COPIL Filière G2m

Lundi 16 novembre 2026

Visioconférence

GENERALITES DGOS

Retour sur les AAPs PNDS

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ, DES FAMILLES,
DE L'AUTONOMIE
ET DES PERSONNES HANDICAPÉES
Liberté
Égalité
Fraternité

maladies rares

Direction générale de la recherche,
de l'innovation et du numérique en santé

Jury destiné aux CCMR, CRC, CRMR et FSMR

« Production de Programmes Nationaux de Diagnostic et de soins (PNDS)»

Candidatures

- 166 dossiers déposés correspondant à 157 PNDS (3,55M€)
  - ❑45 nouveaux (2,8M€)
  - ❑39 actualisations (585k€)
  - ❑23 outils (115k€)
- ➔ Budget disponible : 5,4M€

Décision du jury

- 138 dossiers validés sans réserve
- 2 dossiers non retenus
- 17 validés avec des réserves dont 3 pour lesquels le jury a proposé un changement d'affectation (2 demandes de « nouveaux » ont été requalifiés en « actualisation » et un « nouveau » en « outil »)
- ➔**Montant total attribué : 3,43M€**

14/10/2026

6

Retour sur les AAPs ETP

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ, DES FAMILLES,
DE L'AUTONOMIE
ET DES PERSONNES HANDICAPÉES
Liberté
Égalité
Fraternité

maladies rares

Direction générale de la recherche,
de l'innovation et du numérique en santé

Jury destiné aux CCMR, CRC, CRMR et FSMR
« Production de Programme d'Education Thérapeutique du Patient »

Candidatures

- 192 dossiers déposés correspondant à 190 programmes (5,9M€)
  - ❑103 nouveaux (4,72M€)
  - ❑62 actualisations (930k€)
  - ❑25 diffusions (250k€)
- ➔ Budget disponible : 4,5M€

Décision du jury

- 169 dossiers validés
- 23 dossiers non retenus
- Des remarques seront envoyées sur les points d'attention identifiés pour chacune des FSMR
- ➔**Montant total attribué : 4 435 000€**

14/10/2026 7

Retour sur les AAPs PNDS **G2m**

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ, DES FAMILLES,
DE L'AUTONOMIE
ET DES PERSONNES HANDICAPÉES
Liberté
Égalité
Fraternité

Direction générale
de la recherche, de l'innovation
et du numérique en santé

AAP PNDS

Tous acceptés

6 nouveaux
1 actualisation

Appel à projets pour la production de protocoles nationaux de diagnostics et de soins

FSMR	Le dossier concerne	Montant demandé	Décision du jury	Montant 1ère tranche	Thème du PNDS ou de l'outil de diffusion :	Centre de référence (CRMR, CCMR ou CRC) porteur du PNDS maladies rares :	Etablissement qui perçoit le financement	Est-ce que le financement sera délégué à la filière ?
G2M	Nouveaux	30000	Validé	15000	Prise en charge diagnostique et thérapeutique des rhabdomyolyses aigues	Centre constitutif - Maladies héréditaires du métabolisme - PARIS APHP NECKER	HU NECKER ENFANTS MALADES AP-HP [75]	Non
G2m	Nouveaux	15000	Validé, avec une révision du montant de l'enveloppe	7500	PNDS européen pour les porphyries hépatiques aigues	Centre de référence maladies rares Porphyries et anémies rares du métabolisme du fer	GHU APHP NUP SITE LOUIS MOURIER	Non
G2M	Nouveaux	30000	Validé	15000	Déficit en biotinidase et autres maladies héréditaires du métabolisme de la biotine	CCMR Maladies Héréditaires du Métabolisme de Rennes	CENTRE HOSPITALIER RÉGIONAL UNIVERSITAIRE (CHRU) DE RENNES [35]	Non
G2m	Nouveaux	30000	Validé	15000	Déficit en lipase acide lysosomale (Wolman , CESD)	CRMR Centre de référence des Maladies Lysosomales (CRML)	HU NECKER ENFANTS MALADES AP-HP [75]	Non
G2M	Nouveaux	30000	Validé	15000	Déficits en monoamines cérébrales sans hyperphénylalaninémie	CCMR Maladies Héréditaires du Métabolisme de Montpellier	CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE (CHU) DE MONTPELLIER [34]	Non
G2m	Nouveaux	30000	Validé	15000	Galactosémie classique	Centre de référence maladies héréditaires du métabolisme hépatique	CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE (CHU) PARIS-SUD SITE KREMLIN BICÊTRE ASSISTANCE PUBLIQUE-HÔPITAUX DE PARIS (AP-HP) [94]	Non
G2M	Actualisation	15000	Validé	7500	PNDS Phénylcétonurie	MahMEA Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme	HU NECKER ENFANTS MALADES AP-HP [75]	Non

