



PRESENTATION DE LA FILIERE G2M

AZZA KHEMIRI

Cheffe De Projet Filiere

AUDE PION

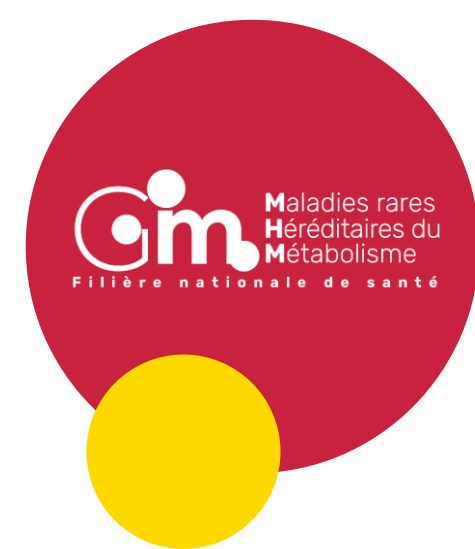
Chargée De Mission Infirmière ETP

ANNA-LINE CALATAYUD

Chargée De Mission Communication

**Mardi 19 novembre
2024**

DÉFINITION DES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES



Naissance et gouvernance des 23 filières



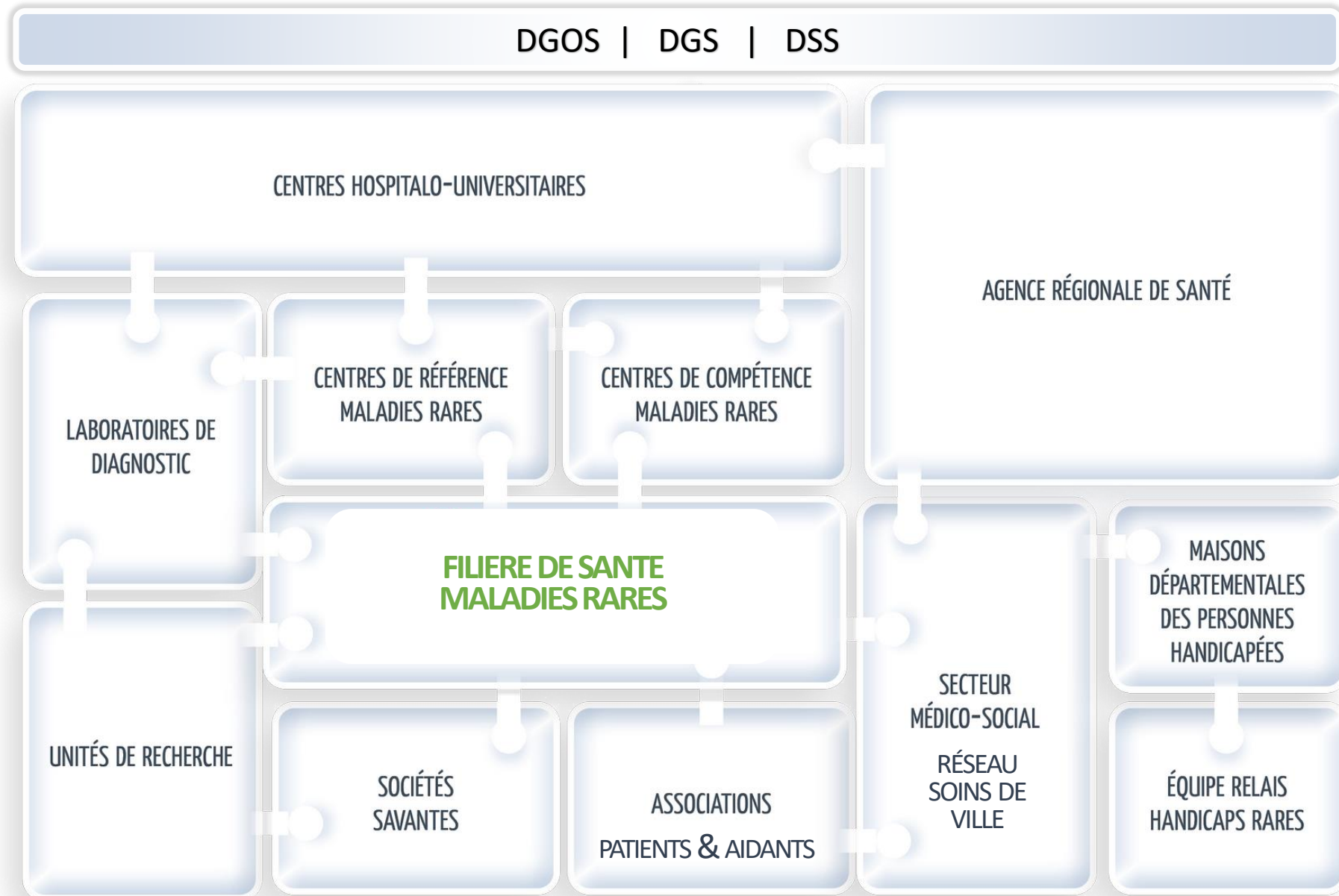
**ASSOCIATIONS
DE PATIENTS**



**DIRECTION
GÉNÉRALE
DE L'OFFRE
DE SOINS**



Organisation et interlocuteurs des filières de Maladies Rares



FILIÈRES G2M



Nouvelle Labellisation 2023

Notre filière comprend:

 6 centres de référence coordonnateurs

- 15 centres de référence constitutifs
- 48 centres de compétence
- Des laboratoires de biologies et de recherche.

32 ASSOCIATIONS DE PATIENTS MHM

Alliances Maladies Rares

Signatures des chartes associations

Elle est aussi affiliée à

3 RÉSEAUX EUROPÉENS DE RÉFÉRENCE.

11 MetabERN

1 Epnet

1 Rare-liver

G2m : Groupement de maladies métaboliques rares

Fabry a rejoint le groupe des lysosomes
+ 3 CRMR constitutifs
+ 1 CCMR

46 520 patients répartis en 6 groupes de maladies (recensement BNDMR - février 2022)



Les maladies héréditaires du métabolisme polyvalent




1
8
18




Les maladies héréditaires du métabolisme hépatique



1
-
1



Les maladies lysosomales



1
6
7



La maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre



1
1
8



Les porphyries et anémies rares du métabolisme du fer



1
-
2



Les hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer



1
-
12



 centre coordonnateur

 centre référence constitutif

 centre de compétence



Equipe filière G2M



L'équipe de coordination et d'animation G2M



Pr Pascale DE LONLAY
Coordinatrice de la filière



Jean-Meidi ALILI
Chargé de missions
traitement et recherche
(1 ETP)



Aude PION
Chargée de mission ETP
(0.5 ETP)



Anna-Line CALATAYUD
Chargée de communication
(1 ETP)



Azza KHEMIRI
Cheffe de projet
(1 ETP)



Laurent FRANCOIS
Chargé de mission diététique
(1 ETP)



Pamela DUSHIME
Chargée de missions
formation et gestionnaire
(1 ETP)

L'équipe de coordination et d'animation G2M

Médecin expert en vacation



Nadia BELMATOUG
(2 vacations)



Aline CANO
(2 vacations)

En thèse



Céline BENSIMON
Doctorante en psychologie

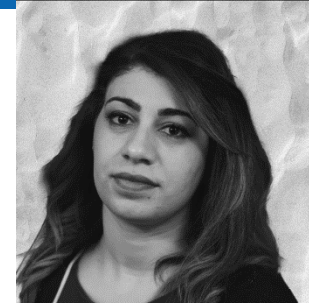
L'équipe des ARC FILFOIE et G2M



Astrid AGNÈS
Région centre-Ouest
astrid.agnes@chu-limoges.fr
(Financement G2M)



