



LES GROUPES DE TRAVAIL DE LA FILIÈRE G2M

Sept 2025

AXE 1 : DIAGNOSTIQUE ET PRISE EN CHARGE

ACTION 1	Visibilité et lien des structures: prise en charge des patients et RCP, plateformes diagnostic et expertise
Responsables coordonnateur(s)	Cécile Acquaviva Soumeya BEKRI
Aide à la coordination - équipe Filière	Azza KHEMIRI - Mounira ZERGUINI - Anna-Line CALATAYUD
Membres	Stéphane ANTOLIN - Edouard BARDOU-JACQUET Claire-Marine BERAT - David CHEILLAN Séverine DEHORTER - Emma DEL-REY Dominique GERMAIN - Magali GORCE Valentin HESS - Philippe LABRUNE Foudil LAMARI - Louis LEBRETON Thierry LEVADE - Olivier LIDOVE Wladimir MAUHIN - Régine MINET-QUINARD Grasiella NEFT - Karine NGUYEN - Samia PICHARD Lalia TAIBI - Sabrina VERGNAUD

ACTION 2	Prise en charge, urgences métaboliques, protocoles thérapeutiques, suivi des patients perdus de vue
Responsables coordonnateur(s)	Pascale DE LONLAY - Juliette BOUCHEREAU Cécile ACQUAVIVA
Aide à la coordination - équipe Filière	Jean Meidi ALILI
Membres	Jean Baptiste ARNOUX - Jean François BENOIST Claire-Marine BERAT - Adrien BIGOT Anaïs BRASSIER - Henri BRUEL - Séverine DEHORTER Jeremy DO CAO - Alain FOUILHOUX Magali GORCE - Dorine HAMPARSOUMIAN Valentin HESS - Emilie LECOQ - Cécilia MARELLI Julien MAQUET - Karine MENTION Chris OTTOLENGHI - Marine TARDIEU Sabrina VERGNAUD - CAMILLE WICKER Arnaud WIEDEMANN

ACTION 3	Lien ville-hôpital : optimisation des soins & Innovation organisationnelle
Responsables coordonnateur(s)	Claire-Marine BERAT
Aide à la coordination - équipe Filière	Azza KHEMIRI - Aude PION
Membres	Joëlle ANTON - Magali BARTH Najya BEDREDDINE - Anaïs BRASSIER Angela COUTINHO - Séverine DEHORTER Pascale DE LONLAY - Emma DEL-REY - Sonia DE MINAC Agnès FONTENEAU - Dominique GERMAIN Emilie LECOQ - Virginie LEBOEUF - Olivier LIDOVE Karine MENTION - Bérengère MOYER Graziella NEFT - Marine TARDIEU Camille WICKER - Samira ZEBICHE

ACTION 4	Interactions DOM-TOM
Responsables coordonnateur(s)	Samia PICHARD - Soumeya BEKRI
Aide à la coordination - équipe Filière	Azza KHEMIRI - Aude PION
Membres	Cécile ACQUAVIVA Céline BENSIMON Juliette BOUCHEREAU David CHEILLAN Sabine DEWULF Didier LACOMBE Karine MENTION

AXE 1 : DIAGNOSTIQUE ET PRISE EN CHARGE

ACTION 5		Groupe clinico-biologique et moléculaire
Responsables coordonnateur(s)	Cécile Acquaviva Jean-Francois BENOIST	
Aide à la coordination - équipe Filière	Azza Khemiri - Anna-Line CALATAYUD	
Membres	Soumeya BEKRI - Claude BENDAVID - Isabelle BENZ-DE BRETAGNE - Catherine CAILLAUD David CHEILLAN - Christelle CORNE - Claire DOUILLARD Diane DUFOUR - Alain FOUILHOUX Dominique GERMAIN- Valentin HESS - Apolline IMBARD Elise JEANNESSON THIVISOL - Foudil LAMARI Louis LEBRETON - Gerald LE GAC - Thierry LEVADE Samir MESLI - Régine MINET-QUINARD Caroline MOREAU - Grasiella NEFT - Jordi PACAUD Magali PETTAZZONI - Clément PONTOIZEAU Isabelle REDONNET-VERNHET - Sabrina VERGNAUD	

ACTION 7		Observatoire diagnostic: BNDMR, registres, bases de données, interopérabilité
Responsables coordonnateur(s)	Aurélia POUJOIS - Pascale DE LONLAY - Yann NGUYEN	
Aide à la coordination - équipe Filière	Azza KHEMIRI - Mounira ZERGUINI	
Membres	Edouard BARDOU-JACQUET - David CHEILLAN Céline CUDEJKO - Emma DEL-REY - Violette GOETZ François LABARTHE - Pascal LAFORET Wladimir MAUHIN - Grasiella NEFT Olivier LIDOVE - Philippe LABRUNE François MAILLOT - Jordi PACAUD	

