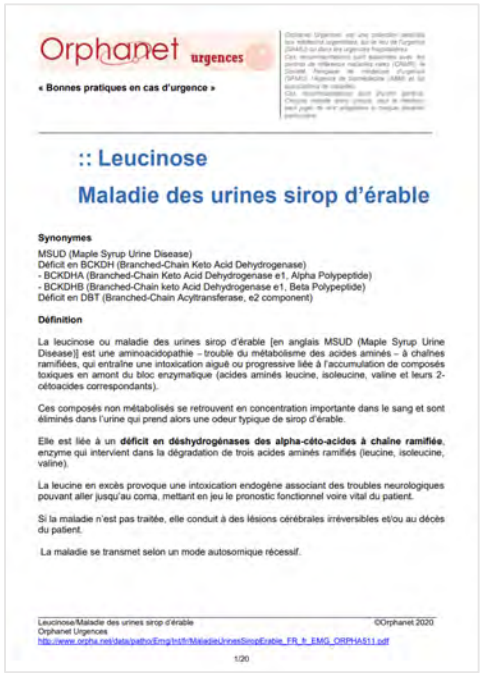


11 PROTOCOLES
publiés sur site orphanet

Accueil>Maladies rares>Orphanet Urgences

Maladies rares

Orphanet Urgences



1. Crigler-Najjar de type 1, maladie de (2012)
2. Déficit en alpha1-antitrypsine (2021)
3. Fabry, maladie de (2011)
4. Gangliosidoses à GM2 (2013)
5. Gaucher type 1, maladie de (2012)
6. Gaucher type 3, maladie de (2020)
7. Homocystinurie classique (2007)
8. Leucinose - Maladie des urines sirop d'érable (2020)
9. MCAD, déficit en (2021)
10. Phénylcétonurie (2014)
11. Tay-Sachs, maladie de (2013)

AXE 1 ▶ ACTION 2 : Améliorer et harmoniser les urgences au niveau du territoire (2/2)

NOUVEAU PROJET (OCTOBRE 2021) : PRÉPARER LES VOYAGES VERS UN PAYS A RISQUE SANITAIRE POUR LE PATIENT

Population cible : adultes et parents d'enfants à risque de décompensation, équipes soignantes

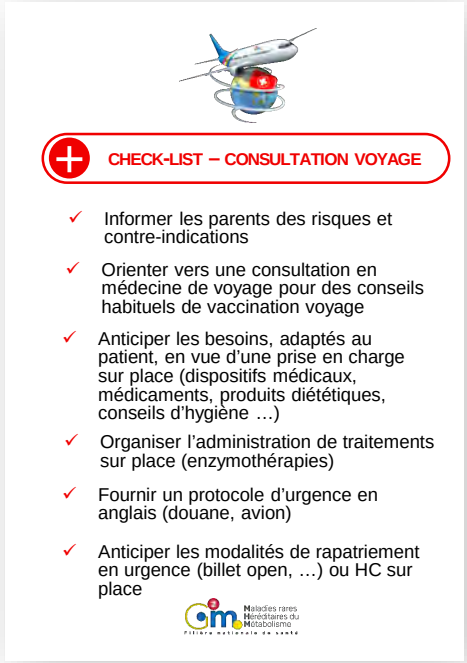
Pathologies cibles : toutes maladies de la filière à risque de décompensation

Objectif : produire 2 documents

▶ POUR LES MÉDECINS

Mettre au point une check-list

sera validée par les groupes maladies filière concernés



3 réunions sur 2021-2022

▶ POUR LES PARENTS

Produire un guide d'information

sera validé par associations de patients concernées

DOM-TOM

- Elargissement du groupe de travail (médecins, biologistes)
- Participation des médecins à la SFEIM et évènements filière, DIU : **3 étudiants** (cours enregistrés pour décalage horaire)
- Interaction avec les plateformes expertise DOM-TOM mises en place par la DGOS
- Participation de **2 médecins (Mayotte, Guyane)** aux réunions DOM-TOM (juillet, décembre 2021)

PROJETS EN COURS (dernière réunion le 2 décembre 2021)

- **Cartographie de médecins** dans les DOM-TOM
- **Cartographie des patients** DOM-TOM traités et leurs pathologies dans les différents CMR (BNDMR)
- **Cartographie de centres référents** pour chaque DOM-TOM en fonction **du circuit dépistage existant** (en cours)
- Revoir le **circuit des prélèvements** (Cerba…réunion clinico-biologique janvier 2022)
- Conventions inter-hospitalières
- Pas de projet de labellisation

AXE 1 ▶ ACTION 3 :

Interactions avec les DOM-TOM

AXE 1 ▶ ACTION 4 : Réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP)

GPES PATHOLOGIES

- RCP Lysosome
- RCP Hémochromatose
- RCP MHM COMMET
- RCP Wilson
- RCP Maladie de Wilson CRMR Lyon
- RCP Porphyrie

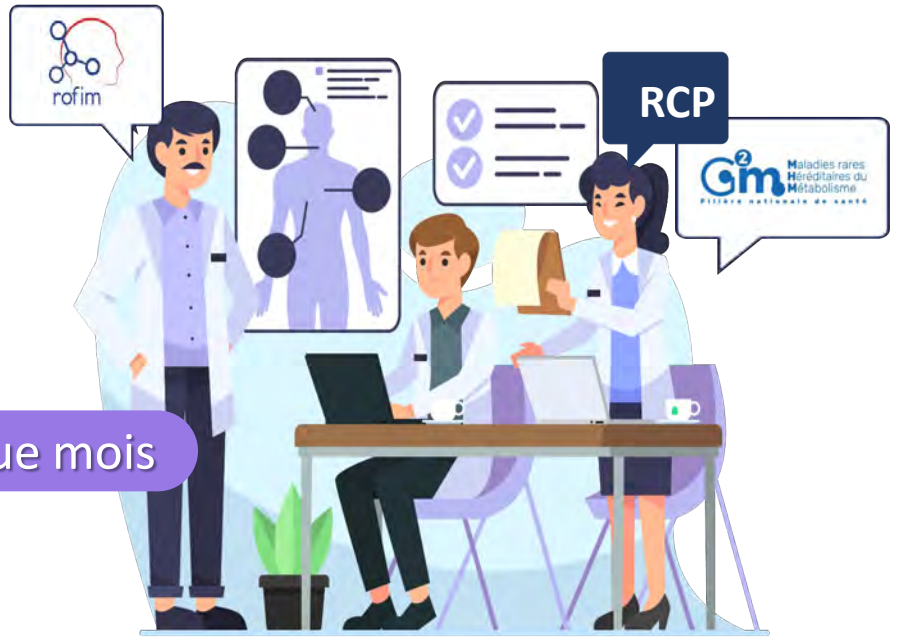
MHM REGIONALES

- RCP Pompe et Pompe pédiatrique
- RCP MHM Grand-Ouest
- RCP Métabo-IDF Nord
- RCP CERLYMM
- RCP Grand-Est

NATIONALE

RCP GÉNOME G2M
(2 pré-indications)

- Patients avec suspicion clinique de MHM et profil biochimique atypique
- Patients avec profil biochimique pathognomonique



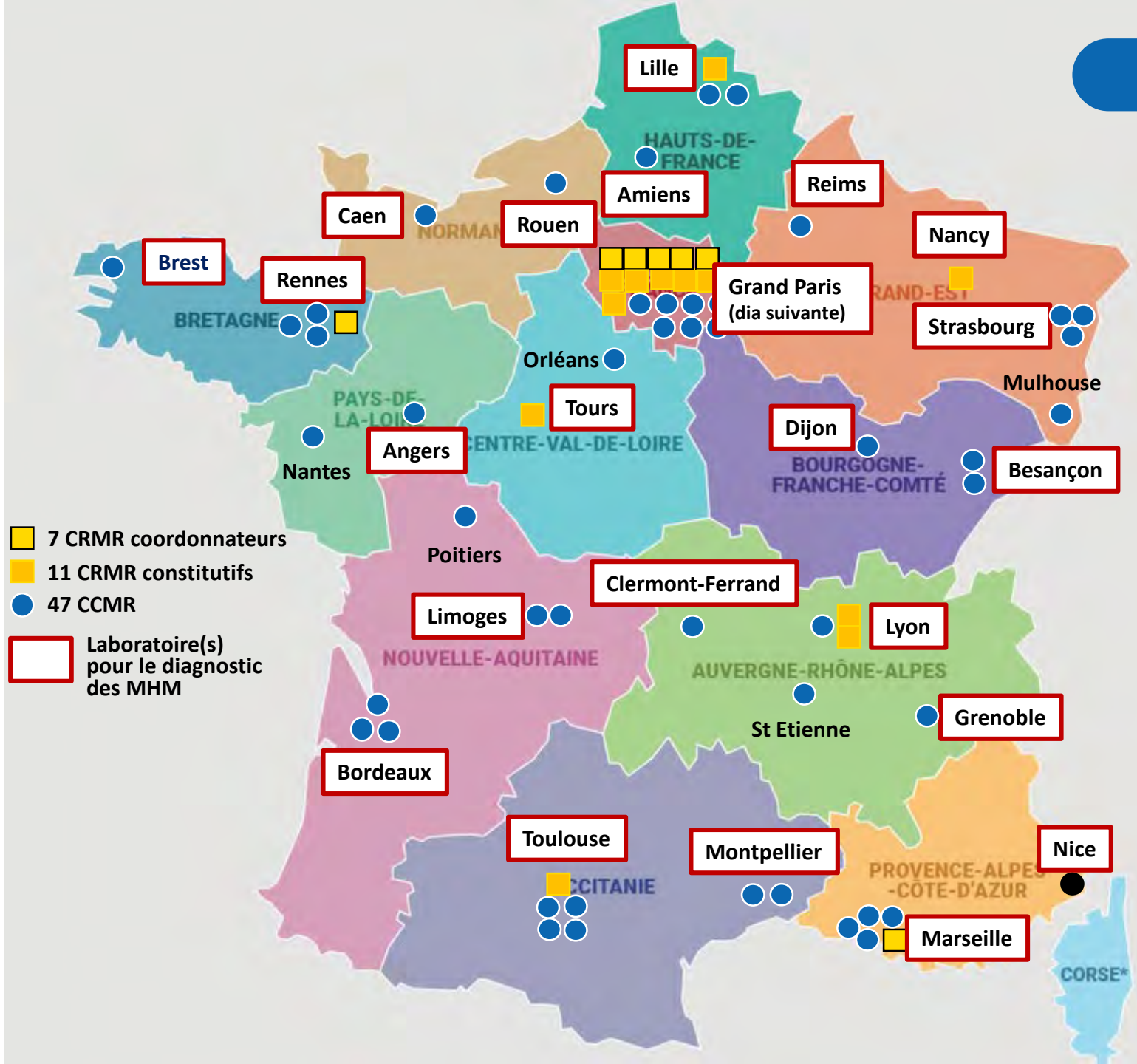
Dates affichées sur site G2M et Newsletter chaque mois

