



Assemblée Générale

Vendredi 31 mars 2023

par visioconférence

SESSION DU MATIN

MODÉRATION :

Laurent GOUYA, médecin coordinateur du centre national des Porphyries – Hôpital Louis MOURIER, Colombes

Claire DOUILLARD, médecin, centre de référence MHM, Lille

Loïc LALIN, président de l'association « Les Feux Follets »

9h30 - 10h15 **Bilan 2022 et perspectives 2023**

Pascale de LONLAY - Coordinatrice de la filière G2m

10h15 - 10h30 Discussion

10h30 - 11h15 **Intervention DGOS : campagne de labellisation CRMR et CCMR, financement des centres, PNMR4, campagne de labellisation filières**

Anne-Sophie LAPOINTE, Cheffe de projet mission maladies rares à la DGOS

11h15 - 11h30 Discussion

11h30 - 11h50 **Intervention de l'Alliance Maladies Rares : La place de l'alliance dans le paysage des maladies rares**

Paul GIMENES, Directeur général de l'Alliance maladies rares

11h50 - 12h05 Discussion

12h05 - 12h35 **Intervention de la BNDMR : Accès aux données, valorisation et lien avec la Cnam (histoire naturelle ALD17)**

Anne-Sophie JANNOT, directrice médicale de la cellule opérationnelle de la BNDMR

12h35 - 12h50 Discussion

12h50 PAUSE DEJEUNER

SESSION DE L'APRES-MIDI

MODERATION

Jérôme AUSSEIL, biologiste/chercheur CHU Toulouse, groupe de travail Recherche Filière G2m

Fanny MOCHEL, médecin responsable du centre de référence MHM – Hôpital La Pitié Salpêtrière, Paris

Coralie DUTANG, membre de l'Association Francophone des Glycogénoses (AFG)

14h00 - 14h30 **Rôle d'Orphandev dans le domaine de la recherche clinique et du médicament**

Florence COCQUEEL-TIRAN, Cheffe de projet d'OrphanDev AP-HM

14h30 - 15h00 **Intervention de l'ANSM : Bilan à 18 mois de l'entrée en vigueur de la réforme des accès dérogatoires aux médicaments**

Kévin FOURNIER, Chef du pôle accès précoce et accès compassionnel, ANSM

15h00 - 15h30 Discussion

15h30 – 15h40 Pause

15h40 – 16H40 **Thérapie innovantes dans les MHM (intervention de 5 min)**

Traitements innovants dans la phénylcétonurie

François LABARTHE, responsable CRMR MHM polyvalentes, Tours

Traitements innovants dans les maladies lysosomales

Bénédicte HERON, coordinatrice CRMR MHM lysosomales, Paris

Utilisation de givosiran dans les porphyries hépatiques aiguës

Antoine POLI, CRMR Porphyries, Colombes

Etude de phase I/II dans la maladie de Menkès

François FEILLET, responsable CRMR MHM polyvalentes, Nancy

Traitement par dapagliflozine dans les GSD Ib et les G6PC3

Jean DONADIEU, coordinateur CR des neutropénies chroniques CHU Trousseau Paris et Filière MaRIH

Discussion

Traitement par manganèse dans certains CDG

François FOULQUIER, CNRS et Unité de glycobiologie structurale et fonctionnelle Université Lille

Traitement par pegzilarginase dans les déficits en arginase I

Anaïs BRASSIER, CRMR MHM polyvalentes CHU Necker, Paris

Traitements innovants dans les GSD III et la maladie de Crigler-Najjar

Philippe LABRUNE, coordinateur CRMR MHM hépatiques, Clamart

Nouvelle thérapeutique dans la maladie de Wilson

Eduardo COUCHONNAL, responsable CRMR maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre, Lyon

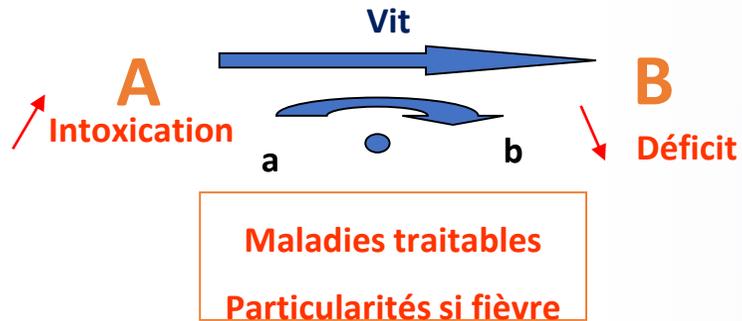
16h40 - 16h55 Discussion

16h55 CLOTURE DE LA JOURNEE

PRESENTATION DE LA FILIERE

Maladies métaboliques

Déficit sur une voie biochimique



INTOXICATION

Accumulation d'un composé toxique / protéines ou sucres
Symptômes après un intervalle libre
S. neurologiques - foie
Traitables - Décompensent lors des fièvres

MALADIES ENERGETIQUES

Défaut de production ou d'utilisation énergétique
Tous les organes – hypoglycémie, foie, coeur, muscle
Certaines traitables - Décompensent lors des fièvres

MOLECULES COMPLEXES

Maladies d'organelles: lysosome, peroxisome, golgi, reticulum endoplasmique...
Pas de décompensations lors des fièvres sauf CDG
Enzymothérapies > PAC, certaines particularités



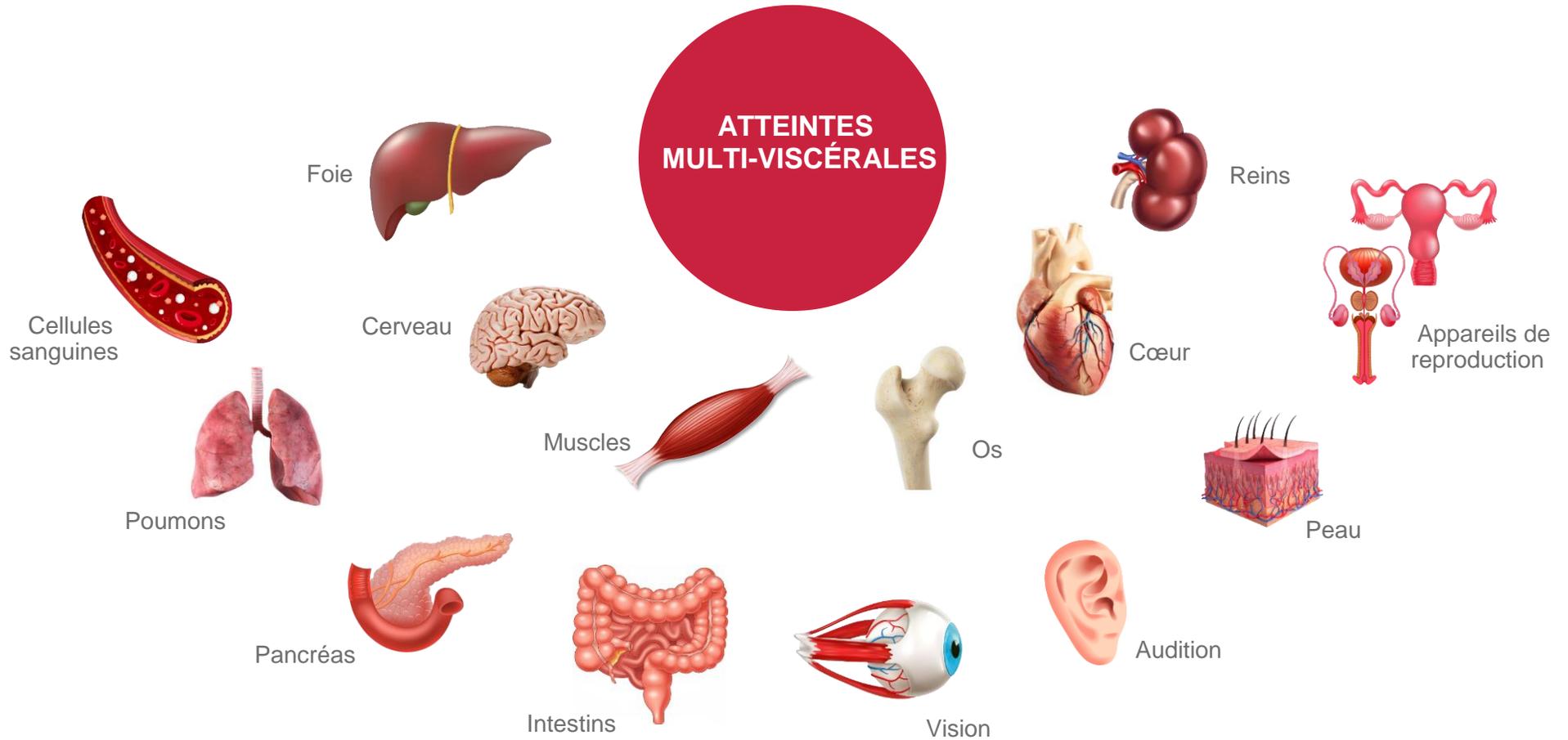
Déficit complet



Déficit partiel



Particularités de la filière (1): Hétérogénéité des atteintes



Particularités de la filière (2/4) : Diversité des traitements



médicaments



diététique



saignées



Enzymothérapies
Autres thérapies
innovantes

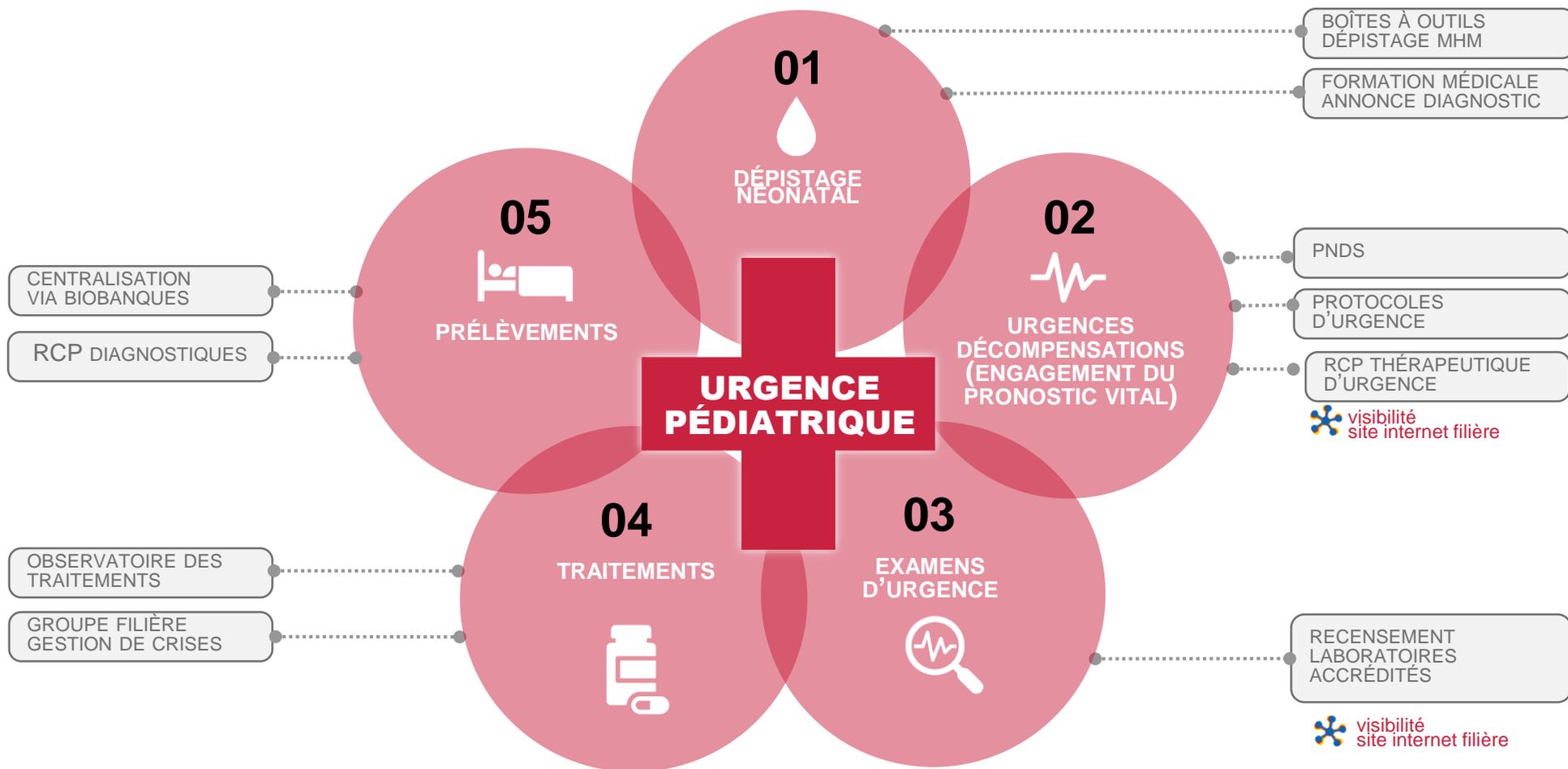


greffes



Polyhandicap et
soins palliatifs

Particularités de la filière (3/4) : L'urgence pédiatrique





Particularités de la filière (4/4) : Extension du dépistage néonatal

9 maladies de la filière seront dépistées en 2023
le début de l'extension **13 janvier 2023**



