

# COPIL Filière G2m

Lundi 22 septembre 2025

Visioconférence



# GENERALITES DGOS



MINISTÈRE  
DU TRAVAIL, DE LA SANTÉ,  
DES SOLIDARITÉS  
ET DES FAMILLES

Liberté  
Égalité  
Fraternité

Direction générale  
de l'offre de soins

## 1<sup>ère</sup> circulaire budgétaire 2025 : On ne parle plus de mission d'intérêt général (MIG), mais d'objectifs de santé publique (OSP)



Nouvelle nomenclature	Ancienne nomenclature
OSP PR01 - Les centres de références pour la prise en charge des maladies rares (hors MHEMO, MUCO et FILSLAN)	MIG F04
OSP PR02 - Les centres de référence sur l'hémophilie	MIG F05
OSP PR03 - Les centres de ressources et de compétences sur la mucoviscidose	MIG F06
OSP PR04 - Les centres de référence sur la sclérose latérale amyotrophique SLA	MIG F07
OSP PR05 - Filières de santé maladies rares	MIG F17
OSP PR06 - Plateformes maladies rares	MIG F21
OSP PR07 - Bases de données maladies rares	MIG F22
OSP PR08 - Appui à l'expertise maladies rares	MIG F23



MINISTÈRE  
DU TRAVAIL, DE LA SANTÉ,  
DES SOLIDARITÉS  
ET DES FAMILLES

Liberté  
Égalité  
Fraternité

Direction générale  
de l'offre de soins

## 1<sup>ère</sup> circulaire budgétaire 2025 : délégation validée



Pour rappel  
(déjà le cas en C1 2024)

**+3,8M€ de  
revalorisation du point  
d'indice**  
**+34,7M€ de mesures  
nouvelles (labellisation)**

**+2,8€**  
**+32M€**  
**+0,2€ +0,7M€**  
**+0,6€**  
**+0,2€ +2M€**

Soutien aux centres labellisés

172,6M€

OSP PR01 (CRM hors 3 filières) :

133,7M€

OSP PR02 (MHEMO) : 8M€

OSP PR03 (MUCO) : 21,2M€

OSP PR04 (FILSLAN) : 9,7M€

191M€  
délégés en C1

Soit 85,5% de  
l'enveloppe  
annuelle (223,5M€)



Soutien aux actions du PNMR

18,6M€

OSP PR05 FSMR : 16,2M€

OSP PR06 Plateformes : 980K€  
(coordination en Outre-mer)

OSP PR07 Base de données MR  
: 605,7K€ (BNDMR)

OSP PR08 Appui à l'expertise :  
660K€ (soutien DNN DICS Nantes  
+ 6 ERN)

Pour rappel  
(déjà le cas en C1 2024)

**+0,4€ +1,4M€**  
**+20k€ +480K€**  
**+180K€ (ERN)**

Prévisions 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup>  
circulaires : 32,4M€

Deuxième circulaire budgétaire (C2) – octobre 2025 : - Soutien aux Plateformes d'expertise maladies rares (19) ;

- Formation professionnelle

Troisième circulaire budgétaire (C3) – décembre 2025 : - BNDMR (2<sup>ème</sup> tranche du forfait annuel) + moyens ARC/TEC (FSMR/PEMR/PCOM) ;

- Observatoires du diagnostic ;

- Observatoire des traitements ;

- Autres actions à soutenir qui reste à arbitrer (PNMR4)

→ Même budget maladies rares avant et après labellisation



MINISTÈRE  
DU TRAVAIL, DE LA SANTÉ,  
DES SOLIDARITÉS  
ET DES FAMILLES

Liberté  
Égalité  
Fraternité

Direction générale  
de l'offre de soins

## Focus : délégation par FSMR

Critères nombre de centres et de patients,  
(prise en compte de l'activité hospitalisation?)

FSMR	Délégation C1 2025 par filière
Anddi-Rares	914 307 €
BRAIN-TEAM	781 292 €
Cardiogen	680 522 €
Defiscience	785 532 €
FAI <sup>2</sup> R	880 379 €
FAVA-Multi	618 651 €
FILFOIE	615 447 €
FILNEMUS	840 487 €
FIMARAD	636 688 €
FIMATHO	619 858 €
FIRENDO	819 864 €
G2M	669 734 €
MARIH	779 311 €
FilRouge - MCGRE	698 855 €
NEUROSPHINX	572 307 €
ORKID	683 671 €
OSCAR	610 620 €
RESPIFIL	714 608 €
SENSGENE	741 487 €
TETE COU	650 726 €
MHEMO	681 587 €
MUCO	644 087 €
FILSLAN	564 430 €
<b>Total</b>	<b>16 204 452 €</b>



## Financement des centres de référence maladies rares avec la nouvelle labellisation :



- **Mode de calcul** : une *part fixe* pour garantir le fonctionnement minimal des centres et une *part variable* basée sur l'activité déclarée pour l'année n-1 (PIRAMIG) → **versement en totalité en première circulaire budgétaire (C1)**

MODULATION DE LA PART FIXE DU COORDONNATEUR	
Si nombre de centres constitutifs $\geq 6$	77 175€
Si nombre de centres constitutifs $3 \leq - \leq 5$	51 450€
Si nombre de centres constitutifs $1 \leq - \leq 2$	25 725€
Si nombre de centres constitutifs = 0	-



**PART FIXE = 55% de la MIG CRMR**  
(revalorisée avec Ségur et point d'indice du fonctionnaire)

**154 351 euros pour les sites coordonnateurs**

**128 625 euros pour les sites constitutifs**

+ une **PART MODULABLE** pour les sites coordonnateurs, selon leur nombre de sites constitutifs, pour financer le coût de la coordination



**PART VARIABLE = 45% de la MIG CRMR**  
Cf. détails de calcul dans les diapositives suivantes

- **Réunion du groupe de travail PIRAMIG – Maladies rares** : représentants des CRMR, de toutes les filières, des directions hospitalières et de la DGOS pour discuter des évolutions à apporter à PIRAMIG et au financement des centres
- **Objectifs** : simplifier le rapport Piramig et mettre à jour les items pour que cela reflète davantage la charge de travail du centre.