Emma BROCHARD
Région Sud-Ouest
brochard.e@chu-toulouse.fr
(Financement Filfoie)



Mounira ZERGUINI
Coordinatrice de l'équipe des ARCs
(Financement G2M)
Missions principales :
- Coordination de l'équipe d'ARCS
- Saisie de données dans BaMaRa en Île-de-France
- organisation des **Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) sur SKEMEET**
- Référente BNDMR, en charge de **l'harmonisation du codage.**



Amina MALEK
Région Île-de-France
amina.malek@aphp.fr
(Financement Filfoie)



Eloi NSHUTI
Lille, Reims et Amiens
eloi.nshuti@aphp.fr
(Financement G2M)

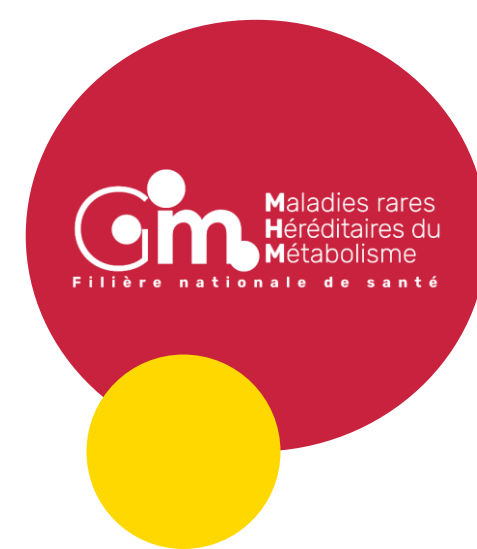
En cours de recrutement :

Région Sud-Ouest, Guadeloupe et
Polynésie française
(Financement Filfoie)

Eleonore MULOT
Région Nord-Ouest
eleonore.mulot@chu-rennes.fr
(Financement G2M et Filfoie
Complètement G2M à partir de
2025)

Laetitia JACQUOT
Région Nord-Est
laetitia.jacquot@chu-dijon.fr
(Financement Filfoie)

ORGANISATION DES ACTIONS



01



Diagnostic et prise en charge

02



Recherche

03



Europe et international

6 axes de travail – 21 groupes de travail – 194 membres

04



Formation et information

05



Ethique

06



Labellisation



Nouvelle mise à jour des groupes de travail suite à la re-labellisation des centres

Groupes de travail

AXE	ACTION
AXE 01 : DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE	Action 1 : Visibilité et lien des structures: prise en charge des patients et RCP, plateformes diagnostic et expertise (ensemble équipe filière)
	Action 2 : Prise en charge, urgences métaboliques, protocoles thérapeutiques, suivi des patients perdus de vue
	Action 3 : Lien ville-hôpital :optimisation des soins & Innovation organisationnelle nouveau
	Action 4 : Intéractions DOM-TOM
	Action 5 : Groupe Clinico-biologique et moléculaire
	Action 6 : Dépistage néonatal
	Action 7 : Observatoire diagnostic: BNDMR, Registres, bases de données, interopérabilité
	Action 8 : Accès aux traitements et aux innovations: Guichet pharmaceutique, Observatoire des traitements, lien CNAM, ANSM, AGEPS, HAS
	Action 9 : ETP, transition et Collaboration clinico-diététique
	Action 10 : Parcours médico-social: PAI, MDPH, relais handicaps rares
	Action 11: Grossesse et MHM nouveau
	Action 12 : Génétique clinique nouveau



Groupes de travail

AXE	ACTION
AXE 02 : RECHERCHE	Action 1 : Guichet unique/essais cliniques et valorisation de la recherche
	Action 2 : Innovation thérapeutique, collection biologique, thérapies géniques
AXE 03 : EUROPE et INTERNATIONAL nouveau	Action 3 : Europe et International
AXE 4 : FORMATION ET INFORMATION nouveau	Action 1 : Information et communication concernant maladies rares: site internet, recensement des outils
	Action 2 : PNDS: veille, mise à jour, harmonisation avec comité de relecture, lancement des AAP, traduction, publication, interaction avec l'HAS, aide de la filière
	Action 3 : Enseignements, formations , patients experts, présentiel, distanciel
AXE 5 : ETHIQUE	Action 1 : Ethique en santé
AXE 6 : LABELLISATION	Action 1 : Renouvellement de labellisation et évaluation des centres

https://www.filiere-g2m.fr/media/attachments/2024/07/08/groupes-de-travail_filiereg2m_juin24.pdf



LES ACTIONS PHARES DE LA FILIÈRE



Protocoles Nationaux de Diagnostique et de Soins

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

AAP 2019

1- MCAD et autres déficits de la Bêta oxydation

2- Déficits du Cycle de l'urée

3- Maladie de Niemann Pick de type C

4- Acidurie Glutarique I

5- Leucinose

6- Gangliosidose à GM2

7- Maladie de Wilson

8- Maladie de Fabry

9- Adrénoleucodystrophie

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

AAP 2020

1- Tyrosinémie type 1

2- Homocystinuries (CBS & tr de reméthylation)

3- PNDS glycogénose de type I

4- Ceroïde Lipofuscinose

5- MPI-CDG

6- Maladie de Gaucher

AAP 2023

1- Anomalies du métabolisme du cuivre (hors maladie de Wilson)

Pr F FEILLET ; Nouveau PNDS

2- Alcaptonurie

Dr JB ARNOUX ; Nouveau PNDS

3- Tr de la reméthylation (cbIC, métab intracell B12 et mthfr)

Pr M SCHIFF ; Nouveau PNDS

4- Acidémie isovalérique

Dr M GORCE et Dr D DOBBELAERE ; Nouveau PNDS

5- Syndrome de Leigh

Pr B CHABROL ; Nouveau PNDS ; PNDS G2M/FILNEMUS

6- Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale

Dr A ROUBERTIE et Dr C MARELLI ; Nouveau PNDS ; PNDS G2M/Filnemus

7- Lesch-Nyhan

Dr A KUSTER et N DORISON; Nouveau PNDS ; interfilière G2M/Brainteam

8- ASMD (NP A, B, A/B)

Dr A BRASSIER et O LIDOVE ; Nouveau PNDS

9- Alpha-mannosidose

Dr B HERON ; Nouveau PNDS

10- Maladie de pompe

Dr M TARDIEU et P LAFORET ; Actualisation de PNDS ; Interfilière G2M/Filnemus

11- MPS

Dr B HERON ; Actualisation de PNDS

Protocoles d'urgence



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

→ 52 protocoles publiés sur le site

PUBLICATION
Article en cours
de rédaction

Communication
orale à la SSIEM

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 À 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 (1.2mg/kg/min)	6ml/kg/h (1.0mg/kg/min)	5ml/kg/h (8mg/kg/min)	3,5ml/kg/h (6mg/kg/min)	2,5ml/kg/h (4mg/kg/min)	120ml/h (1L/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 & Adulte >150µmol/L
- Trouble du rythme: arrêter le levocarnil
- Signes ECG d'hyperkaliémie, hyperkaliémie > 7 mmol/L: arrêter le potassium, traitements hypo-kaliémants
- CPK > 15 000U/L : revoir l'hydratation 3L/m²/j 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/j) 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 pur ou dilué dans 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 À RISQUE DE DÉCOMPENSATION

- Jeune prolongé, infection intercurrente, fièvre, anorexie, vomissements, chirurgie, déshydratation, soit tout état de jeûne, d'amaigrissement ou de catabolisme. Rarement effort intense.
- Dans toutes ces situations, le patient sera gardé 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 DÉCOMPENSATION : Ne pas attendre ces signes !