ACTION 6		Dépistage néonatal
Responsables coordonnateur(s)	Jean-Baptiste ARNOUX - David CHEILLAN	
Aide à la coordination - équipe Filière	Azza KHEMIRI - Céline BENSIMON - Jean Meidi ALILI	
Membres	Stéphane ANTOLIN - Jérôme AUSSEIL - Magalie BARTH Soumeya BEKRI - Claude BENDAVID Claire-Marine BERAT - Juliette BOUCHEREAU Henri BRUEL - Catherine CAILLAUD - Pauline CATILLON Christelle CORNE - Sandy COURAPIED Angela COUTINHO - Céline CUDEJKO Séverine DEHORTER - Diane DUFOUR - François FEILLET Alain FOUILHOUX - Dominique GERMAIN - Magali GORCE Valentin HESS - Thibaut JAMME Elise JEANNESSON THIVISOL - François LABARTHE Didier LACOMBE - Loïc LALIN - Thierry LEVADE François MAILLOT - Karine MENTION - Samir MESLI Régine MINET-QUINARD - Caroline MOREAU Graziella NEFT - Chris OTTOLENGHI - Jordi PACAUD Magali PETTAZZONI - Clément PONTOIZEAU Isabelle REDONNET-VERNHET - Bénédicte SAMBA Caroline SEVIN - Marie SZYMANOWSKI - Marine TARDIEU Sabrina VERGNAUD	

ACTION 8		Accès aux traitements et aux innovations : Guichet pharmaceutique, observatoire des traitements, lien CNAM, ANSM, AGEPS, HAS
Responsables coordonnateur(s)	Alain FOUILHOUX - Eduardo COUCHONNAL	
Aide à la coordination - équipe Filière	Jean Meidi ALILI	
Membres	Murielle ASSOUN - Magalie BARTH - Henri BRUEL Séverine DEHORTER - Emma DEL-REY - Jeremy DO CAO François FEILLET - Valentin HESS - François LABARTHE Philippe LABRUNE - Loïc LALIN - Fanny MOCHEL Graziella NEFT - Karine NGUYEN - Aurélia POUJOIS Manuella ROULLEAU - Caroline SEVIN - Sabrina VERGNAUD	

AXE 1 : DIAGNOSTIQUE ET PRISE EN CHARGE

ACTION 9a	ETP et collaboration clinico-diététique
Responsables coordonnateur(s)	Magali Gorce
Aide à la coordination - équipe Filière	Laurent FRANCOIS - Aude PION
Membres	Marie-Thérèse ABI WARDE - Stéphane ANTOLIN Murielle ASSOUN - Charlotte BAZIREAU - Valérie BARBIER Céline BENSIMON - Adrien BIGOT - Najya BEDREDDINE Claire-Marine BERAT - Juliette BOUCHEREAU Anaïs BRASSIER - Séverine DEHORTER - Sonia DE MINAC Sabine DEWULF - Emma DEL-REY - Sandrine DUBOIS Alain FOUILHOUX - Laurette FONTAINE Anne Sophie GUEMANN - Valentin HESS - Azza KHEMIRI Philippe LABRUNE - Pascal LAFORET - Loïc LALIN Emilie LECOQ - François MAILLOT - Karine MENTION Ophélie MOITEAUX - Laurie MONARD - Samia PICHARD Anne-Gaëlle SALMON - Bénédicte SAMBA - Caroline SEVIN Marine TARDIEU - Nathalie TRESSEL - Camille WICKER Karima YOUSFI - Elise YAZBECK

ACTION 10	Parcours médico-social: MDPH, relais handicaps rares, ...
Responsables coordonnateur(s)	Juliette BOUCHEREAU - Pascale DE LONLAY
Aide à la coordination - équipe Filière	Azza KHEMIRI - Céline BENSIMON
Membres	Najya BEDREDDINE - Claire-Marine BERAT Anna-Line CALATAYUD - Sandrine CARABEUX Angela COUTINHO - Léna DAMAJ - Sandrine DUBOIS Séverine DEHORTER - Emma DEL-REY - Céline GRENIER Anne-Sophie GUEMANN - Valentin HESS Bénédicte HERON - Loïc LALIN - Virginie LEBCEUF Emilie LECOQ - Karine MENTION - Stéphanie MOREL LEDER Graziella NEFT - Caroline ROATTA - Emeline ROUSSEAU Ahlam SABBABI - Anne-Gaëlle SALMON - Marine TARDIEU