## Financement des centres de référence maladies rares avec la nouvelle labellisation :



### Depuis la campagne PIRAMIG 2020 :

Thèmes	Evolutions actées par le GT Piramig
Piramig  	1/ Suppression, modification, reformulation d'une vingtaine de questions au sein du rapport Piramig
	2/ Intégration de nouvelles questions sur la recherche, d'une distinction des RCP ( locales/régionales, d'un item sur la coordination de DU
	3/ Bascule des données BaMaRa dans Piramig : avec possibilité de modifier les données pré remplies si BaMaRa n'a pas été renseignée de manière exhaustive. A compter de 2022, les données BaMaRa feront foi.*
Calcul part variable	Calcul sur deux années cumulées avec stabilité sur deux ans de la MIG. Par ex : calcul sur n-1 + n-2, et versement d'une MIG identique l'année n et l'année n+1
	Modélisation financière de la part variable élargie à de nouveaux items

→ La nouvelle modélisation financière avec la refonte du calcul de la part variable est appliquée depuis la première circulaire budgétaire en 2024 coïncidant avec la nouvelle labellisation des centres avec pour la C1 2025 :

- 2 campagnes Piramig (données 2022 + 2023) avec les nouveaux items de la part variable pour les CRMRS
- Ce qui permet de calculer la part variable sur deux années cumulées
- Ce qui permet de mettre en application le principe de la stabilité de la MIG sur deux ans : MIG identique versée aux centres → nb : la campagne Piramig reste annuelle.
- Ce qui a permis d'adapter le modèle pour les 3 filières dont les MIG étaient calculées de façon spécifique (MUCO, MHEMO, SLA) : groupes de travail menés dès novembre 2021

\*obligation de renseignement du set minimal de données de la BNDMR par chaque site d'un CRMRS  
cf : [note d'information interministérielle du 19 septembre 2018 relative aux filières de santé, aux centres de référence et aux plateformes d'expertise et outre-mer dédiés aux maladies rares.](#)

## Pour le COMSTRAT/COMOP du PNMR4

2 FSMR titulaires, les suppléants sont systématiquement invités aussi à participer.

Membre/Suppléant	Nom de la FSMR	Fonction
Guillaume Jondeau	FAVA-MULTI	FSMR
Aurélia Berthollet	ORKID	FSMR
Célia Crétolle	Neurosphinx	FSMR
Christophe Verny	Brain Team	CME
Shahram Attarian	Filnemus	FSMR
Sophie Susen	Mhémio	FSMR
Laurence Faivre-Ollivier	AnDDI-Rares	FSMR

## Pour le Comité de suivi de labellisation :

maladies rares

Membre/Suppléant	Nom de la FSMR	Fonction
Jérôme Bertherat	FIRENDO	CRMR
Christophe Delacourt	RESPIFIL	CRMR
Cyril Goizet	BRAINTEAM	CRMR
Delphine Héron	DEFISCIENCE	CRMR
Auréli Plessier	FILFOIE	Recherche / FSMR
Régis Peffault de la Tour	MARIH	Recherche / FSMR
Philippe Charron	CARDIOGEN	FSMR
Pascale de Lonlay	G2M	FSMR
Nicolas Le Boulanger	TETE COU	FSMR
Marie-Louise FREMOND	FAI²R	FSMR
Christophe Verny	BRAIN TEAM	CME



# ACTUALITES G2m

## Préparation des nouvelles labellisations CRMR et CCMR

### **RETOUR SUR LES LABELLISATION FILIERE AU COURS DE LA REUNION budgétaire G2m/DGOS**

Félicitations orales : ETP, Urgence, Fiches diag, Lien Cnam et observatoire TTT  
Importance lien ville-Hôpital, Impulser la recherche pour les jeunes chercheurs  
Renforcer le lien avec les maladies mitochondriales et G2m au niveau national

### **POUR LES CENTRES DE COMPÉTENCE:** Réunion avec AS Lapointe **le 15 octobre 2025 de 11h à 12h**

E-Mail envoyé à deux reprises à tous les CCMR

**POUR LES DROM-COM (Réunion; Martinique/Guadeloupe/Guyane) :** Réunion avec le groupe de travail et les plateformes PCOM : recensement des équipes sur place, futur(s) CCMR(s) ?

**SUCCESSION DE COORDINATION DES 6 GROUPES MHM:** Validation par le COPIL et les centres de référence et compétence de chaque groupe – Définir une méthode de validation

# LIVRABLES G2m: LA BOITE A OUTIS (BAO) EN LIGNE

## Aide au DIAGNOSTIQUIC



### DEPISTAGE

10 maladies = 10 guides en ligne  
Seuils remis à jour régulièrement

**Guide VLCAD déjà en ligne depuis juin**

### DIAGNOSTIC

50 fiches en ligne  
Toutes traduites



## Aide à la CONSULTATION



Checklist Consultation



Consultation Voyage



**PAI**

17 en ligne

## **A VENIR** (dans la BAO, déjà sur le site)



Base de données  
médicaments



Programmes,  
inscription et Outils  
ETP



ALD

## LA BOITE A OUTIS

## PROTOCOLES



### URGENCE

51 protocoles en ligne  
Tous traduits en anglais

### PNDS

30 Protocoles en ligne



## NOUVEAUTES



### GROSSESSE

3 rédaction terminée, mis en forme  
D'autres en cours d'élaboration  
(Claire Douillard)



### FRATRIE

2 rédigés en dernières relectures  
D'autres en cours d'élaboration  
(Aline Cano)

# ACTUALITES: Journée des associations

## Associations présentes

Présidente de l'APFM maladie de Fabry

Vice-président de ABP Wilson France

Administrateur VML

Présidente AMMi

Présidente ABP Wilson France



04 juillet 2025

## Attentes principales :

### Soutien organisationnel pour faire connaître les associations par support papier et numérique

- Augmenter dans la mesure du possible la visibilité des associations auprès des centres, avec aide filière
- Mettre à jour annuaire et affiches des associations
- Fournir en numérique : des images, des schémas, des vidéos + de l'information en support papier

### Améliorer la prise en charge des patients aux urgences

- Mettre le PU dans le dossier médical informatisé

### Homogénéisation du traitement

- PNDs en langage accessible → à rédiger avec l'aide de l'association

## Statut du diagnostic

Deux nouveaux statuts du diagnostic ont été ajoutés dans BaMaRa

Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic \*

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
----------	----------	----------	-------------	-----------------------	--------



Apparenté non porteur

Personne avec un lien de parenté avec un patient malade, non porteuse de l'anomalie/mutation



Réfuté

Patient adressé dans un centre MR pour suspicion d'une maladie rare, mais pour lequel les investigations ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie

**Obligatoire de mettre un code ORPHA Maladie**



Ce statut est à utiliser dans le cadre du dépistage néonatal lorsque le diagnostic s'avère être un **faux positif**



pensez à indiquer **"Faux positif"** dans l'onglet « **Commentaire** »

Avec le soutien des ARCs de la filière, nous sommes en cours de mise à jour des statuts du diagnostic.

