

13ème Journée Nationale de la Filière de Santé MCGRE

(Maladies Constitutionnelles Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse)

Actualités

11 mars 2022

Présentiel & Webinaire

La filière MCGRE dans les projets inter filière

Groupe de travail Transition :

Deux journées sont programmées :

- **Journée Transition à Angers : 18 mai 2022**
- **Journée Transition, en octobre 2022, à Lyon.**
- **Un travail sur les outils transversaux est mené et notamment la demande de coordinateur de parcours de soins en région afin d'accompagner les adolescents.**

Groupe de travail ETP :

Mise en place d'une formation de **Parents experts**.

Cette formation a pour objectif de former à l'animation d'atelier ETP

A ce jour, 2 personnes ont suivi la formation et 1 personne l'a commencée depuis mi-février.

Les retours des parents sont très positifs et soulignent la qualité de la formation.

Une 5^e session devrait avoir lieu.



Groupe de travail Communication :

Participation à la construction du site internet : <https://www.filièresmaladiesrares.fr/>

La filière MCGRE dans les projets inter filière

Participation aux évènements suivants et partage de stand :

- Assises de Génétique Humaine et Médicale,
Rennes (01-04 février 2022) ;
- Congrès de la SFH,
Paris (9-11 septembre 2021 et 30 mars – 1er avril 2022) ;
- Congrès Médecine Générale France,
Paris (24-26 mars 2022) ;
- Congrès Urgences,
Paris (8-10 juin 2022).

Semaine de sensibilisation aux sangs rares

Du 15 au 21 novembre 2021, l'EFS a mis en place une campagne de sensibilisation aux dons de sangs rares.

La filière s'est particulièrement impliquée dans ce projet en éditant une Newsletter spéciale, donnant la parole aux professionnels de santé et aux donneurs/receveurs sur la question des dons du sang.

Ce partenariat pourrait être reconduit l'année prochaine.



Semaine de Sensibilisation aux
sangs rares

15 - 21 NOVEMBRE 2021



SEMAINE DE SENSIBILISATION AUX SANGS RARES

Pour soigner efficacement les malades, nous avons besoin
de donneurs de sang de toutes les origines.

REJOIGNEZ-NOUS, DEVEZ DONNEUR.
dondesang.efs.sante.fr



Journées maladies rares 2022

Parmi les événements soutenus par la filière MCGRE, citons :

- La campagne Rendre visible l'invisible ;
- La campagne EFS Don du sang : focus sur les maladies rares ;

La filière a également apporté son éclairage sur les traitements prometteurs dans la drépanocytose dans le cadre d'un article paru dans *Le Parisien* consacrée à la drépanocytose.

Enfin, signalons la communication dans le *JDD* de la présidente de l'AFM-Téléthon, Laurence Tiennot-Herment concernant la politique d'accès aux médicaments innovants et la politique de Bluebird Bio.



LE FAIT DU JOUR 08 La Presse Santé LUNDI 28 FÉVRIER 2022

Drépanocytose, le drame silencieux

SANTÉ | Maladie génétique la plus répandue au monde¹, la drépanocytose reste pourtant largement méconnue. Cette anomalie des globules rouges est à l'origine de douleurs particulièrement invalidantes et de complications graves. Le Professeur **Frédéric Galactéros**, généticien, responsable de l'Unité des maladies génétiques du globule rouge à l'Hôpital Henri-Mondor (AP-HP) de Créteil, revient sur ses conséquences et fait le point sur les traitements prometteurs.

Qu'est-ce que la drépanocytose ?
F.G. – C'est une maladie héréditaire du sang, plus exactement une anomalie de l'hémoglobine, qui entraîne une mauvaise circulation des globules rouges. Elle se manifeste sous forme de crises aiguës et imprévisibles qui se traitent par des micro-infarctus et des douleurs particulièrement intenses notamment dans les os, les muscles et l'abdomen. La drépanocytose concerne environ 400 000 naissances par an dans le monde², dont 600³ en France. Des millions de personnes sont également, sans le savoir, porteuses du gène de la

Quel est l'impact de cette maladie sur le quotidien des patients ?
F.G. – Il est majeur ! Des obstructions vasculaires ont lieu en permanence, ce qui empêche les globules rouges d'acheminer l'oxygène partout dans le corps. Ces épisodes à bas bruit gênent énormément de fatigue, une gêne à l'effort et des douleurs allant jusqu'à nécessiter l'hospitalisation immédiate avec perfusion de morphine. Pourtant les personnes drépanocytaires souhaitent ardemment mener une vie normale et elles parviennent même à occuper des postes à



MCGRE
FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

Communication et outils à disposition

La filière a soutenu la réalisation du dépliant transition, réalisé par le groupe de travail Transition de la filière.

