

Filière G2M

Groupement des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Newsletter N°5 - MARS 2017

Très Chers Tous,

En ce début 2017, l'Equipe de G2M a le plaisir de vous faire suivre sa nouvelle newsletter, en direct de l'Europe, en direct de Nancy. Pour les prochaines newsletters, n'oubliez pas de diffuser vos réalisations locorégionales pour consacrer une rubrique « en direct d'un centre ».

Bonne lecture !

MetabERN: 18 countries



**European
Reference
Networks**

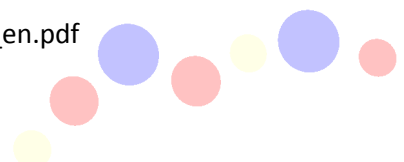
9 centres français « HCP member » ont rejoint le réseau européen consacré à la prise en charge des Maladies héréditaires du métabolisme, ils rejoignent ainsi 69 centres experts européens ainsi que 44 associations de patients. C'est le 15 décembre 2016 que la Commission Européenne a approuvé le projet du metabERN porté par le Pr Maurizio SCARPA, ainsi que 22 autres ERN portant sur les maladies rares. Le champs est vaste avec plus de 700 maladies rares et 7 sous-groupes de travail :

- * Aminoacidopathies et aciduries organiques
- * Troubles du métabolisme du pyruvate, du cycle de Krebs, de l'oxydation et la phosphorylation mitochondriale, du métabolisme et transport de la thiamine
- * Troubles de l'oxydation des acides gras et troubles du métabolisme des corps cétoniques
- * Maladies lysosomales
- * Maladies peroxysomales et troubles du métabolisme des lipides
- * Troubles du métabolisme de la glycosylation et de la signalisation intracellulaire
- * Troubles des neurotransmetteurs et des petites molécules

Le but étant d'harmoniser l'accès au diagnostic et aux soins pour les patients en leur proposant le meilleur traitement basé sur la recherche, l'innovation avec une approche commune (guidelines), en permettant le croisement des différentes expertises à travers l'Europe. Une collaboration étroite entre professionnels de santé et associations de patients sera la pierre angulaire du metabERN, sous l'égide de la SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism).

Bientôt un lien vers la newsletter du MetabERN sera disponible sur notre site internet...

Un 1er aperçu en allant sur le site de la Commission Européenne :
https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ern/docs/2017_brochure_en.pdf



FOCUS sur les PNMR



Labellisation

Direction générale de l'offre de soins

La fin de l'année 2016 et le début 2017 ont été marqués par les dossiers de relabellisation des centres. Le 1er PNMR (2005-2008) a permis de structurer l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares en définissant une cartographie nationale de centres de référence (CRMR) et centres de compétence (CCMR) regroupant des équipes hospitalo-universitaires.

Le PNMR N°2 a permis la mise en place de 23 filières de santé maladies rares (FSMR) pour renforcer les partenariats et les travaux existants des professionnels, en lien avec les associations dans un but de coordination cohérente des acteurs et des structures.

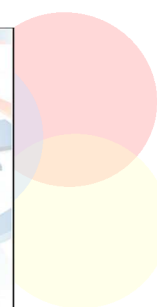
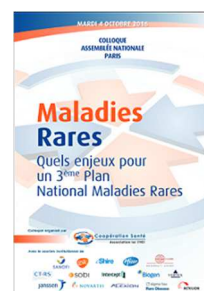
Avec l'arrivée du PNMR N°3, un appel à projet a été lancé afin de remettre à plat l'organisation des CRMR et CCMR, les centres ont dû fournir des dossiers pour témoigner de leur file active de patients, de leur activité de recherche et d'enseignement-formation et justifier leur domaine d'expertise..

Le nombre de demandes de labellisation a explosé puisque ce sont 145 centres demandeurs de CRMR coordonnateurs contre 131 en place, 350 CRMR constitutifs contre 230 et 1500 CCMR contre 800 actuellement. Les 27-29-29 Mars aura lieu l'audition des rapporteurs experts qui jugent les candidatures devant le jury. La labellisation des centres se tiendra entre mars et juillet 2017.