# ACTUALITES: BNDMR

**Les guides de codages sont mis à jour et disponible sur le site de la filière**

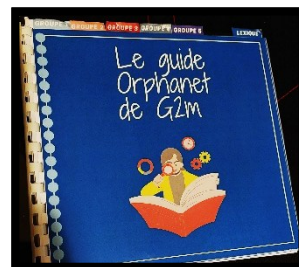


⇒ 5 référentiels à disposition :

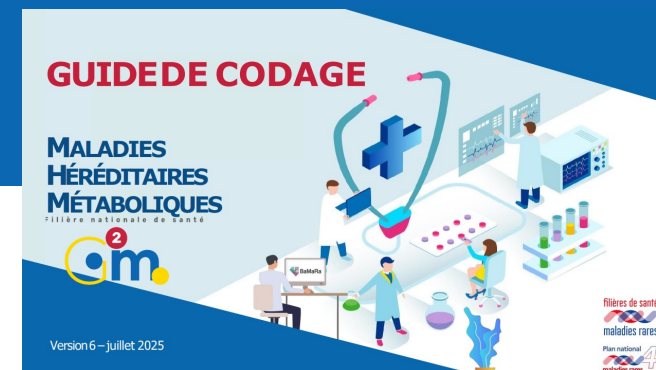
- Guide de codage BaMaRa
- Guide de codage Paramédical
- Guide de codage partie Génétique
- Guide de codage hémochromatose
- *Guide de codage ORPHA (en cours)*

### Version imprimée :

Le découpage initial par groupe sera remplacé par un découpage par réseau (MaHMEA, MaHMH, LYSO, etc.).



### Maquette :

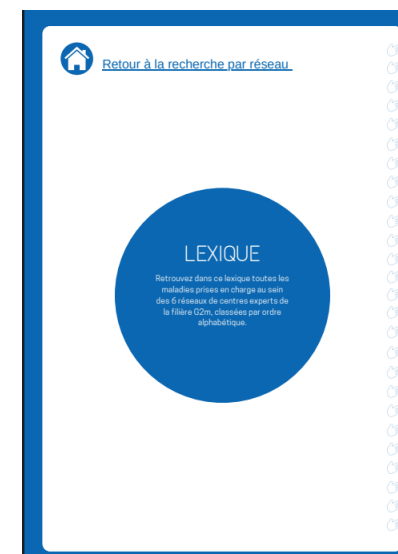


### Version en ligne en pdf interactif :

un découpage par réseau (MaHMEA, MaHMH, LYSO, etc.).  
Classement alphabétique des maladies pour une recherche facilitée



### Types de recherche



## Codage BaMaRa

Un nouvel item **Maladie complexe non rare** a été ajouté. Celui-ci apparaît en cochant la case **Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation**

## Codage des génomes négatifs:

Utiliser le code ORPHA des impasses diagnostiques  
Code ORPHA : **616874**



Diagnostic #1 +

Statut actuel du diagnostic \*

En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Apparenté non porteur	Réfuté
----------	----------	----------	-------------	-----------------------	--------

Caractérisation génétique du diagnostic

Oui	Non	Non approprié
-----	-----	---------------

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*

Maladie rare (Orphanet)

Code ORPHA

☐ **Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation**

Description clinique

Description clinique

Signes atypiques

Signes atypiques

Gènes (HGNC)

Gènes (HGNC)

Apparement sain

Oui	Non
-----	-----

## Définitions

**Errance diagnostique:** D'après la BNDMR et la DGOS, l'errance diagnostique désigne la période prolongée et difficile pendant laquelle un patient atteint d'une maladie reste sans diagnostic précis, malgré de multiples consultations et examens. Elle est caractérisée par un parcours de soins complexe et une absence de nom pour la maladie qui affecte la personne.

**Impasse diagnostique:** se définit comme l'échec à identifier la cause précise d'une maladie, malgré l'ensemble des investigations médicales disponibles et l'état actuel des connaissances scientifiques.

Elle représente une situation où, après une période d'errance diagnostique, aucun diagnostic formel n'a pu être établi (**1 ou 2 ans**).

**Lien vers les bio-banques: Ajout d'un item 'nom de la bio-banque', si échantillon biologique disponible (PNMR4).**

## Harmonisation du codage

Une nouvelle classification des codes ORPHA a été élaborée pour **simplifier et harmoniser** le codage des Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM) entre les centres de référence et de compétence de la Filière G2M.  
(Lancement du doodle réunion gpe de travail BNDMR)

Une formation explicative sera prochainement organisée.

**Le tableau de la nouvelle classification** et le guide de codage seront transmis à tous les centres (version numérique et version papier) + Excel avec codes orpha et codes Cim-10 pour ALD17 – obligatoire maintenant