Les Newsletters sont diffusées, à hauteur de 10 par an et disponibles sur le site de la filière ;

Les Bulletins recherche sont édités régulièrement et le N°14 vient de paraître.

Le New Globinoscope n°6 sera disponible avant la fin du premier semestre.

Les cartes d'urgence sont toujours disponibles.

Les professionnels de santé peuvent se procurer les différents outils de la filière sur demande : contact@filiere-mcgre.fr



Outils à disposition

Espace
membres

Site internet :

De nouvelles pages sont disponibles,
via un mode de passe, dans l'**Espace
Membres** :

- Une page **Ateliers de coordination multidisciplinaires**, sur laquelle vous trouverez l'ensemble des ateliers filmés ;
- Une page des **Journées de la filière**, sur laquelle sont disponibles les présentations et les vidéos lorsqu'elles existent.

MCGRE Filière de santé maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

Rechercher sur le site | S'abonner à la newsletter | Nous contacter | Espace membres

LA FILIÈRE | LES PATHOLOGIES | OÙ CONSULTER ? | LE PARCOURS PATIENTS | ESPACE PROFESSIONNELS DE SANTÉ | ACTUALITÉS

[ACCUEIL](#) > **ESPACE MEMBRES**

ESPACE MEMBRES

Bienvenue dans l'Espace membres de la filière MCGRE.

Les pages suivantes sont actuellement disponibles dans cet espace :

- Page du Comité de pilotage / Bureau de la filière MCGRE**
Page réservée aux membres élus du COPIL et du Bureau MCGRE
- Page du groupe de travail « Centres de compétence »**
Page réservée aux membres de ce groupe de travail, ainsi qu'aux professionnels de santé des centres de référence et de compétence MCGRE. Merci de [contacter la filière MCGRE](#) pour obtenir l'accès.
- Page du groupe de travail « Ateliers de Coordination multidisciplinaires »**
Page réservée aux membres de ce groupe de travail, ainsi qu'aux professionnels de santé des centres de référence et de compétence MCGRE. Merci de [contacter la filière MCGRE](#) pour obtenir l'accès.
- Page des Journées de la filière**
Page réservée aux personnes inscrites aux Journées, ainsi qu'aux professionnels de santé des centres de référence et de compétence MCGRE. Merci de [contacter la filière MCGRE](#) pour obtenir l'accès.

À LA UNE

- 16/02/22**
Atelier du groupe Coordination multidisciplinaire MCGRE le 10 mars 2022
- 14/02/22**
Replay : Webinaire Vaccination COVID-19 Maladies rares
- 07/02/22**
Cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France » – Edition 2021
- 03/02/22**
Drépanocytose et vaccin anti-COVID-19 : Note d'information pour les parents des enfants atteints de drépanocytose

[→ TOUTES LES ACTUALITÉS](#)

AGENDA

Outils à disposition

Les derniers PNDS de la filière concernent les :

- Sphérocytose héréditaire et autres anémies hémolytiques par anomalie de la membrane érythrocytaire – Dr C. Guitton
- Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires – Dr I. Thuret

Ils sont disponibles sur le site de la filière.

Les PNDS lauréats de l'appel à projets 2020 devraient être publiés durant l'année 2022.

PNDS syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent

Mise à jour du PNDS 2010 – Pr M. de Montalembert

PNDS syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte

Mise à jour du PNDS 2010 – Pr A. Habibi

Les formations à destination des professionnels de santé

- CU et DU Syndrome drépanocytaire majeur et autres maladies du GR
- Les Ateliers du groupe Coordination multidisciplinaires des docteurs L. Affo et S. Le Jeune
- L'ensemble des formations sont accessibles sur le site de la filière : <https://filiere-mcgre.fr/espace-professionnels-de-sante/les-formations/>

AAP

- Un appel d'offre a récemment été lancé par la filière -AAP MCGRE 2022- dédié à l'appui à l'expertise/formation professionnelles suite à une dotation de la DGOS dans ce sens. 11 dossiers ont été reçus et feront l'objet d'une analyse par un comité restreint.

Les formations à l'Education thérapeutique du patient

Transition Enfant-Adulte chez les Personnes Atteintes de Drépanocytose

Le Week-End ADODREP S'EVADE a eu lieu du vendredi 27 au dimanche 29 août 2021

dans un cadre de verdure et de tranquillité (centre UCPA de Bois-Le-Roi). Il a été articulé autour de divers Ateliers d'Education Thérapeutique portant essentiellement sur la transition Ado Adultes mais aussi autour de groupes de discussion, de témoignages, de séances de bien-être (Sophrologie, Hypnose) et d'activités sportives adaptées.