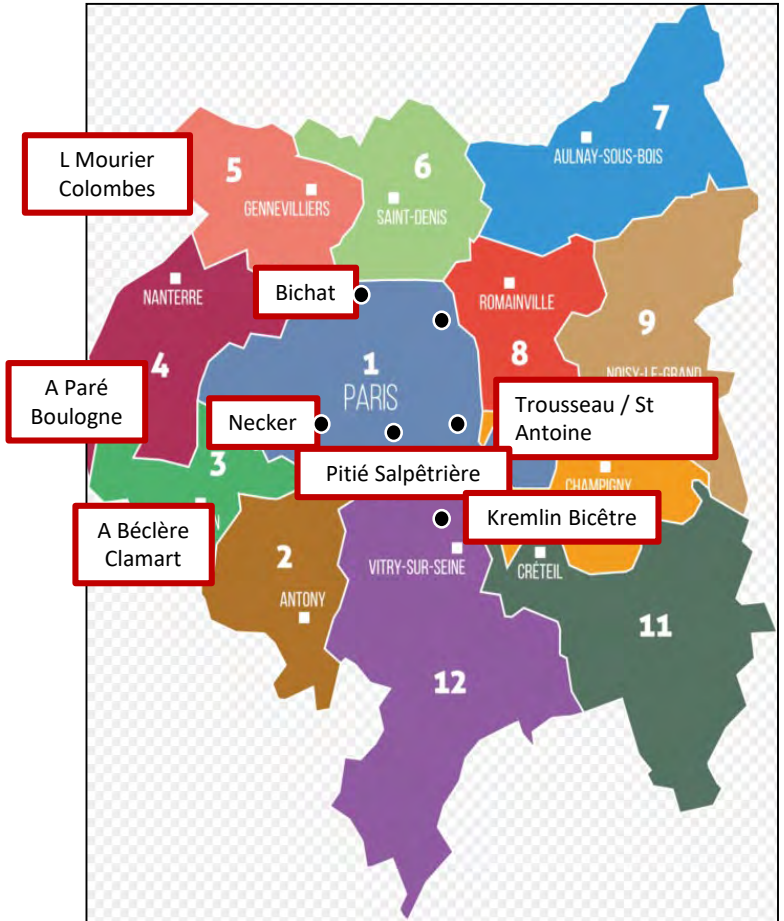
AXE 1 ▶ ACTION 5 : clinico-biologique

Labellisation de biologistes de référence : Réunion du 8 juillet 2021

Cartographie des panels de gènes et du dépistage prénatal (offre diagnostique)

Réunion du 8 juillet 2021





AXE 1 ▶ ACTION 5 : clinico-biologique

Journée clinico-biologique le 11 janvier 2022

- Réactualisation de la liste des laboratoires biologiques de la filière (biochimie et moléculaire), offre de soins de l'urgence
- Carte interactive sur le nouveau site internet
- Affichage du lien vers le catalogue d'examens des laboratoires ainsi que les conditions pré-analytiques et la cotation des actes (sur les certificats d'urgence)
- Coursier des prélèvements acheminés dans les laboratoires après un avis en urgence
- Rédaction des procédures diagnostiques à débuter

- Lien dans acteurs de la filière http://www.filiere-g2m.fr/filiere/acteurs-de-la-filiere/les-laboratoires/
- Lien dans urgences http://www.filiere-g2m.fr/urgences/

Recensement des actes hors nomenclature les plus pertinents

La pertinence des actes inscrits au RIHN ou sur la liste complémentaire dont les volumes prescrits chaque année sont les plus faibles, 30 novembre 2021 (Hervé Puy)
(Prise en charge au niveau de la sécurité sociale)
Population très faible de patients

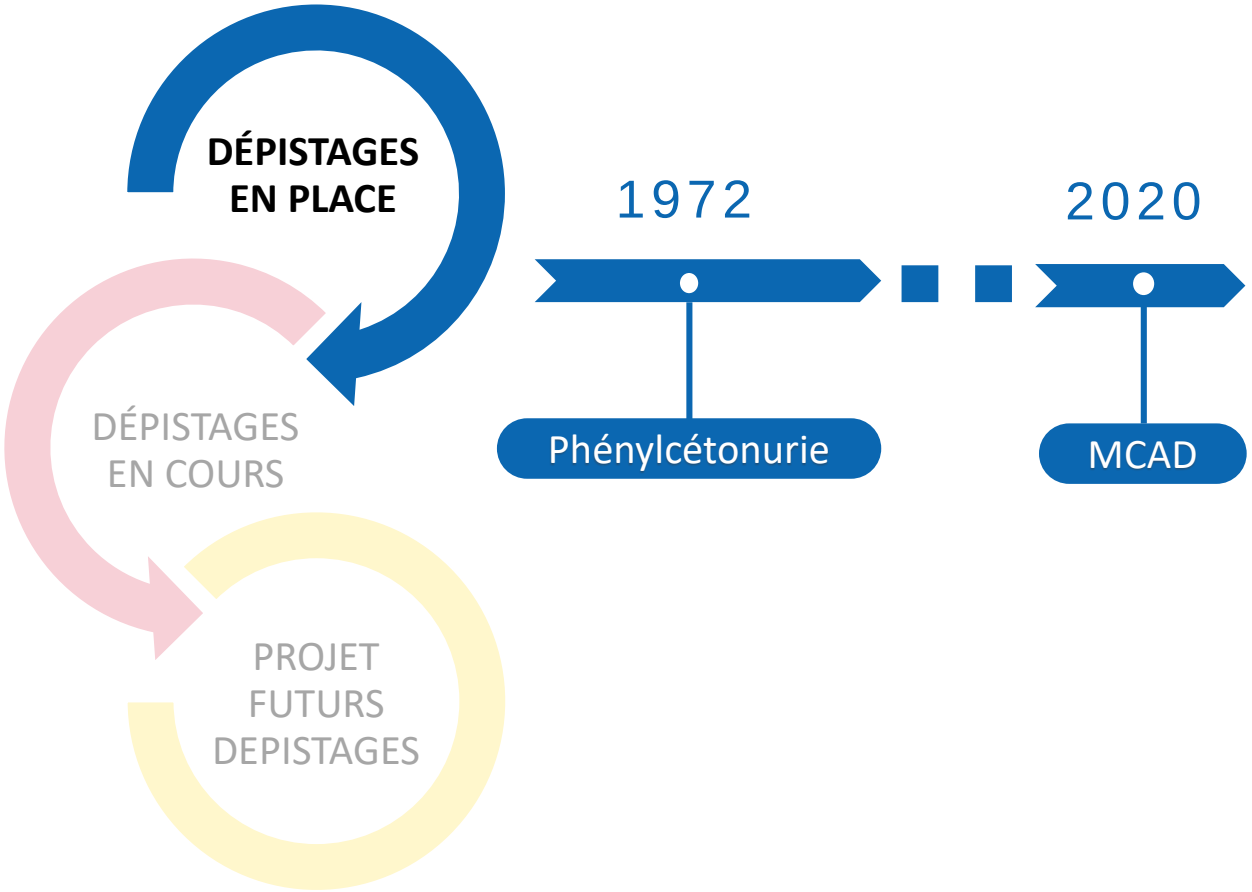
Plateformes génomes

Besoin d'experts biologistes supplémentaires pour la lecture des génomes (Sequoia – Auragen) -
Cette plateforme aide à la résolution des impasses diagnostiques (Compte-rendu dans SPICE)
Finalisation du cartouche génome au niveau de la BNDMR

