



## PNMR 3

**Le 3ème plan national maladies rares (2018-2022)** a été présenté le 4 juillet 2018 par Mme Agnès Buzyn, ministre des Solidarités et de la Santé et par Mme Frédérique Vidal, ministre de l'Enseignement supérieur de la Recherche et de l'Innovation. Ses priorités :

- Assurer à chaque patient un diagnostic plus rapide, réduire l'errance diagnostique avec un objectif quantifié réduit à 1 an,
- Renforcer la structuration des bases de données pour accroître le potentiel de recherche,
- Accroître le rôle des filières pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés et accompagner certaines étapes clés, comme l'annonce du diagnostic,
- Assurer un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage ;
- Encourager l'innovation et la rendre accessible,
- Mettre en place de nouveaux dépistages néonataux,
- Conforter le rôle moteur de la France dans la dynamique européenne.

Les 11 axes du Plan et les 55 actions qui leur sont rattachées vont nous guider pour les 5 prochaines années !

[Cliquez ici pour retrouver l'intégralité du PNMR3](#)



### JOURNÉE ANNUELLE « AG-G2M »

Mercredi 4 Juillet s'est tenue la **journée annuelle de la filière G2M « AG-G2M »** à l'institut IMAGINE à Paris.

Plus de 80 personnes s'étaient déplacées pour échanger autour des thématiques des 13 groupes de travail de la filière.



### LE NOUVEAU SITE G2M EST EN LIGNE

Venez découvrir le **nouveau site internet de la filière**.

Le nouveau site G2M est en ligne depuis le 4 Juillet. Il intègre un espace pour chacun des groupes de travail, une carte interactive (en cours de finalisation...)



### DÉPLOIEMENT DE BaMaRa

La filière G2M se mobilise pour mettre en place le **recueil des données dans la BNDMR via l'application BaMaRa** :

Aujourd'hui, BaMaRa se déploie par établissement de santé. Pour la réussite du déploiement, chaque filière a pour mission

[En savoir plus >](#)

pour retrouver les acteurs de la filière.

[En savoir plus >](#)

d'accompagner les CRMR et CCMR qui lui sont rattachés.

[En savoir plus >](#)

## DES PROJETS ETP

La journée annuelle 2018 de la filière G2M a été l'occasion de faire connaître l'avancement de plusieurs **projets en lien avec l'Education Thérapeutique du Patient (ETP) et sa formation à la santé**

L'établissement de recommandations pratiques G2M

La constitution d'un socle commun pour un programme d'éducation pour les maladies métaboliques nécessitant un régime hypoprotidique.

La création d'un logiciel de calculs diététiques.

[En savoir plus >](#)

## PRIX DE THÈSE

**Un membre de la filière reçoit le Prix de la meilleure présentation de travail de thèse lors des journées Boris Ephrussi** de l'école doctorale "Complexité du vivant" Sorbonne Université

Les 3èmes année préalablement sélectionnés sur abstract avaient 10min pour présenter leur thèse et leurs résultats suivis de 5min de questions (en anglais).

Patrick Vidal a remporté le concours pour la meilleure présentation de travail de thèse

[En savoir plus >](#)



## CARTES URGENCES

**Les cartes Urgence, réalisées avec le soutien de la DGOS, sont disponibles pour les MHM,**

les maladies lysosomales, les maladies du métabolisme du fer, la maladie de Fabry, la maladie de Wilson et pour la porphyrie ou anémie rare par anomalie du métabolisme du fer.

[En savoir plus >](#)



## ENQUÊTE PATIENT MetabERN

Une enquête du réseau MetabERN (en Français) est en cours auprès des malades et des associations de patients pour recueillir leurs attentes et leurs besoins, afin de mettre en adéquation les activités de MetabERN, qui débute sa 2ème année d'existence.

La date limite de réponse est fixée au 30 JUILLET.



## LIVRET ENFANT MHM

le livret illustré « MHM expliquées aux enfants » essaie de répondre simplement à certaines questions que l'enfant peut se poser.

[En savoir plus >](#)



## DIU MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

Le DIU Maladies Héréditaires du Métabolisme permet d'assurer une formation de base pour cliniciens ou biologistes dans leurs aspects physiopathologiques, biochimiques, génétiques, diagnostiques et thérapeutiques...

[En savoir plus >](#)

## ZOOM SUR...

### Une nouvelle chef de projet au sein de la filière G2M

Au Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme (CRMHM) de Marseille : vous avez dit

## « Chef de projet ? »

Nouvellement arrivée dans le centre, Céline Cudejko est titulaire d'un doctorat en biologie cellulaire et moléculaire de l'Université Lille 2. Scientifique de la recherche fondamentale, elle est animée par la curiosité pure de comprendre le monde qui l'entoure. Après 8 ans de recherche fondamentale, elle décide de quitter la paillasse et d'évoluer vers d'autres fonctions plus transversales. Céline rejoint alors le CRMHM en tant que chef de projet pour travailler en étroite collaboration avec le Pr Brigitte Chabrol, coordinateur du centre...

[En savoir plus >](#)

---

## Journée Recherche G2M

### Vendredi 21 septembre 2018 à Paris - Institut IMAGINE

La filière organise sa première journée recherche axée sur la recherche fondamentale, la recherche translationnelle et la recherche clinique.

Cette journée a pour objectif de mettre évidence les liens étroits qui existent entre les centres de référence et les laboratoires de recherche mais aussi de faire connaître l'ensemble des laboratoires qui travaillent sur les thématiques qui intéressent la filière afin de favoriser les collaborations.

Cette journée recherche va permettre également d'évaluer les liens patients-recherche. Elle s'articulera autour de 5 thématiques.

[En savoir plus >](#)

---

## Une Association de patients

Dans cette rubrique, vous retrouverez régulièrement les associations partenaire de G2M

Nous avons souhaité faire le « 1er zoom » de cette nouvelle Newsletter sur l'association des feux Follets. *Interview de Laetitia Domenighetti, sa présidente :*

L'Association les Feux Follets fait partie du COPIL de la filière G2M, et s'implique dans plusieurs de ses groupes de travail. Elle est également présente au sein de MetabERN.

« Pour l'Association Les Feux Follets, tout est propice à réunir enfants, adolescents, adultes et entourage afin de les aider et les soutenir dans leur gestion de la maladie au quotidien.

Depuis 22 ans, grâce à la mobilisation de ses bénévoles et des familles, l'association apporte un soutien moral et administratif aux adhérents et organise des rencontres....

[En savoir plus >](#)

## DATES À RETENIR

### 2018

#### Septembre

##### Du 4 au 7

Congrès de la SSEIM  
Athènes - GRECE

##### Vendredi 14

Européen transition symposium  
Lausanne - SUISSE

##### Vendredi 21

Journée recherche  
Paris - FRANCE

#### Octobre

##### Dimanche 14

11th ISNS European  
Regional meeting  
On newborn screening s  
Bratislava - SLOVAK REPUBLIC

#### Novembre

##### Mardi 13

Annual E-IMD Members  
Meeting  
Bruxelles - BELGIQUE

##### Mardi 27

4èmes rencontres  
maladies rares de Necker  
Paris - FRANCE

### 2019

#### Janvier

Jeudi 31

#### Février

Vendredi 1er

Maladie de Gaucher :  
Actualités chez l'enfant et l'adulte  
Paris - FRANCE

Maladie de Gaucher :  
Journée patients  
Paris - FRANCE

Filière G2M  
Hopital d'enfants-CHU Timone  
AP-HM - 264 rue Saint Pierre  
13385 Marseille Cedex 05

> [Nous contacter](#)