Retour sur les AAPs PNDS **G2m**

Les étapes à suivre :

Diffusion à toute la filière des projets lauréats pour inscription sur les groupes de travail (rédaction et relecture) - faire aussi participer les médecins juniors

Phase 1 : déclaration d'intention (annexe 1 ou 2) **Faite lors de l'AAP**

Phase 2 : à 6 mois, **après la validation du projet par le ministère**, transmettre à la filière qui fera le lien vers la DGOS la lettre d'intention cette fois-ci **adressée à la HAS**

→ Réception de la première tranche du montant alloué

Phase 3 : rédaction du PNDS (dont synthèse au médecin traitant) et de son argumentaire scientifique

Phase 4 : diffusion (mise en ligne) du PNDS sur le site de la HAS, merci de nous mettre en copie lors du dépôt auprès de la HAS

→ Réception de la deuxième tranche suite à la notification à la DGOS par la filière du dépôt

Retour sur les AAPs ETP **G2m**

AAP ETP

Tous acceptés

4 nouveaux
2 actualisations
1 diffusion eETP

Appel à projets éducation thérapeutique

FSMR	Le dossier concerne	Montant attribué	Montant 1ère tranche	Thème du programme d'ETP	Centre de référence (CRMR, CCMR ou CRC) promoteur du programme ETP maladies rares :	Etablissement de santé de rattachement du CRMR, CCMR ou CRC promoteur :	Est-ce que le financement sera délégué à la filière ?
G2m	Actualisation	15 000 €	7 500 €	Comprendre, sécuriser et accompagner son enfant/ado/aidant atteint d'hyperinsulinisme au quotidien	CRMR MHM, Necker ,Paris	HU NECKER ENFANTS MALADES AP-HP [75]	Non
G2m	Actualisation	15 000 €	7 500 €	Autonomisation (pour préparer et accompagner la transition)	CCMR MHM, Tours	CENTRE HOSPITALIER RÉGIONAL UNIVERSITAIRE (CHRU) DE TOURS [37]	Non
G2m	Diffusion	10 000 €	5 000 €	eETP Wilson	CRMR Wilson, PARIS	FONDATION OPHTALMOLOGIQUE ROTHSCHILD [75]	Non
G2m	Nouveau	45 000 €	22 500 €	Projet ETP médicament sur les médicaments spécifiques aux maladies métaboliques	CRMR MHM, Necker, Paris	HU NECKER ENFANTS MALADES AP-HP [75]	Non
G2m	Nouveau	45 000 €	22 500 €	METEORD : « METabolisme : Éducation , Orientation et Ressources pour une amélioration de l'annonce Diagnostique des maladies héréditaires rares . »	CCMR MHM, Rennes	CENTRE HOSPITALIER RÉGIONAL UNIVERSITAIRE (CHRU) DE RENNES [35]	Non
G2m	Nouveau	45 000 €	22 500 €	Cap vers l'avenir avec mon régime hypoprotidique (transition)	CCMR MHM, Angers	CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE (CHU) D'ANGERS [49]	Non
G2m	Nouveau	45 000 €	22 500 €	Maladies mitochondriales: interfilière Filnemus et G2m	CRMR MHM, Pitié-Salpétrière, Paris	HU PITIE SALPETRIERE AP-HP [75]	Non