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

CONTRE-INDICATIONS MÉDICAMENTEUSES / CONSEILS GÉNÉRAUX :

- Interdits : acide acétylsalicylique (aspirine), acide valproïque (Dépakine...), Corticothérapie : peser l'indication si dure >3j, pas de frein à l'usage de l'HMAG 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 Intralipid ou Nutrenol (ne contiennent 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'étofanate sont à éviter car présentées sous forme d'émulsion lipidique (possible en injection unique pour l'induction), les gaz anesthésiants peuvent être utilisés

NUMÉROS ET MÉDECINS RÉFÉRENTS

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

Numéros de téléphone

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour 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 médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.
Certificat remis le : _____ par le : _____ médecin référent



RCP: Réunions de concertation pluridisciplinaires

GPES PATHOLOGIES

RCP Lysosome
RCP Hémochromatose
RCP MHM COMMET
RCP Wilson
RCP Porphyrie
RCP Pompe et Pompe pédiatrique
RCP Fabry, RCP CDG

MHM REGIONALES

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

NATIONALE

RCP GÉNOME G2M
(2 pré-indications)
- Patients avec suspicion clinique de MHM et profil biochimique atypique
- Patients avec profil biochimique pathognomonique
RCP Urgences médicaments
RCP dépistage

CHIFFRES 2023

RCP génome : 6
RCP COMMET : 3
RCp Grand Est : 11
RCP Wilson 11
RCP CERLYMM : 9
RCP diagnostique et thérapeutique Nord : 52
RCP hémochromatose: 2
Visio MHM - Très grand ouest
RCP Maladie de Fabry : 2
CETMPS/GP : 6
CET Lipidoses Viscérales : 4
RCP Urgence médicament : 0
CETG : 2
CETNL : 1
CET Pompe pédiatrique : 1
RCP CDG : 1
Visio grand ouest : 12
TOTAL : 145



Nouvelle RCP 2023
« Dépistage »

Nouvelle RCP nationales
Fabry,
CDG,
urgence médicaments
Dépistage
Tumeurs hépatiques et fibrose
GSD

Changement de plateforme
Dates affichées sur site G2M et Newsletter chaque mois

OBSERVATOIRE DIAGNOSTIQUE

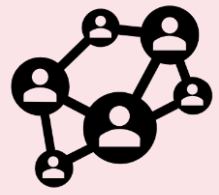
lutter contre l'errance et impasse diagnostiques



I.



Data-manager



ARCs

- 1- Exhaustivité du CODAGE,
- 2- Harmonisation du codage (codes orpha),
- 3- Registre dynamique de veille des statuts diagnostics (ACCORD CNIL)
- 4- Repérer les impasses diag (616874),
- 5- Harmonisation du codage orphanet au niveau de la filière
- 6- Projet de recherche avec PFMG concernant les impasses
- 7-Projet avec la Cnam concernant les perdus de vue

II.

FICHES DIAGNOSTIQUES



Pour les **PATIENTS**

Au niveau de la filière
→AFFICHAGE DES FICHES
DIAGNOSTIQUES
Sur le site



Au niveau des **HOPITAUX**

Déploiement du
Dr Warehouse

→détecter les patients en errance



Au niveau du **RESEAU DE VILLE**

Le logiciel/application
RDK (Rare Disease Knowledge)
TEKKARE/ORPHANET
→ Insertion de symptômes

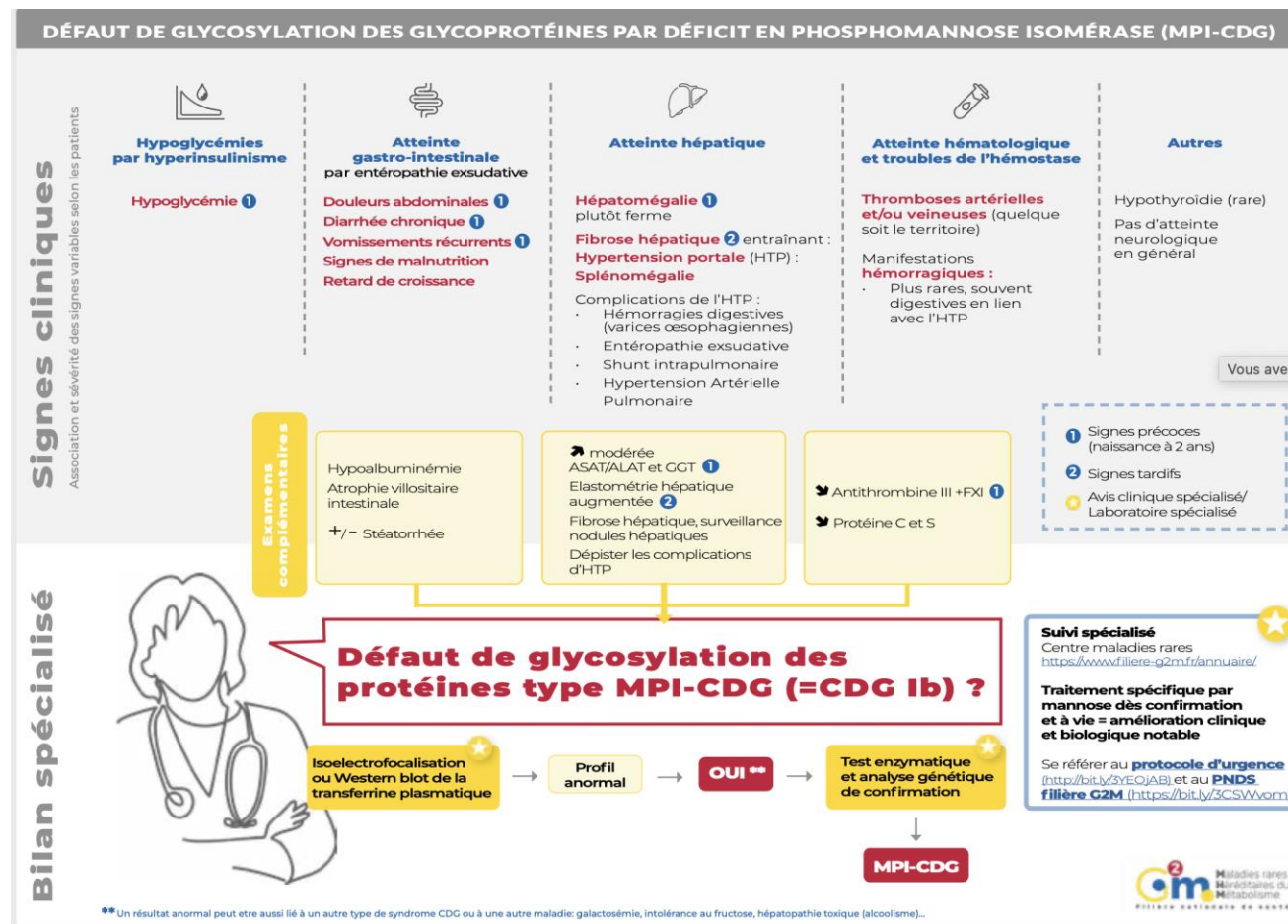


Lien
ville-hôpital

OBSERVATOIRE DU DIAGNOSTIC (2/3) (excel et photo)

