

## Filière G2M

### Groupement des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Newsletter N°3 - Juin 2016

Très Chers Tous,

L'Equipe de G2M a le plaisir de vous faire suivre sa nouvelle newsletter dans laquelle elle souhaite partager avec vous les différents projets réalisés, ceux initiés ainsi que ceux à venir!

Bonne lecture.

L'Equipe G2M

## La 2nde Journée de la Filière G2M / Vendredi 15 Avril

**Vendredi 15 Avril** s'est déroulée la 2nde Journée de la Filière G2M. Une rencontre organisée de 9h à 17h au sein de l'Institut IMAGINE situé à Paris.

Pour cette 2nde édition, près de 83 personnes étaient présentes (70 en juin dernier à l'occasion de la 1ère Journée). Parmi les participants nous avons pu recenser : des professionnels du secteur médical (hospitaliers, médecins libéraux, médecins coordonnateurs des Centres de Références et de Compétence de la Filière, internes, biologistes, ...), des professionnels du secteur paramédical (diététiciennes, kinésithérapeutes,...) des professionnels du secteur du médico-social (MDPH, CNSA, Equipes Relais Handicaps Rares,...), des représentants des Associations de Patients, des professionnels représentant les industriels ainsi que des personnels administratifs.

Une journée organisée en deux temps : une matinée dédiée à la restitution des travaux de la Filière et à l'intervention de la Secrétaire Générale du GNCHR, **Mme JAVELAUD** et de **Mr BRIENS**, pilote de l'Equipe Relais Handicap Rare de Bretagne et une après-midi orientée sur des travaux de Recherche. Sous la coordination du **Pr Pascale DE LONLAY** et du **Dr Manuel SCHIFF**, les présentations suivantes ont ainsi été réalisées et proposées à l'auditoire :

- Porphyries hépatiques aiguës : Génétique, Physiopathologie et nouveaux traitements. **Pr Laurent GOUYA.**
- Etude génétique et physiopathologique des rhabdomyolyses aiguës et des décompensations des maladies métaboliques. **Pr Pascale DE LONLAY.**
- Phénylcétonurie et évaluation du stress oxydant. **Dr François MAILLOT.**
- PHRC - Déterminants de l'état de santé et de la qualité de vie des patients et parents atteints de MHM diagnostiquées au cours de leur enfance et nécessitant un régime restrictif spécifique. **Dr Aline CANO.**
- PHRC - Métabolisme de la bétaine chez les patients atteints d'homocystinurie. **Dr Manuel SCHIFF.**
- Etat des lieux des Essais Cliniques et Thérapeutique. **Dr Alexa GARROS.**

La journée s'est conclue par une présentation du Réseau Européen MetabERN pour lequel 9 Centres membres de la Filière ont répondu à l'appel à candidature ainsi que par une présentation réalisée par les **Dr Christine VIANEY SABAN** et **Jean-François BENOIST** relatif à l'apport du séquençage haut débit NGS au diagnostic des MHM.

Une journée riche en informations et en échanges et qui semble avoir comblée la majorité de son auditoire. Cette formule de « Journée thématique » sera reconduite en 2017, la date sera communiquée au plus vite afin que le plus grand monde puisse l'inscrire à son agenda.

# Le Plan d'Action Filière - Acte II

A l'instar des 22 autres Filières Santé Maladies Rares, la Filière G2M a déposé son Plan d'Action auprès de la DGOS en date du 30 Avril.

Un plan d'action qui fait notamment état des actions initiées, engagées et pour certaines, réalisées au titre de l'année 2015 et qui présente dans un second temps les actions envisagées pour l'exercice à venir.

La constitution de ce dossier a nécessité l'investissement de tous les membres de la Filière puisque chacune des Commissions et donc chacun des coordonnateurs est concerné par le développement des Actions.

D'un point de vue général, les Actions portent sur 4 Axes majeurs, à savoir :

- Axe I - Amélioration de la Prise en charge globale du Patient
- Axe II - La Recherche
- Axe III - Formation/Information
- Axe IV - L'Europe

Une fois restitués à la DGOS, les dossiers seront répartis et affectés à des groupes constitués d'Experts qui auront pour charge d'en réaliser l'analyse. Une analyse qui devrait s'effectuer au cours de l'été 2016.