ACTION 9b	Transition
Responsables coordonnateur(s)	Marine TARDIEU
Aide à la coordination - équipe Filière	Anna-Line CALATAYUD - Céline BENSIMON
Membres	Marie-Thérèse ABI WARDE - Stéphane ANTOLIN Murielle ASSOUN - Charlotte BAZIREAU - Valérie BARBIER Céline BENSIMON - Adrien BIGOT - Najya BEDREDDINE Claire-Marine BERAT - Juliette BOUCHEREAU - Anaïs BRASSIER Séverine DEHORTER - Sabine DEWULF - Emma DEL-REY Sandrine DUBOIS - Alain FOUILHOUX - Laurette FONTAINE Anne Sophie GUEMANN - Magali GORCE - Valentin HESS Azza KHEMIRI - Philippe LABRUNE - Pascal LAFORET - Loïc LALIN Emilie LECOQ - François MAILLOT - Karine MENTION Ophélie MOITEAUX - Laurie MONARD - Yann NADJAR Jennifer PAPUCHON - Samia PICHARD - Angelyne SAINT JULIEN Anne-Gaëlle SALMON - Bénédicte SAMBA - Caroline SEVIN Nathalie TRESSEL - Camille WICKER - Karima YOUSFI Samira ZEBICHE

ACTION 11	Grossesses et MHM
Responsables coordonnateur(s)	Claire Douillard
Aide à la coordination - équipe Filière	Azza KHEMIRI - Laurent FRANCOIS
Membres	Jean-Meidi ALILI - Jean Baptiste ARNOUX Gérard BESSON - Adrien BIGOT - Sybil CHARRIERE Aline CURY - Myriam DAO - Sona DOSDA Claire DOUILLARD - Sandrine DUBOIS - François FEILLET Guillaume GROLEZ - Linda HUMBERT - Elsa KAPHAN Christian LAVIGNE - François MAILLOT - Cécilia Marelli Julien MAQUET - Karin MAZODIER - Fanny MOCHEL Esther NOEL - Vincent RIGALLEAU - Paul ROLLIER Aude SERVAIS - Nathalie TRESSEL

AXE 1 : DIAGNOSTIQUE ET PRISE EN CHARGE

ACTION 12		Conseil génétique et génétique clinique
Responsables coordonnateur(s)		Paul Rollier
Aide à la coordination - équipe Filière		Azza KHEMIRI
Membres		Najya BEDREDDINE - Lena DAMAJ - Dominique GERMAIN Stéphanie GOBIN - Apolline IMBARD - Gwenaël LE GUYADER - Gilles MORIN - Graziella NEFT - Sylvie ODENT

AXE 2 : RECHERCHE

Guichet unique - Essais cliniques et valorisation de la recherche Innovation thérapeutique - Collection biologique - Thérapies géniques	
Responsables coordonnateur(s)	Jérôme AUSSEIL - Laurent GOUYA
Aide à la coordination - équipe Filière	Jean-Meidi ALILI
Membres	Jérôme AUSSEIL - Chantal BARIN - Magalie BARTH - Soumeya BEKRI - Hélène BLASCO Anaïs BRASSIER - Arnaud BRUNEEL - Catherine CAILLAUD - David CHEILLAN Séverine DEHORTER - Pascale DE LONLAY - Emma DEL-REY - Jeremy DO CAO François FEILLET - Delphine GENEVAZ - Dominique GERMAIN - Violette GOETZ Bénédicte HERON - Valentin HESS - Apolline IMBARD - Philippe LABRUNE - Didier LACOMBE Loïc LALIN - Foudil LAMARI - Gerald LE GAC - Olivier LIDOVE - Thierry LEVADE Romain LOPEZ - François MAILLOT - Wladimir MAUHIN - Fanny MOCHEL - Graziella NEFT Karine NGUYEN - Chris OTTOLENGHI - Abderrahim OUSSALAH - Clément PONTOIZEAU Aurélia POUJOIS - Fabienne RAJAS - Isabelle REDONNET-VERNHET - Amaria REMIL Manuella ROULLEAU - Manuel SCHIFF - Caroline SEVIN - Lalia TAIBI - Sabrina VERGNAUD Karma YOUSFI

AXE 3 : EUROPE ET INTERNATIONAL

Europe et International	
Responsables coordonnateur(s)	Dries DOBBELAERE - Laurent GOUYA - Fanny MOCHEL
Aide à la coordination - équipe Filière	Jean-Meidi ALILI
Membres	Stéphane ANTOLIN - Chantal BARIN - Najya BEDREDDINE Soumeya BEKRI - Hélène BLASCO - Eduardo COUCHONNAL Céline CUDEJKO - Pascale DE LONLAY - Emma DEL-REY Sabine DEWULF - Dominique GERMAIN - Violette GOETZ Valentin HESS - Anne HUGON - Apolline IMBARD - Alice KUSTER Foudil LAMARI - Olivier LIDOVE - Romain LOPEZ - François MAILLOT Graziella NEFT - Chris OTTOLENGHI - Aurélia POUJOIS Bénédicte SAMBA - Caroline SEVIN