Retour sur les AAPs ETP **G2m**

Les étapes à suivre :

Phase 1 : déclaration d'intention **Faite lors de l'AAP**

Phase 2 : 6 mois après décision définitive du ministère, transmission du résultat **des enquêtes de besoins, des référentiels de compétences** ou de la **conception des différents temps du parcours éducatif personnalisé** (BEP, Séances éducatives, évaluations...)

→ Réception de la première tranche du montant alloué

Phase 3 : preuve de la déclaration à l'ARS à 24 mois, merci de nous mettre en copie lors du dépôt auprès de la HAS

→ Réception de la deuxième tranche suite à la notification à la DGOS par la filière du dépôt

Phase 4 : production d'un rapport d'activité à maximum 36 mois :

- une attestation d'activité (au moins un cycle dispensé (patients/aidants) incluant : **nombre de personnes formées à l'ETP le lieu de dispensation du programme d'ETP, le profil des participants**, etc.)
- la présentation de l'intégration **des outils et supports numériques**, y compris à distance (**e-ETP**)
- les **indicateurs liés au fonctionnement du programme d'ETP** (impacts sur l'équipe, impacts territoriaux,..)
- **avis de l'association** de personnes malades concernée

Retour sur les AAPs tests fonctionnels

AAP Tests Fonctionnels

Aout 2026

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ, DES FAMILLES,
DE L'AUTONOMIE
ET DES PERSONNES HANDICAPÉES
Liberté
Égalité
Fraternité

maladies rares

Direction générale de la recherche,
de l'innovation et du numérique en santé

Jury destiné aux laboratoires sous couvert de leurs PEMR/PCOM
« Mise en place de nouveaux tests fonctionnels» : en cours

Candidatures

- 41 dossiers déposés (xxxxx€)
- ➔ Budget disponible : 4,5M€

Décision du jury

- xxxxxx dossiers validés sans réserve
- Xxxxxx dossiers non retenus
- Xxxxx validés avec des réserves
- **➔Montant total attribué : xxxxM€**

Retour sur les AAPs tests fonctionnels

AAP Tests Fonctionnels

Appel à projets tests fonctionnels

Nom du projet et experts	Décision du jury	Montant demandé	Montant validé par le jury	laboratoire coordinateur du projet	Versement à	FSMR
Complémentarités des approches protéiques et histologiques pour la validation des variants de signification inconnue dans le cadre des maladies mitochondriales	Retenu	495 000 €	300 000 €	STEFFANN Laboratoire de génétique, Service de médecine génomique des maladies rares, Hôpital Necker Enfants Malades	PEMR Paris Centre	Filnemus, G2M
MéLIS - Analyse intégrée de la Méthylation par séquençage Long reads pour l'Interprétation de variations génomiques de Signification incertaine (VSI) sur le chromosome X et sur les autosomes.	Retenu	168 000 €	168 000 €	PITON Laboratoire de diagnostic génétique des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg	PEMR Grand Est (site Strasbourg)	AnddiRares, Défiscience, Sensgene, Fimarad, G2M, Brainteam, Cardiogen, Tête-Cou
Développement et validation analytique d'un test fonctionnel luciférase pour la reclassification des variants de signification incertaine (VSI) dans les gènes de facteurs de transcription et leurs régions cibles	Non retenu	176 084 €		Service de Cytogénétique et Biologie Cellulaire CHU Rennes		G2M, FIRENDO, AnDDI-Rares, DéfiScience
		325 000 €		Service de Biochimie , Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades		G2M
		275 000 €		Laboratoire de Génétique Moléculaire et Génomique - CHU de Rennes		G2M ; DéfiScience ; AnDDI-Rares ; SENSGENE ; FILNEMUS ; FILSLAN : FIMATHO
Reclassement par Annotation de Variants Génétiques	retenu	500 000 €		Toulouse		OSCAR, FIRENDO, G2M, SENSGENE, AnDDI-Rares et FIMARAD