AXE 1 ▶ ACTION 6 : Dépistage néonatal (1/6)

JOURNÉE DÉPISTAGE 6 AVRIL 2022

L'extension du programme de dépistage

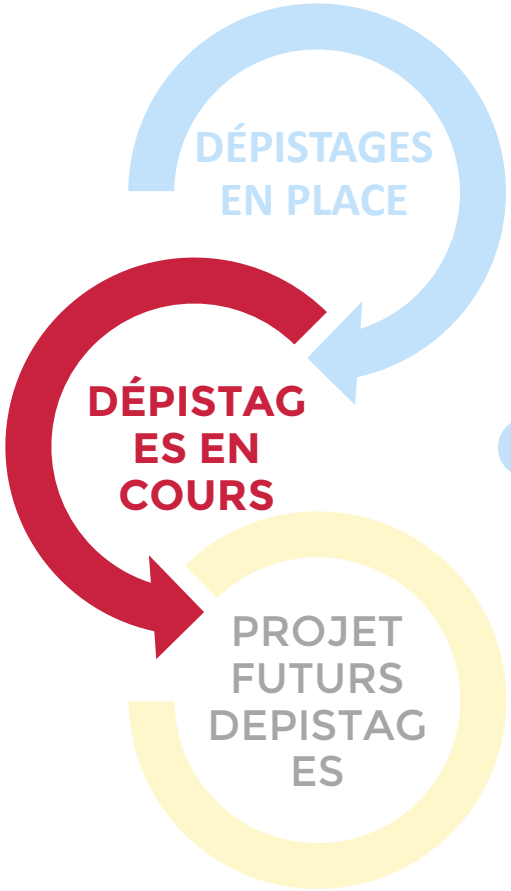


AXE 1 ▶ ACTION 6 : Dépistage néonatal (2/6)

L'extension du programme de dépistage

Le dépistage fête ses

JOURNÉE DÉPISTAGE 6 AVRIL 2022



1972 — Phénylcétonurie

2020 — MCAD

2022

- Leucinose
- Homocystinurie Clas.
- Tyrosinémie type 1
- Acidurie glutarique 1
- Acidurie isovalérique
- LCHAD
- Déficit captation carnitine

Thèse débutée en 2021: Céline Bensimon
Etude de l'impact psychologique de l'annonce d'une maladie rare, dans le contexte du dépistage néonatal systématique : l'expérience de la phénylcétonurie.

Seuils biochimiques
Boîtes à outils

AXE 1 ▶ ACTION 6 : Dépistage néonatal (3/6)

Le dépistage fête ses

JOURNÉE DÉPISTAGE 6 AVRIL 2022

L'extension du programme de dépistage

DÉPISTAGES EN PLACE

DÉPISTAGES EN COURS

PROJET FUTURS DEPISTAGES

1972 — Phénylcétonurie

2020 — MCAD

2022 — Leucinose, Homocystinurie Clas., Tyrosinémie type 1, Acidurie glutarique 1, Acidurie isovalérique, LCHAD, Déficit captation carnitine

? — Maladies lysosomales

Céline Bensimon
Etude de l'impact psychologique de l'annonce d'une maladie rare, dans le contexte du dépistage néonatal systématique : l'expérience de la phénylcétonurie.

Seuils biochimiques
Boîtes à outils

REUNIONS
11/05/21
28/05/21
09/06/21
08/07/21
23/09/21
10/10/21
21/11/21
14/12/21
23/02/21
24/03/22

AXE 1 ▶ ACTION 6 : Dépistage néonatal (4/6)

JOURNÉE DÉPISTAGE 6 AVRIL 2022

AIDE FINANCIERE EN AMONT

60 000 euros sont proposés à la filière par la DGOS comme aide au **déploiement du dépistage,** sur dossier justificatif comprenant :

- le recensement des experts impliqués dans cette action
- l'estimation du temps passé (réunions, groupe de travail, boîtes à outils dépistage…)

A Discuter à l'AG

Mise en place des registres pour chaque pathologie dépistée

Un chainage avec la BNDMR par l'ajout du Data Set Minimal au niveau de chaque registre
Mise en relation de Data-manager prestataire de la filière avec la BNDMR pour **rajouter le DSM aux items** du registres MCAD
Mise en place des accès pour tous les membres de la filière en relation avec le dépistage MCAD

→ L'aide de la filière pour cette action se résume:
- le financement de 64 000 euros/an qui sera relayé par la DGS

Aide des arcs filière pour la saisie des données
Continuité: financement supplémentaire par la DGOS pour 2023 →PNMR4?
Projet: Pérenniser le financement par la filière

AXE 1 ▶ ACTION 6 : Dépistage néonatal (5/6)

JOURNÉE DÉPISTAGE 6 AVRIL 2022

AIDE EN AVAL

Il a été demandé à la filière par la DGOS (GROUPE DEPISTAGE, laboratoires diagnostiques et groupe PNDS) de fournir une estimation du nombre de patients attendu, temps personnel… comme argumentaire

- Préparation d'une réunion initiée par la **DGOS** avec :
  - la **DGS** (responsable de l'action dépistage au niveau du ministère)
  - **l'ARS Nouvelle Aquitaine**

→ pour **sensibiliser aux nouveaux postes de dépense engendrés par la mise en place du dépistage des nouvelles pathologies MHM :**

- besoin en personnel qualifié et formé aux MHM
- besoin en matériel et dispositifs spécifiques + maintenance
- Estimation des temps

AXE 1 ▶ ACTION 6 : Dépistage néonatal (6/6)

Rappel des évènements liés au dépistage

- Programme définitif de la journée diffusé
- Intervention de la DGS et de la DGOS

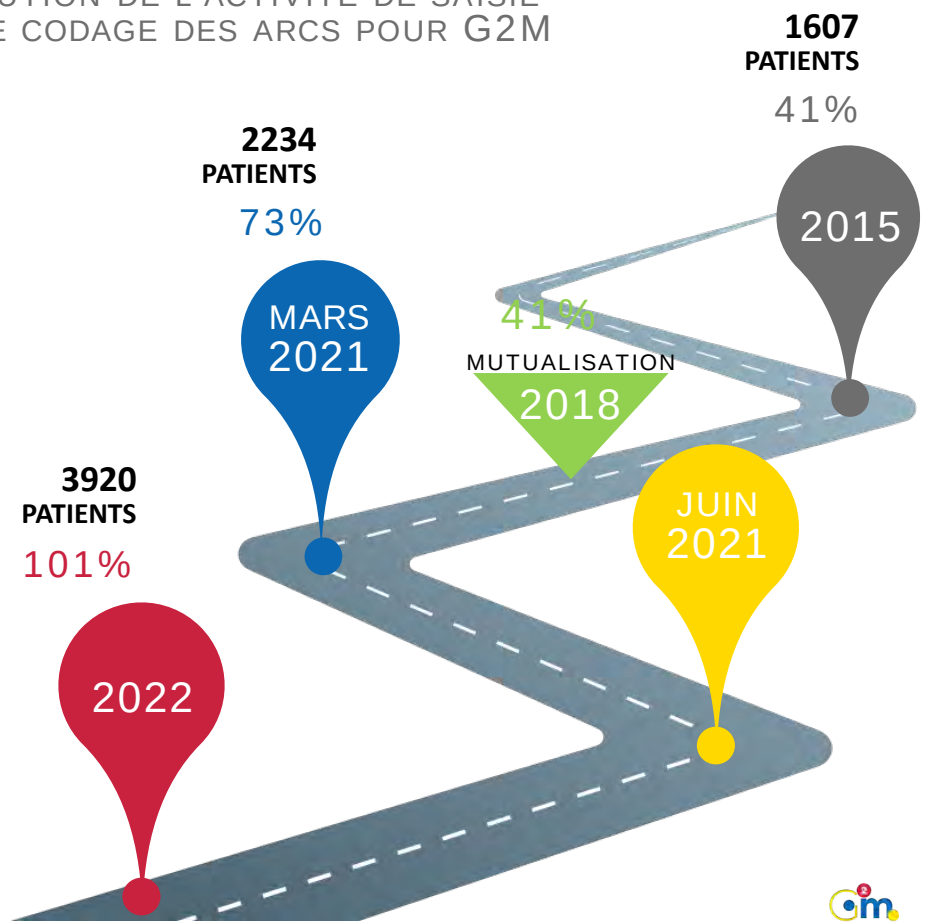
AXE 1 ▶ ACTION 7 : BNDMR et Observatoire diagnostic (1/3)

Réduire les errances diagnostiques

- Appel à Projets DGOS de 2019
- Mutualisation d'un réseau de **9 ARCs (G2m/Filfoie)** débutée le **8 juillet 2020** (formation)

RÉPARTITION DES ARCS FILFOIE / G2M

ÉVOLUTION DE L'ACTIVITÉ DE SAISIE ET DE CODAGE DES ARCS POUR G2M



Réunions 1x/sem

AXE 1 ▶ ACTION 7 : BNDMR et Observatoire diagnostic (2/3)

- **AAP qui nous a permis de financer pendant 3 ans en partie le budget des ARCs (3x 100 000 euros)**
  Dernière année 2022 (Annonce d'une prolongation par la DGOS pour l'année 2023)
  Budget total ARCs/an est de 121 000 Euros en 2020 (4,5 ETP)
  171 000 Euros en 2021 (5,5 ETP)
  171 000 Euros en 2022 (5,5 ETP)