La restitution des conclusions est prévue pour la rentrée 2016.

## PLAN D'ACTION DE LA FILIERE G2M - 2016

### AXE I - Améliorer le Diagnostic et la Prise en charge des Patients

**Action 1** / BNDMR et Codification des Maladies Rares

**Action 2** / Les PNDS

**Action 3** / Programme d'Education Thérapeutique

**Action 4** / Transition Enfant-Adulte

### AXE II - RECHERCHE

**Action 1** / Mise en place de l'Interface Essais Cliniques - IEC G2M

**Action 2** / Projet NGS

**Action 3** / Favoriser la Recherche Translationnelle

### Axe III - FORMATION/INFORMATION

**Action 1** / Fiches ORPHANET des Maladies Héritaires du Métabolisme

**Action 2** / Création et implémentation du Site Internet

**Action 3** / Formation et Information de l'ensemble des Acteurs impliqués

### Axe IV - INTERNATIONAL

**Action 1** / Participation de 9 CRMR au Projet MetabERN

# Forte représentativité de G2M au niveau Européen !



9 Centres membres de la Filière G2M ont officialisés leur souhait de prendre part au Réseau Européen **MetabERN**.

Un réseau européen relatif aux Maladies Héréditaires du Métabolisme, porté et coordonné par le Professeur Maurizio SCARPA qui exerce à Wiesbaden en Allemagne.

## Les 9 Centres candidats...

- Le CR MHM - Paris Necker
- Le CR MHM - Paris Robert Debré
- Le CR MHM - Marseille La Timone
- Le CR des Maladies Lysosomales - Paris Beaujon
- Le CR MHM - Lyon Hospices Civils
- Le CR Maladies Héréditaires du Métabolisme Hépatique - Paris Antoine Béchère
- Le CR de la Maladie de Fabry et des Maladies Héréditaires du tissu conjonctif à expression cutané articulaire - Paris Raymond Poincaré
- Le CR MHM - Lille Jeanne de Flandres
- Le Centre Français des Porphyries

## Focus sur les « Réalisations » : Les PNDS

Dans le cadre de la Commission 4 - Rédaction et utilisation des Recommandations de bonnes pratiques et de protocoles, la Filière G2M et notamment ses membres travaillent de manière coordonnée à la rédaction et/ou à la révision de PNDS dans le cadre des MHM.

Les PNDS ont pour but « d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Le PNDS peut servir de référence au médecin traitant en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste ».

Concernant le domaine des MHM, plusieurs PNDS ont déjà été rédigés, le 1er en Janvier 2007 sur la **Maladie de Gaucher**, puis en Juin 2007 sur la **Mucopolysaccharidoses de type I**, puis en Mars et Novembre 2010 sur la **Phénylcétonurie** et la **Maladie de Fabry** respectivement.

A ce jour, la Filière G2M s'est ainsi investi dans les projets suivants :

- **PNDS Maladie de Gaucher** - Révision et Publication décembre 2015  
[http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2015-12/pnds\\_-\\_maladie\\_de\\_gaucher.pdf](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2015-12/pnds_-_maladie_de_gaucher.pdf)
- **PNDS MPS** - En cours / Diffusion programmée pour le 2ème trimestre 2016
- **PNDS Maladie de Pompe** - Enfant/Adulte en collaboration avec la Filière Filnemus - Diffusion 2ème trimestre 2016.



# Focus sur les « Réalisations » : G2M sur la toile



La Filière G2M est heureuse de lancer officiellement son site internet.

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

Dans le cadre des missions qui lui incombent, la Filière G2M souhaite mettre l'accent sur les relations qu'elle peut tisser avec ses patients, leurs familles, mais aussi avec toutes les personnes qui peuvent croiser leur chemin et/ou interagir avec ces derniers.