## > Etude épidémiologique

## Réseau ARCs

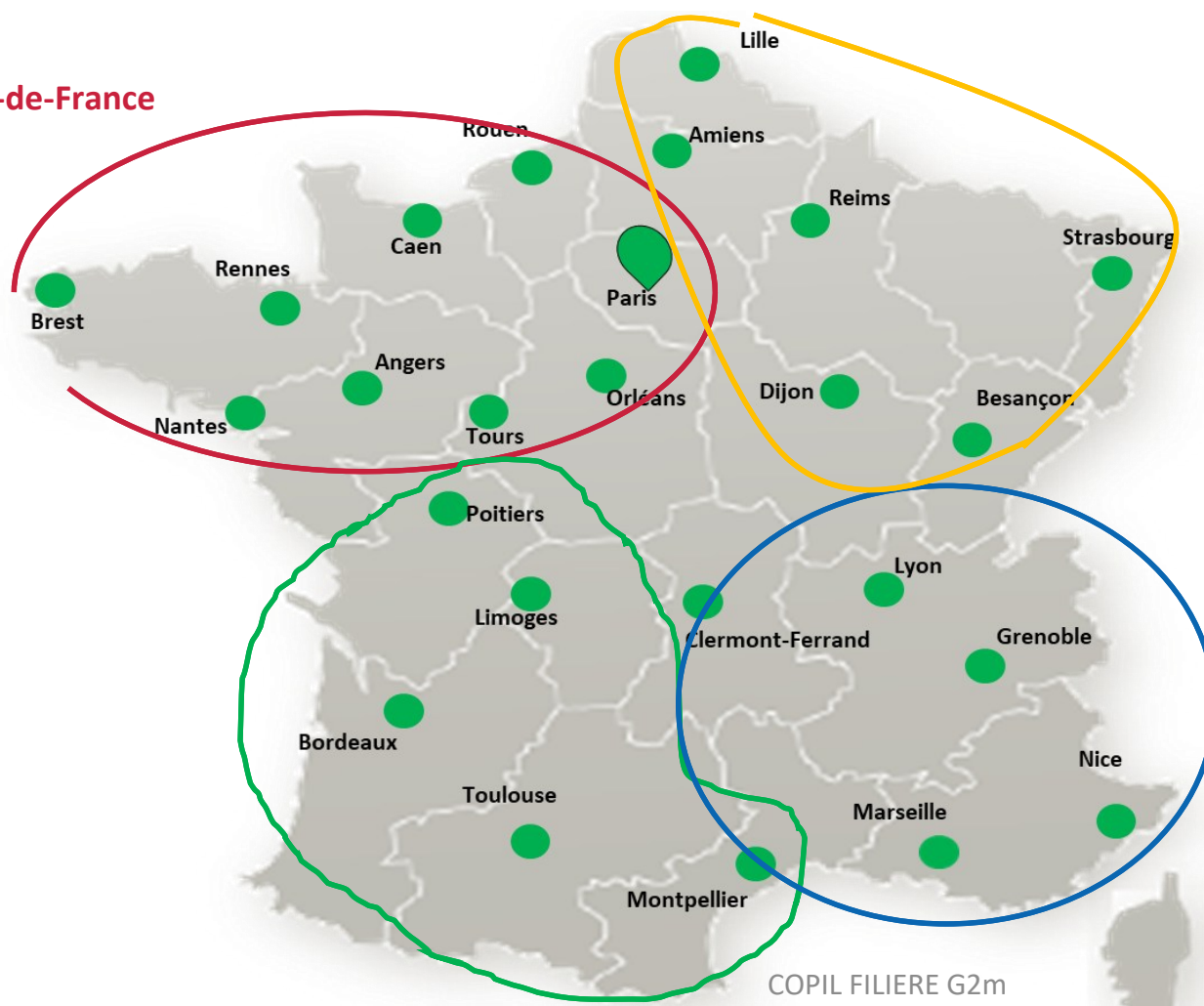
Démutualisation du réseau ARCs avec la filière Filfoie

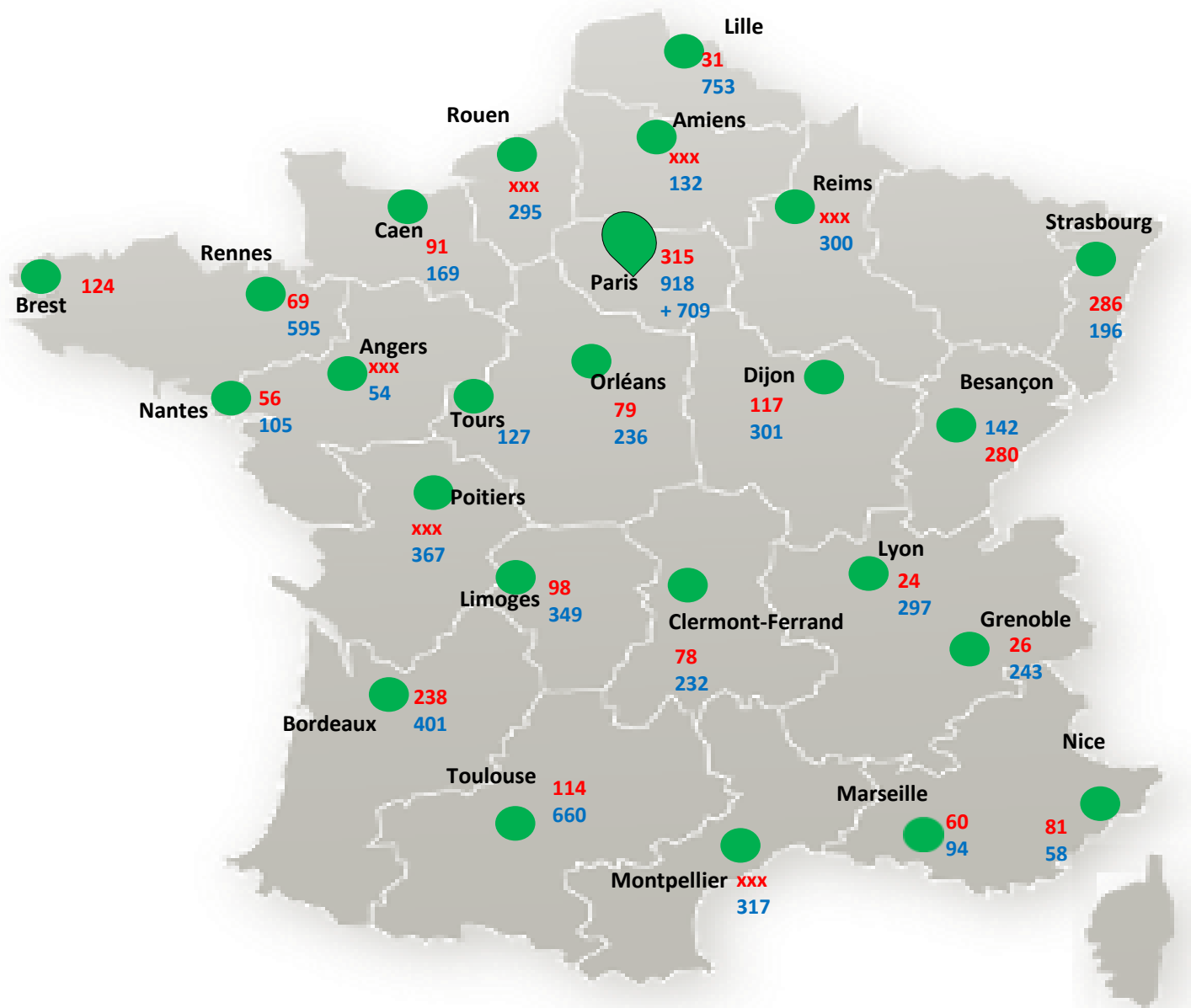
**ARC Nord-ouest /Île-de-France**  
Mounira ZERGUINI