- **Aide des ARCs filière**
  Aide apportée aux **centres de compétence:** ne disposent pas de financement pour cette action
  Aide pour les **études cliniques filière** (inhibiteur SGTL2 dans GSDib et G6PC, COVID-MHM, RaDiCo-MPS) pour **les CRMR et CCMR**
  Aide à **l'harmonisation du codage de tous les centres de la filière (CRMR et CCMR)**

  Aide ponctuelle (CRMR, finaliser la saisie)

- **La mise en place d'un Guide de codage - Réunion le 28 janvier 2022**
  Révisé par les participants et modifié par la filière
  Guide de codage général
  Guide de codage par pathologie
  Il a été rajouté au Guide de codage initial:
  Guide de codage de **l'activité des paramédicaux** (diets, psychologues, psychomotriciens…)
  (Collaboration SFEIM/G2M)
  D'autres guides seront à prévoir au fur et à mesure de l'évolution de l'action

Réunion le 28 Janvier 2022 (en cours de validation)
(sera publié sur le site de la filière et transmis à tous les centres)

AXE 1 ▶ ACTION 7 : BNDMR et Observatoire diagnostic (3/3)

- **Harmonisation de codage orphanet (Etape suivante: 2022)**
  Cette harmonisation sera par groupe de pathologies filière
  Action menée par les centres coordonnateurs avec leurs centres de référence et de compétence ainsi que les groupes PNDS
  Travail sur la réduction des codes orphanet correspondants aux différentes maladies

- **La filière:**
- **Les nouvelles demandes de codes orpha pour les nouveaux gènes** (avec argumentaire scientifique)
- **Dépôt de demande des nouveaux codes HPO (nouveaux symptômes)**

- **Finalisation du cartouche Génomique par la BNDMR (intéropérabilité avec les plateformes SEQUOIA et AURAGEN)**
- **Cartouche traitements en cours (groupe de travail HAS, DGS, DGOS, ANSM)**

- La levée de l'obligation de saisie pour la ville et/ou pays de naissance
- L'information individuelle des patients par mail ou par courrier est possible maintenant

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

AXE 1 - ACTION 8

Renforcer les liens avec la CNAM, l'ANSM et l'AGEPS

AGEPS
l'Assurance Maladie
ansm
Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé

OBSERVATOIRE DU TRAITEMENT, REGISTRES PILOTES, SDM-TRAITEMENT BAMARA

- G2M est l'une des 5 filières pilotes pour la mise en place de l'observatoire des traitements : hors AMM, ATU, RTU, préparations magistrales et hospitalières
- Choix de deux traitements hors AMM > accès compassionnel/registres pilotes
- SDM-Traitement : contenu des items et modalités de mise en place à discuter en interne dans chaque filière (cliniciens, ARC)

PRESCRIPTION DES ALIMENTS HYPO-PROTIDIQUES

- Transmission électronique des prescriptions d'aliments hypoprotidiques à l'AGEPS
- Propositions de modification du circuit de dispensation/délivrance et du statut des DADFMS utilisées dans les MHM; lettre d'intention envoyée à DGS et DGOS; co-signée par AGEPS/Commission d'Alimentation/G2M-Associations de patients
- Dernière relance de la DGOS le 22 mars 2022

MISE EN PLACE DU GUICHET PHARMACEUTIQUE mi-2021

- Faciliter l'apport d'une expertise pharmaceutique centralisée au niveau de la filière
- Recherche d'alternatives thérapeutiques médicamenteuses en France/hors France
- Aide pour l'approvisionnement en matières premières et la fabrication de préparations hospitalières/magistrales

LIEN Cnam – G2M

- Réunion annuelle (janvier 2022)
- Lien G2M-Cnam pour toute question relative à la prise en charge des traitements par l'Assurance Maladie en cas de souci pour l'un des patients des centres de la filière
- Lien BNDMR et Cnam pour le 100% (Interconnexion avec le diagnostic)

AXE 1 ▶ ACTION 9 : 3 projets médico-sociaux

1 RECENSEMENT DES STRUCTURES DE REPIT

Questionnaires adressés aux :
- Associations de patients
- Relais handicaps rares en régions

→ Structures de répits
→ Structures d'accueil

Faire connaître les séjours de répit (Tutoriel) aux
- Patients
- Associations de patients
- Professionnels de santé

Classification des structures de répits
- Régions (Cartographie)
- Type de structure
- Nature de séjour
- Les prestations

Affichage sur le site de la filière

⇨ **Chargée de mission médico-sociale**

2 PATIENTS EN IMPASSE DE STRUCTURES

Enquête Médecins experts

Recenser les situations d'enfants et adolescents en **impasse de structure**

Faire remonter aux instances

3 DIFFICULTES RENCONTREES AVEC LES MDPH

Enrichissement du groupe de travail avec nouveaux membres

Annonce à faire prochainement

AXE 2
RECHERCHE

Essais cliniques

GUICHET UNIQUE

- **Centralisation** des demandes → recherche d'une plus grande efficacité dans le partage d'informations : **recherche de centres**, discussion de la pertinence d'un essai, etc.

- **Etudes** à promotion privée (sponsor industriel) ou publique (recherche académique)

Point d'entrée = **site internet** de la filière G2M

BANQUE D'ECHANTILLONS BIOLOGIQUES

- **Questionnaire** de recensement des activités de stockage d'échantillons au niveau de la filière

- Membres du **COPIL de la banque de Cochin Filnemus et G2M** pour activités de recherche autour de cette banque de myoblastes

RECHERCHE

- Recherche à partir de SEQUOIA/AURAGEN
  Ouverture à des projets de recherche exomes

- Possibilité de vacations pour chercheur concernant cette action

AXE 2 ▶ Recherche

JOURNÉE RECHERCHE

8 octobre 2021 : **2 jeunes chercheurs lauréats** du prix filière G2M

REPONSES AUX APPELS A PROJETS 2021-2022

AAP Fondation Maladies Rares pour nouveaux traitements pour des maladies non traitables

1 réponse Filière

AAP AFM-Fondation Maladies Rares «Preuves de concepts thérapeutiques innovants» 12/2021

4 réponses interfilières

- Réunion dédiée du groupe Recherche G2M (28.10.21)
- Lettre de soutien de G2M pour chaque projet

- **G2M (J. Ausseil)/BrainTeam/Oscar** ; Inhibition of inflammation in rare pediatric neurodegenerative diseases by dendrimers (**PRE-ACCEPTE**)

3 AAP recherche en Sciences Humaines et Sociales & maladies rares

1 réponse

Céline Bensimon, doctorante en psychologie

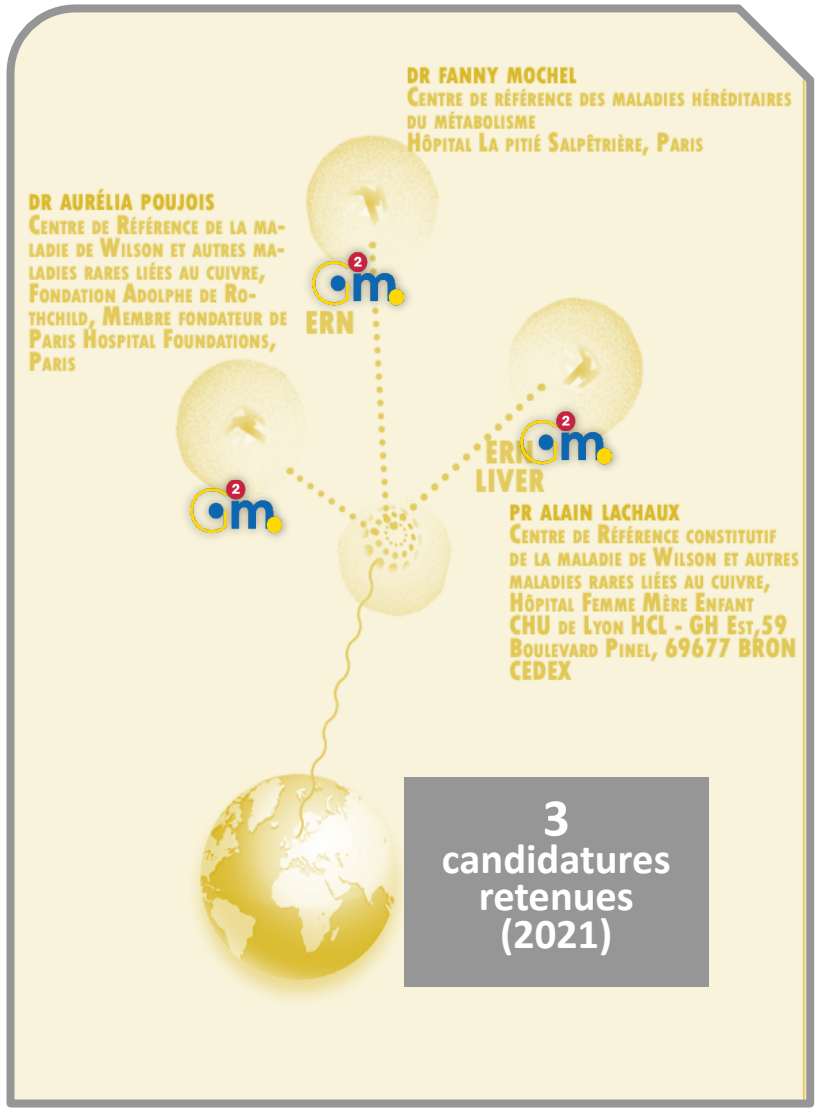
Intitulé
« Annonce des maladies rares du métabolisme dans le cadre du dépistage néonatal systématique : l'expérience de la
phénylcétonurie. Entre le début de la relation parents -enfant et le début d'une relation aux soins de santé ».