Aout 2026

G2m: projet METAVAR
déposé par les LBMR de biochimie métabolique
Refusé – en attente des critiques

ACTUALITES G2m

Projets diététique/ETP

Formation des professionnels

- Lancement de la première promotion du **DU diététique des MHM** en **novembre 2026** pour **12 étudiants** entièrement en visioconférence

→ Paiement des frais pour les participants par la filière (mis à part les frais de dossiers à payer par le candidat)

Développement d'outils

- **Flyer triheptanoïne** : création d'un support de conseils d'utilisation en français, en collaboration avec Ultragenyx
- **Livret vegan** : mise en ligne sur le site internet et distribution de 1050 exemplaires (été 2026)
- **Outils ETP** : réimpression et distribution des outils PhéTout (350 exemplaires) et Leudisk (130 exemplaires)
- **Livrets patients** : projet de création de livrets harmonisés par pathologie, avec un premier livret dédié à la PCU.

Expertise et harmonisation des pratiques

- **Projet de RCP diététique nationale en MHM,** Partage d'expertise sur les situations diététiques complexes avec des diététiciennes experte
- Protocoles de coopération , attente réponse AAP pour un **protocole national mis en place par la DGOS**

Éducation thérapeutique du patient

- Distribution de **10 mallettes Phéquilibre base** juin 2026 durant la SFEIM
- Distribution de **1 mallette Mission PCU sur mars**
- Finalisation des programmes **ETP Phéquilibre grossesse** après tests patients. Distribution prévue de 10 mallettes début 2027
- Finalisation des programmes UREEquilibre et TYRquilibre en cours , lancement de la campagne d'impression début 2027
- Poursuite de la **numérisation des programmes** et optimisation sur leur déploiement à distance en e-ETP

Actualités Recherche filière

- **RECHERCHE**

➢ 2-**Prix « jeune chercheur »** SFP/SFEIM/G2M : la filière participera à hauteur de 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 : **effectif** ; 1 ère lauréate: Claire GUIBET CHU Bordeaux

➢ **GIRI** : Groupe interfilière pour la Recherche et l'Innovation ; objectif : favoriser le développement de projets communs entre les filières concernant la recherche ; 1ère réunion le 5/10, prochaine 8/12 ; représentants G2m : M. Schiff, L. Gouya, JM Alili ; ex. de sujets abordés : études utilisant les données de l'EDS BNDMR chaînées au SNDS ; convention unique / essais cliniques.

- **VEILLE DES ESSAIS CLINIQUES ?**

➢ Relais par les centres coordonnateurs et centralisation par la filière sur le site internet → Impact sur le suivi?

➢ Aussi en discussion au niveau du GRIOT (groupe observatoire des ttt en inter filière)

Actualités médicaments filière

- **GUICHET PHARMACEUTIQUE**

➢ **Liste en sus** : relances DGS par G2m et Mission Maladies Rares de la DGOS, pas de réponse. Attente d'avoir la liste des molécules candidates à la radiation (PLFSS 2027), pour voir si nous sommes concernés par la campagne 2027. Demande d'aide à Cnam car dépendent de DSS (dir. sécurité sociale), qui gère aussi ce sujet au nouveau ministériel.

➢ **Approvisionnement Nexviadyme et Myozyme** : réunion Filnemus/G2m/Sanofi le 8/10 concernant les difficultés d'approvisionnement ; Sanofi est confiant/disponibilité des deux spécialités (2ème site fabrication autorisé aux USA), mais maintient la vigilance jusqu'à fin 2026. Négociations de prix/Nexviadyme avec CEPS toujours en cours.