Dans cette volonté d'amélioration de la prise en charge globale des Patients, la Filière G2M a développé son propre site internet qu'elle a souhaité dédier et adresser à la fois aux Patients ainsi qu'aux Professionnels. Il est en effet important d'apporter tous les éclaircissements possibles à ces deux publics, pour lesquels les interrogations et recherche d'informations ne sont pas forcément les mêmes. C'est en ce sens qu'une plateforme commune a été imaginée et

que deux arborescences distinctes ont été développées afin de permettre à tout un chacun de recueillir l'information recherchée.

## Une double arborescence aux vocations multiples...

**Patient/Public** - Le site internet a pour vocation de présenter les Maladies qui concernent G2M, de proposer aux Patients et à leurs Familles les outils qui leur permettront de "vivre" avec la Maladie de leur proche, de les orienter vers les structures et professionnels adéquats, de les tenir au courant des dernières avancées, de leur proposer un soutien, notamment au travers les différentes Associations de Patients.

**Professionnels** - Un portail dédié a été imaginé afin de leur apporter :

- des réponses concernant les différentes pathologies qu'ils peuvent être amenés à découvrir chez leurs patients.
- des informations concernant le suivi de leurs patients (aides et autres formes de soutiens qu'ils peuvent proposer).
- des renseignements concernant les Recommandations & PNDS.
- des informations liées aux cursus de formation proposés dans le domaine des MHM.

S'INSCRIRE À LA NEWSLETTER | CONTACTS | MÉDIA

SPEIM > 🔍



Site patients / public

Site professionnels

Accueil ▾ La Filière G2M ▾ Acteurs de la Filière ▾ Les pathologies ▾ Recommandations & PNDS ▾ Formations & Recherche ▾

## La Filière G2M

Groupement des Maladies Héritaires du Métabolisme

### PATIENTS / PUBLIC

Pathologies, Centres de Référence, Centres de Compétence, Education Thérapeutique Patient...  
La Filière G2M à votre service.

### Où et Qui consulter ?

Vers quelle structure s'orienter?  
Quel(s) professionnel(s) pour quelle pathologie?

### PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Pathologies, Recommandations, Formations...  
La Filière G2M à votre service.

# Le réseau G2M s'agrandit...

## 2 Nouveaux Centres rejoignent la Filière

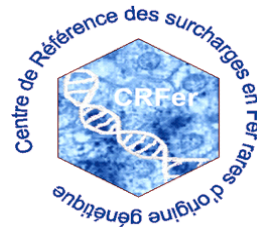
Le Pr Brigitte CHABROL a profité de la 2<sup>de</sup> Journée Filière pour annoncer l'arrivée de nouveaux Centres au sein du réseau G2M.

Sollicité par ses coordonnateurs respectifs, le Comité de Pilotage de G2M a donc émis un avis favorable quant à l'admission de ces deux nouveaux Centres, à savoir :

\* Le **Centre de Référence de la Maladie de Wilson** - Coordonné par le Pr France WOIMANT situé à Paris.

\* Le **Centre de Référence des Surcharges en Fer rares d'origine génétique-Hématochromatose** - Coordonné par le Pr Edouard BARDOU JACQUET et situé à Rennes.

La Filière G2M compte dès à présent : 12 Centres de Référence et 3 Centres de Compétence.



**SAVE THE DATE**



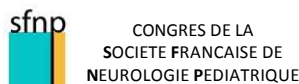
**Rencontres de Printemps de la SFEIM**  
17 & 18 Juin 2016 - GRENOBLE  
[sfeim2016.scientific-event.com](http://sfeim2016.scientific-event.com)



**Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism**  
6 au 9 Septembre 2016 - Rome  
[www.ssiem2016.org](http://www.ssiem2016.org)



**Journée d'Automne « Acidurie organique »**  
14 Novembre 2016 - Paris



**27<sup>ème</sup> Congrès de la Société Française de Neurologie Pédiatrique**



**Congrès de la Société Française de Pédiatrie**  
Marseille 2017 - 17 au 19 Mai  
[www.sfpediatrie.com](http://www.sfpediatrie.com)



**3<sup>ème</sup> Journée Filière G2M - 2017**  
Date et lieu à définir