- Fondation Maladies Rares – >
- Imagine: **PRE-ACCEPTE**
- Labex Who Am I > **ACCEPTE > Post-doctorant:** dépistage systématique pré-symptomatique des maladies héréditaires: enjeux éthiques, psychiques et construction de réflexions collégiales

AXE 3
EUROPE & INTERNATIONAL

AXE 3 ▶ ACTION : Renforcer les liens avec l'Europe

- **13 Centres** labellisés **Centres de Référence Européens**
- **11 Centres** sont labellisés au niveau de **MetabERN**
- Les centres de la filière font partie de **4 réseaux MetabERN, EPNET, EuroBloodNet, Liver**
- Rapport d'activité 2021 envoyé à MetabERN (rendu le 24 mars 2022)



Actions de la Filière

Participation aux **CPMS** *(Clinical Patient Management System)*

Partage des **programmes ETP** et **certificats d'urgence**

Animation de groupes de travail /groupes de maladies: Réseau Européen MetabERN

Membres **Registre Européen E-IMD**

Membres dans **les sociétés savantes internationales**

AXE 4
INFORMATION & FORMATION

AXE 4 ▶ ACTION 1 : Les évènements de la filière

JOURNÉES 2021

8 octobre : Journée recherche
15 novembre : Journée SFEIM (visio)
16 novembre : Journée clinico-diététique (visio)
10 décembre : Journée des associations (Visio)

Journées par pathologies

JOURNÉES 2022

11 janvier : Journée clinico-biologique (visio)
18 mars : Journée de préparation nouvelle labellisation des centres (présentiel)
31 mars : AG-G2M (visio)
6 avril : Journée dépistage
20 mai : Journée médico-sociale et ETP
27 et 28 juin : SFEIM
Novembre : SFEIM (visio)

Le replay des journées est sur le portail évènements de la filière

N'oubliez pas votre souscription SFEIM

AXE 4 ▶ ACTION 1 : Les webinars de la filière

1 webinar / dernier vendredi du mois

Intervention d'acteurs de la filière expert dans une pathologie ou un domaine

Replay sur le portail évènements de la filière
Rubrique :
Formation et information\ Webinars

2021

DGOS : PLANS NATIONAUX MALADIES RARES ET BÉNÉFICE AUX PATIENTS

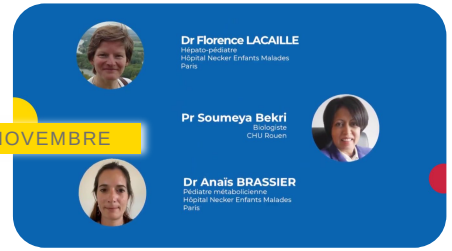
RÉFLEXIONS ÉTHIQUES SUR LES THÉRAPIES INNOVANTES DANS LE TRAITEMENTS DES MHM

LES MALADIES LYSOSOMALES : LE PARCOURS DE SOIN DE L'ENFANT À L'ADULTE

BIOLOGIE ET MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

MALADIE DE WILSON

MALADIE DE WOLMAN ET CESD



2022

ACTUALITÉS ET PHÉNYLCÉTONURIE

LES PROCHAINS WEBINARS

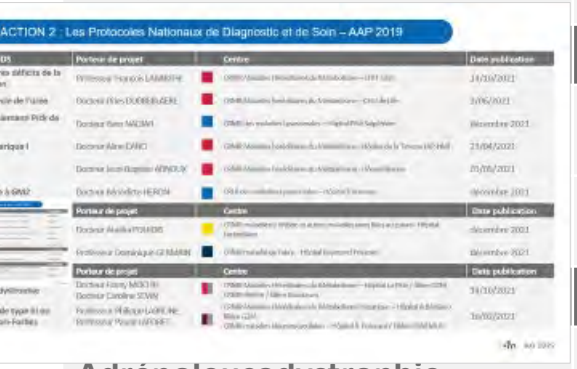
cycle de l'urée
11 AVRIL

Dépistage
MAI

Médiation culturelle
JUIN

AXE 4 ▶ ACTION 2 : Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soin – AAP 2019

Nouveaux PNDS	Porteur de projet	Centre	Date publication
MCAD et autres déficits de la Bêta oxydation	Professeur François LABARTHE	CRMR Maladies Héréditaires du Métabolisme – CHU Tours	14/10/2021
Déficits du Cycle de l'urée	Docteur Dries DOBBEBLAERE	CRMR Maladies héréditaires du Métabolisme – CHU de Lille	3/06/2021
Maladie de Niemann Pick de type C	Docteur Yann NADJAR	CRMR des maladies Lysosomales – Hôpital Pitié Salpêtrière	décembre 2021
Acidurie Glutarique I	Docteur Aline CANO	CRMR Maladies héréditaires du Métabolisme - Hôpital de la Timone (AP-HM)	23/04/2021
Leucinose	Docteur Jean-Baptiste ARNOUX	CRMR Maladies héréditaires du Métabolisme - Hôpital Necker	03/05/2021
Gangliosidose à GM2	Docteur Bénédicte HERON	CRLR des maladies Lysosomales – Hôpital Trousseau	décembre 2021
	Porteur de projet	**Centre**	**Date publication**
	Docteur Aurélia POUJOIS	CRMR maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre - Hôpital Lariboisière	décembre 2021
	Professeur Dominique GERMAIN	CRMR maladie de Fabry – Hôpital Raymond Poincaré	décembre 2021
	Porteur de projet	**Centre**	**Date publication**
Adrénoleucodystrophie	Docteur Fanny MOCHEL Docteur Caroline SEVIN	CRMR Maladies Héréditaires du Métabolisme – Hôpital La Pitié / filière G2M CRMR Bicêtre / filière Brainteam	14/10/2021
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes	Professeur Philippe LABRUNE Professeur Pascal LAFORET	CRMR Maladies Héréditaires du Métabolisme Hépatique – Hôpital A.Béclère / filière G2M CRMR maladies Neuromusculaires – Hôpital R. Poincaré / Filière FILNEMUS	16/02/2021



AXE 4 ▶ ACTION 2 : Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soin – AAP 2020

Filière	Intitulé des PNDS	Porteur de projet	PNDS
G2M	**Tyrosinémie type 1**	Dr Karine Mention	nouveau
G2M	**Homocystinuries (CBS & tr de reméthylation)**	Pr Manuel Schiff	nouveau
G2M	**PNDS glycogénose de type I**	Pr Philippe Labrune et Dr Pierre Broué	nouveau
G2M	**Ceroide Lipofuscinose**	Pr Brigitte Chabrol	nouveau
G2M	**MPI-CDG**	Pr Pascale De Lonlay	nouveau
G2M	**Maladie de Gaucher**	Dr Nadia Belmatoug	A actualiser

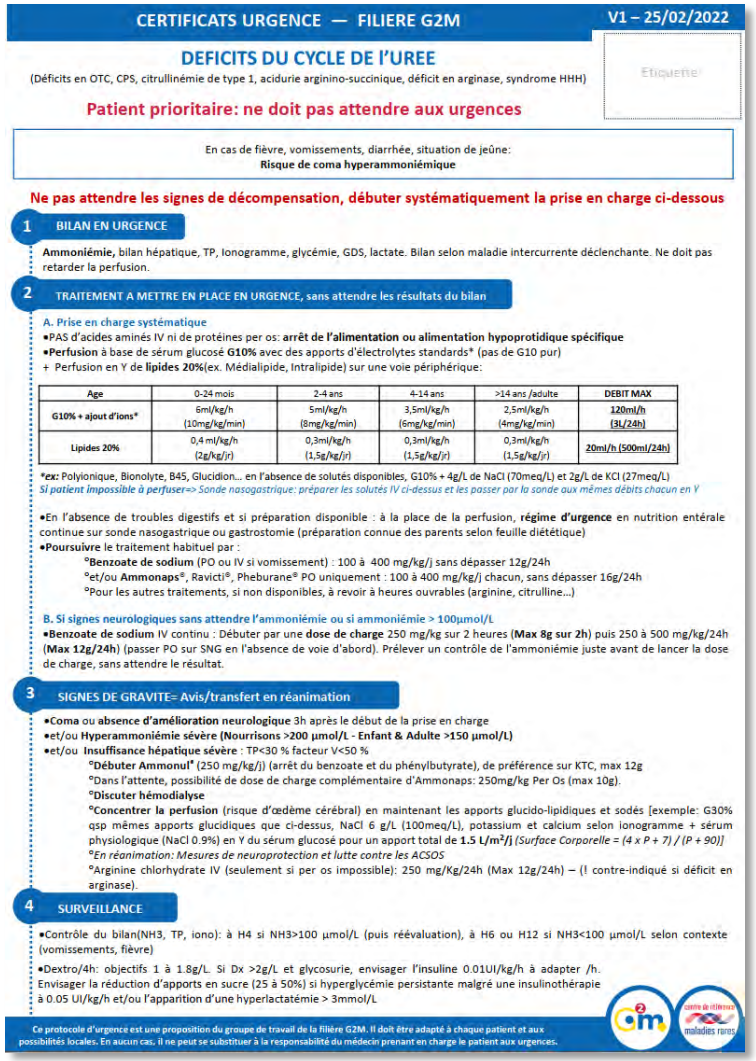
Calendrier

AAP PNDS 2020	**Fin Septembre 2022**	**Budget en C2 2022**

RENOUVELLEMENT DE FINANCEMENT par la DGOS avec des modalités plus souples :
Appel à Manifestation d'Intérêt et non un AAP pour 2022-2023