Structure

2017

2022

Labellisation des centres de référence et de compétence

NATIONAL: Centres

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

Candidatures

- 7 centres de référence coordonnateurs
- 19 centres de référence constitutifs (+8 CRMR)
- 42 centres de compétence. (- 5 CCMR)



G2m : Groupement de maladies métaboliques rares

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



centre coordonnateur



centre référence constitutif



centre de compétence

Structure

2017

2022

Labellisation des centres de référence

NATIONAL: Centres

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

Candidatures

- 7 centres de référence coordonnateurs
- 19 centres de référence constitutifs (+8 CRMR)
- 42 centres de compétence. (-- 5 CCMR)

Associations de patients

NATIONAL: Associations

- Associations MHM

- 32 **ASSOCIATIONS DE PATIENTS MHM**
- Signatures des chartes associations

Signatures des chartes associations
Alliances Maladies Rares

Structure

2017

2022

Labellisation des centres de référence

NATIONAL: Centres

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

Candidatures

- 7 centres de référence coordonnateurs
- 19 centres de référence constitutifs (+8 CRMR)
- 42 centres de compétence. (-- 5 CCMR)

Associations de patients

NATIONAL: Associations

- Associations MHM

- Alliances Maladies Rares
- 32 **ASSOCIATIONS DE PATIENTS MHM**
- Signatures des chartes associations

Labellisation des centres de référence Européens

EUROPE



- Affiliée à 2 Réseaux Européens de référence
- Nbre de centres de référence labellisés Europe 9

- Affiliée à 4 Réseaux Européens de référence Epnet, Eurobloodnet, MetabERN, ERN Liver
- Nbre de centres de référence labellisés Europe 12

01



**Diagnostic et
prise en charge**

02



Recherche

03



**Europe et
international**

6 axes de travail

04



**Formation et
information**

05



Ethique

06



Labellisation

La répartition des actions en groupes de travail



21
GROUPES DE TRAVAIL

194
MEMBRES

Mise à jour des groupes de travail après la labellisation

Equipe d'animation

LA COORDINATION



Pr Pascale de LONLAY
COORDINATRICE - 2019



Azza KHEMIRI
CHEFFE DE PROJET - 2019

L'ÉQUIPE D'ANIMATION



Jean-Meidi ALILI
CHARGÉ DE MISSION TRAITEMENTS,
RECHERCHE & EUROPE - 2020



Nadia BELMATOUG
MÉDECIN EXPERT - 2022



Céline BENSIMON
PSYCHOLOGUE DOCTORANTE - 2020



Sandy COURAPIED
CHARGÉE DE MISSION COMMUNICATION
PNDS & RCP 2017



Laurent FRANCOIS
CHARGÉ DE MISSION DIÉTÉTIQUE & ETP -
2017



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



Aude PION
CHARGÉE DE MISSION
INFIRMIÈRE & ETP - 2021



Aline CANO
PROJET CLÉS DIAGNOSTIQUES- 2023

L'EQUIPE D'ARCS – réseau mutualisé juillet 2020



Astrid AGNES
CENTRE OUEST – 2021 ?



Emma BROCHARD
SUD-OUEST – 2021 ?



Amina MALEK
GRAND OUEST - 2021 ?



Thierry POUMAROUX
SUD-EST / POLYNÉSIE /
GUADELOUPE – 2021 ?



Eloi NSRUTI
ILE-DE-FRANCE / LILLE EST
– 2021 ?



Pauline ROUMAUULT
NORD-OUEST - 2022



EN COURS DE RECRUTEMENT
DIJON- ANNÉE



EN COURS DE RECRUTEMENT
PARIS- ANNÉE

[Organisation \(filiere-g2m.fr\)](http://filiere-g2m.fr)



Lundi et jeudi

1/mois: avec chefs de projets coordinateurs (C. Cudejko, M. Roulleau, L. Taïbi, S. Zebiche)

LES ACTIONS PHARES

Axe

01



Diagnostic et prise en charge

10 groupes de travail

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

visibilité de la filière



Refonte site internet G2M

Disponible en Mai 2022



Newsletters : envois par mail et disponibles sur site (6 en 2022-2023)

<https://www.filiere-g2m.fr/formation-et-information/newsletters>

Pages les plus visitées :

- Annuaire des pathologies
- Urgences
- Carte/Localisations
- Dépistage
- Les maladies héréditaires du métabolisme
- PNDS
- Agenda
- Centres de soin

Nb moyen de connexions par jour : 47

Pays de connexion :

- France
- Algérie
- Canada
- Etats-Unis
- Belgique
- Allemagne
- Maroc

Contact : demandes reçues. Thématiques : prise en charge dans les DROM, errance diagnostique, demande de documents

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

visibilité de la filière sur les réseaux sociaux



FOLLOWERS :

166 followers
75% de femmes

France : 133

Belgique : 8
Algérie : 7
Tunisie : 5
Maroc : 3
Côte d'Ivoire : 2
Italie : 2

LA PAGE (28 derniers jours):

La couverture de publication : 665
(nbre de vus)
Interaction : 103

ABONNÉS :

443 abonnés

LA CHAÎNE :

28 415 vues
Plus de 3000 heures de
visionnage

PAYS DE CONNEXION :

France 34,8 %
Algérie 2,8 %
Maroc 0,3 %

MEP : sep 2020

FOLLOWERS :

100 followers

LA PAGE (28 derniers jours):

39 visites du profil
99 impressions (vues des
tweets)

RELATIONS :

258 relations
263 abonnés à la page

LA PAGE (28 derniers jours):

31 VISITES DU PROFIL

DERNIER POST :

246 IMPRESSIONS

UTILISATION DES RÉSEAUX

PERSONNELS :

Azza : 496 abonnés 456 relations

Augmentation des publications et du nombre d'abonnés
La filière existe sur les réseaux sociaux mais n'est pas très active

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

G2M TOUR

La tournée des régions 2023 / 2024

- 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 sur
demande

2^{ème} semestre 2022

Questionnaire pour recenser les
vœux de déplacement dans les
centres

11 retours reçus

2 rdv programmés 1^{er} trimestre 2023 mais annulés à cause des grèves

2 rdv prévus en septembre et octobre 2023

* Posters associations filière --> mise à jour après labellisation

AXE 1 ► ACTION 2 Améliorer et harmoniser les urgences au niveau du territoire



MALADIES RARES PARCOURS PATIENTS EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE FORMATION & INFORMATION BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES GUICHET UNIQUE & PHARMA / RECHERCHE / EUROPE & INTERNATIONAL FILIÈRE G2M

Création d'un onglet dédié sur le site internet

Réunions mensuelles depuis janvier 2020
Groupe multidisciplinaire

Harmonisation et mise en forme
Format A4 recto/verso
QR code renvoyant vers le site internet

Traduction en anglais en cours
Partage des certificats à l'étranger
→ Espagne, Belgique
→ Communiqués à MEdabERN

→ 35 protocoles publiés sur le site

CERTIFICATS URGENCE — FILIÈRE G2M V1 – Mai 2022

Déficits de la β-oxydation mitochondriale des acides gras
VLCAD, LCHAD, CPT2, Translocase, Trifonctionnelle, Acidurie Glutarique de type 2 (AG2)

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

En cas de fièvre, vomissements, diarrhée, situation de jeûne
Risque d'hypoglycémie, coma, trouble du rythme cardiaque et/ou insuffisance cardiaque, insuffisance hépatique, rhabdomyolyse

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

1 BILAN EN URGENCE

Glycémie capillaire et veineuse, CPK, Ammoniaque, ionogramme sanguin, kaliémie, calcémie, urée, créatinine, gaz du sang, lactate, ASAT, ALAT, GGT, TP - Facteur V. Si **signe cardiaque** ou anomalie sur le scope : ECG, BNP, Troponine +/- échographie cardiaque. Ne doit pas retarder la perfusion.

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

- Si **dextro < 3mmol/L**, resucrage 1ml/kg de G30% PO (max 30ml) ou 2-3 ml/kg de G10% IVD et débiter la perfusion glucosée ci-dessous. (G30% possible sur KTC ou intra-osseux)
- Si **hypovolémie, remplissage** avec Ringer Lactate ou NaCl 0.9% à **10ml/kg** (maximum 500 ml) en l'absence de signes cardiaque, à réévaluer et compléter si besoin.
- Mettre en place une perfusion sans attendre les résultats du bilan pour assurer un **débit glucidique continu** : Perfusion à base de sérum glucosé **G10% + NaCl 6g/L (100 meq/L) SANS POTASSIUM** jusqu'à exclusion d'une rhabdomyolyse.
- Contre-indication aux lipides IV

Age	0-3 mois	3-24 mois	2-4 ans	4-14 ans	>14 ans - adulte	DEBIT MAX
Débit de perfusion	7ml/kg/h (12mg/kg/min)	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)

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 SNG ou gastrostomie (préparation connue des parents selon feuille diététique)
- En l'absence de rhabdomyolyse (si CPK<1000) et d'insuffisance rénale : remettre du potassium dans la perfusion selon les apports standards (ex: Polyionique, Bionolyte, B45, Glucidion...)
- L-carnitine (LEVOCARNIL)** : poursuivre la carnitine per os. Si PO impossible, donner doses habituelles du patient en IV continu. Arrêter si trouble du rythme
- Poursuivre les autres traitements habituels (riboflavine, corps cétoniques...) si disponibles et si PO possible. Si huile spéciale (TCM, triheptanoïne...) la donner per os quand le patient peut manger, même si perfusion glucosée.
- Traitement spécifique de l'éventuelle infection intercurrente
- Si **NH3 > 150µM** (enfants) ou **>100µM** (adultes) : faire un contrôle et sans attendre le résultat, débiter **Benzoate de Sodium IV** continu (ou PO / SNG si pas de voie, d'abord) : dose de charge 250 mg/kg sur 2 heures (Max 8g) puis 250 mg/kg/24h (Max 12g/24h).

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation

- Trouble neurologique, prostration, coma ou hyperammonémie sévère** : Nouveau-né >200µmol/L – Enfant >150µmol/L
- Trouble du rythme**: arrêter le levocarnil
- Signes ECG d'hypokaliémie, hyperkaliémie > 7 mmol/L**: arrêter le potassium, traitements hypo-kaliémants
- CPK > 15 000U/L**: revoir l'hydratation 3L/7ml) en l'absence insuffisance cardiaque, voir protocole rhabdomyolyse
- Défaillance hémodynamique et/ou insuffisance rénale**
- Insuffisance hépatique sévère**: TP >50% facteur V >30%
- Dans tous les cas, veiller à maintenir les apports glucidiques**

4 SURVEILLANCE

- Scope, ECG** - Echocardiographie en cas de signe évocateur d'insuffisance cardiaque
- Dextro /4h** : objectifs 1 à 1.8g/L. Si glycémie >2g/L et glycosurie, envisager l'insuline 0.01U/kg/h à adapter /h. Envisager la réduction d'apports en sucre (20-25%). Si hyperglycémie malgré une insulinothérapie à 0.05U/kg/h
- Bilan biologique** de contrôle CPK, Iono, NH3, TP, bilan hépatique :
 - si bilan initial normal et stabilité clinique. Contrôle du bilan entre H12 et H24
 - dans toutes les autres situations : surveillance rapprochée, et réévaluation des apports hydriques et ioniques.

Ce protocole d'urgence est une proposition du groupe de travail de la filière G2M. L'adaptation de ce protocole est possible sous la responsabilité du médecin référent. En aucun cas, il ne peut se substituer à la responsabilité du médecin prenant en charge le patient aux urgences.