- **DADFMS/COMMISSION D'ALIMENTATION G2m**

➢ Réponse CA/G2m à **concertation HAS pour réforme DADFMS** + intervention A. Fouilhoux le 3/11 à la CNEDIMTS ; en attente de publication du rapport, qui constituera une aide à la prise de décision ministérielle (bureau médicament DGOS)

➢ Décision ANSES de ne plus valider les DADFMS → nécessité de réfléchir à un nouveau processus de validation des DADFMS

Actions en cours : Formation et outils en ligne

DIU MHM

- **Remboursement des frais pédagogiques par la filière pour les étudiants** : 450 euros

- **Etat des lieux pour l'année scolaire 2026-2027 :**

Date de rentrée : 18 novembre
Nb de candidats : 22 nouvelles inscriptions
Nb de candidats des DROM-COM : 3 étudiants de la Réunion

- **Changement du statut du DIU MHM pour les nationalités en dehors de France et CE** :

Peut-être rediriger les étudiants du Maghreb et de l'Afrique francophone vers le DU du Pr BEKRI ?

OUTILS EN LIGNE

- **PU Fratrie**

(bientôt sur le site: mise en page en cours – demander le word si besoin):

  - 24 complétement finalisés
  - 4 rédigés par Aline, prochainement relecture groupe de travail
  - 2 nouveaux protocoles à venir

- **PU grossesse**
  - Sur le site: 5
  - 6 en cours
  - 6 nouveaux en projets

- **ALD17 sur le site**

Actualités filière

SUCCESSION DE LABELLISATION et préparation de labellisation de nouveaux Centres

- Changement de responsable pour le centre coordonnateur des maladies lysosomales
- Maintien du centre de Grenoble (pas de clôture)
- Besançon ?
- Labellisation des CCMRs en DROM-COM suite à la formation de médecins au DIU MHM

DÉPLACEMENT D'ÉQUIPE DE MÉTROPOLE (Necker) À LA REUNION (27 nov – 4dec 2026)

- Collaboration avec la PCOM locale
- Documentation filière transmise à la PCOM pour faire connaitre les actions de G2M présentées par l'équipe de Métropole
- Communication officielle avec CPTS des médecins généralistes, pédiatres et peut être internistes (lien ville-hôpital)
- Participation au congrès des pédiatres de l'océan indien
- Contact avec Mayotte
- Session de formation diététique

→ Labellisation des CCMRs en DROM-COM (Réunion et Guyane/Martinique/Guadeloupe)

Registres

- **REGISTRES**

Pour les futurs registres filière:

→ **Registre en partenariat avec un labo pharma**:

- Financement du registre: **Data scientist** et **ARC**
- Datamining annuel à remettre au labo fait directement par le data scientist

→Registre institutionnel

Dépôt de demande convergence→ traitées au fur et à mesure par BNDMR

L'implémentation du registre se fait par les ARCs de la filière

→Registres en cours

3 registres dépistage (MCAD, TYR type1, AIV) (convergence)

Registre infantil (Toulouse gérée par G2m)

Projets: Rhabdomyolyse, AO, CDG, Grossesse > convergence

OAG (labo pharma)

GT

cliniciens

biologistes

associations

autres professionnels

Europe et Jardin

Les 2 REGISTRES Eu
Réunion avec BNDMR→ Proposition de se faire aider par les PEMRs pour la saisie des données

- **Périmètre des centres** : La saisie sera-t-elle réservée aux seuls HCP ou étendue à l'ensemble des centres G2M ?
- **Contractualisation :** Est-elle déjà effective pour la France ? Si ce n'est pas le cas, la BNDMR pourra nous accompagner dans cette démarche
- **Modalités techniques d'extraction** : Serait-il possible de récupérer l'ensemble des items des registres européens ainsi que leurs dictionnaires spécifiques ? L'objectif serait d'obtenir un format Excel compatible permettant une intégration automatique dans le registre européen.
- **Alternative :** Devons-nous à l'inverse nous en tenir strictement à l'implémentation du *dataset* minimal de la BNDMR ?