AXE 4 ▶ ACTION 2 : Les projets mis en place à partir des PNDS au niveau de la filière G2M

1- Les protocoles d'urgence avec la nouvelle mise en forme



CERTIFICATS URGENCE — FILIERE G2M — V1 – 25/02/2022

DEFICITS DU CYCLE DE L'UREE

(Déficits en OTC, CPS, citrullinémie de type 1, acidurie arginino-succinique, déficit en arginase, syndrome HHH)

Etiquette

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

En cas de fièvre, vomissements, diarrhée, situation de jeûne:
Risque de coma hyperammoniémique

Ne pas attendre les signes de décompensation, débuter systématiquement la prise en charge ci-dessous

1 BILAN EN URGENCE

Ammoniémie, bilan hépatique, TP, Ionogramme, glycémie, GDS, lactate. Bilan selon maladie intercurrente déclenchante. Ne doit pas retarder la perfusion.

2 TRAITEMENT A METTRE EN PLACE EN URGENCE, sans attendre les résultats du bilan

A. Prise en charge systématique

- PAS d'acides aminés IV ni de protéines per os: **arrêt de l'alimentation ou alimentation hypoprotidique spécifique**
- **Perfusion** à base de sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards* (pas de G10 pur)
- + Perfusion en Y de **lipides 20%**(ex. Médialipide, Intralipide) sur une voie périphérique:

Age	0-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans /adulte	DEBIT MAX
G10% + ajout d'ions*	6ml/kg/h (10mg/kg/min)	5ml/kg/h (8mg/kg/min)	3,5ml/kg/h (6mg/kg/min)	2,5ml/kg/h (4mg/kg/min)	120ml/h (3L/24h)
Lipides 20%	0,4 ml/kg/h (2g/kg/jr)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/jr)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/jr)	0,3ml/kg/h (1,5g/kg/jr)	20ml/h (500ml/24h)

*ex: Polyionique, Bionolyte, B45, Glucidion... en l'absence de solutés disponibles, G10% + 4g/L de NaCl (70meq/L) et 2g/L de KCl (27meq/L)

Si patient impossible à perfuser=> Sonde nasogastrique: préparer les solutés IV ci-dessus et les passer par la sonde aux mêmes débits chacun en Y

- En l'absence de troubles digestifs et si préparation disponible : à la place de la perfusion, **régime d'urgence** en nutrition entérale continue sur sonde nasogastrique ou gastrostomie (préparation connue des parents selon feuille diététique)
- **Poursuivre** le traitement habituel par :
  - °**Benzoate de sodium** (PO ou IV si vomissement) : 100 à 400 mg/kg/j sans dépasser 12g/24h
  - °et/ou **Ammonaps®**, Ravicti®, Pheburane® PO uniquement : 100 à 400 mg/kg/j chacun, sans dépasser 16g/24h
  - °Pour les autres traitements, si non disponibles, à revoir à heures ouvrables (arginine, citrulline...)

B. Si signes neurologiques sans attendre l'ammoniémie ou si ammoniémie > 100µmol/L

- **Benzoate de sodium** IV continu : Débuter par une **dose de charge** 250 mg/kg sur 2 heures (**Max 8g sur 2h**) puis 250 à 500 mg/kg/24h (**Max 12g/24h**) (passer PO sur SNG en l'absence de voie d'abord). Prélever un contrôle de l'ammoniémie juste avant de lancer la dose de charge, sans attendre le résultat.

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation

- **Coma** ou **absence d'amélioration neurologique** 3h après le début de la prise en charge
- et/ou **Hyperammoniémie sévère (Nourrisons >200 µmol/L - Enfant & Adulte >150 µmol/L)**
- et/ou **Insuffisance hépatique sévère** : TP<30 % facteur V<50 %
  - °**Débuter Ammonul®** (250 mg/kg/j) (arrêt du benzoate et du phénylbutyrate), de préférence sur KTC, max 12g
  - °Dans l'attente, possibilité de dose de charge complémentaire d'Ammonaps: 250mg/kg Per Os (max 10g).
  - °**Discuter hémodialyse**
  - °**Concentrer la perfusion** (risque d'œdème cérébral) en maintenant les apports glucido-lipidiques et sodés [exemple: G30% qsp mêmes apports glucidiques que ci-dessus, NaCl 6 g/L (100meq/L), potassium et calcium selon ionogramme + sérum physiologique (NaCl 0.9%) en Y du sérum glucosé pour un apport total de **1.5 L/m²/j** *(Surface Corporelle = (4 x P + 7) / (P + 90))*
  - °*En réanimation: Mesures de neuroprotection et lutte contre les ACSOS*
  - °Arginine chlorhydrate IV (seulement si per os impossible): 250 mg/Kg/24h (Max 12g/24h) – (! contre-indiqué si déficit en arginase).

4 SURVEILLANCE

- Contrôle du bilan(NH3, TP, iono): à H4 si NH3>100 µmol/L (puis réévaluation), à H6 ou H12 si NH3<100 µmol/L selon contexte (vomissements, fièvre)
- Dextro/4h: objectifs 1 à 1.8g/L. Si Dx >2g/L et glycosurie, envisager l'insuline 0.01UI/kg/h à adapter /h. Envisager la réduction d'apports en sucre (25 à 50%) si hyperglycémie persistante malgré une insulinothérapie à 0.05 UI/kg/h et/ou l'apparition d'une hyperlactatémie > 3mmol/L

Ce protocole d'urgence est une proposition du groupe de travail de la filière G2M. Il doit être adapté à chaque patient et aux possibilités locales. En aucun cas, il ne peut se substituer à la responsabilité du médecin prenant en charge le patient aux urgences.

2- Procédures diagnostiques

Projet sera mis en place et traité par un prestataire de service validé par les biologistes

AXE 4 ▶ ACTION 2 : Les projets mis en place à partir des PNDS au niveau de la filière G2M

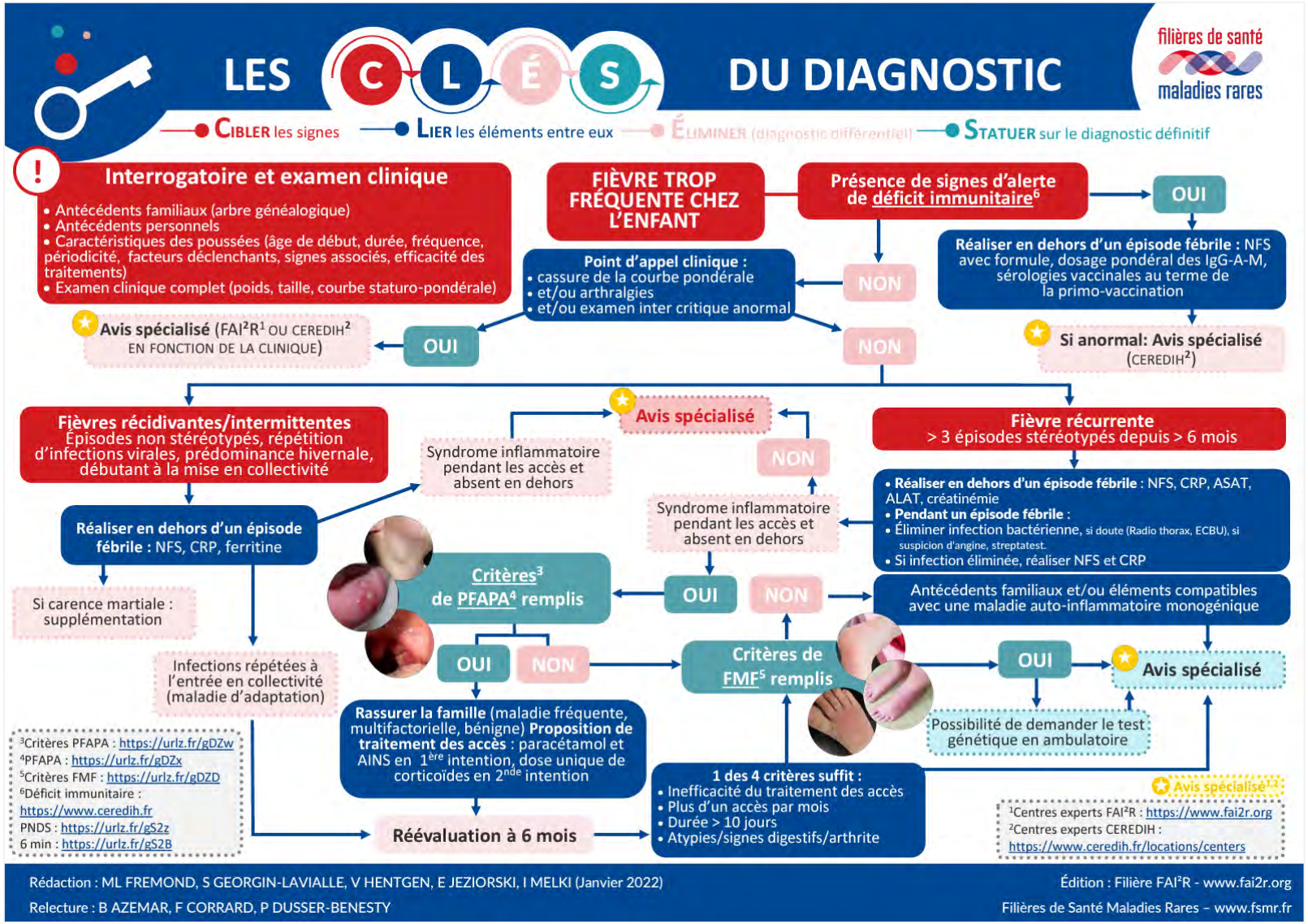
2- les clés du diagnostic, en interfilière (FAI2R), 15 mars 2022