- Fiche diagnostiques
- Publication des fiches sur le site de la filière

LISTE (40)	
MPI-CDG	CLN
Acidurie Glutarique type 1	Adrenoleucodystrophie
Galactosémie	Wilson
Fructosémie	GSD type 1
Leucinose	Tango 2
Cycle de l'urée	Déficit en Lipin
Hypoglycémie	CDG1a
Aciduries Organiques (AMM, AP)	LPI
Déficit en F1,6 biphosphatase	CbIC
NPC	Biotinidase et HCS
Gangliosidose à GM2	MELAS et Maladies mitochondriales
MPS	PDH (certif non trouvé?)
Maladie de Pompe	AIV
GSD 3	Cetogenese
Coma	Glut1
Tyrosinémie type 1	cétolyse
HCY	Porphyrie
Beta Oxydation	Ryr1?
Gaucher	hémochromatose
Fabry	



Extension du dépistage néonatal

9 maladies de la filière dépistées depuis **janvier 2023**



1972

phénylcétonurie

2020

MCAD

2023

Leucinose

Homocystinurie Clas.

Tyrosinémie type 1

Acidurie glutarique 1

Acidurie isovalérique

LCHAD

Déficit captation carnitine

Nouveaux seuils au 01/02

Homocystinurie

Leucinose

Tyrosinémie

Déficit en LCHAD

Déficit primaire en carnitine

A VENIR

Sélection par la HAS d'une 5 maladies qui étaient restées dans la zone grise

Déficit en VLCAD

Acidurie méthylmalonique

Acidémie propionique

Déficit en OTC

Citrullinémie



3 registres sont développés pour les maladies dépistées/ A revoir pour le reste



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

DIU MHM

- Un enregistrement des cours du DIU MHM session 2021/2022
- Reprise de la coordination du module 2 et du DIU MHM par Apolline IMBARD et Jean-François BENOIST à la place d'Odile RIGAL > DIU Paris Cité et Paris Saclay
- 2 demi-journées adultes dans les modules 0 et 6
- Validation des stages des étudiants
- Acceptation des candidatures des pharmaciens hospitaliers à partir de la session 2023/2024
- Format hybride (étudiants en DOM-TOM + cas exceptionnels)
- 113 heures de volume horaire (104 heures avant)

DIU MHM DIET (en cours de création)

Financement formation patients et parents experts (10 patients ou aidants)

- Avec la société Empatient

Offre de formation et financement ETP de 40 heures à destination des associations de patients

- Nouvelle action à mettre en place (collaboration potentielle avec Edusanté) ou bien par les hôpitaux (formation gratuites)
- Une demande (relance lors de la journée associations des patients)



Se former via les webinars



1 webinar / dernier vendredi du mois

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

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

2021

DGOS : PLANS NATIONAUX MALADIES RARES ET BÉNÉFICE AUX PATIENTS

FÉVRIER

Dr Nadia BELMATOUG
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Anne-Sophie LAPOINTE
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

319 vues

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

MARS

Dr Nadia BELMATOUG
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Bénédicte HERON
Centre de référence pour les maladies lysosomales, Hôpital Necker-Enfance Malades, Paris

352 vues

MALADIE DE WILSON

MAI

Caroline SOATTA
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Dominique DEBBAY
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Aurélie POISSON
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Rodolphe SOISSY
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Joël POISSON
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

1600 vues

RÉFLEXIONS ÉTHIQUES SUR LES THÉRAPIES INNOVANTES DANS LE TRAITEMENT DES MHM

JUIN

Pr Brigitte CHABROL
Chercheuse en éthique, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Bénédicte HERON
Centre de référence pour les maladies lysosomales, Hôpital Necker-Enfance Malades, Paris

143 vues

BIOLOGIE ET MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

SEPTEMBRE

Dr Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Pr Jean-François BENOIST
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Alain FOUILLOUX
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

291 vues

MALADIE DE WOLMAN ET CESD

NOVEMBRE

Dr Florence LACAILLE
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Pr Soumeiya Bekri
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Anais BRASSIER
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

260 vues

2022

ACTUALITÉS ET PHÉNYLCÉTONURIE

JANVIER

Pr François FELLET
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Pr François LABARTHE
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Sylvie CHARRIÈRE
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

Dr Adrien BIGOT
Médecin spécialiste de maladies lysosomales, Centre de Référence pour les maladies rares, Centre de référence pour les thérapies innovantes et médecine de précision

446 vues

LES MALADIES DU TROUBLE DU CYCLE DE L'UREE

AVRIL

MALADIES DU TROUBLE DU CYCLE DE L'URÉE

VENDREDI 9 AVRIL 2022

19 vues

2023

Dépistage

3 FÉVRIER 2023

412 vues

Urgences



5 DÉCEMBRE 2023

Hémochromatoses

15 NOVEMBRE 2024

A VENIR

Transition

Recherche et Europe

Recherche

- Organisation journée recherche académique et industrielle 2024
- Information/aide aux membres G2m
- Actions recherche en interfilière (projets de collaboration, ...)

Europe

- Actions liées à MetabERN
- Aide aux centres G2m pour la rédaction et l'envoi du rapport d'activité à 6 mois (mars 2024)
- 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)

Guichet Pharmaceutique/Observatoire des traitements

- **Guichet Pharmaceutique G2m à partir de 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

- **Observatoire des traitements G2m**

- Les objectifs sont :
- de disposer d'un état des lieux des traitements utilisés dans les maladies rares métaboliques
- d'identifier des candidats aux dispositifs d'accès compassionnel et précoce
- de réaliser une veille prospective afin d'anticiper l'impact des traitements en développement et lien avec la Cnam
- Mise en place **de la base de données** pour **une recherche facilitée et une mise à jour en temps réel**

Reprise du recrutement pour la recherche sur l'impact psychologique de l'annonce d'une MHM dans le contexte du DNN !!!

Rappel : Etude longitudinale qui comprend 3 volets pour embrasser au mieux le sujet du DNN

Merci aux 15 centres qui ont accepté de participer : Angers, Brest, Dijon, Grenoble, Lille, Lyon, Nancy, Nantes, Necker, Marseille, Rennes, Strasbourg, St Etienne, Toulouse et Tours.

- les réunions de mise en place ont été organisées dans 8 centres; le recrutement n'est ouvert que pour ces 8 centres
- 5 centres ont été ajoutés récemment, 2 ont changé de PI (investigateur Principal)
- certains centres n'ont toujours pas répondu.