CERTIFICATS URGENCE — FILIÈRE G2M

PHYSIOPATHOLOGIE
Le déficit MCAD est un déficit d'oxydation des acides gras (OAG). L'OAG est une voie de production d'énergie majeure de l'organisme, en particulier au jeûne et dans les états inflammatoires, dans le cœur, les muscles, le foie et le cerveau.
Le traitement au long cours du déficit MCAD repose sur :

- Limitation du temps de jeûne en fonction de l'âge :

Age	0-1m	1-4m	4-6m	6-10m	10-12m	1-6 ans	>6 ans et adultes
Jeûne max si bonne santé	3-4h	4-6h	6-8h	8-10h	10-12h	12h	14h

- Supplémentation en carnitine (LEVOCARNIL 10- 50 mg/kg) en 2 prises PO) si nécessaire
- Pas de régime spécifique mais éviter les laits ou huile contenant des triglycérides à chaînes moyennes (TCM).

AIDE POUR L'ADMINISTRATION PRATIQUE DES TRAITEMENTS :

- LEVOCARNIL IV (amp. 1g-5ml), à passer par ou dilué dans du sérum phy, en Y de la perfusion
- LEVOCARNIL PO (amp. 1g-10ml), en 3-4 prises orales/j
- BENZOATE DE SODIUM IV (amp. 1g-10ml), à diluer volume à volume dans du G10%. Se passe sur une 2ème VVP. Attention contient 7 meq de sodium par gramme de benzoate.

CIRCONSTANCES A RISQUE DE DECOMPENSATION

- Jeune prolongé, infection intercurrente, fièvre, anorexie, vomissements, chirurgie, déshydratation, **soit tout état de jeûne, d'amaigrissement ou de catabolisme**. Rarement effort intensif.
- Dans toutes ces situations, le patient sera garé en hospitalisation. Il s'agit d'une urgence** : techniquer le patient aux urgences avant de le transférer en hospitalisation. **AGIR VITE** évite une hypoglycémie sévère ou une atteinte cardiaque.

SIGNES CLINIQUES ET BIOLOGIQUES DE DECOMPENSATION : Ne pas attendre ces signes !

- Hypoglycémie sans cérose, insuffisance hépatocellulaire, hyperammonémie
- Troubles de la conscience, prostration, coma
- Trouble du rythme cardiaque, trouble hémodynamique
- Rhabdomyolyse, douleurs musculaires

CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :

- Interdits** : acide acétylsalicylique (aspirine), acide valproïque (Dépakine...), Corticothérapie : peser l'indication si durée >3j, pas de frain à l'usage de l'IFMC. Si nécessité réanimatoire. Déficit en MCAD : éviction des TCM (laits ou huile en contenant)
- Tous les vaccins sont préconisés (notamment la grippe)
- Jeûne prolongé contre-indiqué, ne jamais laisser le patient sans apport glucidique (perfusion ou NEDC)**
- Ne pas oublier les vitamines et oligo-éléments en cas d'apports parentéraux exclusifs. Si nécessité de lipides intra-veineux : utiliser Intralipides ou Nutrenol (ne contenant pas de TCM)
- En cas d'hospitalisation** (ou de consultation aux urgences) : les patients doivent prendre avec eux leurs traitements habituels et les produits spéciaux qu'ils ont pour préparer un régime d'urgence
- Le traitement d'urgence sera réévalué avec le métabolicien de référence en journée

CHIRURGIE avec Anesthésie Générale:

- ATTENTION** ne jamais laisser le patient à jeun sans perfusion. Appliquer le protocole d'urgence avec la perfusion ci-dessus en préparation de la chirurgie, et le poursuivre jusqu'à reprise d'une alimentation correcte (à voir avec le service référent)
- Les perfusions continues de propofol et d'étomidate sont à éviter car présentées sous forme d'émulsion lipidique (possible en injection unique pour l'induction), les gaz anesthésiants peuvent être utilisés

NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de : Nom de l'hôpital

Numéros de téléphone :

Le nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler dans des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible. Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat métabolicien en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le : Médecin référent :

AXE 1 ► ACTION 2 : liste des protocoles d'urgence G2M publiés

Maladies d'intoxication aux protéines et aux sucres	Déficits du cycle de l'urée (UCD)	Homocystinurie (Déficit en CBS)
	Aciduries organiques = Acidurie méthylmalonique (AMM) ou propionique (AP)	Homocystinurie et grossesse
	Acidurie isovalérique (AIV)	Déficit en Cobalamine C (cbLC)
	Leucinose (MSUD)	Phénylcétonurie (PCU)
	Intolérance aux protéines dibasiques (LPI)	Tyrosinémie de type 1
	Anhydrase carbonique	Galactosémie
	Acidurie glutarique de type 1 (AG-1)	Glutathion synthétase
	Intolérance au fructose héréditaire	
Maladie énergétiques	Déficits de l'oxydation des acides gras (OAG)	Déficit en pyruvate déshydrogénase (DPD)
	Déficit transport de la carnitine	Glycogénose de type 1A et 1B
	Déficit en MCAD	Glycogénose de type 3
	Biotinidase / holocarboxylase synthétase	Glycogénose de type 0, 6, 9
	Déficit cétogénèse	Déficit en fructose-1,6-diphosphatase (F16BP)
	Déficit cétolyse	Hyperinsulinisme
	Maladies mitochondriales	Déficit en transporteur de glucose de type 1 (GLUT-1)
Maladies des molécules complexes	PMM2-CDG ou CDG Ia	LPIN 1
	MPI-CDG ou CDG Ib	Rhabdomyolyse par déficit en RYR1
	Mucopolysaccharidose (MPS)	Rhabdomyolyse par déficit en TANGO 2
	Maladie de Pompe	
	Crise de porphyrie hépatique aiguë (Porphyrie aiguë intermittente, porphyrie variegata, coproporphyrine héréditaire)	
par symptôme	Hypoglycémie aux urgences patient non connu	Coma
	Hypoglycémies récidivantes patient connu	Hyperammoniémie
	Rhabdomyolyse aux urgences patient non connu	Acidocétose
	Rhabdomyolyse sévère patient connu	Insuffisance hépatique
	Rhabdomyolyse peu sévère patient connu	
Prélèvements	Prélèvements en urgence	

Rédigé en cours de relecture

A faire

Adaptation Orphanet à partir des protocoles d'urgence et PNDS

Orphanet urgences

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

Orphanet Urgences est une collection destinée aux médecins urgentistes, sur le lieu de l'urgence (SAMU) ou dans les urgences hospitalières. Ces recommandations sont élaborées avec les centres de référence maladies rares (CRMR), la Société française de médecine d'urgence (SFMU), l'Agence de biomédecine (ABM) et les associations de malades. Ces recommandations sont d'ordre général. Chaque malade étant unique, seul le médecin peut juger de leur adaptation à chaque situation particulière.

:: Leucinose

Maladie des urines sirop d'érable

Synonymes

MSUD (Maple Syrup Urine Disease)
Déficit en BCKDH (Branched-Chain Keto Acid Dehydrogenase)
- BCKDHA (Branched-Chain Keto Acid Dehydrogenase e1, Alpha Polypeptide)
- BCKDHB (Branched-Chain keto Acid Dehydrogenase e1, Beta Polypeptide)
Déficit en DBT (Branched-Chain Acyltransferase, e2 component)

Définition

13 protocoles urgences Orphanet

Dernière publication : déficit du cycle de l'urée

Projets de communication autour des protocoles d'urgence G2M

- Séries de webinar en régions pour les urgences (3/an) – contact sociétés savantes
- Mise en situation des cas pratiques d'urgence pour formation du personnel médical et paramédical (vidéos)
- Abstract pour présentation des protocoles urgence (congrès urgence et SSIEM)

Aides à la prise en charge des patients

2022

2023

Structurer une consultation dédiée aux voyages et produire des documents d'aide

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



Documents médecin

- Questionnaire/Checklist
- Certificat supplément bagage cabine
- Ordonnances types

Document d'aide au patient

- Guide avec des recommandations de base, MHM à risque de décompensation, informations sur les démarches administratives

- Rédaction, mise en forme en cours
- Rédaction, mise en forme en cours

Perspectives : adapter le projet d'accueil individualisé national (PAI) aux MHM


 Académie : _____
 Département : _____

3 - CONDUITE A TENIR EN CAS D'URGENCE - PARTIE MEDECIN TRAITANT ou à préciser :
 Fiche standard – des fiches élaborées avec les sociétés savantes sont disponibles sur Eduscol pour les pathologies les plus fréquentes
Fiche Standard

Nom/ Prénom : _____ Date de Naissance : _____

Numéros d'urgence spécifiques éventuels autres que le 15 ou le 112 : _____

Fiche établie pour la période suivante : _____

Dès les premiers signes, faire chercher la trousse d'urgence de l'enfant ainsi qu'un téléphone portable.

Evaluer la situation et pratiquer :

Signes d'appel visibles	Mesures à prendre	Traitement
<input type="checkbox"/> : vomissements, diarrhées, fièvre	→ appel parents	<input type="checkbox"/> : aucun à l'école : appel parents
<input type="checkbox"/> :	→	<input type="checkbox"/> :
<input type="checkbox"/> : troubles de la conscience	→ Appel parents	<input type="checkbox"/> : aucun à l'école : voir avec parents pour suite de prise en charge
<input type="checkbox"/> : comportement anormal		
en cas de prise d'un aliment interdit (viande, poisson, oeuf, produit laitier, produit céréalier)	surveiller si apparition de vomissements, troubles du comportement, troubles de la conscience + prévenir impérativement les parents (pour ajustement du régime à domicile).	<input type="checkbox"/> : <input type="checkbox"/> :

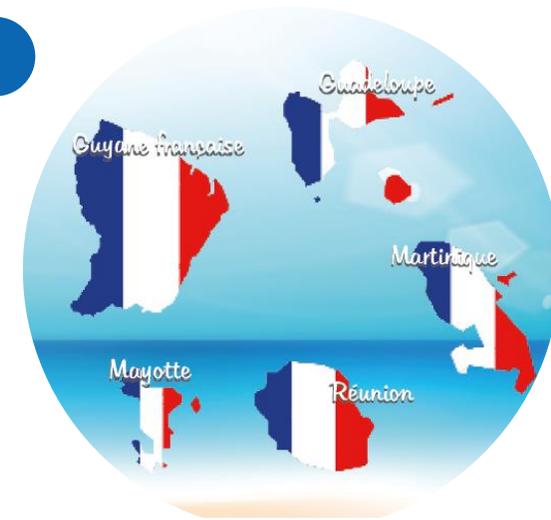
Dès les premiers signes de gravité ou si les signes précédents persistent : appeler le 15 ou 112

Signes de gravité :	Mesures à prendre	Traitement
<input type="checkbox"/> : troubles de la conscience	→ appel 15 Et parents	<input type="checkbox"/> : voir avec parents
<input type="checkbox"/> :	→	<input type="checkbox"/> :
<input type="checkbox"/> :	→	<input type="checkbox"/> :

AXE 1 - ACTION 3 : Interactions avec les DROM

DROM

- Participation des médecins DROM au DIU MHM
- Interaction avec les plateformes expertise DROM; Participation à nos événements filière communication, NL
- Pas de labellisation
- **Intégration des équipes des DROM dans l'action dépistage et son déploiement**



PROJETS EN COURS

- **Cartographie** de médecins dans les DROM → Turnover-site internet en cours avec les plateformes
- **Cartographie** des patients DROM traités et leurs pathologies dans les différents CMR (BNDMR)> cartographie en cours
- **Circuit d'acheminement** des prélèvements plus compliqué qu'en métropole, groupe clinico-bio, Cerba, Biomnis
- Formation par une équipe de métropole dans les DROM (médecin-diététicien)

Perspective: Cartographie de centres référents pour chaque DROM en fonction du circuit dépistage existant

AXE 1 ► ACTION 4 : Reunions de concertation pluridisciplinaires (RCP)

GPES PATHOLOGIES

- RCP Lysosome
- RCP Hémochromatose
- RCP MHM COMMET
- RCP Wilson
- RCP Porphyrie
- RCP Pompe et Pompe pédiatrique

MHM REGIONALES

- RCP MHM Grand-Ouest
- RCP Métabo-IDF Nord
- RCP CERLYMM
- RCP Grand-Est
- RCP Maladie de Wilson
- CRMR Lyon

NATIONALES

- RCP GÉNOME G2M (2 pré-indications)
 - Patients avec suspicion clinique de MHM et profil biochimique atypique
 - Patients avec profil biochimique pathognomonique
- RCP Urgence thérapeutique (2022)
- RCP CDG (2022)