**ARC Nord-Est**  
Eloi Nshuti

**ARC Sud-ouest**  
Wafa Barhmia

**ARC Sud-Est**  
En cours de recrutement





Nombre de patients



Nombre de patients et essais cliniques (non notés) beaucoup plus importants pour FILFOIE  
 Xxx = CCMR qui remplissent par eux-mêmes

## PROJET G2m codage SDM-G

### Evolution du SDM-G

Projet codage par les biologistes (ou via ARCs)

#### Changement de philosophie :

- **Actuel** : Agrégation de résultats, pas de lien entre investigation et résultat obtenu
- **Nouveau** : Un onglet par investigation avec son résultat lié

#### Décorrélation SDM/SDM-G :

- Item « Mutation(s) » remonté dans le SDM
- Plus de lien entre l'item **Gènes (HGNC)** et les onglets du SDM-G

#### Exemples de nouveautés :

- Ajout des expansions
- Ajout d'un item sur les investigations fonctionnelles

#### Calendrier :

- Développement d'août à décembre 2025
- Objectif de mise en production début 2026

## Interopérabilité BaMaRa/LBM

#### Financement :

50k€ par LBM pilote

#### Objectifs :

- Réduire de la multi-saisie
- Augmenter l'exhaustivité des données
- Sécuriser le transfert d'informations
- Améliorer la prise en charge des patients

#### Contraintes et points d'attention :

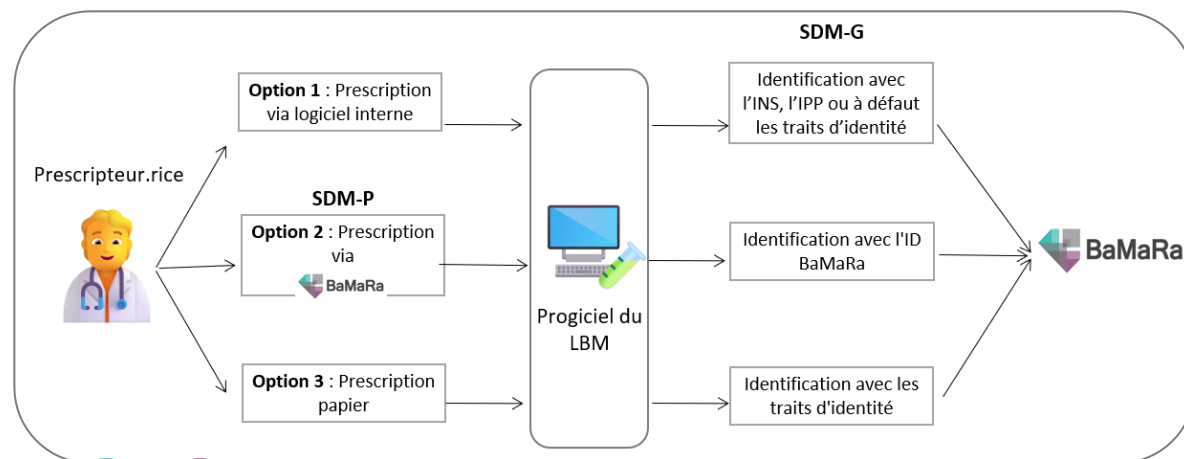
- Temporalité des flux de prescription
- Visibilité des résultats à coordonner avec leur rendu
- Identitovigilance

#### Calendrier :

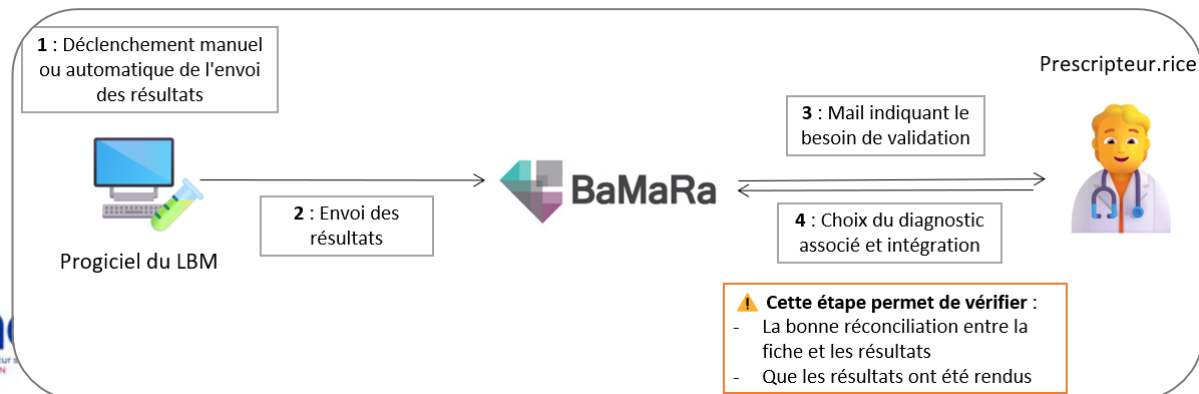
- Mai – Septembre 2025 : Spécifications
- 2026 : Développement



