

# Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)

## Journée labellisation des centres

Vendredi 18 mars 2022

Dr Bénédicte HERON, coordinatrice



# Les dates clés

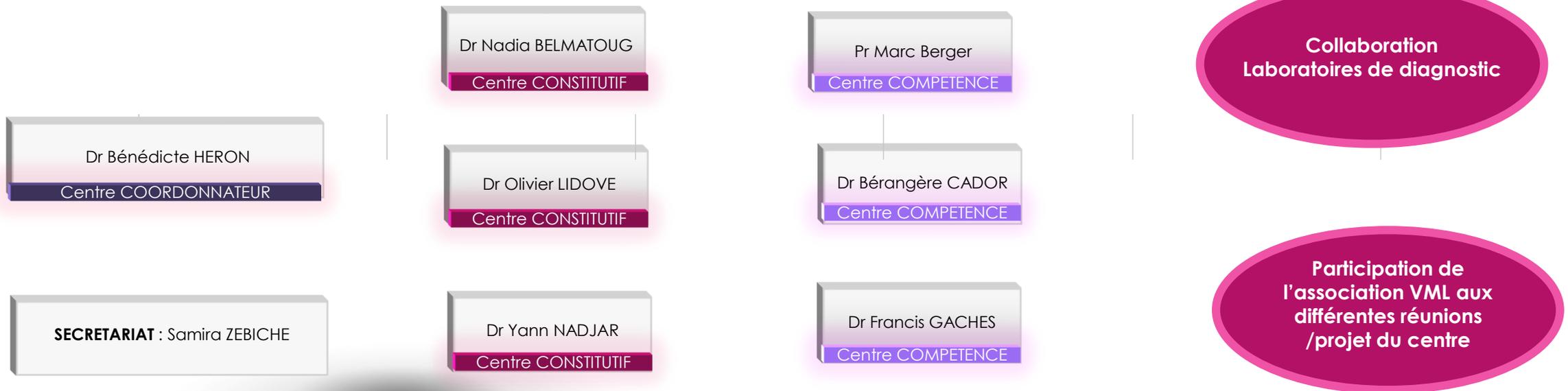


# Critères de labélisation en 2016

Rappel des critères de labélisation des CRMR en 2016	Mission de recours valorisée par l'activité, les programmes ETP		Mission de recherche valorisée par les activités d'investigations, des publications	Mission d'expertise Non soumise à des seuils minimaux	Mission d'enseignement et de recherche Non soumise à seuils	Mission de coordination Non soumise à seuils
Nature du centre	Seuil d'activité requis (nombre de consultations et/ou d'hospitalisations de jour/an)	File active minimale	Investigateur principal pour des projets de recherche clinique ou fondamentale financés au cours des 5 dernières années	Valorisée par élaboration ou participation de guides de BPC, PNDS, implication dans des GT nationaux ou internationaux, la BNDMR	Valorisée par les enseignements dans le cadre de diplômes universitaires (DU) ou interuniversitaires (DIU)	Valorisée par la mise en place et l'animation d'un réseau de soins et l'organisation de la prise en charge
Site coordonnateur	300	150	>=2			
Site constitutif	150	75	>=1			Participation
Site de compétence		25		Reconnue par le CRMR	Participation	

# Composition du CRML

## Labellisation 2017-2022



# Projet Labellisation 2022

Dr Bénédicte HERON  
Centre COORDONNATEUR

**SECRETARIAT** : Samira ZEBICHE

**ARC** : Monia BENGHERBIA  
Karima YOUSFI

Dr Nadia BELMATOUG  
Centre CONSTITUTIF

Dr Olivier LIDOVE  
Centre CONSTITUTIF

Dr Yann NADJAR  
Centre CONSTITUTIF

Dr Anaïs BRASSIER  
Centre CONSTITUTIF

Dr Stéphanie TORRE  
Centre CONSTITUTIF

Dr Bérangère CADOR  
Centre COMPETENCE

Dr Francis GACHES  
Centre COMPETENCE

Dr Agathe MASSEAU  
Centre de COMPETENCE

Collaboration  
Laboratoires de diagnostic

Participation de  
l'association VML aux  
différentes réunions  
/projet du centre