	Sage-femmes	Médecins annonceurs	Parents d'enfants dépistés pour une PC
Cohorte recrutée	8/16 (4 entretiens sont prévus)	5/16 (5 entretiens programmés)	2/25
Objectifs	Faire un état des lieux des connaissances et des pratiques des sage-femmes concernant le DNN	Décrire et comprendre l'expérience des médecins chargés d'annoncer une MHM suite au DNN	Décrire et comprendre le vécu des parents suite à l'annonce d'une PCU dans le contexte du DNN

ETP : programmes dispensés en distanciel par chargés mission filière

Population cible

Dispensation en distanciel (plateforme Stimulab)

Dispensation en présentiel



- Education initiale parents/autres aidants d'enfants avec leucinose
- Reprise éducative des patients adolescents et adultes

- Par CMR qui le souhaite : paramétrage de la plateforme nécessaire pour chaque centre
- Par chargés de mission filière
- Session en mars et septembre 2024

- CMR qui le souhaite : financement par la filière des outils physiques après déclaration du programme auprès de leur ARS



- Éducation des patients de + 12 ans avec une maladie lysosomale et de leurs aidants

- Répartition de la dispensation sur plusieurs CMR : CHU Lille; Necker, Paris; Beaujon, Clichy
- Par chargée de mission filière et équipe médicales et paramédicales
- 15 ateliers faits depuis nov 2023

- CMR qui le souhaite : financement par la filière des outils physiques après déclaration du programme auprès de leur ARS



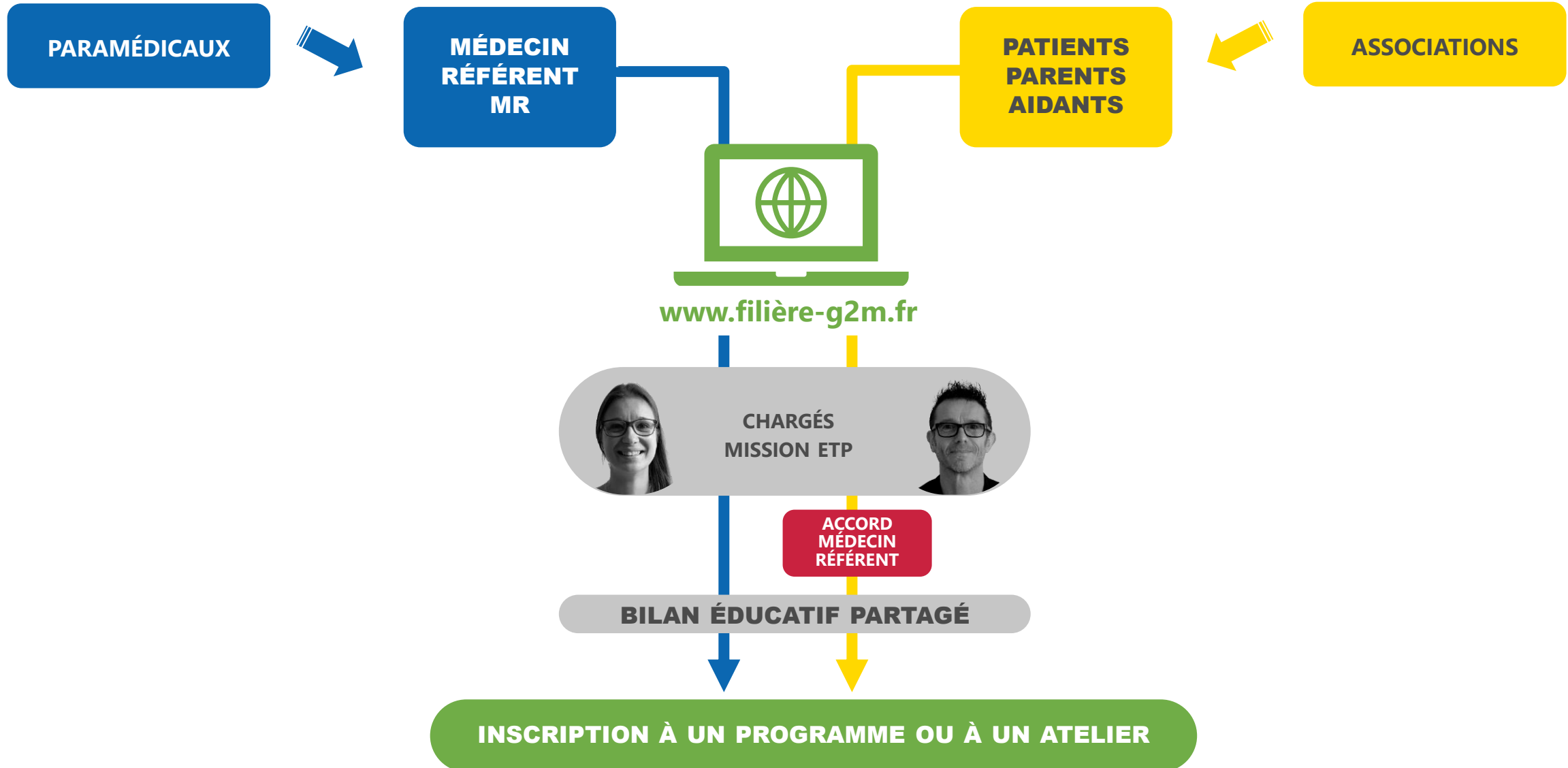
- Éducation des enfants phénylcétonuriques de 6 à 11 ans

- Par CMR Toulouse pour les patients non suivis par leur centre
- Par chargés de mission filière, Session en mai 2025

- CMR qui le souhaite : financement par la filière des outils physiques après déclaration du programme auprès de leur ARS

Pour ces 3 programmes, inscription des patients/aidants via un formulaire sur le site de la filière

ETP: Inscription des participants pour une dispensation en distanciel



En réponse AAP ETP 2023

Déclinaison du programme LEUquilibre à 3 autres maladies ou groupe de maladie (CMR Necker)

Finalisé



PHÉquilibre

- Education initiale parents/autres aidants de patients avec une phénylcétonurie
- Reprise éducative des parents/patients
- Éducation femme phénylcétonurie pour grossesse
- **Décembre : recensement auprès des CMR des besoins en mallettes d'outils**
- **Financement par la filière, après déclaration par les CMR du programme à leur ARS**
- **Session par chargés de mission filière fin 2025**

En cours



TYRquilibre

- Education initiale parents/autres aidants des patients avec une tyrosinémie
- Reprise éducative des parents/patients

En cours



URÉEquilibre

- Education initiale parents/autres aidants des patients avec un déficit du cycle de l'urée
- Reprise éducative des parents/patients

Plus de



www.filiere-g2m.fr/education-therapeutique-du-patient/les-programmes-d-etp

01 Kit ETP prélèvement sur buvard



- **23 mallettes envoyées aux CMR en décembre 2022**
- Téléchargement sur site G2M
- Vidéo tutorielle
- 2 affiches
- Jeu de cartes (chronologie des étapes)
- 3 dépliantes (parents, ado, adultes)

02 Kit ETP régime cétogène (projet CMR Strasbourg)



- **12 kits envoyés aux CMR/équipes en mars 2023**
- Téléchargement sur site G2M
- Jeu des 7 familles (42 cartes)
- 7 planches éléments du régime

03 Guide pose sonde naso-gastrique pour parents



- **20 exemplaires envoyés à 30 CMR et 3 associations en mars 2024**
- Téléchargement sur site G2M
- 22 pages

04 Livret de ressources informatives et d'aides pour les déficits du cycle de l'urée



- **Diffusion lors des journées** : G2M, Sfeim / SfeimA, Société Française de Pédiatrie, etc
- Téléchargement sur site G2M

01

G2M Cook : recettes festives hypoprotidiques



- **24 livrets envoyés à 20 CMR entre 2019 et 2021**
- En partenariat avec Vitaflo France
- 4 Livrets : Noël, Pâques, Fête nationale, Halloween, déclinés pour régimes limités en PHE & TYR, PROT, LEU, MET, LYS, ARG

02

Livre recettes hypolipidiques



- **24 livrets envoyés à 20 CMR entre 2019 et 2021**
- Projet CMR Paris Necker

03

Livre recettes hypoprotidiques



- **Version numérique (Pdf interactif) en téléchargement site G2m depuis janvier 2024**