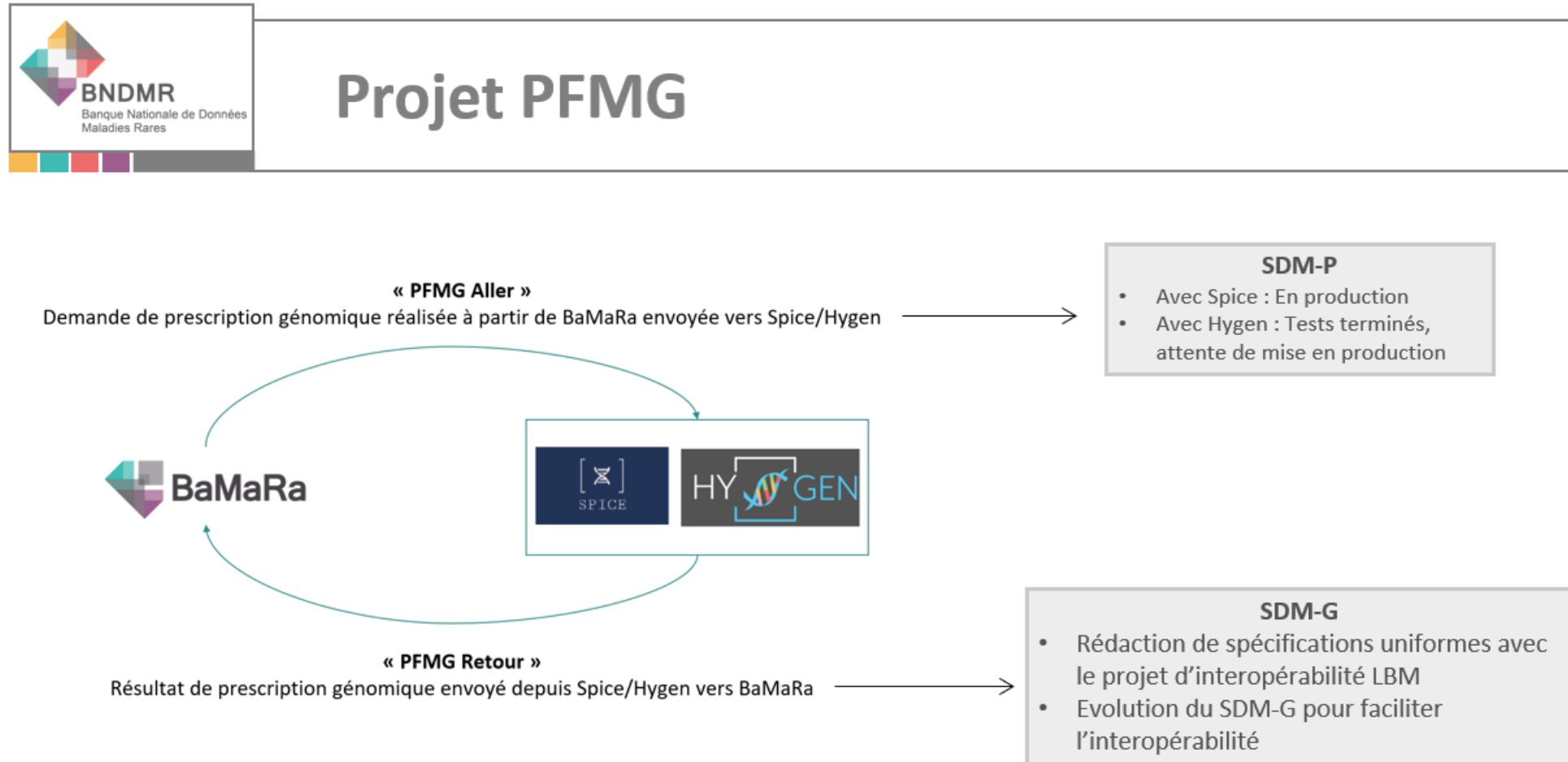
## Prescription et appariement



## Réception des résultats



Codes pour les biologistes



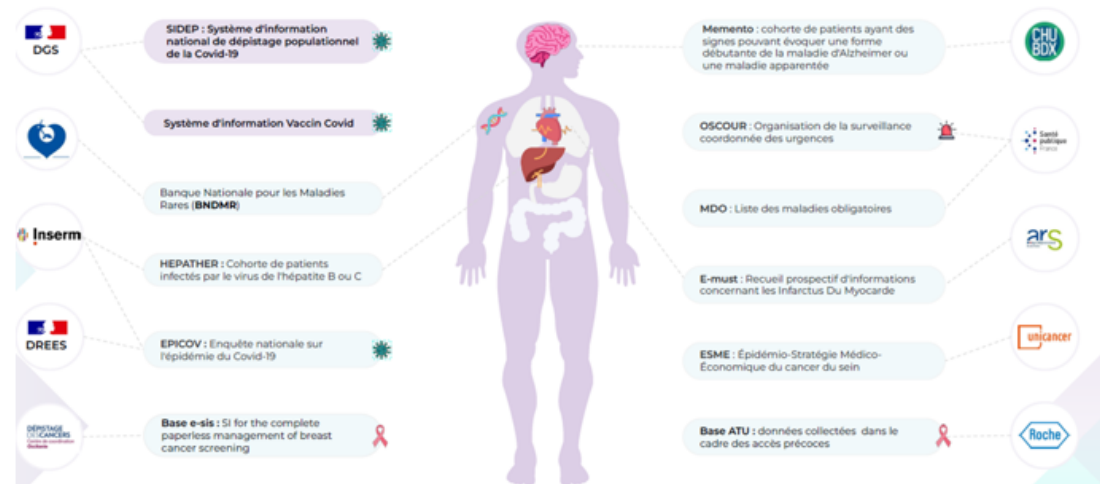
# NOUVEAUTES BNDMR pour la recherche

## Le catalogue du SNDS (Système National des Données de Santé)

Chainage BNDMR-SNDS sur le périmètre SDM-MR



### La première liste des bases de la base principale et du catalogue du SNDS portée par l'arrêté du 12 mai 2022



➔ Mise à jour de la note d'information avec une partie recherche

# NOUVEAUTES BNDMR pour la recherche

## Le catalogue du SNDS (Système National des Données de Santé)

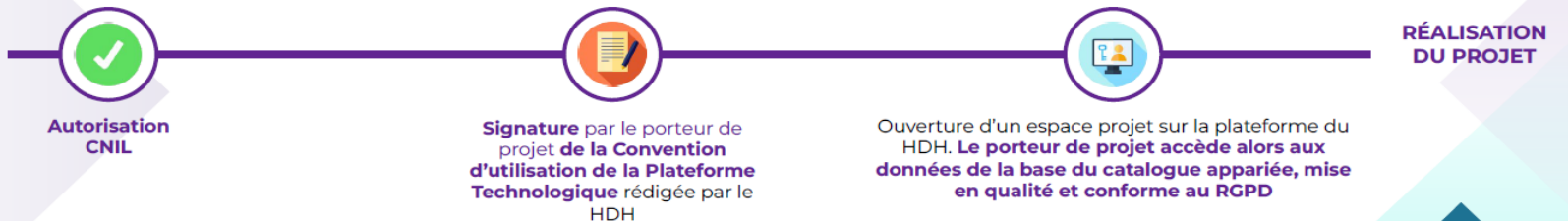
Chainage BNDMR-SNDS sur le périmètre SDM-MR