Nombre de RCP

2021 : 100

2022 : 125

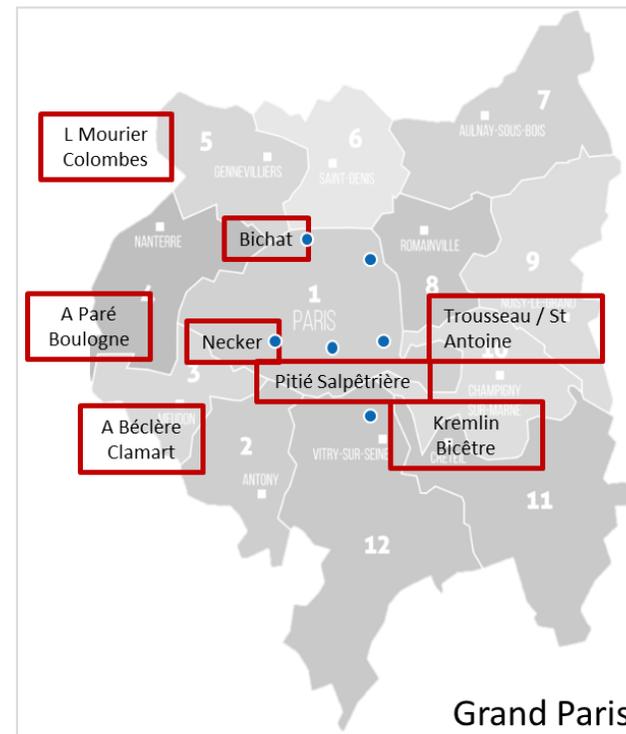
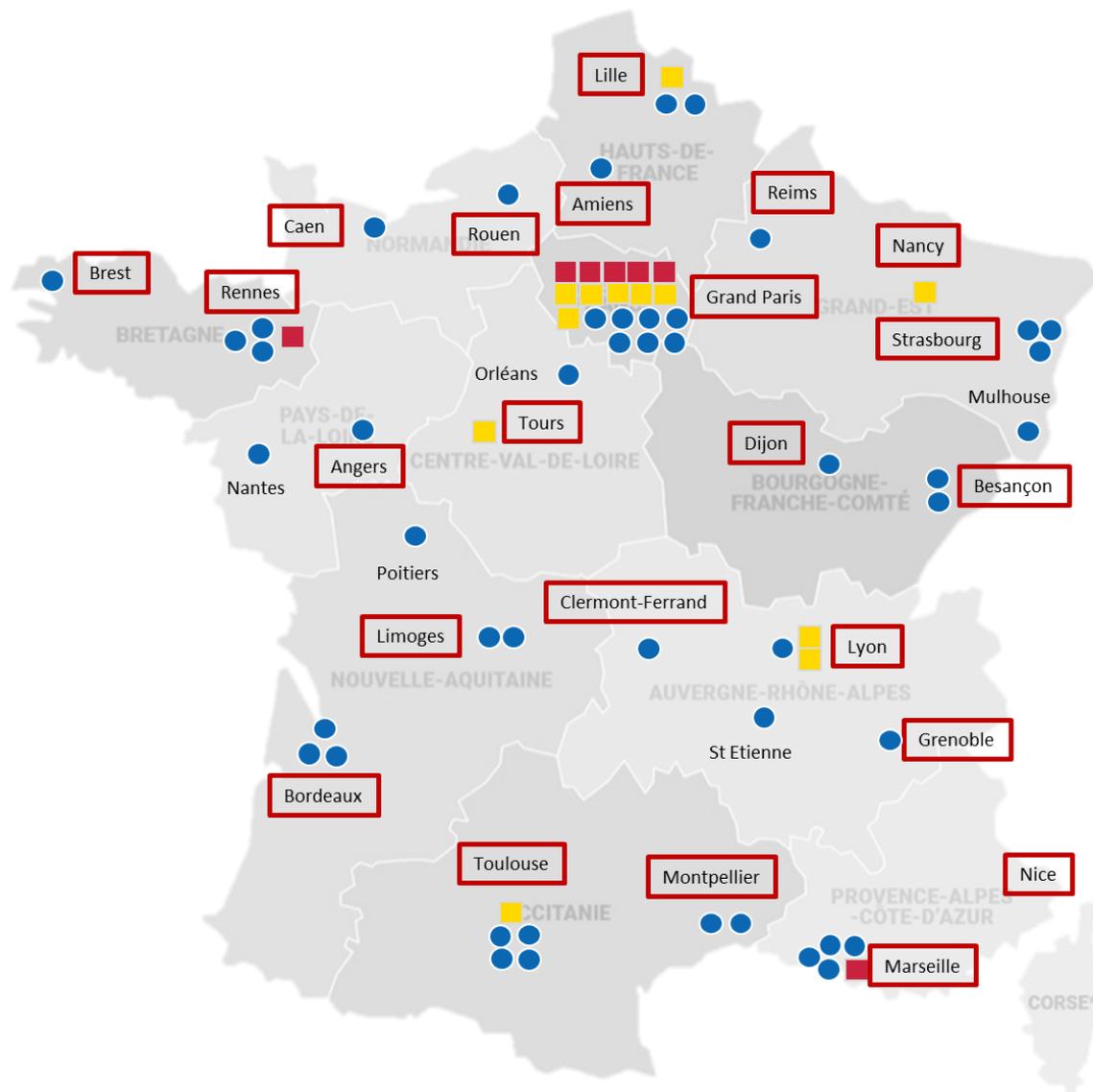
Nombre de CPMS

14



Dates affichées sur site G2M et Newsletter chaque mois

AXE 1 ► ACTION 5 : Liste des laboratoires MHM



- 7 CRMR coordonnateurs
- 12 CRMR constitutifs
- 47 CCMR
- Laboratoire(s) pour le diagnostic des MHM

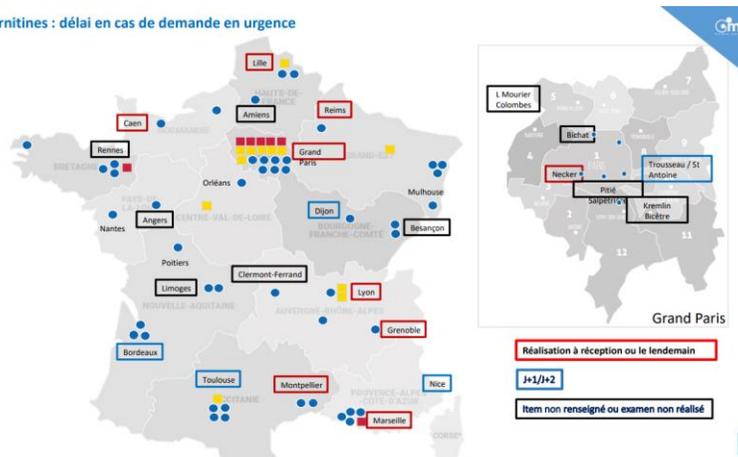
- Prélèvements non urgents à lister pour chaque laboratoire (Excel faits > site)

Prélèvements urgents (site G2M onglet urgence)

- Cartographie des laboratoires MHM

- ✓ Acides organiques urinaires
- ✓ Acylcarnitines
- ✓ Acides aminés
- ✓ Porphobilinogène
- ✓ Dépistage de galactosémie / spot test

Acylcarnitines : délai en cas de demande en urgence



Disponible sur le site internet dans l'onglet urgence

Cartographie des laboratoires prenant en charge les examens en urgence



Télécharger la cartographie Consulter la cartographie

Annuaire des laboratoires lysosomes

Un annuaire des laboratoires prenant en charge le diagnostic des maladies lysosomales a été mis en place par le CKTL. Ce travail a été mené par Mme Samira Zebiche, le Dr Catherine Caillaud et le Dr Nadia Helmatoug en collaboration avec les laboratoires de diagnostic.



Télécharger l'annuaire Consulter l'annuaire

- Annuaire des laboratoires lysosomes

AXE 1 ► ACTION 5 : clinico-biologique 1/2

1. Enquête HAS pour le recensement des panels de gènes en vue du remboursement

Retour de la filière à la HAS le 27 décembre 2022. L'étape suivante concernera une estimation du rendement (printemps 2023)

2. Améliorer le circuit logistique des prélèvements en urgence réalisés par un HP de proximité à la demande d'un CMR

- Convention d'HP avec laboratoires privés (Cerba/Biomnis); procédure en cours pour adresser le prélèvement dans CMR
- Contact des plateformes MR pour Outre-Mer
- Recensement et chiffrage du nombre d'échantillons/an (future concertation avec la DGOS)

3. Rédaction d'un protocole d'urgence pour les prélèvements

- Constitution d'un groupe de travail
- Recensement de tous les examens en lien avec les cartographies des laboratoires d'urgence
- Sera associé aux protocoles d'urgence

4. Evaluation du test METAgut1T dans le diagnostic de l'encéphalopathie par déficit en transporteur de glucose de type 1 (HAS)

- Biologiste : Dr Roselyne Garnotel
- Clinicien : Dr Claudia Ravelli

AXE 1 ► ACTION 5 : clinico-biologique 2/2

5. Nouvelle vague de labellisation LBMR

En cours

6. Calibration et acides organiques

Appel à candidature par Claude Bendavid afin de créer un groupe de travail pour les laboratoires qui souhaitent mettre en place et évaluer la calibration des acides organiques à partir du calibrant commercialisé par nos collègues d'Amsterdam

7. Perspectives:

Tests fonctionnels en lien avec les MHM

- Faire un état des lieux
- Recenser les besoins
- Confronter aux offres européennes
- Répartition de ces tests fonctionnels

Place / expérience du dosage de métabolites dans le surnageant de liquide amniotique pour les anomalies du métabolisme intermédiaire

Création d'un questionnaire qui sera diffusé auprès des laboratoires afin d'évaluer l'offre actuelle et de pouvoir réaliser les examens à deux laboratoires si possible

Thésaurus d'indications G2M

Objectif : standardiser la remontée d'informations de la partie génétique moléculaire du rapport ABM annuel d'activité postnatale

AXE 1 ► ACTION 6 : Dépistage néonatal

2022

2023

Dépistage

- L'extension du programme de dépistage

Le dépistage fête ses



- Boîte à outils

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

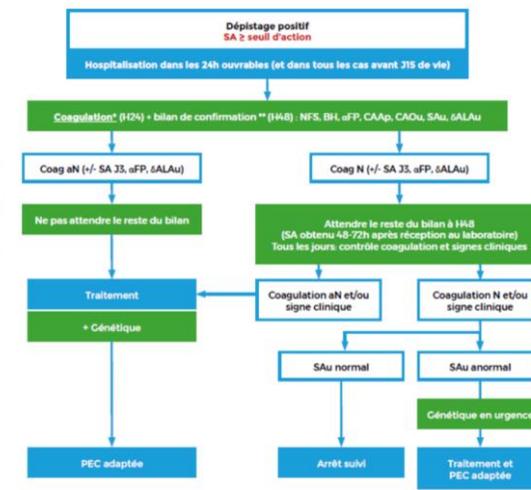
- Définition des seuils
- Travail sur les boîtes à outils des maladies

- Mise en place de l'extension du dépistage le 1^{er} janvier 2023

- Réévaluation par la HAS des 5 maladies qui étaient restées dans la zone grise
- Déficit en VLCAD
- Acidurie méthylmalonique
- Acidémie propionique
- Déficit en OTC
- Citrullinémie

- Réajustement des seuils 2023
- Publication sur le site de la filière des boîtes à outils et des arbres décisionnels

Figure 2 : Algorithme clinique du dépistage de Tyr 1



AXE 1 ► ACTION 6 : Dépistage néonatal

	2022	2023
Dépistage		
<ul style="list-style-type: none">L'extension du programme de dépistage Le dépistage fête ses  50 ansBoîte à outils	<ul style="list-style-type: none">LeucinoseHomocystinurie ClasTyrosinémie type 1Acidurie glutarique 1Acidurie isovalériqueLCHADDéficit captation carnitine Définition des seuilsTravail sur les boîtes à outils des maladies	<ul style="list-style-type: none">Discussion avec la HAS des pathologies de la zones grise Réajustement des seuilsPublication sur le site de la filièreMise en forme des boîtes à outils et affichage sur le site de la filière
Annnonce d'une maladie dans le contexte du dépistage		
<ul style="list-style-type: none">Thèse de doctorat en psychologie de Céline BENSIMON	<ul style="list-style-type: none">Eude de l'impact psychologique de l'annonce d'une maladie rare, dans le contexte du dépistage néonatal systématique : l'expérience de la phénylcétonurie : Début du recrutement : une dizaine de participants recrutés Publication d'un article : Une recherche-action autour du processus de l'annonce de la phénylcétonurie : entre dispositif de santé publique et retentissements psychiques d'une annonce particulière. Carnet Psy Lauréate du prix SHS Imagine 21	<ul style="list-style-type: none">Recrutement interrompu (saisie des données) en raison d'un changement de réglementation RGPD de NeckerReprise prochaine des inclusions