01 E-learning diététique pour diététiciens et médecins



- Avec société Nell & associés
- Financement filière
- Parcours d'enseignement pour maladies à régime hyproprotidique
- Projet collaboratif médecins / diététiciens

Plus de
détails



Diaporama
Journée
ETP 2019

Plus de
détails



Présentation
Journée ETP
2019

02 Plateforme de prise en charge diététique D2m



- Avec société Kosmos
- Co-financement avec industriels de santé : Nutricia metabolics, Taranis, Vitaflo France
- Accès via internet, sécurisé, serveur données de santé
- Module de calculs et suivi diététiques
- Module de gestion de menus (patients hospitalisés)
- Module de transmission des taux sanguins de phénylalanine
- Module de gestion des patients (cohortes de patients sous régime)
- Module de gestion des aliments

Plus de
détails



Diaporama
Journée ETP
2019

Plus de
détails



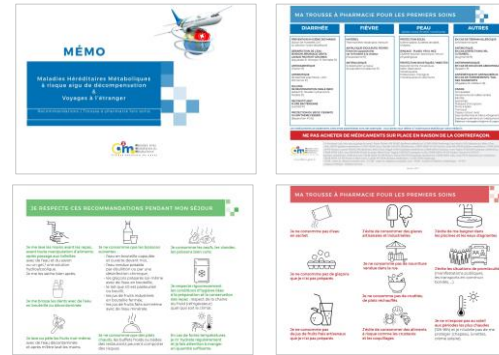
Présentation
Journée ETP
2019

Les outils d'aides à la consultation

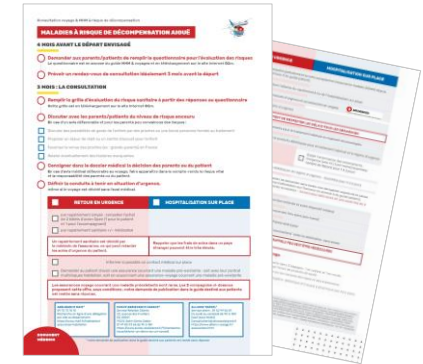
- La consultation « voyage »
1 guide pour patient



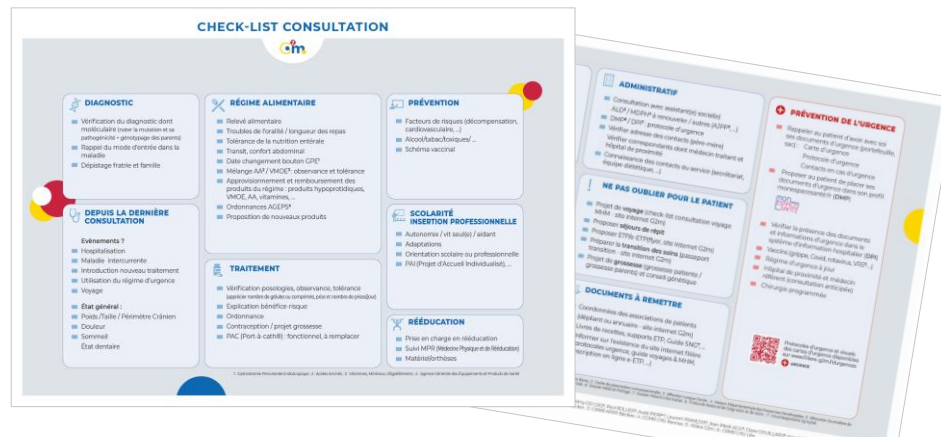
- 1 double carte mémo
à emporter sur le lieu de
séjour



- 1 check-list/conducteur
consultation pour médecin



- Check-list consultation MHM



SITE INTERNET ET BASE DE DONNÉES FILIERE



Site internet



2 menus principaux

- Actualités
- Agenda
- Replays
- Annuaire
- Documenthèque
- Contact (mail)



Exemple de mini site obtenu à partir de la base de données

En cours de développement

Visibilité grand public

Présentation générale du CRM

Ses unités de recherche

Ses liens avec les organismes européens



Centre constitutif

Centre constitutif - Maladies héréditaires du métabolisme - PARIS APHP NECKER - Pr DE LONLAY Pascale



Hôpital universitaire Necker-Enfants malades
Service du métabolisme
149 rue de Sèvres
75743

📞 Téléphone : **+33 1 44 49 40 23**
✉ Email : **luisa.paciencia@aphp.fr**
🌐 Site web : **www.maladiesrares-necker.aphp.fr/mamea**

Responsable Pr. DE LONLAY Pascale
Prise en charge Adultes - Enfants

Le centre de référence de maladies rares MAMEA prend en charge les enfants et les adultes atteints de maladies héréditaires du métabolisme. Il développe depuis plusieurs années les traitements les plus récents, médicamenteux et diététiques pour les maladies par intoxication par les protéines et les sucres, les maladies énergétiques, et les enzymothérapies, thérapies par réduction de substrat pour les maladies lysosomales, diverses thérapies pour les autres maladies métaboliques. Le site de Necker travaille en étroite collaboration avec les centres de compétence, en particulier de Rouen et Caen, les autres centres de référence et les associations de patients sur l'ensemble du territoire national, la filière de santé G2M et les centres européens (métabERN).



Unité de recherche



**Unité INSERM - 1151 - Dr
Peter VAN ENDERT**
(75015)

[Site internet](#)

Organisme Européen



MetabERN

[Site internet](#)

Nouveauté sur filiere-g2m.fr : LA BOITE À OUTILS



La boîte à outils a pour but d'aider les soignants médicaux et paramédicaux, prenant en charge des patients atteints d'une maladie rare métabolique, au cours de leurs consultations.

Retrouvez sur cette page un certain nombre d'outils d'information, de documents pré-remplis ou à compléter pour faciliter vos consultations.

Les outils d'aide au diagnostic

Dépistage néonatal

PNDS

Fiches diagnostiques

Les outils d'aide à la consultation

Checklist consultation

Les projets d'accueil individualisé
(PAI)

Consultation "Voyages"

Page portail permettant
d'accéder rapidement :

A l'aide au diagnostic :