### Étapes de réalisation d'un projet utilisant une base inscrite ou non au catalogue du SNDS

#### PROJET UTILISANT UNE BASE QUI N'EST PAS PARTAGÉE AU CATALOGUE DU SNDS



#### PROJET UTILISANT UNE BASE QUI EST PARTAGÉE AU CATALOGUE DU SNDS



➔ Mise à jour de la note d'information avec une partie recherche

- **NOUVEAUX REGISTRES**

Registre infantil (Toulouse gérée par G2m)

Registre CDG national

Soumission de 3 Dossiers de réponse à l'AAP CONVERGENCE avec les registres dépistage (MCAD, TYR type1, AIV)

→ Acceptés le 22.09.25 (information orale)

- **CLINICO-BIO : Etat des lieux PFMG2025/PNMR4 sur parcours de soin génétique/génomique**

→ Recensement des test fonctionnels effectués en amont des résultats génomiques (panel de gènes) par les laboratoires de biologie de la filière G2m. La filière a contacté l'agence de biomédecine pour transmettre le bilan final communiqué par les biologistes chaque année.

# ORDRE DU JOUR

- **RECHERCHE:**

- 1-AAP 20 000 euros pour Céline Bensimon, reçu après deux autres
- 2- Invitation d'une IPA (Infirmier en Pratique Avancée) pour intervenir à la journée afin de faire connaître l'activité et les sujets de recherche > favoriser la mise en place de **recherches paramédicales**
- 3- **Prix « jeune chercheur »** SFP/SFEIM/G2M La filière participera avec 10 000€ → compenser les frais de transport payés par la SFEIM (mise en place d'une convention G2m et SFEIM/SFP) Acté en réunion le 10/07/25
- 4- Etudes médico-économiques: impact médical des Faux-positifs DNN; transplantation hépatorénale
- 5- **Référencement des CRB et collecte des données et échantillons biologiques (nouvelle action du COPIL DGOS)**  
**France BIONET: un formulaire pour le référencement du stockage des échantillons (cf COPIL DGOS)**
- 6- **Article COVID** soumis; GSD Ib: J Donadieu

- **FORMATION**

- 1- Validation du DU diététique (lancement pour la rentrée 2026/2027) → campagne d'information pour candidatures diéts (**Frais pour diéts payés par G2m**)
- 2- Lancement d'un nouveau DU Dépistage néonatal (coordonné par D Cheillan (G2m) et F Huet (SFDN): module 2 coordonné par JB ARNOUX
- 3- **Payer en partie les frais d'inscription pour les internes** avec l'argent du DIU (accord de Paris Saclay, en attente Paris Centre)

- **TRANSITION:**

1- Webinar enfant-adulte → 19 SEPTEMBRE 2025 à 13h

2- Transition adulte/Vieillessement (à venir)

3- Transition au niveau des urgences (à venir)

- **INFORMATION**

Participation de la filière avec un stand à la **SNP/SFEIM/CETL/SNPMI**

Voulez-vous nous signaler d'autres congrès d'intérêt pour la filière?

- **PND:** Réunion du groupe PND → PND à mettre à jour et nvx PND pour prochain AAP 2026 (non ouvert), Participation au groupe PND de la DGOS -> un seul retour d'une association

- **ETP**



## Programme ETP PHEquilibre-Base / PHEquilibre-Grossesse pour patients PCU et leurs aidants, en présentiel et distanciel

- Adaptation du programme LEUquilibre et ajout de modules pour la grossesse
- Présentation par visio du programme aux CMR le 11 septembre
- Recensement des besoins en outils pédagogiques (formulaire en ligne)
- Dispensation en distanciel par la filière fin 2026
- En cours de création : vidéo de présentation PHEquilibre-Base
- En projet : vidéo de présentation PHEquilibre-Grossesse

- **PLATEFORME DE PRISE EN CHARGE ET CALCULS DIETETIQUES D2M**



- Attente d'une première version pour débiter les tests par la filière
- Déploiement auprès des CRMR souhaitant l'acquérir (période de test) puis aux CCMR

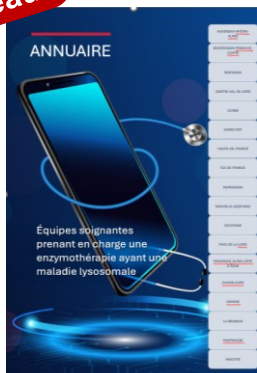
- **CHANGEMENT DE CHARGE DE MISSION DIETETIQUE & ETP**



- Départ à la retraite de L. FRANCOIS, fin novembre 2025
- Remplacement par sabine DEWULF, avec prise de fonction en **décembre 2025**

- **Maladies lysosomales**

nouveau



**Création d'un annuaire des équipes soignantes prenant en charge de façon temporaire pour les vacances l'enzymothérapie des patients ayant une maladie lysosomale**

- Recensement des lieux d'enzymothérapie par région (en cours)
- Annuaire interactif
- Sera en ligne sur site internet filière

- **Vidéo présentation aux patients du programme ETP ENZY-MOI**

nouveau



- Validée par les associations de patients et les soignants concepteurs du programme
- En ligne sur le site internet filière et chaîne Youtube : <https://youtu.be/os1N8Kasfnw>

→Projet d'un poster récapitulatif de l'offre ETP –Filière G2m à afficher dans les centres pour l'information des patients  
→ Objectif Filière: Au moins 1 session ETP par centre et par an

- **LIEN VILLE-HOPITAL:**

-Enquête à destination des médecins de ville (réunions équipe 8 septembre 2025/gpe de travail 24 SEPTEMBRE à 17h)



**Objectifs & enjeux :**

1. **Cartographier le niveau de connaissance**, les habitudes d'information et les pratiques de prise en charge des professionnels de santé de ville (généralistes, pédiatres, pharmaciens, infirmiers, diététiciens...).
2. **Identifier les freins concrets et les leviers d'engagement.**
3. **Co-construire et prioriser des pistes d'actions** : formats de formation, outils d'alerte, circuits d'orientation, services d'appui.