AXE 1 ► ACTION 6 : Dépistage néonatal

Communication autour du Dépistage

Journée nationale du cinquantième du dépistage néonatal – 18 novembre 2022

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

50 ANS DE DÉPISTAGE NEONATAL

COLLOQUE

Journée nationale du cinquantième du dépistage néonatal

Vendredi 18 novembre 2022

Ministère de la Santé et de la Prévention – Salle Pierre Laroque – 75007 Paris

Communication G2M - SFDN 24 janvier 2023



Webinar dépistage néonatal – 3 février 2023



Stand G2M – SFDN 24 janvier 2023



Kit boîte à outils dépistage



Journée dépistage – 6 avril 2023



AXE 1 ► ACTION 6 : Dépistage néonatal

2022

2023

Registre Filière G2M

- Mise en place du registre filière G2M dépistage

- Mise en place d'un registre MHM
- Rédaction de la charte du registre, validé par JB Arnoux et D Cheillan puis groupe dépistage
- **Inclusion du data set minimal BNDMR dans le registre**

REGISTRE

- Validation de la charte du registre par le groupe registre
- Rédaction du consentement

REGISTRE MCAD

- Mise en place du registre MCAD qui sera suivi de près par les registres des nouvelles maladies dépistées
- Création des logins pour les équipes
- Test par 3 centres pilotes

PERSPECTIVES

- **Travailler sur un data set minimal Dépistage**
- **Constitution d'un comité dépistage**
- **Pérennisation du financement du registre**
- Signature de convention avec chaque hôpital renseignant le registre pour pouvoir chainer à la BNDMR



Observatoire errances et impasses diagnostiques

EXHAUSTIVITE



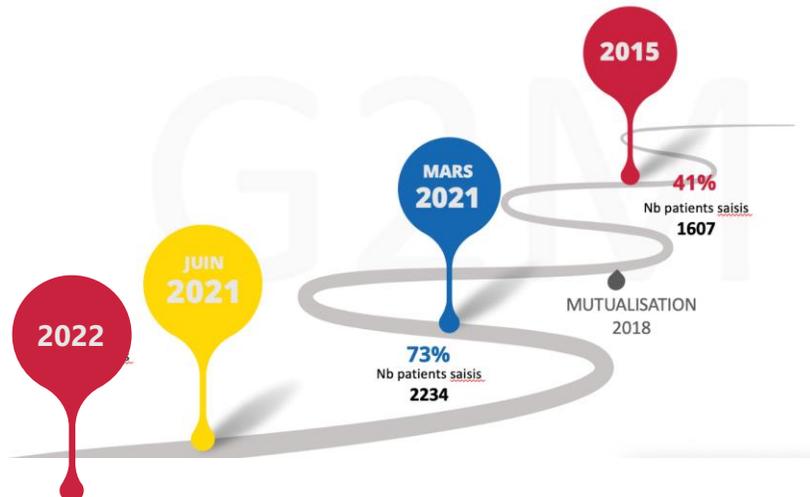
ETAPE 1
MISE EN PLACE DU
RESEAU D'ARC

2019

ETAPE 2
EXHAUSTIVITE DU
CODAGE

2022

Atteinte par rapport
à ce qui a été
déclaré pour la
labellisation des
CRM 2017



EXHAUSTIVITE

101% 3920 PATIENTS

Evolution de l'activité de saisie

EXHAUSTIVITE

QUALITE

ETAPE 1
MISE EN PLACE DU
RESEAU D'ARC

2019

ETAPE 2
EXHAUSTIVITE DU
CODAGE

2022

Atteinte par rapport
à ce qui a été
déclaré pour la
labellisation des
CRM 2017

ETAPE 3
AUGMENTATION DE
LA QUALITE DE
CODAGE
VEILLE: MISE À JOUR
DU STATUT
DIAGNOSTIC

2023

- Relevé national du statut diagnostic pour tous les centres G2M par le data-manager
- Alerte aux centres par la filière sur les statuts diagnostics non changes au bout de 2 mois

ETAPE 4
HARMONISATION
DU CODAGE
ORPHANET

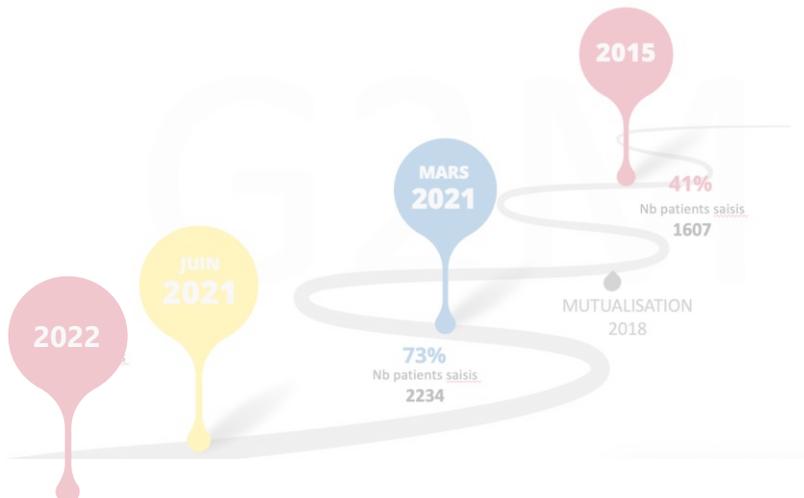
mi-fin
2023

- Adoption des codes orpha harmonisés
- Demande de création de codes orpha relatifs à de nouvelles maladies
- Utilisation

ETAPE 5
MONITORING
QUALITE
CODAGE

2024

- ARC dédié



MISE A JOUR
STATUT
DIAGNOSTIC

HARMONISATION
DU CODAGE
(GUIDES)

MONITORING
QUALITE

EXHAUSTIVITE

101% 3920 PATIENTS

Evolution de l'activité de saisie

Les clés du diagnostic pour pallier l'errance diagnostique

(Dr Aline CANO médecin expert de la filière avec les groupes PNDS)

ETAT DES LIEUX FICHES

8 Rédigées

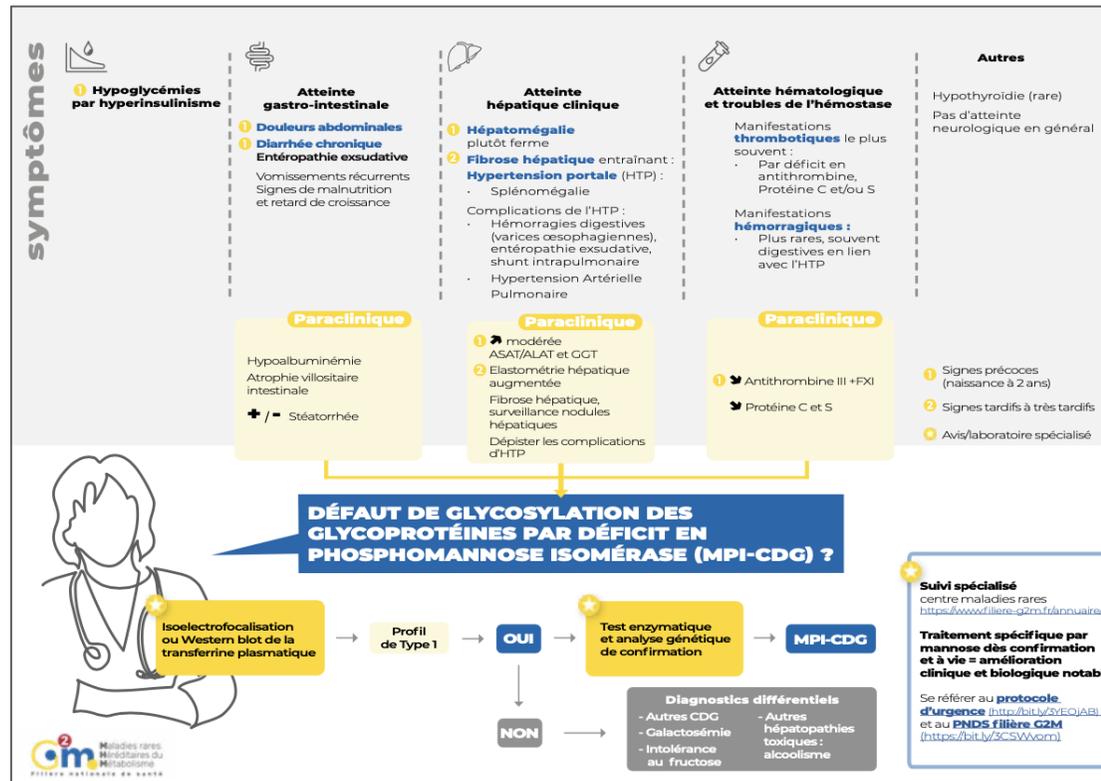
5 validées

3 en relecture

15 à faire

en interfilière (FAI2R) pour publication sur le site interfilière et le site G2M

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



Dr WAREHOUSE (intelligence artificielle)

Déterminer des mots clés pour dépister des patients MHM dans d'autres hôpitaux



A. Actions Traitements 2022

Commission Nationale des Experts 2022

- Données 2022 des demandes d'admission / prolongation ALD17
 - Défauts d'orientation des dossiers → refus non justifiés d'octroi d'ALD ou de prise en charge des traitements
 - Volonté Cnam = rappeler aux Cnam les règles de gestion des demandes d'ALD pour minimiser ces défauts
 - Les experts souhaitent la suppression de la fiche d'aide au remplissage PIREs.
« La qualité de formation des correspondants Cnam ne permet pas à la Cnam de s'affranchir de ce document pour l'instant »
- Avancée de l'observatoire des traitements G2m
- Cadre réglementaire des préparations magistrales d'hydroxybutyrate de sodium
 - notamment : réalisation obligatoire par une pharmacie d'hôpital (PUI) et non une officine
- Echanges sur ciblage des MHM dans le SNDS et sur projets collaboratifs prévus

Guichet Pharmaceutique G2m 2022

- Quatre axes : Aide pour approvisionnement en matières premières/Aide pour réalisation de préparations magistrales et hospitalières/Recherche d'alternatives thérapeutiques médicamenteuses/Liens G2m-Cnam
- **Nb sollicitations en 2022 : 72 dont 41 concernant la Cnam** (problèmes de prise en charge de traitements, questions réglementaires)
- Demandeurs : cliniciens, diététiciens, patients/associations de patients, DGS/DGOS, autres FSMR, industriels, pharmaciens PUI et officinaux

• **Ex1. Circuit de prescription et dispensation des DADFMS**

- Consultation lancée par DGOS auprès de G2m/Commission d'Alimentation en 10/2022 concernant le projet de loi
- Réunions en interne (G2m/CA/associations patients/syndicat des industriels) et avec DGOS
- **Loi promulguée le 09/03/2023** (*conditions particulières de prescription et de délivrance pour certaines DADFMS*)
- **Réunion DGOS/G2m/CA/Cnam à la demande de DGOS le 13/04 (+ d'autres en 2023) : discussions des aspects pratiques du nouveau circuit DADFMS**

● **Ex2. Remboursement des vaccins anti rotavirus**

- Lettre d'intention co-signée par métaboliciens et associations de patients en 04/2022 : demande de révision de l'avis CT-HAS de 2015 pour recommander la vaccination anti rotavirus chez les nourrissons MHM
- 07/22 : HAS recommande la vaccination anti rotavirus des nourrissons âgés de 6 semaines à 6 mois → permettra dorénavant la prise en charge par l'Assurance Maladie

● **Ex3. Accès compassionnel pour carnitine buvable**

- demande CPC avec PUI Necker pour Carnitène (spécialité suisse) : 10x +cher mais utile chez un faible nombre de malades avec problèmes d'observance lié à de fortes posologies (ex. 1 flacon Carnitène vs 11 flacons Levocarnil)

● **Ex4. Mise à jour de la liste 2022 des experts G2m auprès de la Cnam (en cours)**

● **Ex5. Projet d'importation d'hydroxocobalamine utilisable en IM et IV**

- actuellement vitB12 parfois utilisée en IV alors que IM seule voie d'administration revendiquée dans RCP
- il existe une vitB12 belge à 5 mg/mL utilisable en IM, IV et per os
- groupe médicament G2m a validé le principe d'une demande d'accès compassionnel pour cette vitB12 belge
- question : intérêt d'utiliser de la vitB12 à haute concentration chez les patients cbIC ?

