

Compte-rendu de la réunion du comité de pilotage de la filière MCGRE

07 mai 2019 - 17h30-19h30

Réunion téléphonique

Personnes présentes :

Animateur MCGRE	
Coordinatrice de Centre de Référence	Maryse Etienne-Julan (MEJ)
Représentant(e)s CR pédiatrique IDF	Corinne Pondarré (CP), Mariane De Montalembert (MdM)
Représentant(e)s CR adulte IDF	
Représentant(e)s CR adulte province	Giovanna Cannas (GC)
Représentant(e)s CR pédiatrique province	Isabelle Thuret (IT)
Représentant(e)s CR pour les DOM	
Représentant(e)s CC pédiatrique IDF	Marie Belloy (MB), Oussama Charara (OC)
Représentant(e)s CC adulte IDF	Louis Affo (LA)
Représentant(e)s CC adulte province	Caroline Makowski (CM)
Représentant(e)s CC pédiatrique province	Corinne Armari-Alla (CAA)
Représentant(e)s des associations	Aurélie Zarka (AZ)
Représentant(e)s imagerie médicale	
Représentant(e)s EFS	
Représentant(e)s biologistes hospitaliers	Catherine Badens (CB)
Représentant(e)s Recherche	
Représentant(e)s CGRF	Patricia Aguilar-Martinez (PAM)
Représentant(e)s IDE	
Représentant(e)s des psychologues	
Représentant(e)s ETP adulte	
Représentant(e)s ETP pédiatrique	Mariane De Montalembert (MdM)
Représentant(e)s GT Coordination	Louis Affo (LA)
Equipe projet MCGRE	Sonia Pavan (SP), Lucile Coquais (LC), Sonia Udino (SU)

Excusés :