Etude et publications filière G2m en cours et à venir

Publications en cours ou en prévision

- Guichet pharmaceutique
- Article épidémio BNDMR
- Documenthèque
- IA et visibilité de notre site
- PNDS en anglais– pensez y
- ETP ?

Etudes futures:

- Etude médico-économique sur les faux-positifs
- Etude médico-économique sur les transplantations

Etudes en partenariat avec:

- **l'URC médico-éco**
- Le **Health Data Hub**(HDH) pour le chainage aux données de la sécurité sociale

- Coût pour chaque étude de 30 000 euros pour l'URC

Réponses à des AAP SHS

- Imagine
- Fondation MR
- DGOS

Journées d'information

JOURNEE DEPISTAGE NEONATAL OCCITANIE ET NOUVELLE-AQUITAINE

CRMR MHM Toulouse :

- 160 personnes
- 15 laboratoires (médicament, biologie et nutrition)
- PEMR « Maladies rares Occitanie »

Intervention de la psychologue de la filière

Soutien logistique de la filière (carnet, stylos, totbags,…)

Prochaine journée en 2028 à Bordeaux

La filière est ouverte à d'autres participations en régions !



DEMI-JOURNÉE ASSOCIATIVE le 29.01.27 (14-16h):

Temps d'échanges en visioconférence :

- projets co-construits
- recherche collaborative
- partager de nouveaux outils

Actualités filière

Propositions de projets

- **Dons d'organes selon MHM**
- **Harmonisation des MHM/interruption de grossesse** (non protocolisée) : groupe de travail génétique + éthique avec l'aide des CPDPN (Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal)
- Harmonisation des bons de transport et MDPH
- Harmonisation des réponses vis-à-vis des patients de l'étranger (sollicitation de patients), téléconsult→ Cartographie des médecins du Maghreb

Réflexion autour du trauma et des transitions thérapeutiques
> Fusion des groupes SHS et ETHIQUE

Recherche participative



COMPARE



Communication filière

Finalisés :

6 vidéos sociales :

- Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP)
- Dispositifs de prise en charge précoce (CAMPS, CMP Libéraux)
- La scolarité hors MDPH
- MDPH : orientation scolaire et médicosocial
- MDPH : Aides et Prestations
- La transition ado-adulte

A venir en 2027 :

Prochain Webinar :

- **Grossesses avec C. Douillard**
- **Maladie de Fabry avec le Dr Mauhin**

D'autres proposition, d'autres sujets, volontaires ?

Tentative de piratage → Migration du site internet

Menu à 6 entrées : Urgence, Pathologies, Centres et Filière, Documents, Soins et traitements, Vivre avec sa maladie, Formation et Recherche

En cours :

Vidéos de génétique :

- **Prise de vue réelle (scripts écrits) :**
  - DPI
  - DPN
  - Rôle du généticien et déroulement d'une consultation de génétique
- **Motion design (graphisme validé, reste l'animation)**
  - Diagnostic - tests génétiques
  - Transmission mitochondriales
  - Transmission liée à l'X
  - Transmission autosomique dominante
  - Transmission autosomique récessive

LES JOURNEES DE LA FILIERE G2M

A NOTER DANS VOS AGENDAS :

Journées SFEIM automne: 23 – 24 novembre 2026

ASSEMBLEE GENERALE FILIERE **25 et 26 MARS 2027** EN PRESENTIEL

Lieu : Cité Internationale Universitaire de Paris : Fondation Biermans-Lepôtre - Cité Internationale Universitaire de Paris, 75014



Programme des journées

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

ASSEMBLEE GENERALE · CLINIQUE ET SHS · ETHIQUE

Les journées de la Filière G2m

Fondation Biermans-Lapôtre
Cité Internationale Universitaire de Paris (75014)