# Missions de recours

- ▶ Les centres de références et de compétences répondent aux critères de labellisations attendus.
- ▶ Depuis le 1<sup>er</sup> plan maladie rare (2004), le CRML travaille de façon collaborative : pédiatrie, médecine adulte, laboratoires de diagnostic, associations de patient.
- ▶ Equipe dynamique et réactive.

# Mission de Recherche

**Participation à des projets de recherche fondamentale.**

**Participation à des études cliniques**

→ Investigateur principal

**Publications dans le domaine des maladies lysosomales.**

**Participations à des registres nationaux et internationaux**

Registre Français de la maladie de Gaucher

Registre français des alpha-mannosidoses

Registre Européen des alpha-mannosidoses

Registre International Niemann Pick INPDR

E-HOD

HOS-A Global, Multi-Center, Long-Term Observational Registry of Patients with Hunter Syndrome

Gaucher Outcome Survey

Fabry Outcome Survey

Gaucher-International Collaborative Gaucher Group (ICGG) Gaucher Registre

Pompe Disease Registry

Ac sphingolipid deficiency (ASMD) étude observationnelle Sanofi

MPS I-Mucopolysaccharidosis I (MPS I) Registry

Registre LALD étude observationnelle ALEXION

MPS VI étude observationnelle Biomarin

Etude ASSUR : registres observationnelle NP A et B Genzyme Sanofi

**Participation à des cohortes**

RaDiCo-MPS

EXPAND

# Mission d'expertise

- **Coordination de PNDS**
  - NPC
  - GM2
  - Maladie de Gaucher
- **Participation à des PNDS**
  - MPS
  - Pompe
  - Fabry
  - CLN
- **Rédaction de guidelines**
- **Saisie sur BAMARA**
- **Avis d'experts pour le design d'études cliniques académiques/industrielles**
- **Organisation et participation aux RCP**
  - CRML
  - CETL et ses 6 sous-groupes
  - Création d'une RCP « Pompe pédiatrique »
  - Génome G2M
  - Greffe et Maladies Métaboliques
  - Cardiogen
  - RCP Toulouse et Bordeaux
- **Lien avec les DOM-TOM**
  - Avis
  - Cours
  - DIU
  - Téléconsultations
- **Participation à la conception de programme ETP.**
  - Maladie de Gaucher
  - ENZY-MOI

# Missions d'enseignements et de formation

## **Coordination de DU**

- Journée neurométabolisme
- DU médecine interne Neurologie

## **Participation à des DU / DIU / DES**

- DU Maladies Systémiques
- DU Pathologies du rachis
- DU Cœur et Médecine interne
- DIU de Neuropédiatrie
- DIU de Maladies Héréditaires du Métabolisme
- DIU Démence
- DIU Médecine foetale
- DIU génétique et dysmorphie
- DIU médecine interne la Pitié
- DES de neurologie
- DES de génétique
- DES pédiatrie Ile de France : 1er cycle étude de médecine et de pharmacie

# Mission de coordination (1)

**Lien avec les associations de patients.**

**Animation et coordination du réseau via le Comité d'Evaluation du Traitement des Maladies Lysosomales (CETL) et les sous-groupes (6).**