Observatoire des traitements G2m

- Relecture par experts en 12/22 et 01/23 (10 réunions) + échanges avec équipe BNDMR et industriels des DADFMS.
- Envoi à DGS et DGOS prévu pour mi-avril 2023
- Perspectives
 - Transmission à Cnam → conditionnera les futurs remboursements
 - Diffusion sur site internet G2m sous forme de base de données interactive (2023-2024)
 - Modalités de mise à jour à définir
Ex. mise à jour de certaines informations directement par les cliniciens qui le souhaitent, *via* le site internet avec validation avant édition par le pharmacien de la filière + groupe médicament G2m
- En parallèle, création d'un GT interfilière (jan 23). But = partager les interrogations et les demandes des différentes filières et interagir de façon consensuelle avec ANSM, DGS/DGOS et Cnam

Traitements, Europe et Recherche G2m

Traitements identifiés (254) = 131 médicaments + 122 DADFMS validés par la Commission d'Alimentation

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T
Substance active (DCI ou classe thérapeutique)	Voie d'administration (orale, injectable, pédiatrique)	Nom commercial/déposé (génériques à l'exemple de génériques)	Situation clinique hors AMM (pathologie/groupe de pathologies)	Statut (AMM, hors AMM, AAC (ex-ATU), SPM (ex-ATU), CPC (ex-ATU), préparation magistrale, préparation hospitalière, complément alimentaire, DADFMS)	Code de la pathologie (code NCI/NCI)	Disponibilité en pharmacie (hôpital, ville, hôpital privé)	Population concernée (enfant, adulte, enfant et adulte)	Prévalence (prévalence, prévalence, prévalence)	Existence d'alternatif (oui, non, sans objet)	Antécédents de la pratique au sein de la PMS (oui, non, sans objet)	Niveau de consensus par la pratique au sein de la PMS (fort, modéré, faible)	Nombre de patients sous traitement hors AMM dans la situation clinique	Références des données disponibles (études scientifiques, recommandations de sociétés savantes ou de la HAS, PNDS, clinicaux etc...)	Recherche d'un patient pour porter le médicament (AMM dans l'indication considérée)	Constitution d'un dossier de signalement de la pratique à l'ANSM en vue de l'établissement d'un plan de prescription personnalisée (ex-ATU)	Mise en place d'un suivi de cohorte ou d'un registre (oui/non)	Autre option (si préciser)	Commentaires	Préparation magistrale / substance active inscrite à la Pharmacie Hospitalière ou Française ? (si oui, préciser 10-7 ultime comme référence)
7																			
8	acide coguligique (N-acétylglycine)	orale CARBAGLU 200 mg, comprimé dispersible XICIDANE 200 mg, comprimé dispersible Acide coguligique WARMAZI 200 mg, comprimé dispersible	1. Toute hyperammonémie d'étiologie inconnue 2. Hyperammonémie des anomalies du cycle de l'urée 3. Hyperammonémie des déficits en beta-oxylation mitochondriale des acides gras 4. Hyperammonémie des acides organiques	AMM : 2,4 hors AMM : 1,3	1 / 2.79167 3.309115 4.288939	hôpital	enfant et adulte	cutané prophylaxie (acidurie organique)	1,3 : non 2,4 : sans objet	< 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) 1.2. PNDS LCD (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-06/pnds_lcd_vf.pdf 3. PNDS Déficit de la beta-oxylation mitochondriale des acides gras (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-09/pnds_sacid_beau_fm1-07-11.pdf 4. PNDS Acidurie organique (2020) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-07/20200703_pnds_ac_annon_fm3_082.pdf	non	non	non	sans objet	sans objet	sans objet	non concerné
9	acide cholique	orale ORPHACOL 50 et 200 mg, gélule	Déficits de synthèse des acides biliaires primaires ex. santhomase cistérop-teridaseuse	AMM	485631	hôpital	enfant et adulte	cutané	sans objet	> 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) PNDS Déficit de synthèse des acides biliaires primaires (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-07/20210703_pnds_ac_annon_fm3_082.pdf	non	non	non	sans objet	sans objet	sans objet	non concerné
10	acide folinique et 5-méthyl-tétrahydrofolate (5MTM)	orale ou injectable Différents spécialités commercialisées en France	1. Hémoceptémie par déficit en CBS (acide folinique) 2. Epilepsie épilepsie sensible Déficit central en foliate 3. Déficit en méthyltransférase (AADC, bioprotéine de Kaufmann 4. Maladies mitochondriales ex. Pilonen, Keana-Syden, Pol G 5. Toxicité de la remyélinisation 6. Déficit en Cobalamine C (pbc) 7. Sujet en DRPR (acide folinique, cf article F. Fellet page 11)	acide folinique : hors AMM 5MTM : AAC (ex-ATU)	1.384 2.79097 3.91708 4.2670,480 5.79282 6.226	acide folinique : hôpital + ville 5MTM : hôpital	enfant et adulte	cutané	non	> 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) 1. PNDS Hémoceptémie par déficit en CBS (2022, à paraître) 2. PNDS Epilepsie vitamino-sensible (2022) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2022-04/pnds_5mtepsie_vitamino-sensible_2022.pdf 5. Protocole d'urgence Déficit en Cobalamine C https://www.fimex.fr/urgence	non	non	non	sans objet	sans objet	sans objet	non concerné
11	acide chloroacétyl	orale URSOFALK 250 mg/5 mL, suspension buvable URSOLVAN 200 mg, gélule TILUPEO 250 et 500 mg, gélule DELIURSAN 250 et 500 mg, comprimé pelliculé CHOLURSO 250 et 500 mg, comprimé pelliculé et gélule	Déficits de synthèse des acides biliaires primaires ex. santhomase cistérop-teridaseuse	hors AMM	1.79168 2.79277	URSOFALK : hôpital Autres : hôpital + ville	enfant et adulte	cutané	non	> 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) 1. PNDS Déficit de synthèse des acides biliaires primaires (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-07/20210703_pnds_ac_annon_fm3_082.pdf	non	non	non	sans objet	sans objet	sans objet	non concerné
12	acide urico	orale URSOFALK 250 mg/5 mL, suspension buvable URSOLVAN 200 mg, gélule TILUPEO 250 et 500 mg, gélule DELIURSAN 250 et 500 mg, comprimé pelliculé CHOLURSO 250 et 500 mg, comprimé pelliculé et gélule	Déficits de synthèse des acides biliaires primaires ex. santhomase cistérop-teridaseuse	hors AMM	1.79168 2.79277	URSOFALK : hôpital Autres : hôpital + ville	enfant et adulte	cutané	non	> 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) 1. PNDS Déficit de synthèse des acides biliaires primaires (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-07/20210703_pnds_ac_annon_fm3_082.pdf	non	non	non	sans objet	sans objet	sans objet	non concerné
13	acides aminés (mélange d'acides aminés sans acides aminés essentiels)	injectable ACIDES AMINÉS POUR LEUCINOSE DECOMPENSE AP-AP, solution pour perfusion	Leucinoase	préparation hospitalière	511	hôpital	enfant et adulte	cutané	non	> 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) PNDS Leucinoase (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-05/pnds_misud_vf.docx.pdf	oui	non	non	sans objet	sans objet	Préparation hospitalière mise à disposition par l'établissement Pharmacie de l'AP-HP (ADSP) de 2010 à 2021. Devrait être réévaluée à partir de fin 2022 avec le même statut. Déjà dossier AMM par le paramètre médicamenteux pour fin 2022/début 2023.	non concerné
14	lamétoprotéine	injectable SCENESE 16 mg, implant	Phénylpyruvate Phétylpyruvate dominante liée à l'X (PPLD) Phétylpyruvate rétrospontique (PPL)	AMM	79277 79278 443397	hôpital	adulte	cutané	sans objet	< 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) Indication de l'AMM	non	non	non	sans objet	sans objet	ASMR IV. Pas remboursé actuellement.	non concerné
15	galactose alpha	injectable REPLAGAL 1 mg/mL, solution à diluer pour perfusion	Maladie de Fabry	AMM	324	hôpital	enfant et adulte	cutané	sans objet	> 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) PNDS Fabry (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_de_la_maladie_de_fabry_-_version_finale_20211115.pdf	non	non	oui	sans objet	sans objet	sans objet	non concerné
16	galactose beta	injectable FABRAZIME 35 mg, poudre pour solution à diluer pour perfusion	Maladie de Fabry	AMM	324	hôpital	enfant et adulte	cutané	sans objet	> 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) PNDS Fabry (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_de_la_maladie_de_fabry_-_version_finale_20211115.pdf	non	non	oui	sans objet	sans objet	sans objet	non concerné
17	hydroxyde de potassium	injectable HYDZIM 50 mg, poudre pour solution à diluer pour perfusion	Maladie de Pompe (g-1-glycosidase de type II)	AMM	365	hôpital	enfant et adulte	cutané	sans objet	> 10 ans	fort	requête non encore paramétrée - nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Crans (prévu pour 2023) PNDS Maladie de Pompe (2016) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2016-08/pnds_l_maladie_de_pompe.pdf	non	non	oui	sans objet	sans objet	sans objet	non concerné

Traitements, Europe et Recherche G2m

Substance active (DCI ou classe thérapeutique)	Voie d'administration (orale, injectable, ophthalmique)	Nom commercial/dosage (princeps ± exemples de génériques)	Situation clinique hors AMM (pathologie/groupe de pathologies)	Statut (AMM, hors AMM, AAC [ex-ATUn], AAP [ex-ATUc], CPC [ex-RTU], préparation magistrale, préparation hospitalière, complément alimentaire, DADFMS)	Code de la pathologie (code ORPHA)	Disponibilité en pharmacie (hôpital, ville, hôpital + ville) rq : 'hôpital' = réserve hospitalière ou retrocession	Population concernée (enfant, adulte, enfant et adulte)	Nature du traitement (préventif, curatif, symptomatique) <i>définition considérée pour 'curatif' : qui permet de normaliser au moins un symptôme ou un paramètre biologique</i>
acide carglumique (= carbamyl glutamate = N-acétylglutamate)	orale	CARBAGLU 200 mg, comprimé dispersible UCEDANE 200 mg, comprimé dispersible Acide carglumique WAYMADE 200 mg, comprimé dispersible	1. Toute hyperammoniémie d'étiologie inconnue 2. Hyperammoniémie des anomalies du cycle de l'urée 3. Hyperammoniémies des déficits en beta oxydation mitochondriale des acides gras 4. Hyperammoniémies des aciduries organiques	AMM : 2,4 hors AMM : 1,3	1./ 2.79167 3.309115 4.289899	hôpital	enfant et adulte	curatif préventif (aciduries organiques)

Ajouts par rapport aux informations demandées par DGS/DGOS
—> aide pour cliniciens notamment juniors, patients...