Frédéric Galactéros, Jean-Benoit Arlet, Stéphanie Eyssette-Guerreau, Patricia Jeanville, Emmanuella Leveillé, Gylna Loko, Christian Godart, Lucienne Lucien, France Pirenne, Philippe Joly, Narcisse Elenga, Cécile Guillaumat, Stéphanie Ngo, Justine Gellen-Dautremer, Suzanne Verlhac, Pablo Bartolucci, Marie-Pierre Lehougre, Sylvain Lejeune, Elena Foïs, Sandrine Mensah.

~~~~~

### **1- Synthèse des appels à projets du PNMR3/DGOS concernant les filières de santé (FSMR), les Centres de référence (CRM) et les centres de compétence (CCM)**

Les appels à projets en attente de décision, ou à venir, qui ont été présentés aux FSMR par la DGOS ont été passés en revue : AAP pour la re-labellisation des FSMR, pour la production de PNDS, pour l'éducation thérapeutique, pour les plateformes d'expertise et d'outre-mer, et pour la formation des professionnels de santé (détails dans le ppt utilisé pendant la réunion).

Commentaires/questions :

- SP : pour l'AAP sur les plateformes d'expertise, il est préférable d'initier une réflexion avec amont de la publication de l'AAP, au sein des établissements hospitaliers, réunissant tous les CRM et CCM concernés. Il sera probablement très difficile de s'organiser pour répondre à cet AAP si cela n'a pas été préalablement pensé et discuté avec les Directions d'établissement.

- MB : financement de l'aide à la diffusion des PNDS, notamment aux médecins de ville ? Et une version prévue pour les parents ? SP : la stratégie de diffusion aux médecins de ville est compliquée, mais on peut y réfléchir (les idées de tous sont les bienvenues !) et décider d'y allouer un budget si besoin. Pour les parents/grand public, nous allons réactiver la production prévue des textes d'information, avec le GT formation/information, grâce au recrutement d'une chargée de mission qui pourra y consacrer du temps. Nous commencerons par refaire un état-des-lieux de l'existant, en reprenant ce qui le GT avait déjà réuni.

### **2- Point sur le registre national des impasses diagnostiques**

Voir fichier ppt.

Remarque : discuter de la place du NGS dans le parcours. SP : une réunion du GT Diagnostic aura lieu le 27 juin après-midi à Mondor, pour discuter des pré-indications pour les plateformes de séquençage à très haut débit. Cela serait une très bonne opportunité d'y discuter du balisage du parcours diagnostique et du NGS, et de se préparer à la mise en place des recueils d'impasses.

### **3- Recrutement de deux chargées de mission**

L'une en remplacement de Jugurtha, et une autre pour renforcer l'équipe et permettre de répondre aux missions supplémentaires requises par la DGOS (voir détails dans ppt).

Remarque MB : il faudrait du temps d'ARC/TEC pour saisie des données dans les DPI/Bamara. SP : ce type de recrutement ne nous est pas autorisé par la DGOS, ce n'est pas le rôle des FSMR.

### **4- Chartes**

- Mise à jour de la charte de la filière. SP va envoyer bientôt la charte modifiée à tous les membres du COPIL, pour validation et signature.
- Proposition d'une charte des associations (voir détails dans ppt). Tous les membres présents sont d'accord, avec des avis variables sur le niveau d'importance de la démarche. SP va soumettre un premier draft aux membres du COPIL pour validation. Cette charte devra être signée par chaque association qui choisit d'être membre de la filière.

### **5- Outil de RCP**

SP va contacter rapidement les organisateurs de RCP qui n'ont pas encore été contactés, pour savoir s'ils sont intéressés pour utiliser l'outil SARA pour leur RCP, et si oui pour remplir les fiches nécessaires au paramétrage.

Questions : une RCP qui ne se déroule qu'en présence de pédiatres est-elle éligible ? Est-il possible de se décider plus tard (par rapport au calendrier proposé, voir détails dans le ppt) ? Les RCPs sont-elles nationales ? SP : normalement un quorum doit être respecté, mais il faut voir plus précisément le contexte, et décider ensemble des conditions minimum à remplir (il y aura une charte des RCP).

PAM rappelle le document HAS définissant les RCPs ([https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-11/reunion\\_de\\_concertation\\_pluridisciplinaire.pdf](https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2017-11/reunion_de_concertation_pluridisciplinaire.pdf)). Concernant la mise en place plus tard de nouvelles RCP, la question sera soulevée lors de la prochaine réunion avec le prestataire. A priori cela devrait être possible, le prestataire est là pour ça. Les RCP accessibles avec l'outil sont censées être nationales, mais il sera possible de conserver des RCP régionales si les organisateurs le souhaitent. [Note SP post-réunion : l'intérêt d'avoir un tel outil web est néanmoins de permettre la participation de demandeurs distants. Nous ne pourrions pas inclure de RCP qui souhaitent rester strictement locales (ex. RCP qui ne traitent que des dossiers dans leur GH)].

## **6- Avancement du site Internet**

Il est en phase de finalisation, avec un dernier gros chantier de recueils de données qui serviront pour la carte interactive. Mise en ligne : entre mi-mai et fin mai. Une newsletter spéciale sera publiée pour expliquer le site et le faire connaître à tous nos contacts. Certaines données seront manquantes, nous comptons sur les retours et les contributions de tous pour les compléter.

## **7- Programme journée nationale du 28 juin 2019**

Voir ppt.

Nouvelles propositions : intervention Eurobloodnet ; CP : faire intervenir Claire Pluchart ou quelqu'un de son équipe pour parler des échecs du dépistage ciblé ; LA : il serait intéressant de trouver un orateur pour parler de l'utilisation très controversée des corticoïdes (bibliographie + mécanismes d'action) ; IT : parler des cas identifiés de survivants d'hydrops foetalis (4), si on trouve un intervenant disponible (Clermont non disponible).

## **8- Point Aurélie Zarka sur le déficit en G6PD**

AZ signale qu'une pâte à tartiner à base de féveroles est commercialisée. L'INRA travaille aussi sur des produits à base de légumineuses/fèves/féveroles. Des découvertes de produits sont proposées aux enfants en bas-âge (Dijon). Le caractère dangereux pour les personnes atteintes de déficit en G6PD ne semble pas connu par ces personnes, et aucun avertissement n'est prévu.

Remarques : la filière pourrait se saisir du sujet. Il faut aussi avoir plus d'informations (y a-t-il une augmentation d'incidents dûs à la consommation de ces produits ? L'impact de féveroles est-il le même que celui des fèves ?). Contacter les CRM concernés. Il sera possible d'alerter l'ANSES avec des cas concrets.

## **9- Autres points**

- Demande d'informations sur le déploiement de Bamara dans les sites constitutifs et les CCMR. Problème de ressources humaines pour la saisie (MB). Faire un point sur qui utilise ou pas Bamara. SP : il faut que l'établissement signe une convention avec la BNDMR-APHP pour que Bamara soit déployé. La filière peut informer tous les centres de l'avancée et des nouveaux déploiements. Nous allons voir si l'information peut être mise à disposition sur le site MCGRE au lieu de les envoyer par mail. OK pour refaire un recensement sur l'utilisation de Bamara. Remarque CAA : pas le choix à Grenoble, l'établissement hospitalier refuse qu'un autre outil que le DPI choisi par l'établissement soit utilisé.
- AZ : qu'en est-il de la création du GT « Autres pathologies du GR » ? Le sujet sur les féveroles et le déficit en G6PD pourrait typiquement être un sujet pour ce groupe. SP : il n'a pas encore été créé, mais toujours d'actualité.
- IT : y a-t-il une convention (cela est demandé dans Piramig) entre les sites constitutifs et le site coordonnateur ? Non.
- OC : que font les établissements au niveau du résultat du dépistage pour les hétérozygotes ? En Ile-de-France : les parents reçoivent un courrier d'information et sont invités à se rapprocher de

certaines structures (CIDD, ...). D'autres sites (Marseille, Lyon, ...) informent les personnes. Il a été remarqué que lorsqu'elles sont contactées par téléphone, elles viennent plus consulter (par courrier, seulement 15 %). Un réseau de conseillers en génétique pourrait-il être constitué par la filière ? Il faut réfléchir à ce qu'on fait (ou pas) une fois que le résultat est donné.

- Réunions des GT le 27 juin ?

- Parcours de soin/MEJ : oui si c'est après la journée des psychologues, donc éventuellement vers 17h si les membres du GT sont disponibles.

- Coordination multidisciplinaire/LA : pas cette fois.

- SP rappelle la réunion du GT diagnostic, qui traitera du parcours diagnostic, des pré-indications pour les plateformes pilotes de séquençage, et des recueils de personnes en impasse diagnostique. Si des personnes non membres du GT veulent participer, contacter SP.

~~~~~

- Tous les points prévus à l'ordre du jour ont été traités.

- Annexe : présentation « COPIL_MCGRE_7mai2019 ».

- **Dates prévisionnelles des prochaines réunions 2019 :**

- 2 juillet (Bureau, à voir selon le besoin, étant donné que la proximité avec la journée nationale du 28 juin), 17h30

- 10 septembre (Bureau ou COPIL, selon les besoins), 17h30

- 5 novembre (Bureau ou COPIL, selon les besoins), 17h30