Formation Parent-expert – Empatient – interfilière

Cette formation a pour objectif de former à l'animation d'atelier ETP.

A ce jour, 2 personnes ont suivi la formation et 1 personne l'a commencée depuis mi-février.

Les retours des parents sont très positifs et soulignent la qualité de la formation.

Une 5e session devrait avoir lieu.



Associations

La journée des associations s'est tenue le 26 novembre dernier.

- Plus de 50 personnes étaient présentes.
- Les interventions ont plu mais les retours des patients démontrent la nécessité d'aborder les sujets de manière transversale.

Les présentations plébiscitées ont été :

- Suivi après une greffe : Allogreffe résilience ;
- Répercussion psychologique d'une maladie chronique invalidante et conséquences sur le parcours de vie de l'enfant et du patient adulte ;
- Vie professionnelle, MDPH et maladie rare.



Associations membres de la filière

Conditions à remplir pour devenir membre :

uniquement administrative (JO, Statuts, signature charte)

→ Réflexion à mener sur les conditions ?

Situation actuelle :

- 1 association représentant les personnes vivant avec une anémie dysérythropoïétique congénitale ;
- 1 association représentant les personnes vivant avec un déficit en G6PD ;
- 1 association représentant les personnes vivant avec une thalassémie ;
- Plus d'une trentaine d'associations membres drépanocytaires et des demandes d'ajout régulières.

➤ Constat :

- Difficultés pour les associations non drépanocytaires de se faire entendre ;
- Dilution des forces vives car la majorité des associations, toutes pathologies confondues, disposent de peu de moyens humains, techniques, financiers.

Associations membres de la filière

Une réflexion est à mener pour les nouvelles adhésions des **associations drépanocytaires** :

- Conditionner les nouvelles demandes des associations à un nombre minimum d'adhérents ?
- Conditionner l'adhésion à une participation active aux travaux de la filière et en l'absence de cet engagement, sauf raisons explicites, ne pas renouveler l'adhésion ?
- Systématiquement demander l'appartenance à un collectif (au moins territorial) ?

Ces questions doivent être posées car le travail de la filière avec un groupe d'associations actives sera plus efficace qu'un travail avec 30 structures sans force vive.

RCP

- La filière change d'outil de RCP.
- L'outil SARA va être remplacé par ShareConfrère.
- ShareConfrère présente deux avantages majeurs
 - il permet aux médecins de facilement renseigner leurs dossiers directement en ligne
 - il est couplé à une solution de webconférence fonctionnelle (Zoom).
- Les données déposées sur ShareConfrère sont hébergées sur des serveurs sécurisés (prestataire hébergeur agréé pour les données de santé).
- Afin de pouvoir présenter un dossier ou assister à une RCP, nous vous invitons dès à présent à vous créer un compte sur <https://staff.shareconfrere.com>

Les actions en cours

2 Enquêtes :

- Accueil aux urgences, plan d'action en cours
- Drépatient – réunion du CS le 17 mars

Observatoire du diagnostic :

Il est destiné à réduire la durée de l'errance et l'impasse diagnostiques dans les MR. Il s'agit de recueillir les informations grâce à BaMaRa. Pour MCGRE, ces malades sont très peu nombreux - de l'ordre de 1% de la file active. Ces cas sont présentés en RCP "Diagnostiques" de la filière. Un certain nombre sont présentés par des médecins qui ne sont pas membres d'un centre MCGRE ce qui complique le renseignement de l'Observatoire pour la filière.

Observatoire du traitement :

Appel à un prestataire, **Thériaque**, afin faciliter la mise en place de bases de données. 5 filières partageraient une même plateforme de données (stockage) : Brain-Team, Cardiogen, Défiscience, Firendo et MCGRE.

Thériaque est une banque de données de tous les médicaments disponibles en France, destinée aux professionnels de santé. Ce prestataire est en mesure de proposer une offre adaptée aux besoins des filières de santé maladies rares.