**Création d'un sous-groupe « Pompe pédiatrique ».**

**Organisation des consultations de transitions (enfants/adultes).**

**Participation aux réunions du Comité National d'Expert (CNE) à la CNAM.**

**Collaboration avec l'HAD-APHP, prestataires de service, Equipe Relai Handicap Rares (ERHR).**

# Mission de coordination (2)

## Labellisation Metab ERN



European  
Reference  
Network

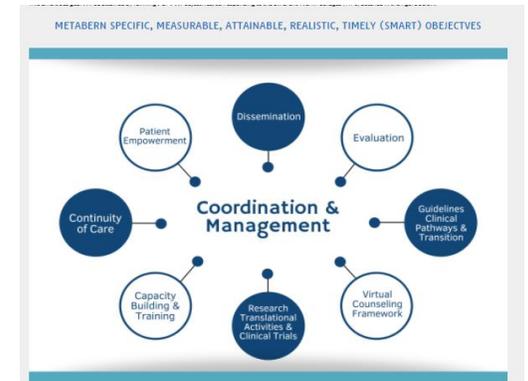
MetabERN European Reference Network  
for Hereditary Metabolic Disorders

## Assistance Publique – Hôpitaux de Paris – UNIVERSITY HOSPITAL – Paris Nord Val de Seine, HUPNVS, Beaujon

Reference Centre for Lysosomal Diseases (Centre de Référence des Maladies Lysosomales). Multi-sites centre which includes Pitié-Salpêtrière University Hospital , Trousseau , Paediatric University Hospital, la Croix Saint-Simon Hospital  
**HCP Representative:** Nadia Belmatoug

## Relations avec la filière G2M

- Participation aux réunions d'équipe (1/15 jours).
- Relation avec la cheffe de projet et les chargées de mission.



# Comité d'Evaluation du Traitement des Maladies Lysosomales (CETL)

Groupe	CETL	CETGaucher	CET Fabry	CETNeurolipidoses Lysosomales	CETMPS/GP	CETLipidoses Viscérales	CETPompe	CET Pompe Pédiatrique
Responsable(s)	Anaïs Brassier, Soumeya Bekri Yann Nadjar	Fabrice Camou Nadia Belmatoug Samia Pichard	Didier Lacombe Soumeya Bekri	Bénédicte Heron Yann Nadjar	Anaïs Brassier Samia Pichard	Anaïs Brassier Olivier Lidove	Pascal Lafôret	Groupe en cours de création

## Secrétariat assuré par Samira Zebiche

### Missions :

- Organisations des réunions.
- Organisations des journées scientifiques.
- Organisations et rédactions des RCP.
- Relation avec le(s) responsable(s) de chaque sous-groupe.
- Rédaction des Protocole National De Soins : préparation des réunions de travail, mise en page des documents.
- Administrateur du site internet en collaboration avec le Dr Nadia BELMATOUG ([www.CETL.net](http://www.CETL.net)).



# Liens avec la filière G2M

Coordination et participation des membres du CRML au groupes de travail suivants :

- **Groupe 1** : structure de prise en charge.
- **Groupe 2** : urgences métaboliques.
- **Groupe 3** : interactions avec les DOM-TOM.
- **Groupe 4** : RCP et plateformes.
- **Groupe 6** : dépistage néonatal.
- **Groupe 8** : liens CNAM,ANSM, AGEPS et observatoire des traitements (**coordonnateur : Nadia Belmatoug**).
- **Groupe 9** : médico-social (**coordonnateur : Bénédicte Héron**).
- **Groupe 10** : transition enfant-adulte (**coordonnateur : Yann Nadjjar**).
- **Guichet Unique G2M** : comité scientifique (**membre Bénédicte Héron**)

# Conclusion

## ***Poursuite***

- **Projets collaboratifs académiques** : Registres Gaucher et Pompe (labellisés INSERM, Registre Niemann Pick (INPDA),
- **Participation active des différents centres aux projets du CRML et aux différents projets de la filière** : études cliniques (Cohorte RaDiCo-MPS /Inserm), essais thérapeutiques, mise en place d'ETP, rédaction de PNDS.
- **Collaboration avec les associations de patients** : journées à Thème, WE familles, travaux de recherche.
- **Collaboration avec les membres du CETL et des sous-groupes, des différents CRMR et CCMR de la filière G2M** : RCP, projets de recherche
- **Implication Metab-ERN**