-> Avec un enjeu stratégique : fournir des **données publiables** pour valoriser scientifiquement la filière et étayer les priorités d'action inscrites dans le PNMR 4.

- **TRAITEMENTS**

**Projet de radiation de plusieurs traitements de la liste en sus du GHS (T2A)**

Concertation par la DGOS en août 2025. L'ATIH (*acteur institutionnel qui collecte, analyse et publie des données médico-économiques des établissements de santé*) démarrera ses travaux le 18 septembre.

Impacts pour les MHM : si liste validée en l'état, certaines enzymothérapies (ERT), notamment dans les maladies lysosomales adultes, ne seront plus remboursées si faites à l'hôpital mais uniquement en ville.

**Inquiétudes des prof. de santé et des associations de patients car certaines ERT doivent être initiées à l'hôpital → courriers de G2m et de l'association VML à la DGOS, qui en a accusé réception début septembre.**

- **EUROPE:**

1-RDV avec l'équipe MetabERN/CPMS (?)

2-Représentants G2m dans le nouveau GT DGOS/registres ERN et projet Jardin : D. Dobbelaere, L Gouya, F. Mochel, M. Schiff (1<sup>ère</sup> réunion a eu lieu le 08/09)

3- CPMS 2.0 : évolution de la plateforme

4-Anne Hugon - MetabERN

- **COMMISSION D'ALIMENTATION G2m:**

Echanges en cours avec DGCCRF et DGS suite à décision ANSES de ne plus valider les DADFMS → **nécessité de réfléchir à un nouveau processus de validation des DADFMS (notamment statut de la Commission d'Alimentation G2m)**



PIRAMIG POUR 10 Octobre



## Initiée par un groupe de travail

- **Aurélie Plessier, FILFOIE**
- **Julie Devictor, CNP, IPA**
- Régis Peffault de Latour, MaRIH
- Nadia Belmatoug, G2m
- Hélène Berrué-Gaillard, Alliance Maladies Rares
- Frédéric Gottrand, FIMATHO

## Rubriques

Éditorial/Tribune

Filières

Associations de patients

Innovations

Diagnostic, thérapeutique  
(médicaments, dispositifs...)

Focus clinique

Regards croisés

Parcours patients

Lien ville-Hôpital  
Institutions...

Plateformes Maladies Rares

Territoire

Europe  
International

Recherche

Revue de presse

## Organisation

Rédacteurs en chef et adjoint pour 2 ans  
Aurélie Plessier, Frédéric Gottrand,  
Hélène Berruë-Gaillard, Nadia Belmatoug,

### Comité de rédaction

Régis Peffault de Latour, MaRIH, Julie Devictor IPA

**Constitution** : un représentant de chacune des 23 filières de santé, (responsables des centres de référence et de compétence, des associations de patients, paramédical, des laboratoires de recherche et/ou de diagnostic etc.)

### • Missions

Participer au minimum à une réunion du comité de rédaction par an

Force de proposition dans le thème des articles/dossier et dans la sollicitation des coordonnateurs et des auteurs

# Objectifs

Réunir l'ensemble des acteurs du parcours de soins dans les « Maladies Rares », autour d'une revue

Etre une **tribune d'expression** pour l'ensemble des **filières** de santé maladies rares

**Partager, valoriser** les initiatives des filières de santé, **augmenter leur visibilité**

## Filières de santé

### Associations de patients

### Plateformes maladies rares

- Responsables des filières,
- Responsables des centres de référence et de compétence
- Responsables scientifiques, Chefs de projet
- Equipes médicales et paramédicales
- Représentants des associations de patients,

## Professionnels de santé

- Médecins spécialistes de l'enfant et de l'adulte
- Médecins de ville/généraliste, Médecine de réadaptation...
- Généticiens, Biologistes, Bio-informaticiens, Laboratoires de recherche, Attaché de recherche clinique, Ingénieurs, Scientifiques, Chercheurs, Conseillers en génétique...
- Soignants, Infirmières, Diététiciennes, Kinésithérapeutes, Assistante sociale, Psychologues, Psychomotricien, Orthophonistes, Orthoptistes...

## • Institutions

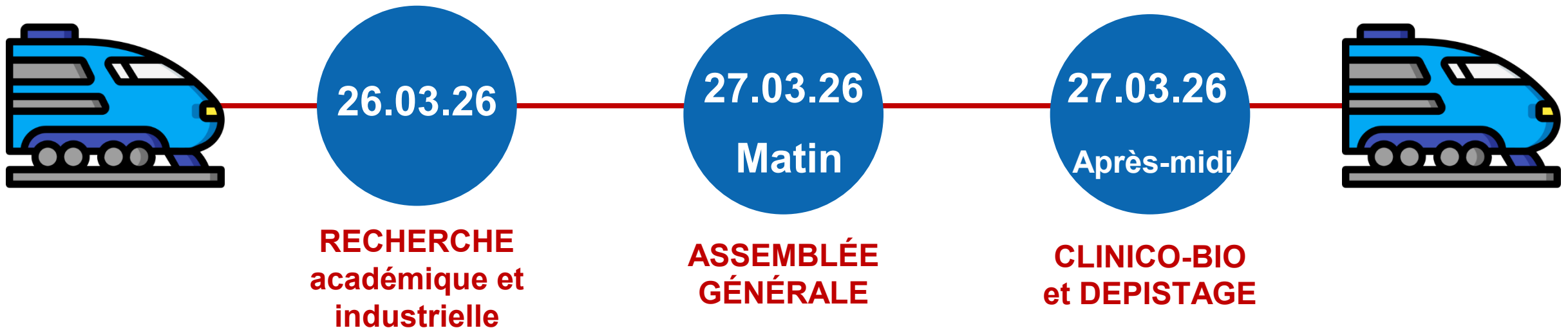
- BNDMR
- CPAM
- MDPH
- ...

## A NOTER DANS VOS AGENDAS :

Journées SFEIM automne: 24 – 25 novembre 2025

**ASSEMBLEE GENERALE FILIERE 26 et 27 MARS 2026 EN PRESENTIEL**

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



MERCI