AXE 4 : FORMATION ET INFORMATION

ACTION 1	Information et communication : site internet, vidéos, webinars, ...
Responsables coordonnateur(s)	Anna-Line CALATAYUD - Laurent FRANCOIS
Aide à la coordination - équipe Filière	Toute l'équipe
Membres	Murielle ASSOUN - Edouard BARDOU-JACQUET Nadia BELMATOUG - Adrien BIGOT - Arnaud BRUNEEL Pauline CATILLON - Séverine DEHORTER Jérémy DO CAO - Emma DEL-REY - Dominique GERMAIN Gaëtane GOYOT - Valentin HESS Loïc LALIN Foudil LAMARI - Wladimir MAUHIN Régine MINET-QUINARD - Graziella NEFT Jordi PACAUD - Sabrina VERGNAUD Arnaud WIEDEMANN - Samira ZEBICHE

ACTION 2	PNDS
Responsables coordonnateur(s)	Tout le groupe
Aide à la coordination - équipe Filière	Pamela DUNSHIME
Membres	Alina ARION - Murielle ASSOUN - Claire-Marine BERAT Christelle CORNE - Emma DEL-REY - Sandrine DUBOIS François FEILLET - Alain FOUILHOUX - Magali GORCE Valentin HESS - Anne HUGON - François LABARTHE Philippe LABRUNE - Foudil LAMARI - Wladimir MAUHIN Régine MINET-QUINARD - Graziella NEFT Samia PICHARD - Sabrina VERGNAUD Marie SZYMANOWSKI - Arnaud WIEDEMANN Samira ZEBICHE

ACTION 3	Enseignements, formations
Responsables coordonnateur(s)	Pascale DE LONLAY - François LABARTHE
Aide à la coordination - équipe Filière	Pamela DUSHIME
Membres	Jérôme AUSSEIL - Murielle ASSOUN - Céline BENSIMON Jean François BENOIST - Claire-Marine BERAT Arnaud BRUNEEL - Angela COUTINHO - Emma DEL-REY Diane DUFOUR - Dominique GERMAIN - Pierre GOYOT Valentin HESS - Apolline IMBARD - Alice KUSTER Philippe LABRUNE - Foudil LAMARI - Thierry LEVADE Marie-Thérèse ABI WARDE - Régine MINET-QUINARD Frédérique SABOURDY - Sandrine DUBOIS François FEILLET - Isabelle REDONNET-VERNHET Isabelle SARUGGIA - Marine TARDIEU Arnaud WIEDEMANN - Virginie Necker

ACTION 4	Lien avec les sociétés savantes de la filière SFEIM et CETL
Responsables coordonnateur(s)	Manuel SCHIFF - Anaïs BRASSIER
Aide à la coordination - équipe Filière	Toute l'équipe
Membres	Toute la filière

AXE 5 : ETHIQUE

Ethique en santé	
Responsables coordonnateur(s)	Brigitte CHABROL
Aide à la coordination - équipe Filière	Céline BENSIMON
Membres	Marie-therese ABI WARDE - Cécile ACQUAVIVA Jean Baptiste ARNOUX - Valérie BARBIER - Najya BREDEDDINE Claire-Marine BERAT - Anaïs BRASSIER - Céline CARUBA BAFGHI David CHEILLAN - Pascale DE LONLAY - Emma DEL- REY Jeremy DO CAO - Pierre GOYOT - Bénédicte HERON - Valentin HESS Alice KUSTER - Philippe LABRUNE - Louis LEBRETON Wladimir MAUHIN - Karine MENTION - Graziella NEFT Chris OTTOLENGHI - Amaria REMIL - Caroline SEVIN Marine TARDIEU - Arnaud WIEDEMANN

AXE 6 : LABELLISATION

Renouvellement de labellisation et évaluation des centres	
Responsables coordonnateur(s)	Les 4 associations du COPIL : Vaincre les Maladies Lysosomales - les Feux Follets - Association Francophone des Glycogénoses - Association contre les Maladies Mitochondriales
Aide à la coordination - équipe Filière	Toute l'équipe
Membres	Edouard BARDOU-JACQUET - Anaïs BRASSIER - Najya BREDEDDINE Céline CUDEJKO - Pascale DE LONLAY - Emma DEL-REY Dominique GERMAIN - Magali GORCE - Alice KUSTER - Loïc LALIN Christian LAVIGNE - Emilie LECOQ - Fanny MOCHEL - Graziella NEFT Chaque coordonnateur de centre