Existence d'alternative ayant l'AMM dans l'indication considérée (oui, non, sans objet)	Antériorité de la pratique au sein de la FSMR (<10 ans ; > 10 ans par rapport à la date de l'AMM ou de l'équivalent)	Niveau de consensus sur la pratique au sein de la FSMR (fort, modéré, faible) <i>(existence d'un PNDS → consensus considéré comme fort sauf mention contraire dans la colonne 'commentaires')</i>	Nombre de patients sous traitement hors AMM dans la situation clinique	Références des données disponibles étayant le recours au médicament (littérature scientifique, recommandations de sociétés savantes ou de la HAS, PNDS, clinicaltrials.gov...)	Recherche d'un opérateur pour porter le médicament l'AMM dans l'indication considérée (repositionnement) (oui/non)	Constitution d'un dossier de signalement de la pratique à l'ANSM en vue de l'établissement d'un cadre de prescription compassionnelle (ex RTU) (oui/non)	Mise en place d'un suivi de cohorte ou d'un registre (oui/non) <i>(registre non financé par un laboratoire et dont le responsable est membre de la filière G2m)</i>	Autre option (à préciser)	Commentaires	Préparation magistrale : substance active inscrite à la Pharmacopée Européenne ou Française ? (Ph. Eur. édition 10.7 utilisée comme référence)
1,3 : non 2,4 : sans objet	< 10 ans	fort	requête non encore paramétrée ; nécessité de constitution d'un groupe de travail dédié avec la Cnam (prévu pour 2023)	1,2. PNDS UCD (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-06/pnds_ucd_vf.pdf 3. PNDS Déficits de la β-oxydation mitochondriale des acides gras (2021) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-09/pnds_faod_texte_vf11-07-21.pdf 4. PNDS Aciduries organiques (2020) https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-07/20200703_pnds_ao_version_final_002.pdf	non	non	non	sans objet	sans objet	non concerné

B. Actions Europe 2022

Actions liées à MetabERN

- Aide aux centres G2m pour la rédaction et l'envoi du **rapport d'activité à 6 mois** (mars 2022)
- '**Dossiers de relabellisation**' à 5 ans pour le compte de la commission européenne (12/2022-01/2023)
- Soumissions de cas cliniques ou réponse via la **plateforme CPMS (RCP européenne)** pour le compte de certains centres G2m : 14 cas cliniques (2 cas français soumis + 12 réponses apportées)
- **Réponse aux questions de métaboliciens** G2m en lien avec MetabERN
Ex. Transmission coordonnées d'experts en Pologne pour continuité de PEC thérapeutique suite à déménagement d'un patient français

C. Actions Recherche 2022

Guichet Unique G2m 2022

- Huit études présentées
- Information transmises par un membre G2m pour 7/8 études ; contact direct pharmacien filière pour 1/8 étude
- Présentation au comité scientifique de 6/8 études
- **MHM concernées : LCHAD, PMM2-CDG, déficit en arginase, déficit en OTC, déficit en LIPIN-1, maladie de Gaucher**
- Recherche académique pour 2/8 études
- Type d'étude : questionnaire (n=3), phase I (n=2), phase II (n=2), registre (n=1)
- **Information filière et/ou organisation de réunion de présentation d'étude pour 5/8 études**
- **+ suivi étude dapagliflozine (débutée en 2021) dans les GSDIb et G6PC3 : 2 à 3 réunions/an avec les 2 PI et les investigateurs filières G2m et Marih**

Organisation journée recherche 2022

- Près de 200 participants, dont plus de 130 connectés
- Résumé des présentations dans une newsletter dédiée en janvier 2023

Information/aide aux membres G2m

Ex. AAP AFM Téléthon-FMR « Traitements innovants » 2022 et 2023 : information filière + aide à réponse/soutien projet par la filière

Actions recherche en interfilière

- Création d'un **groupe recherche interfilière G2m-Filnemus** (cliniciens + biologistes)
- **Création d'une RCP** avec le groupe MyCa (défaut de relâchement du Ca²⁺) suite à journée Rhabdomyolyse 2022 avec **Filnemus**
- Collaboration G2m-Filnemus concernant l'**action biobanque** (initiée en janvier 2023)
 - cartographier et identifier les structures, le type de matériel (fibroblastes, myoblastes, urine, plasma, LCR ...?)
 - —> questionnaires courant 2023
 - texte en cours de rédaction : déclaration de collection biologique

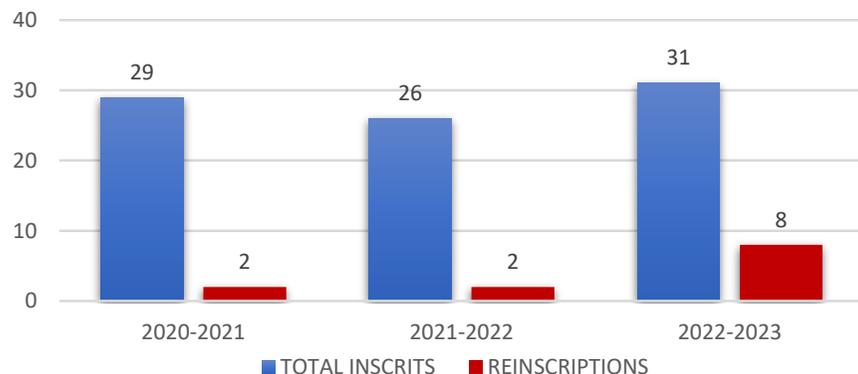
AXE 4 ► ACTION 3 : Promouvoir un enseignement théorique auprès des professionnels de santé 1/3

INFORMATIONS À RETENIR :

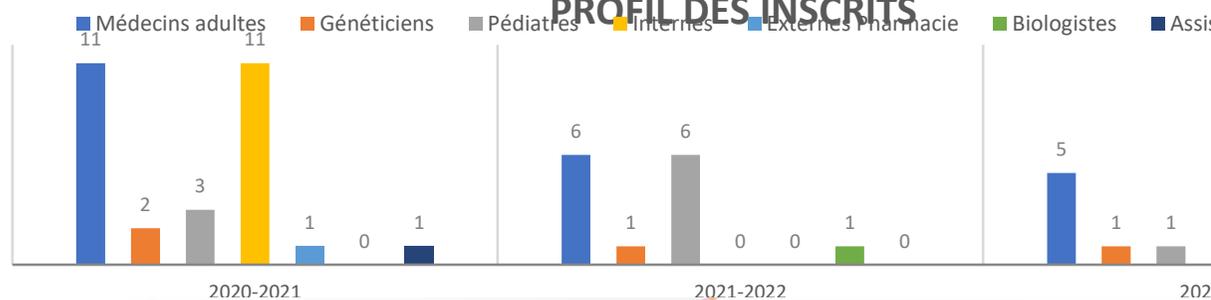
12 et 13 Octobre 2023 : dates des examens session 2022/2023

- 108 heures de volume horaire par rapport à 104 heures avant (**intégration des adultes dans les formations**)
- Format hybride (étudiants des DROM + cas exceptionnels) par rapport à un format 100% présentiel les années précédentes

INSCRIPTIONS AU DIU MHM



PROFIL DES INSCRITS



SFEIM Société française pour l'étude des erreurs innées du métabolisme

AXE 4 ► ACTION 3 : Promouvoir un enseignement théorique auprès des professionnels de santé 2/3

NOUVEAUTÉS À VENIR

- Enregistrement des cours du DIU MHM session 2023/2024
- Reprise de la coordination du module 2 et du DIU MHM par Apolline IMBARD à la place d'Odile RIGAL
- 2 demi-journées adultes en plus à prévoir dans les modules 0 et 6
- Proposition d'invitation de la SFEIMA aux Modules 0 et 1 (F. Maillot et C. Douillard) pour aider à la redéfinition des programmes de cours
- Validation des stages des étudiants
- Acceptation des candidatures des pharmaciens hospitaliers à partir de la prochaine rentrée

DIU MHM DIET

- Nouveau DU mention Diététique en cours de réflexion
- Concertation des diététiciens pour créer un contenu pour ce DU
- Financement par la filière et vue avec la faculté



Administration : Diogobe NDAO

Coordination du DIU : Pr Pascale De Lonlay et Dr Odile RIGAL

Communication et infos SFEIM et Filière : Sandy COURAPIED

Chef de projet Filière G2M : Azza KHEMIRI

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

FORMATION À DESTINATION DES MÉDECINS GÉNÉRALISTES

- Formation certifiante organisée en collaboration avec le collège de médecine générale
- Convention à mettre en place entre APHP et l'association en charge de la formation
- Un cours d'information et formation courte avec un quizz ou un cas clinique en intro
- Un cours enregistré à disposition sur la plateforme pour faire la promotion des actions comme le dépistage, les certificats d'urgence

FORMATION PARENTS EXPERTS

- Avec la société Empatient

FORMATION ETP DE 40 HEURES À DESTINATION DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

- Nouvelle action à mettre en place (collaboration potentielle avec Edusanté)

COURS INFIRMIERS EN COURS

AXE 4 ► ACTION 2 : Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

22 PNDS

2019

D'AUTRES PNDS ont été mis en place avant les AAP

1- PCU

2- Maladies mitochondriales apparentées au MELAS

3- Maladie de Pompe

4- Hyperinsulinisme congénital

5- Epilepsies vitamino-sensibles

**6- Aciduries organiques :
Acidémie Méthylmalonique et
Acidémie Propionique**

1- MCAD et autres déficits de la Bêta oxydation

Pr François LABARTHE

2- Déficits du Cycle de l'urée

Dr Dries DOBBELAERE

3- Maladie de Niemann Pick de type C

Dr Yann NADJAR

4- Acidurie Glutarique I

Dr Aline CANO

5- Leucinose

Dr Jean-Baptiste ARNOUX

6- Gangliosidose à GM2

Dr Bénédicte HERON

7- Maladie de Wilson

Dr Aurélia POUJOIS

8- Maladie de Fabry

Pr Dominique GERMAIN

9- Adrénoleucodystrophie

Dr Fanny MOCHEL / Docteur
Caroline SEVIN

**10- Glycogénose de type III ou
maladie de Cori-Forbes**

Pr Philippe LABRUNE / Pr Pascal
LAFORÉ

2020

1- Tyrosinémie type 1

Dr Karine Mention

2- Homocystinuries (CBS & tr de reméthylation)

Pr Manuel Schiff

3- PNDS glycogénose de type I

Pr Philippe Labrunne et Dr Pierre Broué

4- Ceroïde Lipofuscinose

Pr Brigitte Chabrol

5- MPI-CDG

Pr Pascale De Lonlay

6- Maladie de Gaucher

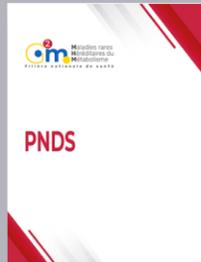
Dr Nadia Belmatoug

RENOUVELLEMENT DE FINANCEMENT par la DGOS avec des modalités plus souples :

Appel à Manifestation d'Intérêt et non un AAP pour 2022-2023

Indicateurs de suivi des PNDS

TOP TELEGARGEMENTS



14177 PCU
13996 WILSON
12645 POMPE
7198 HI
5883 UCD
4724 MCAD
4297 AG1
3535 ALD
2768 NP TYPE C
2694 MSUD
1896 GSD III
1647 MPS
1449 GAUCHER
1141 AMM & AP
939 G GM2
866 FABRY
174 MPI-CDG
89 HT 1
30 GSD I
23 CLN
19 HCY



3083 HI
1563 AMM & AP
823 AG1
670 MSUD
653 MCAD
627 UCD
621 WILSON
587 NP TYPE C
582 PCU
523 MPS
499 GSD III
481 GAUCHER
359 FABRY
322 POMPE
304 ALD
196 G GM2
73 HT 1
61 MPI-CDG
18 GSD I
12 CLN
12 HCY



391 NP TYPE C
375 HI
250 WILSON
244 AG1
223 GSD III
197 ALD
189 MSUD
145 UCD
144 G GM2
117 MCAD
90 GAUCHER
84 FABRY
18 HT 1
13 MPI-CDG
4 GSD I
4 CLN
4 HCY
- AMM & AP
- PCU
- MPS
- POMPE

TOP PAGES WEB (NB VISITES)

Sur une période de 2 ans (2021-2022)

11 408 VISITES

FRANCE	ALGÉRIE	TUNISIE	BELGIQUE	MAROC	BRÉSIL	POLOGNE	UK	HONGRIE
8773	730	285	111	87	20	6	6	1

8773

1210 AMM & AP
699 GAUCHER
678 AG1
652 PCU
616 NP TYPE C
616 HT 1
600 MPS
545 MSUD
509 WILSON
465 MCAD
453 GSD III
416 POMPE
289 FABRY
277 ALD
255 UCD
234 HI
132 GM2
55 MPI-CDG
28 GSD I
22 CLN
22 HCY

730

181 AMM & AP
112 MPS
98 GAUCHER
67 AG1
38 MSUD
31 PCU
29 POMPE
26 WILSON
26 GSD III
26 HI
24 NP TYPE C
19 HT 1
19 UCD
12 ALD
11 G GM2
7 FABRY
3 HCY
1 CLN
- MCAD
- MPI-CDG
- GSD I

285

205 AMM & AP
43 AG1
12 UCD
11 GSD III
7 HT 1
7 ALD
- MPS
- GAUCHER
- MSUD
- PCU
- POMPE
- WILSON
- HI
- NP TYPE C
- G GM2
- FABRY
- HCY
- CLN
- MCAD
- MPI-CDG
- GSD I

111

34 PCU
22 MSUD
19 MCAD
17 NP TYPE C
13 POMPE
5 G GM2
1 GSD I
- AMM & AP
- AG1
- UCD
- GSD III
- HT 1
- ALD
- MPS
- GAUCHER
- WILSON
- HI
- FABRY
- HCY
- CLN
- MPI-CDG