Lancement du 3ème PNMR

Les Prs Sylvie ODENT et Yves LEVY ont été nommés par le Ministère chargé de la santé et le secrétariat d'Etat à l'enseignement supérieur et à la recherche pour coordonner le PNMR3 qui s'articulera autour de 4 axes de travail :

- ⇒ **AXE 1: vers un parcours de santé efficace et lisible**
 - * vaincre les errances de parcours
 - * Accompagner et soutenir les malades et leurs familles
 - * Assurer une équité de prise en charge
- ⇒ **AXE 2: du diagnostic à la médecine individualisée**
 - * Médecine génomique
 - * Développer et mettre en réseau les bases de données et les collections biologiques, études épidémiologiques
 - * Anticiper et encourager els innovations
 - * Diagnostics préimplantatoires, prénatal, néonatal.
- ⇒ **AXE 3: innover pour traiter les maladies rares**
 - * Développer de nouveaux traitements
 - * Favoriser la recherche nationale, européenne, internationale
 - * Renforcer la coordination dans le domaine de l'innovation
 - * Consolider les coopérations avec des structures de soutien à la médecine personnalisée
- ⇒ **AXE 4: vers des nouvelles compétences et technologies au service de l'autonomie, de l'information et de l'équité territoriale.**



La filière G2M accueille...



UN NOUVEAU CHEF DE PROJET ADMINISTRATIF: Catherine PANSERA

Attachée d'Administration à l'AP-HM, j'ai travaillé à la Direction de la Stratégie pendant plusieurs années, sur des thématiques variées comme l'éducation thérapeutique, le VIH, l'obésité, les réseaux de santé, les prélèvements d'organe, la périnatalité, les activités MIG, les appels à projets, les conventions de partenariat... Mais aussi, dès 2006 et jusqu'en 2009, **les maladies rares**, avec la constitution des CRMR puis des CCMR, et de nouveau à partir de 2014, avec la création des filières. Lorsque Delphine VIVET a réussi (brillamment) le concours d'attachée, j'ai spontanément soumis ma candidature à Mme CHABROL.

Si je connais bien sûr les aspects administratifs et financiers du « dossier Maladies Rares », c'est surtout un thème qui m'intéresse, et dont les problématiques variées nécessitent coordination, travail en réseau et communication, ce que j'ai toujours mis en avant dans mon travail.

DEUX CENTRES DE REFERENCE « METALLIQUES » et « INTERCONNECTES »

Les affections liées aux métaux essentiels (cuivre, fer) ont de nombreux points communs : en effet de nombreuses interactions existent dans le métabolisme des différents métaux qui sont souvent des cofacteurs enzymatiques. Les atteintes hépatiques et cérébrales sont au 1er plan, et les manifestations concernent tous les âges de la vie, de l'enfance à l'âge adulte avec une variabilité phénotypique importante.

Les traitements sont essentiellement des chélateurs de métaux ou des suppléments, mais d'autres approches voient le jour grâce à la meilleure compréhension de la physiopathologie et la reconnaissance des maladies au cours desquelles le métabolisme du fer est secondairement affecté.

⇒ LE CENTRE DE REFERENCE DE LA MALADIE DE WILSON

Coordonné par le Dr WOIMANT à Lariboisière avec 3 sites constitutifs: l'hôpital Paul Brousse à Villejuif /Dr SOBESKY, l'hôpital Bicêtre au Kremlin-bicêtre/Pr JACQUEMIN, et l'hôpital Femme-mère-enfant à Lyon/ Pr LACHAUX. Le centre fonctionne en collaboration avec la Société francophone pour l'étude de la maladie de Wilson (SFEMW) créée en 2005 qui regroupe les professionnels de santé des pays francophones prenant en charge cette pathologie.