- **C** pour **CIBLER** les signes
- **L** pour **LIER** les éléments entre eux
- **É** pour **ÉLIMINER** (diagnostic différentiel)
- **S** pour **STATUER** sur le diagnostic définitif

réalisées obligatoirement à partir de PNDS

- **Cibler un signe clinique classique** de mode d'entrée dans la maladie rare mais parfois fréquent dans la population générale
- **Guider la prise en charge en soins primaires** vers des explorations non invasives et peu coûteuses
- **Orienter vers un diagnostic de maladie rare** et vers le bon expert
- **Code barre ou lien avec les labos** (conditions pratiques et tarifications)

exemple : les CLÉS « Fièvre trop fréquente chez l'enfant »



AXE 4 ▶ ACTION 3 : Promouvoir un enseignement théorique auprès des professionnels de santé

SFEIM/SFEIMA

Sociétés savantes

DIU

Maladies Héréditaires Métaboliques

CONGRÈS/JOURNÉES

Maladies rares Journées filière

SUPPORTS VIDÉO

Cours enregistrés, tutoriels, Webinars

2020 – 2021

- Porphyries
- CDG
- Rhabdomyolyse
- Information MHM
- Information maladie de Gaucher
- Faire un prélèvement sur papier buvard
- Faire un prélèvement sur tube
- Enzymothérapie à domicile

2021 – 2022

- Urgences mét. 1
- Urgences mét. 2
- Cours MHM
- Cours MPS
- Vidéo ARCs
- Vidéo Filière
- Et si on parlait de répit
- Cycle de l'urée
- Les traitements du cycle de l'urée
- Déficit en lipase acide lysosomale
- Parcours de soin

E-LEARNING

Formation en ligne

2020 …
2 parcours en construction

AXE 4 ▶ ACTION 4 : ETP : Les programmes nationaux (1/4)

4 Programmes ETP créés, suite à l'AAP 2019

Phénylcétonurie	Dr Guy Touati & Dr Magali Gorce Toulouse
Enzy-Moi (maladies lysosomales)	Dr Anne-Sophie Guemann Lille
Maladies neurométaboliques avec régime cétogène	Dr Célia Hoebeke Marseille
LEUquilibre (patients leucinose)	Dr Juliette Bouchereau Paris

1 Programme ETP en cours, suite à l'AAP 2020

Patients atteints d' adrénoleucodystrophie liée au chromosome X (X-ALD) et leurs accompagnants	Programme interfilière G2M & Brainteam Dr Fanny Mochel, Paris Dr Caroline Sevin, Paris

2021

- Déclaration faite auprès des ARS
- Construction des ateliers, outils, …
- Dépôt des référentiels de compétence auprès DGOS

2022

- Numériser les programmes dans la plateforme Stimulab
- Rendre visible cette offre ETP sur le nouveau site internet filière (contenu et modalités de dispensation)

ENZY MOI LEUquilibre logo en attente logo en attente

- Débuter l'extension nationale : aide de la filière pour les équipes intéressées :
  - ✓ Déclaration ARS renseignée par les chargés de missions ETP
  - ✓ Duplication des outils par Edusanté, financée par la filière
- Début de la construction

20 mai 2022: Journée médico-sociale et ETP

AXE 4 ▶ ACTION 4 : ETP : Les kits ETP à thématique transversale (2/4)

Objectifs : Proposer aux équipes des ateliers ETP clé en main et harmoniser les messages pédagogiques

2021

- **1er kit : Faire un prélèvement sur papier buvard** : ateliers pour parents, patients enfants et adultes

Outils ateliers pour parents

Conducteurs séances

Affiche A3

Dépliants

Eval. acquis.

jeu 22 cartes

Outils ateliers pour patients enfants, adultes

2022

- Duplication des outils physiques et numériques par les chargés de mission ETP

AXE 4 ▶ ACTION 4 : ETP : Autres supports (1/4)

2ème kit : La génétique
(expliquée aux patients pour leur maladie rare et aux parents)

2021

construction débutée avec infirmières et 1 patient-expert de l'équipe du CCMR de Rennes (Dr Lena Damaj)

2022

RENOUVELLEMENT DE FINANCEMENT par la DGOS avec des modalités plus souples (AMI et non un AAP) pour 2022-2023

Outil digital diététique

AMINOTOOL

Disposer d'1 référencement des mélanges d'acides aminés (AA) disponibles et prescrits sur ordonnance en France

Mettre à disposition des équipes un outil éducatif d'aide au choix des mélanges d'AA avec les patients/parents (= Atelier ETP)

- Evaluation de la pertinence de la création de cet outil auprès des diététiciens
- Etablissement de conventions avec les industriels de santé concernés

LACTALIS Nutrition Santé · Mead Johnson Nutrition · Nutricia Metabolics Inspiring Futures · Vitaflo Enhancing Lives Together

Avril 2022 :
Début du développement

Collection des dépliants pour l'intégration scolaire :
Un nouveau dépliant

- Enfants avec galactosémie héréditaire
- Construction et validation avec équipe du Pr P. Labrune
- Validation par l'Asssociation Galactosémie France

Avril 2022 : diffusion
Diététiciens
Association

GALACTOSÉMIE FRANCE

AXE 4 ▶ ACTION 4 : ETP : Les programmes nationaux (3/4)

	2021	2022
E-learning médico-diététique pour les soignants • 1 parcours général pour MHM à traitement diététique hypoprotidique • 1 parcours spécifique pour patients phénylcétonuriques • Accompagnement par l'agence digitale Nell & ASSOCIÉS	• Construction de la scénarisation	• Construire tous les modules d'apprentissage avec des acteurs filière experts dans ces maladies (médecins, paramédicaux)
Protocole de coopération interprofessionnelle	• Projet de rédaction d'un protocole au format national à partir du protocole fourni par les Pr F. Maillot et F. Labarthe (CRMR Tours) • Attente de la publication d'un AMI (Appel à manifestation d'Intérêt) par le comité des protocoles nationaux	**Absence d'A.M.I.** • S'orienter vers les protocoles régionaux à rédiger par les équipes qui le souhaitent • S'appuyer sur le protocole de l'équipe de Tours (envoyé)
Plateforme D2M de calculs et d'aide à la PEC diététique	• **Partenariat financier en stand by depuis 2018** (OTT&PI : Office du Transfert de Technologie & des Partenariats Industriels)	• **Transfert du financement : gestion assurée par la filière G2m et plateforme MR Necker depuis février 2022** • Mise à jour cahiers des charges • Effectuer un appel d'offre • Débuter le développement avec une société d'informatique

AXE 5
ETHIQUE

Journée éthique – Le 12 Février 2021

Webinar Ethique – Le 25 juin 2021

AXE 6
LABELLISATION

Rappel des critères de labellisation (1/2)

Critères chiffrés par label

	COORDONNATEUR	CONSTITUTIF	COMPÉTENCE
File active	150	75	25
CS et/ou HDJ	300	150	-
Pi projet recherche	2	1	-

Particularités pour les centres de compétence

Obligation

- remplissage BaMaRa (soutien PEMR, FSMR,CRMR, …) / participation filière / plateformes

Encouragements

- dispenser de l'enseignement et des formations
- participer à la recherche pour les maladies relevant de leur périmètre

Engagement de l'établissement de santé accueillant un centre

- Faciliter / permettre tous les modes de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares : hospitalisation complète, de jour ou à domicile, consultations, télémédecine