- Dépistage néonatal
- PNDS
- Fiches diagnostiques

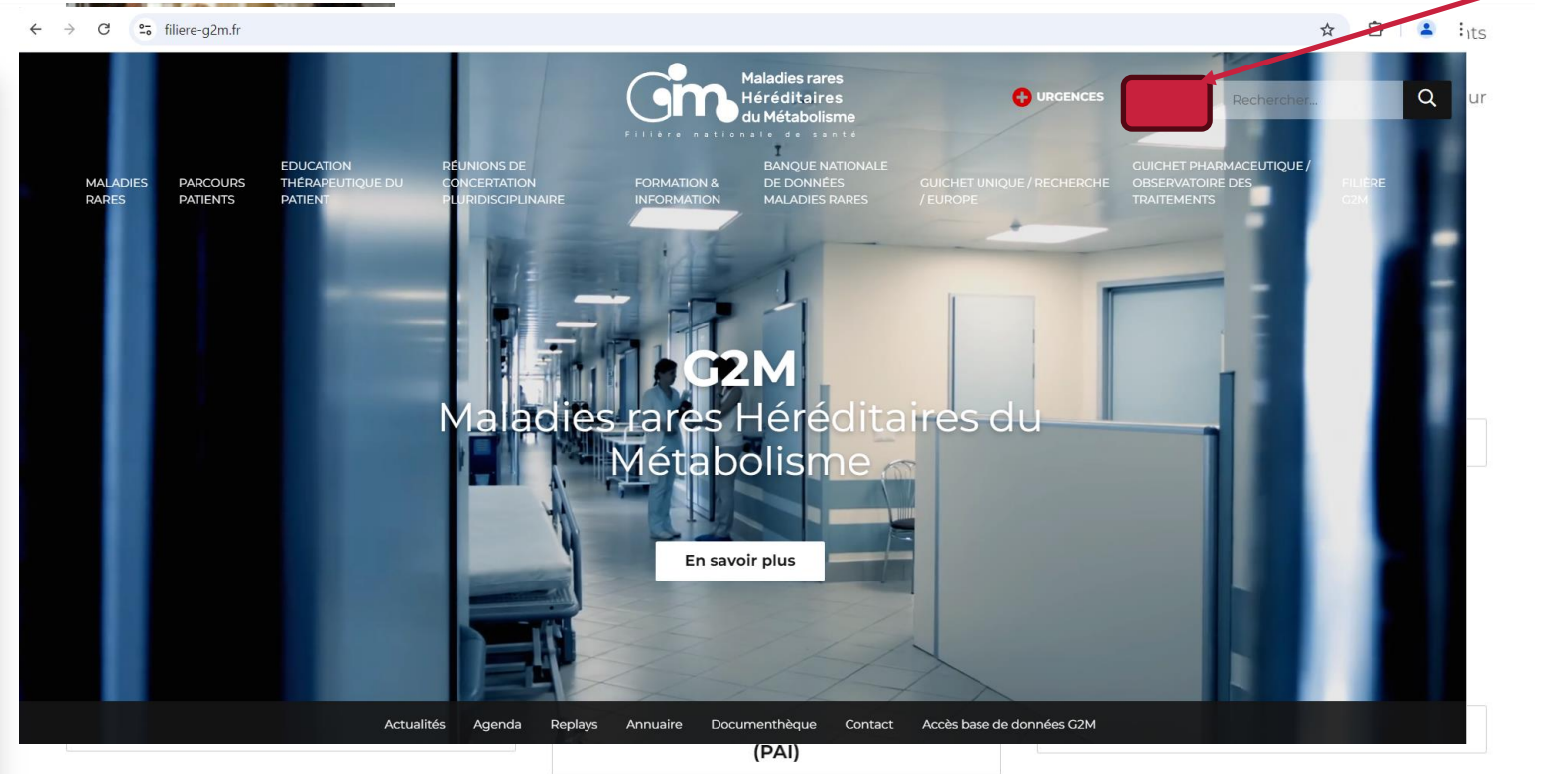
Aide à la consultation :

- Checklist consultation
- PAI
- Consultation 'Voyages'
- Inscription programme ETP

Un lien existera sur cette page pour renvoyer vers la page urgence avec les deux rubriques:
Urgences et Grossesse

Nouveauté sur filiere-g2m.fr : LA BOITE À OUTILS

Page portail permettant
d'accéder rapidement :



A l'aide au diagnostic :

- Dépistage néonatal
- PNDS
- Fiches diagnostiques

Aide à la consultation :

- Checklist consultation
- PAI
- Consultation 'Voyages'
- Inscription programme ETP

Un lien existera sur cette page pour renvoyer vers la page urgence avec les deux rubriques:
Urgences et Grossesse

Une vidéothèque qui renvoie vers la chaîne Youtube G2M

YouTube FR

Accueil
Explorer
Shorts
Abonnements

Bibliothèque
Historique
Vos vidéos
À regarder plus tard
Webinars de la filière ...
Plus

ABONNEMENTS

TANGO2 Research Fo...
Grafikart.fr
SantéBD
Phénylcétonurie - Ass...
Chaînes

EXPLORER

Films et TV

Rechercher



Site de la filière G2M



filière G2M
337 abonnés

PERSONNALISER LA CHAÎNE

GÉRER LES VIDÉOS

ACCUEIL

VIDÉOS

PLAYLISTS

CHAÎNES

À PROPOS



Playlists créées

TRI PAR



Vidéos "J'aime"



AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



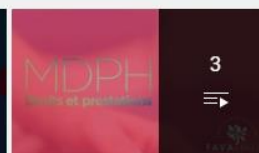
Webinar autre que G2M

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



Présentation de la filière

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



MDPH

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



Actions médico-sociales

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



Journée SFEIM

Non répertoriée

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



Education Thérapeutique du Patient (ETP)

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



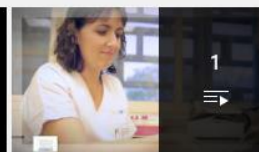
Tutoriels

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



ARC filière G2M

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



Centre de référence maladies rares

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



Témoignages de patients

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



Journées de la filière G2M

AFFICHER LA PLAYLIST COMPLÈTE



ONGLET URGENCE

The image shows a screenshot of the GIM website interface. At the top, the logo 'Gim' is followed by 'Maladies rares Héréditaires du Métabolisme' and 'Filière nationale de santé'. A navigation menu includes: MALADIES RARES, PARCOURS PATIENTS, EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT, RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE, FORMATION & INFORMATION, BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES, GUICHET UNIQUE / RECHERCHE / EUROPE, GUICHET PHARMACEUTIQUE / OBSERVATOIRE DES TRAITEMENTS, and FILIÈRE G2M. A search bar with 'Rechercher...' and a magnifying glass icon is on the right. A red box highlights the 'URGENCES' menu item, with a red arrow pointing to it from the top right. Below the navigation, a white overlay contains the following content:

Protocoles d'urgence | **Protocoles d'urgence - version en anglais** | **Fiches urgences - Orphanet**

Cartes urgence | **Cartographie des laboratoires** | **Consultation voyage**

PROTOCOLES URGENCES - G2M

Certaines maladies héréditaires du métabolisme (ou leur suspicion) nécessitent une prise en charge spécifique en urgence, afin de prévenir une décompensation ou son aggravation qui met en jeu le pronostic vital des patients.

D'autres maladies présentent des spécificités à connaître, par exemple au moment de la prise en charge d'une anesthésie, même s'il n'y a pas toujours un risque de décompensation aiguë de la maladie.



ONGLET PARCOURS PATIENTS

The screenshot displays the GIM website interface. At the top, the logo 'Gim Maladies rares Héritaires du Métabolisme' is visible, along with navigation links for 'URGENCES', 'DÉPISTAGE', and a search bar. A horizontal menu lists various services: MALADIES RARES, PARCOURS PATIENTS (highlighted with a red box), EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT, RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE, FORMATION & INFORMATION, BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES, GUICHET UNIQUE / RECHERCHE / EUROPE, GUICHET PHARMACEUTIQUE / OBSERVATOIRE DES TRAITEMENTS, and FILIÈRE G2M.

A 'MENU' dropdown is open, listing the following items: Centres de soins, Association de patients, Médico-social, Transition ado-adulte, Urgences et maladies à risque aigu de décompensation, Consultation "Voyages", Dépistage néonatal, Forums de discussion, Recherche clinique, Les plateformes d'expertise maladies rares, and Les Projets d'Accueil Individualisés.