*Assemblée Générale de l'Association
Bernard Pépin pour la maladie de Wilson
Vendredi 24 mars de 14h à 16h à l'Hôpital
Lariboisière*



⇒ LE CENTRE DE REFERENCE DES SURCHARGES EN FER RARES D ORIGINE GENETIQUE

Coordonné par le Dr BARDOU JACQUET au CHU de Rennes, il rassemble plusieurs maladies dont l'hémochromatose, ainsi que l'acéruleoplasminémie.



Réunion Phénylcétonurie du 8 décembre 2016

Une réunion a été organisée à Paris, sur la thématique du futur PNDS Phénylcétonurie (PCU).

Le précédent PNDS date de 2010 et depuis sa constitution, environ un millier d'articles sur le sujet sont parus. Un consensus américain a été publié en 2014 et un consensus européen vient d'être publié en janvier.

Les principales différences entre ces recommandations et le PNDS de 2010 concernent le niveau de contrôle métabolique en fonction de l'âge et les modalités du traitement médicamenteux de la PCU.

Après une présentation globale des modalités de la réalisation des guidelines européennes, l'ensemble des membres du groupe PCU a présenté tour à tour chaque point du PNDS : diagnostic biologique, prise en charge diététique ou médicamenteuse, évaluation clinique, biologique et neuropsychologique, la grossesse chez les femmes PCU et bien sûr le niveau de contrôle métabolique en fonction de l'âge à proposer pour le futur PNDS français.



HAS
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

THE LANCET Diabetes & Endocrinology

Available online 10 January 2017
In Press, Corrected Proof — Note to users



Review
Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria

PNDS où en est-t'on?

- * **PCU:** réécriture et actualisation de certaines parties du PNDS 2010 / réunion de finalisation prévue en avril-mai 2017.
- * **Hyperinsulinisme congénital:** rédaction en cours, réunion groupe de travail fin mars, finalisation prévue mai-juin 2017
- * **Maladie de Wilson:** 1ère réunion en Mars d'un groupe de rédacteurs
- * **Déficits du cycle de l'urée et aciduries organiques:** traduction des guidelines européennes en cours.

Info en direct de Nancy



Réunion du 3 février 2017 à Nancy « Maladies métaboliques et vie quotidienne »

A la suite de multiples difficultés dans la prise en charge et le remboursement des médicaments prescrits pour des patients atteints de MHM, une réunion a été organisée le 3 février 2017. En plus des médecins et des assistantes sociales du centre de référence, des représentants des MDPH et des associations de patients ont également participé à cette réunion. Les représentants de la CNAMTS (Commission Nationale de l'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés) sollicités, n'ont pas pu participer. Il a été soulevé le problème de l'hétérogénéité d'attribution des différentes allocations. Les patients et associations de patients ont pu exprimer leur point de vue et soulever les difficultés de la vie quotidienne, notamment la difficulté de remboursement d'un certain nombre de traitements (non signifiés dans la circulaire de 1996 qui régit les remboursements des médicaments prescrits). L'intérêt de cette réunion a été de faire percevoir aux différents acteurs médico-sociaux les particularités de prises en charge des MHM avec en particulier la nécessité d'obtenir des remboursements pour des traitements hors AMM.

SAVE THE DATE



Journée Infirmières
3 avril 2017 - Marseille

Journée Education thérapeutique Associations
9 Mai 2017 - Paris

3ème Journée annuelle « AG—G2M »
5 juillet 2017 - Paris
<http://www.filiere-g2m.fr>



Congrès de la Société Française de Pédiatrie
Du 17 au 19 Mai 2017 - Marseille
www.sfpediatricie.com



Transplantation in inherited metabolic disorders course
Du 8 au 10 juin 2017 - Lille
<http://www.rrd-foundation.org>



Journées de Printemps « Hypoglycémies »
13-14 Juin 2017 - Bordeaux
www.sfeim.org



Journées du CETL
12 Juin 2017 - Bordeaux



Congrès des Porphyrines
Du 25 au 28 juin 2017 - Bordeaux
<https://icpp2017.org>

FILIERE G2M

www.filiere-g2m.fr

Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme
Hôpital de la Timone
264 Rue Saint Pierre
13385 MARSEILLE