Traitements

- La filière a participé aux évaluations de plusieurs traitements soumis à la commission de transparence de la HAS en donnant son expertise, ce qui n'a pas toujours suffi à rendre les traitements disponibles :
- **Zynteglo** (bétibéglogène autotemcel), thérapie génique dédiée au traitement de la bêta-thalassémie transfusion dépendante, a ainsi reçu un avis favorable confirmant le rapport bénéfice-risque le 9 juillet 2021.
Mais :
 - Les négociations de prix entre l'industriel Bluebird Bio et le Comité économique des produits de santé (CEPS), suite à l'évaluation de la HAS n'ont pas permis d'aboutir à un accord.
 - Bluebird Bio décide de cesser ses activités en Europe ;
 - les patients sont privés de ce traitement.
- **Adakvéo** (Crizanlizumab) : indiquée dans la prévention des crises vaso-occlusives (CVO) récurrentes chez les patients atteints de drépanocytose âgés de 16 ans ou plus, a reçu, une ASMR V de la part de la HAS qui a restreint son accès aux collectivités.
Conséquences :
 - l'accès au traitement est conditionné aux ressources hospitalières ;
 - la prise en charge des patients n'est pas équitable.

Traitements

- **Reblozyl** (luspatercept), a reçu :
 - un avis favorable au remboursement durant l'été 2021 pour les patients atteints d'une anémie dépendante des transfusions due à un syndrome myélodysplasique de risque très faible, faible et intermédiaire, avec des sidéroblastes en couronne, sans délétion 5q et qui ont présenté une réponse non satisfaisante à la thérapie à base d'érythropoïétine ou qui y sont inéligibles).
 - un avis défavorable au remboursement du Reblozyl pour les patients atteints d'une anémie dépendante des transfusions due à un syndrome myélodysplasique de risque très faible, faible et intermédiaire, avec des sidéroblastes en couronne, avec délétion 5q et qui ont présenté une réponse non satisfaisante à la thérapie à base d'érythropoïétine ou qui y sont inéligibles.
 - **avis défavorable** au remboursement dans le traitement des patients adultes atteints d'anémie dépendante des transfusions associée à une β -thalassémie.

Ces multiples situations posent la question de la place des traitements innovants destinés à un nombre de patients réduits, dans la politique de solidarité nationale de la santé actuelle et interroge les stratégies commerciales des industriels.

Enfin en ce moment, **Oxbryta** (Voxelotor) passe à la Commission de transparence de la HAS.

- Oxbryta est Indiqué pour le traitement de l'anémie hémolytique chez les patients adultes et des adolescents à partir de 12 ans atteints de drépanocytose qui sont insuffisamment améliorés sous l'hydroxyurée /l'hydroxycarbamide ou présentant une intolérance à l'hydroxyurée/ l'hydroxycarbamide. Voxelotor peut être administré seul ou en association avec de l'hydroxyurée (HU) / de l'hydroxycarbamide

La recherche

La filière soutient la recherche et relaie les demandes des centres dans leurs actions.

N'hésitez pas à faire appel à l'équipe de la filière qui fera son possible pour relayer vos demandes :

- **Nouvelle étude Nationale de cas de COVID-19 de patients hospitalisés avec des formes graves et chez les femmes enceintes,**

Pr Jean-Benoît Arlet, Centre de référence MCGRE, médecine interne HEGP-APHP, pour la filière MCGRE ;

- **Hémoprove,**

Pr Pablo Bartolucci, Centres hospitaliers Henri Mondor et Sainte-Anne, inclusion de 30 patients drépanocytaires dans le cadre d'un essai ouvert de phase II à bras unique sur le Voxelotor (GBT440).

Vous pouvez par ailleurs retrouver un certain nombre d'études ou essais expliqués dans le Bulletin recherche.

Les registres

La filière participe à différents registres au sein de la filière :

- **Registre des patients thalassémiques en France,**
Pr Catherine Badens, Dr Alexandra Gauthier, Pr Julie Berbis
- **Registre national des dysérythropoïèses congénitales,**
Dr Benjamin Carpentier
- **CohSto, cohorte française des stomatocytoses héréditaires,**
Dr Corinne Guitton

Et hors filière :

- **Registre des Anémies de Blackfan-Diamond,**
Pr Lydie da Costa

L'Europe



La filière s'implique dans les actions menées par ERN Eurobloodnet et Eurordis

- Elle participe depuis le début (avril 2020) à la plateforme collaborative COVID-19 sur les maladies du globule rouge ERN-EuroBloodNet ;
- Elle relaie les informations, et notamment les 11 webinaires à destination des patients et leurs familles sur Drépanocytose (SCD). Les 11 sujets de ce programme ont été choisis par des personnes vivant avec un SDM et ayant répondu à l'enquête ERN-EuroBloodNet sur la priorisation des besoins éducatifs.
- La France dispose de représentants associatifs au sein du groupe de patients drépanocytaires élus au sein d'EURORDIS. La filière a accompagné ce processus, permettant ainsi la participation des patients aux rencontres internationales.

Merci de votre attention !