Interaction avec les plateformes d'expertise

Liste des 10 plateformes d'expertise déjà en place

Etablissement	Chef de projet/chargé de mission	
Hospices Civils de Lyon + CHU de Saint Etienne + CHU Clermont-Ferrand + CHU Grenoble + CH Métropole Savoie,	GAILLARD Ségolène	segolene.gaillard@chu-lyon.fr
CHU de Bordeaux.	PIQUET Maider Chargée de mission Maladies Rares	maider.piquet@chu-bordeaux.fr
CHU Dijon + CHU Besançon	GAUTIER Elodie	elodie.gautier@chu-dijon.fr
CHU Rennes + CHU de Brest + CH de Lorient + Fondation Iladys (Roscoff) + CH Saint Brieuc + CHBA Vannes	PRESTEL Anne	anne.prestel@chu-rennes.fr
AP-HP hôpitaux universitaires Henri Mondor	MITHIEUX Nicolas	nicolas.mithieux@aphp.fr
Guadeloupe	VALENTINO Lyne	lyne.valentino@chu-guadeloupe.fr
CH de Cayenne	MAZIA Murielle Cadre de santé puéricultrice coordinatrice	guyane.maladiesrares@ch-cayenne.fr
CHU de La Réunion	LAMAURT Florence Chargée de missions	florence.lamaurt@chu-reunion.fr
CHU Limoges - à préciser	BERNARD David	david.bernard@chu-limoges.fr
CHU AP-HM (Marseille)	GIZARD Florence Chargée de missionscientifique	florence.gizard@ap-hm.fr
CHUM (CHU de Martinique)	HARMENIL Lina Infirmière coordinatrice	LINA.HARMENIL@chu-martinique.fr
CHU de Lille	BARBET Audrey	audrey.barbet@chru-lille.fr
AP-HP.Centre Université de Paris	RICHARD Véronique	veronique.richard@aphp.fr
AP-HP Paris Nord - Université de Paris et HUPSSD	ESKENAZI Marine	marine.eskenazi@aphp.fr
AP-HP Université Paris-Saclay	BAROSI Anna CHABRIER Amélie	anna.barosi@aphp.fr amelie.chabrier@aphp.fr
CHU d'Angers / Nantes et le Centre hospitalier du Mans	FERTE Matthieu	matthieu.ferte@chu-angers.fr

** Source plateforme MR Paris-centre*

Préparation pour la labellisation des centres

- De janvier à mars 2022 :
  - Contact des centres coordonnateurs pour l'organisation des labellisations
  - Diffusion d'un questionnaire **basé sur le items DGOS,** pour aider les centres à optimiser leurs candidatures
- Journée de préparation à la labellisation : 18 mars 2022

Nouvelle informations communiquées au point DGOS/Filières du 22 mars 2022

- Les années renseignées pour le documents labellisation seront : **2020, 2021, du 1er janvier au 31 juillet 2022**
- Toutes ces données seront déclaratives sur le dossier de labellisation, **MAIS doivent être en concordance avec BAMARA**
- **Avis filière nécessaire**
- Données à évaluer : file active, critères de recherche, PI et coordination, les spécificités du centre.

Nouvelles consignes DGOS aux filières*

Les CRMR et CRC, compte-tenu d'un décalage probable de la campagne PIRAMIG, **auront un mois supplémentaire pour BaMaRa: date limite 30 avril 2022.**

Les CCMR qui souhaitent devenir CRMR (qui ne remplissent pas encore PIRAMIG), devront justifier de la file active ad-hoc dans BaMaRa au moment du dépôt de dossier. **Dans ce cas particulier, il est accepté que la saisie puisse se poursuivre jusqu'à fin juillet 2022.**

Pour les CCMR qui souhaitent rester CCMR, et qui n'ont jamais fait leur saisie sur un DPI ou BaMaRa, il faut maintenant privilégier le remplissage de l'activité 2022 pour ne pas prendre de retard. La DGOS évaluera la dynamique positive de déploiement de cette action avec un item qui portera aussi sur les données de 2022, même si l'année ne sera pas pleine.

*mail de la DGOS aux filières du lundi 28 mars 2022 à 17:59

Conclusion : Bilan journée labellisation

Groupe de pathologies	Site	Labellisation 2017	Création de centres	Perte de centres	Projet 2022
MHM POLYVALENT	CRMR	8	+ 2		10
	Compétence	20		- 2	18
MHM HÉPATIQUES	CRMR	1			1
	Compétence	2		- 1	1
MALADIES LYSOSOMALES	CRMR	4	+ 2		6
	Compétence	3	+ 1		4
MALADIE DE FABRY	CRMR	1			1
	Compétence	4	+ 3		7
MALADIE DE WILSON	CRMR	2			2
	Compétence	8			8
PORPHYRIES	CRMR	1	+ 1		2
	Compétence	0	+ 1		1
HÉMOCHROMATOSES	CRMR	1			1
	Compétence	9	+ 1	- 1	9
TOTAL		64	11	4	71

DETAILS DES REPONSES AU QUESTIONNAIRE

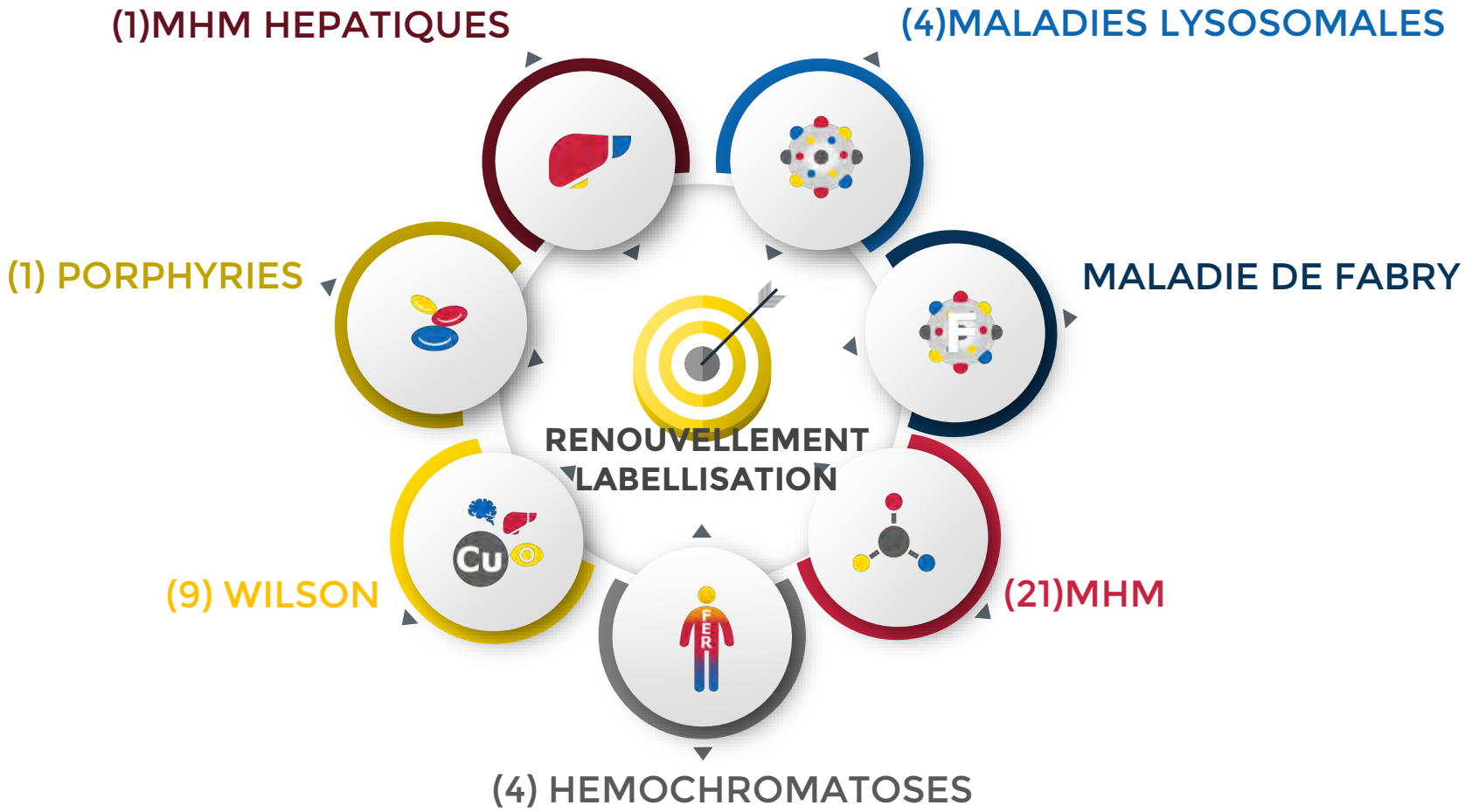
46 REPONSES

46/64 (72%)
REPONSES

11 (24%) CRMR

3 CRMR coordonnateurs
8 CRMR constitutifs

35 (76%)CCMR



QUESTIONNAIRE: quelques chiffres

- Recherche fondamentale: 100% CRMR, 34% CCMR, 97 projets
- Recherche clinique PI: 100% CRMR, 51% CCMR, 119 projets (153 projets non PI)
- 1088 PUBLICATIONS, 100% et 62,8%
- 32/39 ont des registres
- 43/45 font des RCP
- 13/24 PNDS, 15/32 guidelines
- 19/27 travaillent avec les plateformes

Maladies Héréditaires du Métabolisme Hépatique

Maladies Héréditaires du Métabolisme Hépatique

Maladies Lysosomales

Maladie de Fabry

MERCI

Hémochromatoses et Autres maladies rares du Métabolisme du fer

Porphyries et Anémies rares du Métabolisme du fer

Maladie de Wilson et Autres maladies rares Liées au cuivre