

**PROTOCOLE
NATIONAUX
DE DIAGNOSTIC
ET DE SOINS**

Coordonnateur du Groupe : **Philippe LABRUNE**
Hôpital Antoine Béchère

Membres :

 **Dr Jean Baptiste ARNOUX**
Hôpital Necker

 **Dr François PETIT**
Hôpital A.Béchère

 **Dr Aline CANO**
AP-HM

 **Marie DEVAUX**
Association Les Feux Follets

 **Dr Celia HOEBEKE**
AP-HM

 **Anne HUGON**
Association AFG

 **Aurélié HUBERT**
Hôpital A.Béchère

FICHE ACTION

Faire un état des lieux des PNDS finis et en cours

- PKU fini
- Hyperinsulinisme en cours (JBA)

Contacteur des rédacteurs potentiels pour rédiger les PNDS « urgents » qui seront ceux liés aux nouvelles maladies dont le dépistage va devenir effectif

- MCAD : coordonnateur à identifier
- Autres maladies qui seront dépistées en 2019

Suivre régulièrement (tous les 3 mois), l'état d'avancement de la rédaction

Proposer la participation des membres du groupe à la rédaction des PNDS, selon leurs compétences

Proposer la participation des membres du groupe pour la relecture des PNDS rédigés

PNDS

OBJECTIFS

- .Prioriser PNDS pour maladies qui vont être incluses dans le dépistage systématique (MCAD en premier)
- . Maintenir implication des associations pour relecture et/ou choix
- . Faire le recensement des guidelines internationales publiées pour faciliter le « passage » vers un PNDS

PNDS

RÉALISATIONS

- PKU fini (mais le groupe n'y est pas pour grand-chose.....)
 - Hyperinsulinisme en cours (JBA)
 - Pour information : relecture en cours PNDS GSD V (mais le groupe n'y est pas pour grand-chose non plus)
-

PNDS

ACTIONS EN COURS

- .Constitution groupe de rédaction pour GSD III avec P. Laforêt et A. Hubert avec projet de début en septembre (sujet abordé lors de la journée GSD III)
- . Appel pour groupe rédaction MCAD?

PNDS

À VENIR...

- . Projet sur galactosémie (guidelines internationales publiées 2017): appel aux amateurs pour rédaction
- . Idem pour GSD I (projet évoqué avec pierre Broué il y a deux ou trois ans)
- . Et les PNDS pour les maladies qui vont intégrer le programme de dépistage

ÉCHÉANCIER 2018/19