AXE 4 ► ACTION 1 : Les webinars de la filière



Dernier vendredi du mois

Replay sur le portail évènements de la filière

2021

DGOS : PLANS NATIONAUX MALADIES RARES ET BÉNÉFICE AUX PATIENTS

FEVRIER

205 Inscrits
64 Replay livestorm
319 vues Youtube

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

MARS

91 Inscrits
30 Replay livestorm
352 vues Youtube

MALADIE DE WILSON

MAI

154 Inscrits
51 Replay livestorm
1600 vues Youtube

RÉFLEXIONS ÉTHIQUES SUR LES THÉRAPIES INNOVANTES DANS LE TRAITEMENTS DES MHM

JUIN

143 Inscrits
21 Replay livestorm
95 vues Youtube

BIOLOGIE ET MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

SEPTEMBRE

114 Inscrits
29 Replay livestorm
291 vues Youtube

MALADIE DE WOLMAN ET CESD

NOVEMBRE

154 Inscrits
51 Replay livestorm
1600 vues Youtube

2022

ACTUALITÉS ET PHÉNYLCÉTONURIE

JANVIER

174 Inscrits
45 Replay livestorm
446 vues Youtube

DÉFICITS CYCLE DE L'URÉE

AVRIL

236 Inscrits
62 Replay livestorm
412 vues Youtube

2023

DÉPISTAGE NÉONATAL

FEVRIER

180 Inscrits
40 Replay livestorm
100 vues Youtube

PROCHAIN WEBINAR

Avancement des 5 programmes nationaux d'ETP (Financement DGOS, AAP 2019 et 2020)

2022

2023

Programme ETP ENZY-MOI pour personnes avec maladie lysosomale – porteurs : Dr Anne-Sophie GUEMANN (Lille) et Dr Samia PICHARD (Paris)

Dispensation en présentiel



- 3 ateliers créés (principes de la maladie lysosomale et ceux du traitement par enzymothérapie)

- Informer les CMR sur les outils
- Créer une version PDF à imprimer pour aider les équipes à réaliser des actions éducatives auprès de leurs patients

Dispensation en distanciel



- 7 ateliers créés
- Début de relecture en groupe des 10 ateliers
- Contact pris avec Stimulab

- Débuter les tests sur la plateforme Stimul
 - avec un nombre limité d'ateliers
 - 1^{er} test avec groupe de professionnels
 - 2^{ème} test avec groupe de patients
- Débuter la dispensation

Visibilité et accès patients/aidants

- Création en cours page web dédiée sur le site G2M

- Finaliser page web G2m
- Planifier les dates de dispensation
- Définir les modalités d'inscription
- Diffuser ces informations avec l'aide de
 - l'Association des Patients de la Maladie de Fabry (APMF)
 - l'Association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)
 - le Comité d'Evaluation du Traitement des Maladies Lysosomales (CETL)
 - la filière G2m

Avancement des 5 programmes nationaux d'ETP (Financement DGOS, AAP 2019 et 2020)

	2022	2023
Programme ETP pour patients avec une maladie neuro-métabolique traitée par régime cétogène – porteur : Dr Célia HOEBEKE (AP-HM La Timone)		
Dispensation en présentiel	<ul style="list-style-type: none">6 modules créés	<ul style="list-style-type: none">Construction à l'arrêt en raison d'un changement d'effectif temporaire
Programme ETP pour les patients atteints d'adrénoleucodystrophie liée au chromosome X (X-ALD) et leurs accompagnants Programme inter-filière - porteurs : Dr Caroline SEVIN (filière Brain-Team) et Dr Fanny MOCHEL		
<ul style="list-style-type: none">2 populations concernées : patients symptomatiques et pré-symptomatiquesGarçons, parents, femmes et hommes adultes Dispensation en présentiel	<ul style="list-style-type: none">Déclaration à l'ARS novembre 2022Création des 5 ateliers Atelier 1 : L'adrénoleucodystrophie qu'est-ce que c'est ? Atelier 2 : la gestion des traitements (public adultes) et l'intérêt du suivi Atelier 3 : Exprimer et Gérer ses émotions Atelier 4 : Vivre avec : l'impact social, professionnel, scolaire Atelier 5 : une maladie génétique : mon arbre généalogique	<ul style="list-style-type: none">Première séance prévue pour avril 2023

Avancement des 5 programmes nationaux d'ETP (Financement DGOS, AAP 2019 et 2020)

2022

2023

Programme ETP Mission PCU pour enfants avec une phénylcétonurie – porteur : Dr Magali GORCE (Toulouse)

Dispensation en présentiel



- Programme finalisé avec Edusanté
- Réception des 3 mallettes d'essai
- 1^{ère} session le 12 septembre avec 4 patients toulousains en présence d'un parent expert (M.Mulliez)

Dispensation en distanciel

- Ateliers finalisés avec Edusanté et Stimulab

Visibilité et accès patients/aidants

- duplication de mallettes pour les CMR souhaitant dispenser le programme à discuter avec la filière
- nouvelle session de dispensation le 17/04

- 6-13-20-27 mars : 1^{ère} session de dispensation pour patients toulousains
- En projet : mise en place d'autres sessions pour des patients suivis dans d'autres CMR
- Partage du programme avec d'autres CMR qui le souhaitent

- Créer la page web sur le site G2m
- Définir les modalités de recrutement
- Diffuser l'information via l'association de patients « Les Feux Follets »

Avancement des 5 programmes nationaux d'ETP (Financement DGOS, AAP 2019 et 2020)

2022

2023

Programme ETP LEUquilibre pour personnes avec leucinoïse et leurs aidants – porteur : Dr Juliette BOUCHEREAU (AP-HP Necker)

Dispensation en présentiel



- Programme finalisé ; outils imprimés par Édusanté
- **5 mallettes d'outils** ont été proposées aux CMR concernés à partir de décembre

- Rappel : la déclaration ARS est obligatoire pour acquérir une mallette (aide des chargés de mission ETP)

Dossier CMR Lille en cours

Achat 1 mallette par 1 équipe belge

Dispensation en distanciel



- De octobre 2022 à janvier 2023 : Numérisation des ateliers du présentiel avec Edusanté

- Mars : Début intégration dans plateforme Stimul
- Présentation détaillée à la journée ETP, Social & Associations le 12 mai 2023
- **2^{ème} semestre** : début dispensation par chargés de mission ETP

Visibilité et accès patients/aidants

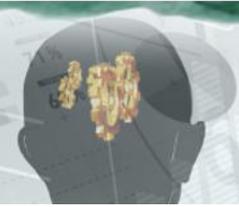
- Création d'une page web sur le site G2M

Au 2^{ème} semestre :

- Mettre en ligne un formulaire d'inscription sur le site G2m
- Informer les CMR concernés et les patients via les associations

Avancement des kits ETP à thématiques transversales et autres actions

	2022	2023
Kit : Faire un prélèvement sanguin sur papier buvard en collaboration avec infirmières CCMR MHM Rennes		
Dispensation en présentiel		<ul style="list-style-type: none">En décembre : 22 malles expédiées aux CMR demandeurs
Dispensation en distanciel		<ul style="list-style-type: none">En cours de réflexion
Visibilité et accès patients/aidants	<ul style="list-style-type: none">Création d'une page web sur site G2mMise en ligne des outils pour les patients (documenthèque)	
Création d'un guide sur la pose d'une sonde naso gastrique, en collaboration CRMR de Toulouse, Tours, Lille et Necker et l'Association francophone des glycogénoses (AFG)		
destiné aux parents, dans le cadre d'une éducation initiale	<ul style="list-style-type: none">Septembre 2022 : début de la rédaction	<ul style="list-style-type: none">Valider le contenuCréer la maquette <p>présentation détaillée lors de la journée ETP/Social et Associations le 12 mai</p>



AXE 5. ETHIQUE

Programmation d'une **journée éthique** fin 2023

Probable journée éthique interfilière, dépistage néonatal génome

Dans le cadre des recommandations de la DGOS, réflexions menées avec l'Espace de Réflexion Ethique d'Ile de France pour mettre en place une **Structure de Réflexion Ethique Filière G2M**

Dans ce sens et dans le cadre de sa recherche, formation de Céline Bensimon au DU d'Ethique de l'Université Paris-Saclay.

Intervention de Céline Bensimon à la journée organisée par l'Espace de Réflexion Ethique d'Ile de France le 8 février 2023:

Dépister : une pratique au cœur de nouveaux arbitrages - Journée « Éthique et santé publique »

AXE 6 LABELLISATION



CALENDRIER PRÉVISIONNEL D'APPLICATION DE LA LABELLISATION DES CRMR (validé)

Préparation des labellisations

plusieurs **réunions** avec les responsables de centres et organisation d'une **journées labellisation**

Calendrier DGOS

Mars 2023

- Financement des CRMR et CRC labellisés en 2017 en C1 2023
- Décision finale du jury de labellisation sur les candidatures retenues fin



Dernier trimestre 2023

- Priorisation d'une mesure nouvelle pour l'ONDAM 2024 pour revalorisation des MIG dédiées aux CRMR



Avant l'été 2023

- Validation des candidatures de CRMR par la DGOS, la DGS et la DGRI
- Préparation et publication de l'arrêté de labellisation signé des ministres chargés de la santé, de l'enseignement supérieur et de la recherche

Début 2024

- Financement des nouveaux CRMR et CRC labellisés en 2023 en C1 2024 avec application de la réforme de la part variable
- *Lancement du PNMR4*

CALENDRIER PRÉVISIONNEL D'ÉVALUATION DU PNMR3 (validé)

Dernier semestre 2023

Octobre 2022
- Saisine du HCSP
et du HCERES
pour évaluation du
PNMR3



- Remise du
rapport conjoint
d'évaluation du
PNMR3 par le
HCSP et le
HCERES

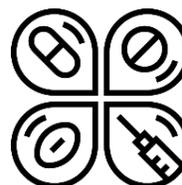


**LABELLISATION
FILIERES**



Année 2023

- Mise en place d'un
comité mixte soin et
recherches (experts)
- Réunions des
groupes de travail pour
l'évaluation du PNMR3



Début 2024

- Lancement du
PNMR4

To Be Continued...

2017

2022

Labellisation des centres de référence

NATIONAL: Centres

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

Candidatures

- 7 centres de référence coordonnateurs
- 19 centres de référence constitutifs (+8 CRMR)
- 42 centres de compétence. (- 5 CCMR)

Associations de patients

NATIONAL: Associations

- Associations MHM

- Alliances Maladies Rares
- 32 **ASSOCIATIONS DE PATIENTS MHM**
- Signatures des chartes associations

Labellisation des centres de référence Européens

EUROPE



- Affiliée à 2 Réseaux Européens de référence
- Nbre de centres de référence labellisés Europe 9

- Affiliée à 4 Réseaux Européens de référence Epnet, Eurobloodnet, MetabERN, ERN Liver
- Nbre de centres de référence labellisés Europe 12

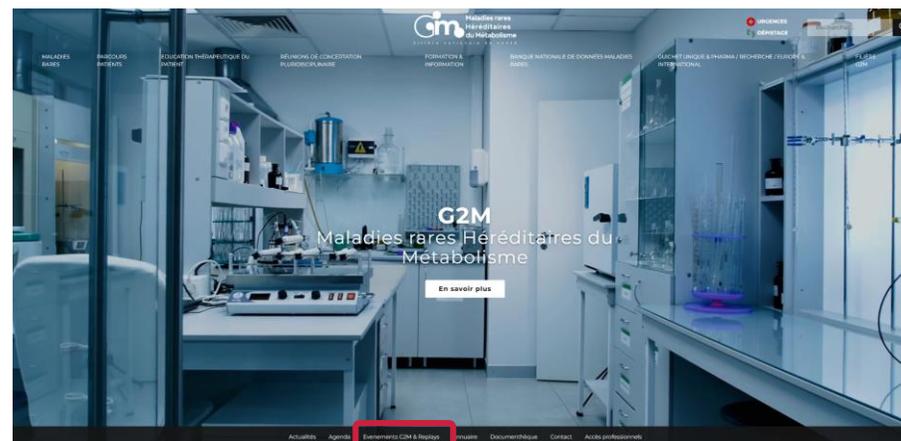
Les prochains évènements de la filière

**JOURNÉES
2023**



- 27 janvier : Journée clinico-biologique (visio)
- 28 février : Journée internationale des maladies rares
- 6 mars: Réunion avec les associations de patients (distanciel)
- 31 mars: AG-G2M (distanciel)
- 6 avril : Journée dépistage (présentiel - fac de Necker ; Paris)
- 14 avril : Journée SFEIM-A (distanciel)
- 12 mai : Journée associations, ETP et psycho-social vendredi (hybride- faculté de Necker ; Paris)
- 12, 13 et 14 juin : CETL/SFEIM de printemps (présentiel- Reims)
- 29 aout au 1^{er} septembre : SSIEM symposium annuel (présentiel - Jérusalem)
- 13 novembre : SFEIM (présentiel - FIAP; Paris)
- 14 novembre : Journée clinico-diététique

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





MERCI