The main content area is titled 'Les projets d'accueil individualisé par pathologie' and features a grid of six categories, each with a 'PAI' button and a link to 'Fiche annexe en cas d'urgence':

- Acidurie organique**: PAI, Fiche annexe en cas d'urgence
- Troubles de la Beta-oxydation**: PAI, Fiche annexe en cas d'urgence
- Cétogenèse**: PAI, Fiche annexe en cas d'urgence
- Cétolyse**: PAI, Fiche annexe en cas d'urgence
- Cycle de l'urée**: PAI, Fiche annexe en cas d'urgence
- F1.6 biphosphatase**: PAI, Fiche annexe en cas d'urgence



The image shows a screenshot of the GIM website. At the top, the logo 'Gim' is displayed next to the text 'Maladies rares Héritaires du Métabolisme' and 'Filière nationale de santé'. A search bar with the text 'Rechercher...' and a magnifying glass icon is located in the top right corner. Below the header, a navigation menu contains several items: 'MALADIES RARES', 'PARCOURS PATIENTS', 'EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT' (highlighted with a red box), 'RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE', 'FORMATION & INFORMATION', 'BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES', 'GUICHET UNIQUE / RECHERCHE / EUROPE', 'GUICHET PHARMACEUTIQUE / OBSERVATOIRE DES TRAITEMENTS', and 'FILIÈRE G2M'. A 'Bienvenue' message is partially visible below the menu. Below the navigation menu is a large banner for the 'Enzy-Moi' program. The banner features the 'Gim' logo, the text 'Maladies rares Héritaires du Métabolisme', and 'Filière nationale de santé'. The central graphic of the banner includes the text 'ENZY MOI' in large, stylized letters, surrounded by various icons representing healthcare, family, and education. The text 'Le programme ETP Enzy-Moi' is overlaid on the banner. At the bottom of the banner, there are four buttons: 'Le programme', 'La dispensation (en cours de création)', 'La carte d'identité du programme', and 'Demande d'inscription' (highlighted with a red box). In the bottom left corner, there is a circular logo with 'Gim²'.

ONGLET ETP

The image shows a screenshot of the Gim website. At the top, the logo 'Gim' is followed by 'Maladies rares Héréditaires du Métabolisme' and 'Filière nationale de santé'. A search bar with 'Rechercher...' and a magnifying glass icon is on the right. A navigation menu is visible on the left, with 'Les ateliers à thématiques transversales' circled in red. Below the menu is a banner for a workshop titled 'Faire un prélèvement sanguin sur papier buvard' (Making a blood sample on blotting paper). The banner features cartoon illustrations of a man, a girl, a boy, a baby, and a woman. Below the banner are four buttons: 'L'atelier en présentiel', 'L'atelier en distanciel', 'La carte d'identité', and 'L'équipe conceptrice & validation'. The date 'Mise à jour : 11/12/2022' is at the bottom right.



The image shows two overlapping screenshots of the G2M website. The top screenshot displays the main navigation menu with the following items: MALADIES RARES, PARCOURS PATIENTS, EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT, RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE, FORMATION & INFORMATION, BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES, GUICHET UNIQUE / RECHERCHE / EUROPE, and GUICHET PHARMACEUTIQUE / OBSERVATOIRE DES TRAITEMENTS. A search bar with the text 'Rechercher...' and a magnifying glass icon is located in the top right corner. A 'URGENCES' button with a red cross icon is also visible. The bottom screenshot shows a page titled 'Listes des parts pondérales - protéines et acides aminés' with a background of various fruits and vegetables. The navigation menu is repeated at the top of this page. The G2M logo is prominently displayed in the center of the page.

ONGLET ETP

The screenshot shows the website's navigation menu. The 'MALADIES RARES' dropdown menu is open, listing various resources. The item 'Les recettes culinaires thérapeutiques' is circled in red. Other items in the menu include 'Bienvenue', 'Les programmes d'ETP', 'Les ateliers à thématiques transversales', 'Les outils diététiques', 'Les outils pratiques de soins', 'Aspects psychologiques', 'Les formations à l'ETP', 'Liens utiles', and 'Recommandations et réglementations'. The website header includes the Gim logo, 'Maladies rares Héritaires du Métabolisme', and a search bar.

- MALADIES RARES
- PARCOURS PATIENTS
- EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT
- RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE
- FORMATION & INFORMATION
- BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES
- GUICHET UNIQUE / RECHERCHE / EUROPE
- GUICHET PHARMACEUTIQUE / OBSERVATOIRE DES TRAITEMENTS
- FILIÈRE G2M

Maladies rares Héritaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

URGENCES DÉPISTAGE Rechercher...

Bienvenue

Les programmes d'ETP >

Les ateliers à thématiques transversales

Les outils diététiques >

Les recettes culinaires thérapeutiques

Les outils pratiques de soins

Aspects psychologiques

Les formations à l'ETP

Liens utiles

Recommandations et réglementations

MALADIES RARES

MENU

URGENCES DÉPISTAGE Rechercher...

MENU

URGENCES DÉPISTAGE

Mini-brochettes

Joyeux Noël

Bûche de Noël framboise - arôme pistache

Joyeux Noël

Ganache à la framboise (pour fourrage et glaçage de pâtisseries)

Étoiles de légumes

Livret recettes lim en protéines

Livret recettes lim en phénylalanin

Livret recettes lim en leucine

Livret recettes lim en méthionine



The screenshot shows the GIM website interface. At the top, the logo 'Gim Maladies rares Hérititaires du Métabolisme' is displayed, along with 'Filière nationale de santé'. Navigation links include MALADIES RARES, PARCOURS PATIENTS, EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT, RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE, FORMATION & INFORMATION, BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES, GUICHET UNIQUE / RECHERCHE / EUROPE, GUICHET PHARMACEUTIQUE / OBSERVATOIRE DES TRAITEMENTS, and FILIÈRE G2M. A search bar is present in the top right.

A dropdown menu is open under 'EDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT', listing several options. The option 'Les outils pratiques de soins' is highlighted with a red circle.

The main content area displays the title 'Poser une sonde naso-gastrique' in red. Below the title, it indicates 'édition papier 2024' and describes the guide as 'Guide pratique à destination des parents, des patients et des professionnels de santé.' A thumbnail image of the guide cover is shown, with the text 'Poser une sonde naso-gastrique' and 'Guide à destination des parents et des patients.' A download button is visible: 'Télécharger (4.3 Mo)'. The text below explains the purpose of the guide: 'Ce guide a pour objectif de fournir aux aidants familiaux, aux patients et aux professionnels de santé des informations et des instructions pratiques sur la pose d'une sonde naso-gastrique (SNG) dans le contexte de maladies rares héréditaires métaboliques (MHM).'

Qu'est-ce qu'une sonde naso-gastrique ?
Une SNG est un tube fin et flexible qui est inséré par le nez et dirigé vers l'estomac. Elle permet d'administrer des aliments, des médicaments et des liquides directement dans l'estomac, en contournant le système digestif.

Pourquoi une SNG est-elle nécessaire dans le cadre des MHM ?
Pour certaines de ces maladies, l'alimentation par voie orale n'est pas possible ou pas suffisante pour répondre aux besoins nutritionnels du patient. La SNG permet alors d'apporter à l'organisme les nutriments dont il a besoin pour se développer et fonctionner correctement.

Ce guide vous explique



A NOTER DANS VOS AGENDAS : 27 et 28 MARS 2025

Réorganisation des journées filière G2m

But : minimiser le nombre de jours de déplacement + favoriser la participation

Lieu : Cité Internationale Universitaire de Paris : Fondation Biemans-Lapôtre - Cité Internationale Universitaire de Paris, 75014



MERCI POUR VOTRE ATTENTION



www.filiere-g2m.fr



[linkedin.com/in/filiere-de-santé-g2m-627a091a1](https://www.linkedin.com/in/filiere-de-santé-g2m-627a091a1)



filière G2M