25 & 26 MARS 2027

La filière G2m vous accueille pour ses journées essentielles. L'ensemble des experts des maladies héréditaires du métabolisme et de leur prise en charge réunit pour :

ASSEMBLEE GENERALE · CLINIQUE ET SHS
ETHIQUE

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · CLINIQUE ET SHS
ETHIQUE

25 & 26 MARS 2027

Jeudi matin 25.03 — **10h - 12h | Assemblée générale**

9h30 - Accueil des participants

10h > Bilan des actions G2m
Pascale DE LONLAY *(Filière G2m)*

10h20 > Maladies Rares : Accélérer l'innovation et structurer l'offre de soins sous l'impulsion du PNMR4
Anne-Sophie LAPOINTE *(Direction générale de l'offre de soins (DGOS))*

10h40 > Le Quizz G2m

11h > Programme SURVIS
S'entraîner à la reconnaissance et la gestion initiale des urgences vitales chez les enfants suivis pour MHM - ***Matthieu BENDAVID*** *(SMUR pédiatrique, Necker-Enfants malades, Paris)*

Pause

12h > Retour d'expériences cliniques
Comment surveiller les hypoglycémies : Présentation des différents dispositifs de contrôle et cas cliniques
Cécile GODOT *(Necker-Enfants malades, Paris)*
Jérémy DO CAO *(CRMR MHM Hépatique, Antoine-Béclère, Clamart)*
Alexandre MEUNIER *(CRMR MHM, Necker-Enfants malades, Paris)*

12h30 > Diagnostic
Panels de gènes et tests fonctionnels - ***Jean-François BENOIST*** *(CRMR MHM, Necker-Enfants malades, Paris) et* ***Cécile ACQUAVIVA*** *(CRMR MHM, HCL, Lyon)*

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · CLINIQUE ET SHS
ETHIQUE

25 & 26 MARS 2027

Jeudi A-M 25.03 — **14h 30 - 16h30 | Clinique et SHS**

14h30 > 15h45 Les enjeux des transitions : adolescence, thérapeutique, vieillissement

14h30 > Cas clinique transition thérapeutique :
Impact de la transplantation d'un patient atteint de leucinose au moment du passage à l'age adulte

Point de vue du métabolicien -
Point de vue du ou des transplanteur(s) -
Point de vue du psychologue -

15h00 > D'une transition dans les soins à des soins de transition - ***Maxime MORSA*** *(Faculté de Psychologie, Université de Liège)*

15h25 > Parcours enfance et handicap : Etude interfilière (G2m, Oscar et Brainteam)
M. Johann TESSON *(Quali'STRAT)*

15h45 - Pièce de théatre sur la Transition - Le théâtre aux étoiles

16h30 – Fin de la journée

PROGRAMME

ASSEMBLEE GENERALE · CLINIQUE ET SHS
ETHIQUE

25 & 26 MARS 2027

Ven. 26.03 — **9h - 16h | Ethique**

PROGRAMME DETAILLE A VENIR

Le programme détaillé est en cours de construction par le groupe de travail 'Ethique' de la filière G2m

Matinée de conférences :
Le sens du traitement et de ses refus en pédiatrie
- Les refus de traitement par les parents : quels sens leur donner ?
- La transition enfant-ado comme période de ressaisissement du sens de son traitement : entre refus de poursuivre et refus d'arrêter

Sens et enjeux des arrêts de traitement
- La délicate question des arrêts de traitements et de leurs enjeux pour les parents et les équipes soignantes
- La loi de fin de vie et ses implications possibles en pédiatrie

12h30 – 14h00 Déjeuner

Atelier 1 : Comment construire une décision juste quand les valeurs des parents, des patients et des équipes sont en désaccord ?

Atelier 2 : Quels outils en cas de refus de soins en pédiatrie ?

Atelier 3 : Comment accompagner les arrêts arrêts de traitement spécifique en pédiatrie ?

16h – Fin de la journée

Sollicitez vos équipes, bloquez vos consultations ou cours

MERCI

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé