14ème Journée Nationale de la Filière de Santé MCGRE

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

Actualités

24 juin 2022

Présentiel & Webinaire

Le site web de la MCGRE et son évolution

1. La filière MCGRE et l'inter filière

Groupe de travail ETP :



Mise en place d'une 5e session de formation de **Parents experts.**

Les candidatures sont à envoyer à la filière (avant le 27 juin). Réflexion en cours sur un soutien structurant de la filière.

Participations à plusieurs congrès :

- **SFMU avec une présentation des filières ;**

La filière MCGRE organisera avec la filière MARIH les prochaines sessions.



- **L'AIH en septembre avec MaRIH et MHEMO** (Strasbourg)

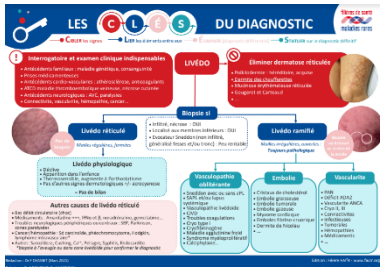
Outils à destination des Médecins Généralistes

Les clés du diagnostics :

Outil développé par la filière Fai2R et proposé à l'ensemble des filières de santé maladies rares.

Objectifs :

- répondre aux besoins des patients concernant l'errance diagnostique ;
- aider le médecin généraliste dans son diagnostic en quatre étapes :
  - Cibler les signes,
  - Lier les éléments entre eux,
  - Eliminer (diagnostic différentiel) et
  - Statuer sur le diagnostic définitif.



La filière MCGRE travaille à l'élaboration d'une clé sur les anémies microcytaires.

Outils à destination des Médecins Généralistes

En inter filière et avec le Collège de la Médecine Générale :
- Livret accompagnant le médecin généraliste dans sa pratique face à un patient en errance diagnostique.



Document complémentaire aux documents obligatoires du Ministère du Handicap (MDPH)/Ministère de l'Autonomie (MDA).

Document élaboré par :

- Représentants d'associations de patients et d'usagers,
- Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR),
- Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares (CNRHR),
- Groupement National des Handicaps Rares (GNCHR),
- Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ;
- Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)/Maison Départementale de l'Autonomie (MDA)

Objectif :

Sensibiliser les MDPH et améliorer leur compréhension
des problématiques du handicap rare.

Ne pas hésiter à utiliser la version test. Le logo des FSMR e
Est une alerte pour les MDPH.

Formulaire complémentaire de transmission d'informations à la MDPH

A joindre lors d'une demande à la Maison Départementale des Personnes Handicapées

Document complémentaire MDPH expérimental

Pourquoi remplir ce formulaire ?

- Ce formulaire est facultatif. Il a pour objectif de permettre aux personnes en situation de handicap de solliciter les personnes qui les accompagnent dans leur vie quotidienne (famille, proche aidant, professionnels autres que médecins, etc...) pour transmettre plus d'information à la MDPH sur ses difficultés rencontrées.
- Ces informations complètent celles données dans le formulaire de demande à la MDPH et dans le certificat médical qui sont obligatoires.
- Vous pouvez remplir ce formulaire si vous accompagnez une personne adulte ou un enfant.

Nous vous conseillons de remplir ce formulaire facultatif pour que la personne que vous accompagnez soit mieux aidée.

Qui peut remplir ce formulaire ?

- Les personnes qui interviennent auprès de la personne en situation de handicap et qui peuvent apporter des informations sur sa situation peuvent remplir ce formulaire :
  - les membres de la famille,
  - les proches (amis, voisins...),
  - les membres d'une association,

les professionnels autres que les médecins (par exemple : kinésithérapeutes, orthophonistes, infirmiers, auxiliaires de vie, éducateurs, assistants sociaux...).

- Chaque personne qui intervient auprès de la personne en situation de handicap peut remplir un formulaire mais il est aussi possible que plusieurs personnes qui interviennent se coordonnent pour n'en remplir qu'un seul.

Comment remplir ce formulaire ?

- Complétez le formulaire en indiquant ce que vous connaissez de la situation de la personne que vous accompagnez. Il doit comporter des informations récentes.
- Renvoyez ce formulaire de préférence en même temps que le formulaire obligatoire de demande d'aide à la MDPH.
- Vous pouvez joindre des documents utiles pour mieux comprendre la situation de la personne que vous accompagnez (par exemple : un compte rendu de visite à domicile, un compte rendu d'essais de matériels...).

Conservez une photocopie du formulaire rempli et des documents utiles que vous joignez.

Identité de la personne pour qui le formulaire est rempli

○ Mr ◉ Mme

Nom : Prénom :

Date de naissance (JJ/MM/AAAA) :

Les Appels à projets

- Suite à l'appel à projet lancé par la filière et dédié à l'appui à l'expertise/formation professionnelles, **6 projets** ont été retenus et bénéficieront donc de financement, pour un budget global de 50 000€.
- D'autres AAP sont envisagés d'ici la fin de l'année. Ainsi, la filière souhaite mettre en place d'ici la fin de l'année 2022 :
  - AAP soutien jeune médecin,
  - AAP soutien associatif,
  - AAP centres de compétence,
  - AAP pour 3 à 5 bourses de M2.

Associations

- **Journée des associations 2022 :**

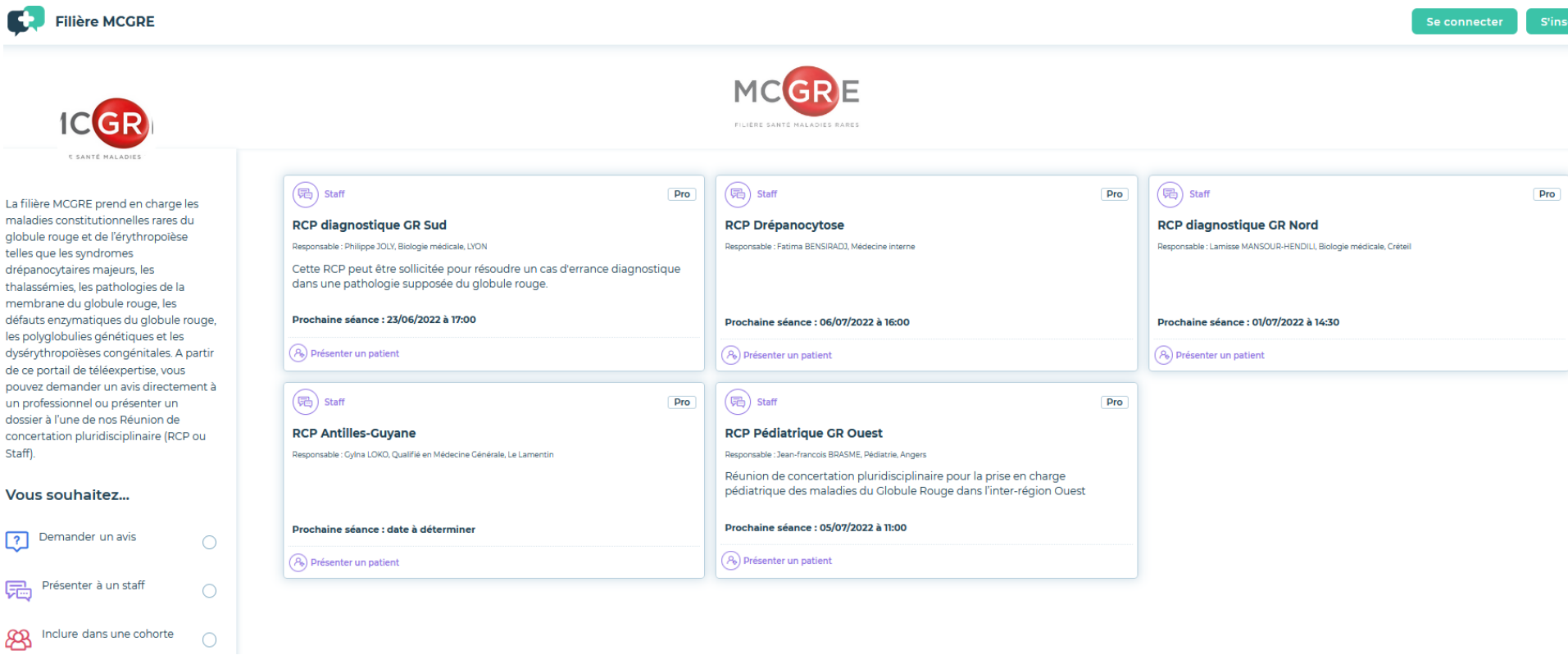
- samedi 15 octobre, à Strasbourg à la suite du congrès Dorys



- **Charte à écrire avec les associations de patients pour mieux encadrer la collaboration des associations avec la filière.**

RCP

ShareConfrère



Le lien du portail de la RCP Antille-Guyane https://staff.shareconfrere.com/rcp-antilles-guyane mène à la page ci-dessous. Vous pouvez directement inscrire un patient puis vous connecter si vous avez déjà un compte ShareConfrère ou vous inscrire à l'étape suivante.



ShareConfrère

Connectez-vous

Connectez-vous pour présenter TEST2 PATIENTE2 à RCP Antilles-Guyane

Email *

Mot de passe *

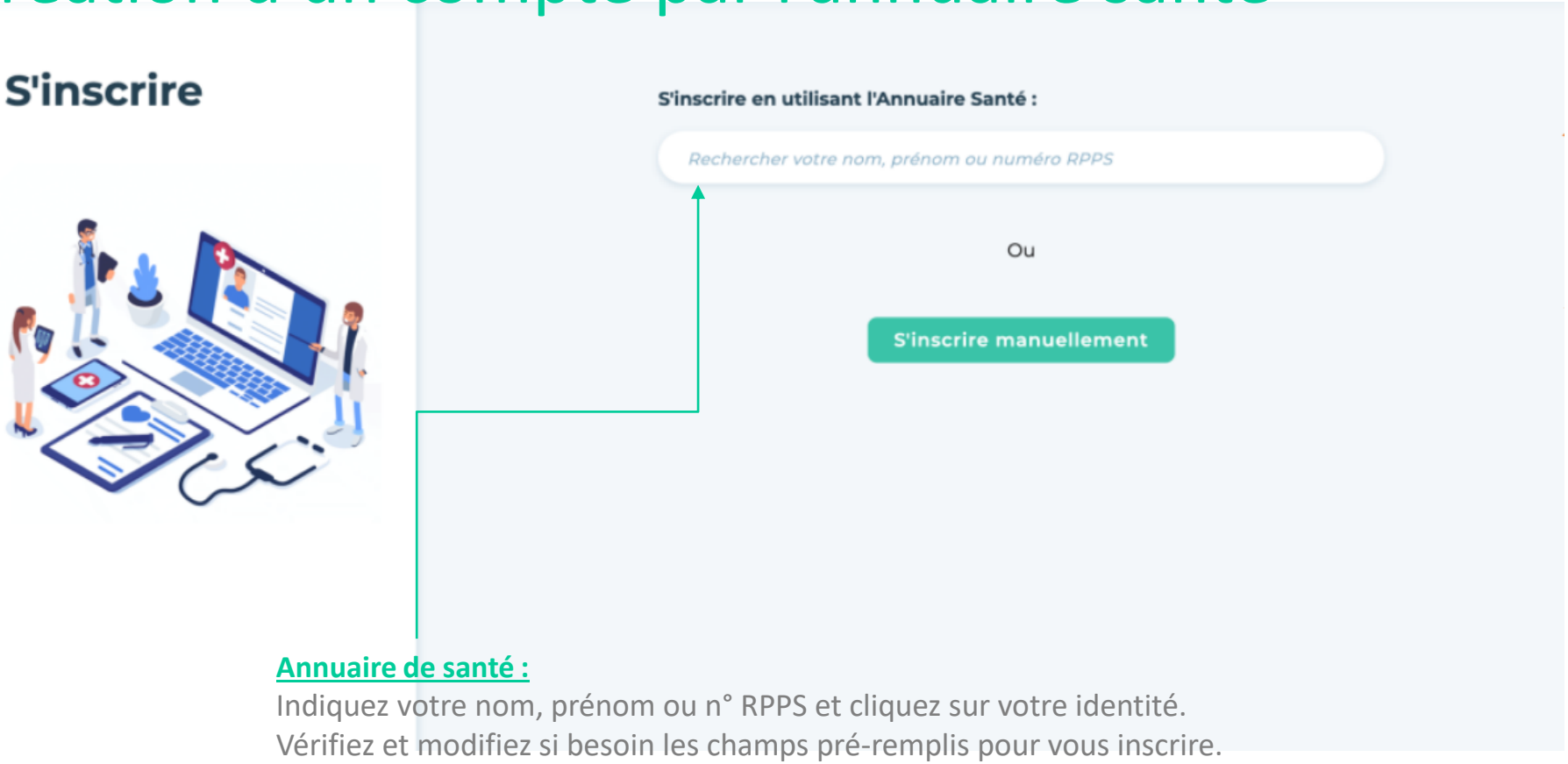
Mot de passe oublié ?

Se connecter

Vous n'avez pas encore de compte ?
Inscrivez-vous

Si vous avez déjà un compte, entrez votre Email et mot de passe, sinon cliquez sur « inscrivez-vous »

Création d’un compte par l’annuaire santé



Annuaire de santé :

Indiquez votre nom, prénom ou n° RPPS et cliquez sur votre identité.
Vérifiez et modifiez si besoin les champs pré-remplis pour vous inscrire.
Attention au n° de tel car un code va vous être envoyé par SMS pour confirmer votre inscription. Puis cliquez sur « s’inscrire ».

Inscription manuelle :

Remplir l'ensemble des champs demandés.

Attention au n° de tel car un code va vous être envoyé par SMS pour confirmer votre inscription. Puis cliquez sur « s'inscrire ».

ShareConfrère

Se connecter

RETOUR

S'inscrire



Prénom *

Nom *

Discipline

Rechercher votre discipline

Ville

Email *

Mot de passe *

Utilisez votre email professionnel pour valider automatiquement votre compte

Téléphone portable *

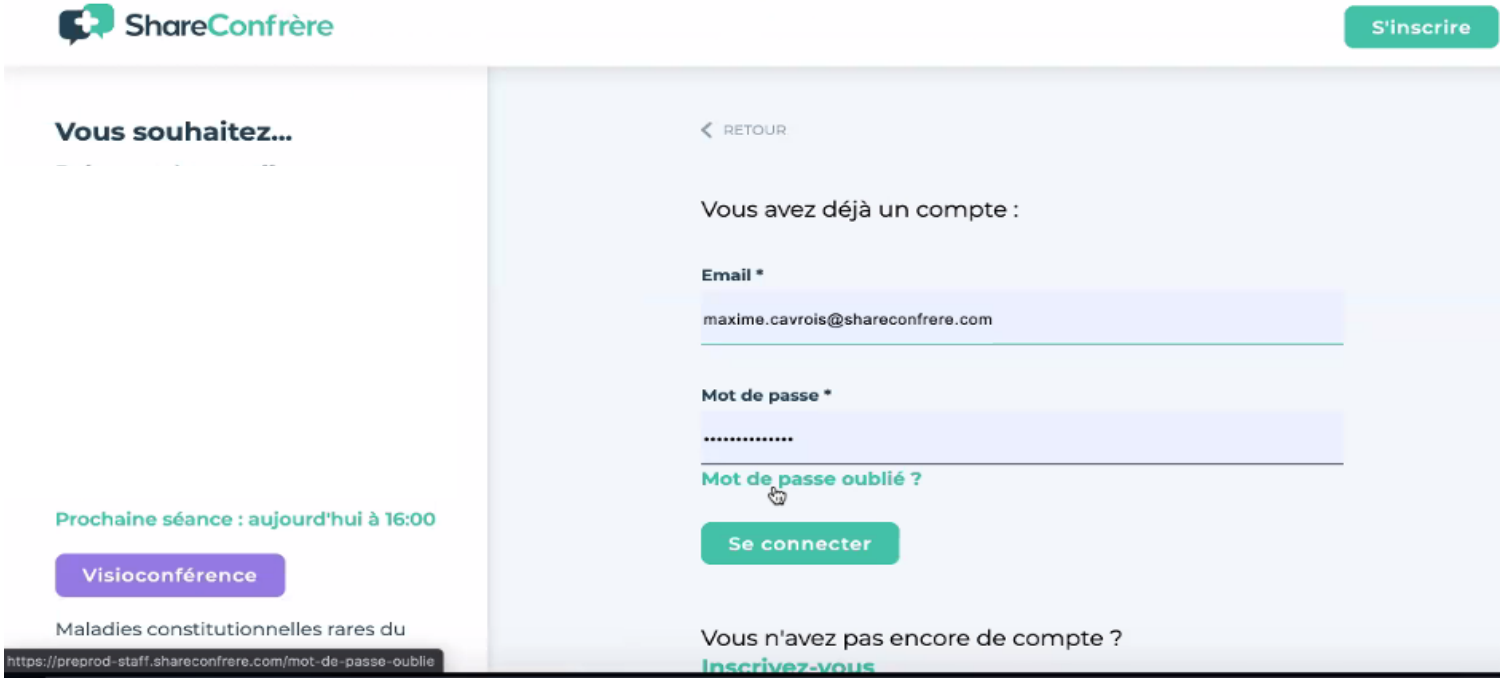
RPPS

Votre code de connexion sera envoyé par SMS

S'inscrire

Création d’un compte

- Confirmation par mail : cliquez sur le lien reçu qui vous redirigera vers la page de connexion.
- Renseignez à nouveau votre email et votre mot de passe



Le site envoie automatiquement un SMS de confirmation.
Si vous ne recevez pas le SMS, merci d’essayer de vous inscrire avec un autre navigateur.

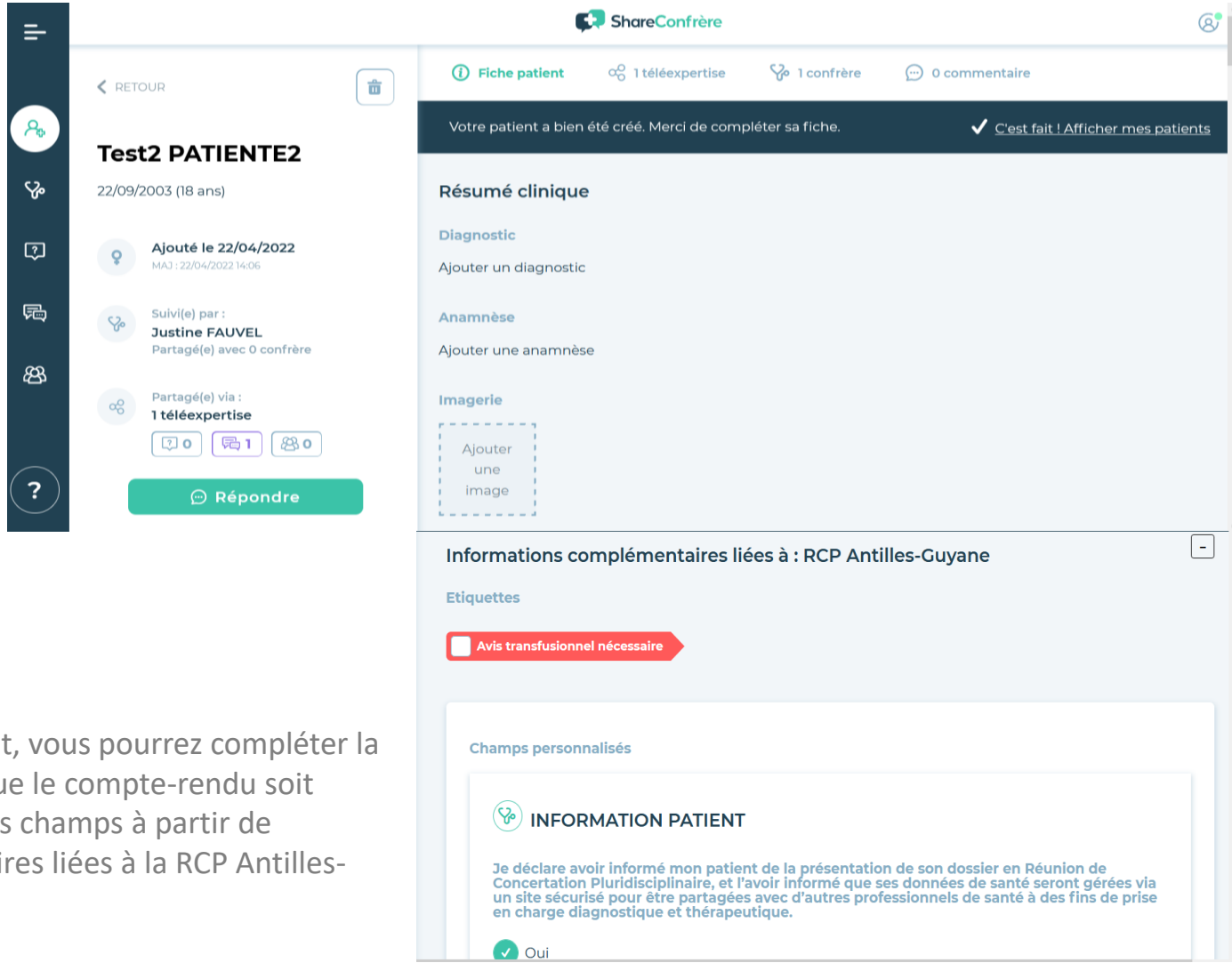
Création d'un compte

Une fois votre inscription faite, un justificatif vous sera demandé.

Cela peut être :

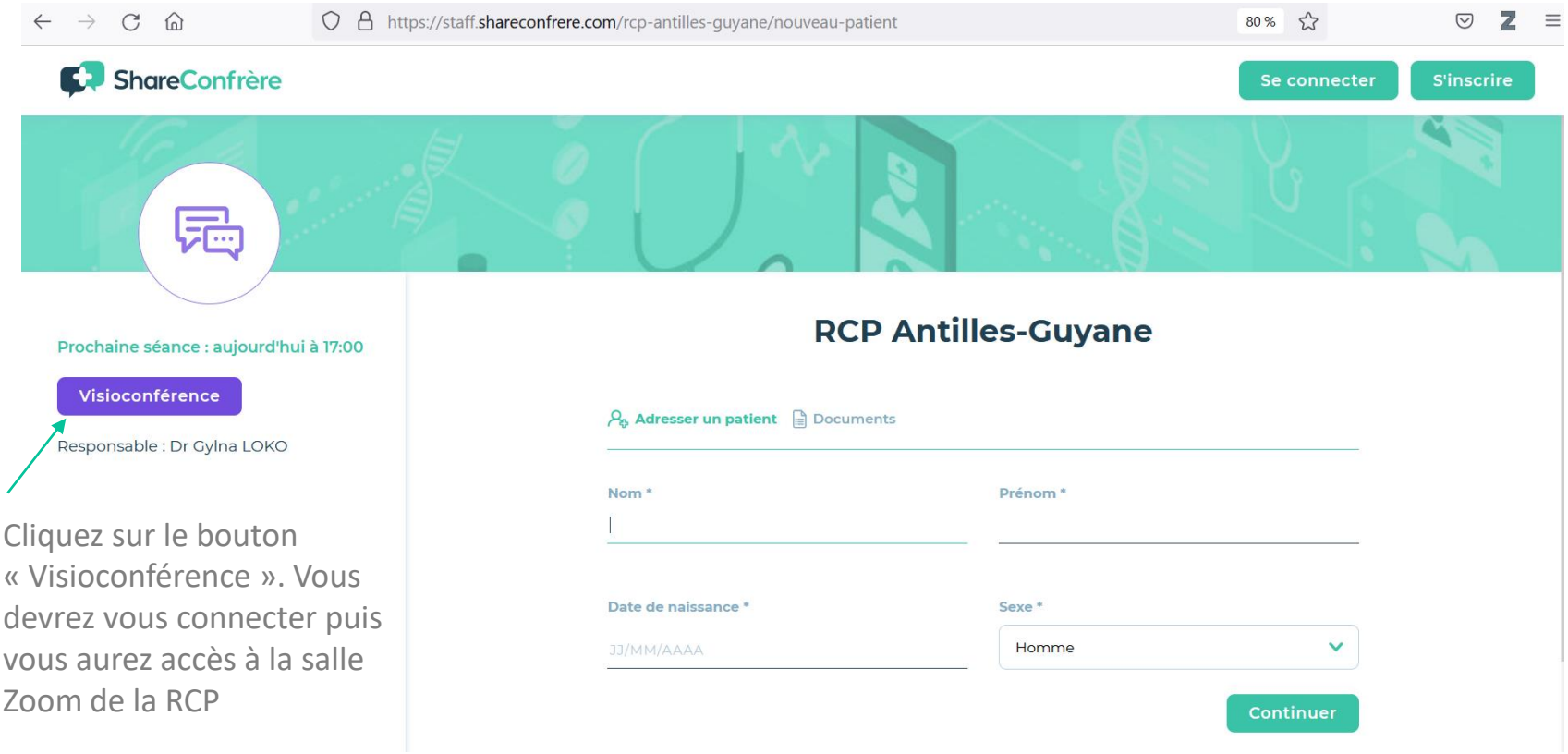
- copie de la Carte de Professionnel de Santé (CPS)
- certificat d'inscription à l'Université, licence de remplacement
- attestation d'inscription à l'Ordre des Médecins
- contrat de travail pour les autres professionnels de santé
- Etc.

Adresser un patient



- Une fois que vous serez inscrit, vous pourrez compléter la fiche de votre patient. Afin que le compte-rendu soit structuré, merci de remplir les champs à partir de « informations complémentaires liées à la RCP Antilles-Guyane »

Le Jour de la RCP



Cliquez sur le bouton « Visioconférence ». Vous devrez vous connecter puis vous aurez accès à la salle Zoom de la RCP

Campagne de relabellisation

AAP précisant les critères et conditions d'éligibilité des candidatures pour la prochaine labellisation des CRMR et CCMR publié le 22 juin 2022.

Le document définitif (après envoi d'un brouillon) sera transmis dès la semaine prochaine aux centres concernés.

Les maladies MCGRE dans la BNDMR

En mai, la **BNDMR** a publié les **nombres de cas par maladie rare** recensés dans son entrepôt de données **au 01/03/2022**.

Il y a environ **15 000 malades** porteurs de maladies **MCGRE**.



- La **drépanocytose** de génotype SS se place en 4e position de l'ensemble des maladies rares, avec 9423 malades.
  L'addition des nombres de cas pour tous les génotypes de drépanocytose actuellement codables indique **près de 12 000** malades.
- Environ **1000 malades avec une bêta-thalassémie**, **300 avec une alpha-thalassémie** (hémoglobinose H ou hydrops fetalis de Bart) et 50 avec une alpha-thalassémie syndromique
- **561** malades porteurs d'une **sphérocytose héréditaire**
- **513** malades porteurs d'une **hémoglobinose C**
- *Il est très difficile d'indiquer un nombre de cas de déficit en G6PD en raison de l'utilisation du code de la classe 1 (seule rare) pour des cas de classe 2 ou 3.*
- Pour les autres maladies, les effectifs sont tous inférieurs à 100
  - 58 malades avec une hémoglobinose E
  - 57 malades avec un déficit en pyruvate kinase
  - 44 malades avec une elliptocytose familiale

MCGRE
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES


leem
les entreprises
du médicament
Rapport d'Horizon Scanning sur les Maladies Rares
Avril 2022

DES PROPOSITIONS

pour répondre aux 3 enjeux dans les maladies rares

L'objectif du présent rapport est de formuler des pistes de réflexion et des recommandations à destination des autorités sanitaires, des acteurs du champ de maladies rares, et du grand public mettant en évidence les leviers à actionner pour favoriser le développement et l'accès des traitements dans les maladies rares.

Enjeu 1
Répondre à l'enjeu d'errance et impasse diagnostic

PROPOSITION 1

Sensibiliser et former l'ensemble des acteurs aux maladies rares en développant la culture du doute

Action 1
Soutenir les actions déjà mises en place par les Filières de Soin Maladies Rares (FSMR) dans le cadre du PNMR 3 professionnels de santé, paramédicaux.

Action 2
Sensibiliser le grand public au sujet des maladies rares et aux outils disponibles pour s'orienter dans l'écosystème santé.

MCGRE
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

PROPOSITION 2

Elargir le dépistage néonatal

Action 3
Compléter l'analyse de la HAS sur le dépistage néonatal par une évaluation de l'impact économique pour soutenir l'extension du programme de dépistage néonatal à de nouvelles pathologies.

Action 4
Etendre le scope des pathologies concernées par l'analyse de la HAS à toutes les maladies rares pour lesquelles une prise en charge précoce, qu'elle soit médicamenteuse ou non, a un impact significatif sur l'espérance et la qualité de vie.

Action 5
Soutenir une harmonisation des dépistages néonataux au niveau européen.

Enjeu 2
Répondre à l'enjeu d'impasse thérapeutique

PROPOSITION 3

Renforcer la prise en compte des spécificités de développement clinique dans les maladies rares des procédures d'autorisation et d'accès au marché

Action 6
Former les Comités de Protection des Personnes (CPP) aux spécificités méthodologiques des essais cliniques dans les maladies rares en impliquant les associations de patients, les experts pertinents et les FSMR.

Action 7
Faire intervenir les centres experts dans le processus d'évaluation afin de diminuer les délais d'autorisation des essais cliniques dans le cadre d'innovations dans les maladies rares.

Action 8
Adapter la méthodologie d'évaluation de référence en fonction des spécificités du développement clinique dans les maladies rares.

Enjeu 3
Favoriser l'émergence d'un système efficient permettant l'arrivée de ces innovations et améliorant la prise en charge des malades

PROPOSITION 5

Engager des moyens humains, réglementaires et financiers afin d'anticiper et préparer l'arrivée de nouveaux traitements dans les maladies rares, qui pourront être source d'économies à long terme

Action 12
Financer les besoins en ressources humaines complémentaires, formation et nouveaux matériels permettant une prise en charge de qualité des patients.

Action 13
Mettre en place un transfert d'activité pour les thérapies à injection unique (type thérapie génique) via une décentralisation des établissements experts sur le long terme.

Action 14
Implémenter une approche type « cahier des charges » permettant d'assurer un niveau de compétences suffisant au sein des structures.

Action 15
Identifier les centres comme « centres injecteurs » par la DGOS (Direction générale de l'offre de soins) en concertation avec la filière.

PROPOSITION 6

Répondre au besoin de suivi long terme (décentralisé) et de coordination

Action 16

Déployer une mission de coordination (financé par un forfait spécifique) par un acteur tiers pour assurer le suivi à long terme des patients.

Action 17

Actionner des outils digitaux (outils développés par pathologie/par molécule et financés par les industriels) et favoriser leur interopérabilité avec les bases de données existantes afin de pouvoir faciliter le traitement et l'utilisation des données obtenues.

FIGURE 3

RÉPARTITION PAR PHASES POUR LES 5 PATHOLOGIES AYANT LE PLUS D'ESSAIS EN COURS EN HÉMATOLOGIE ONCOLOGIQUE ET POUR LES 5 PATHOLOGIES AYANT LE PLUS D'ESSAIS EN HÉMATOLOGIE NON ONCOLOGIQUE

Note : les nombres d'essais par pathologie ne peuvent pas être sommés, en raison de la présence possible d'un même essai dans plusieurs pathologies différentes (Cf. classification MeSH en Annexe).

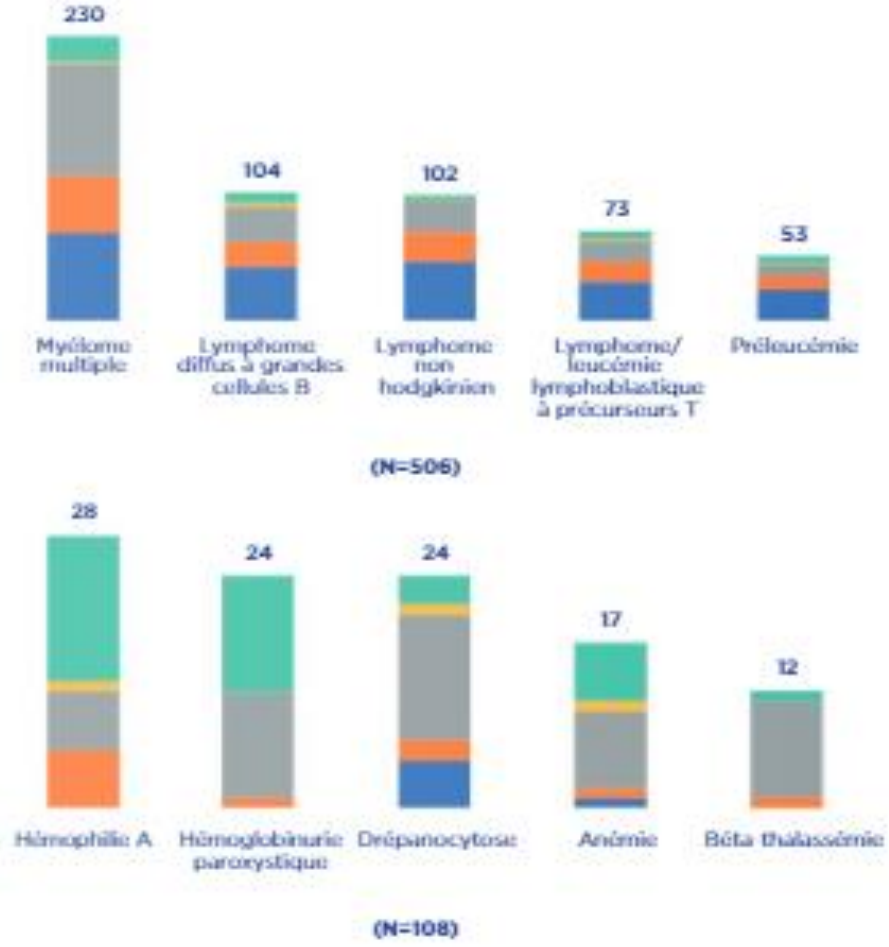
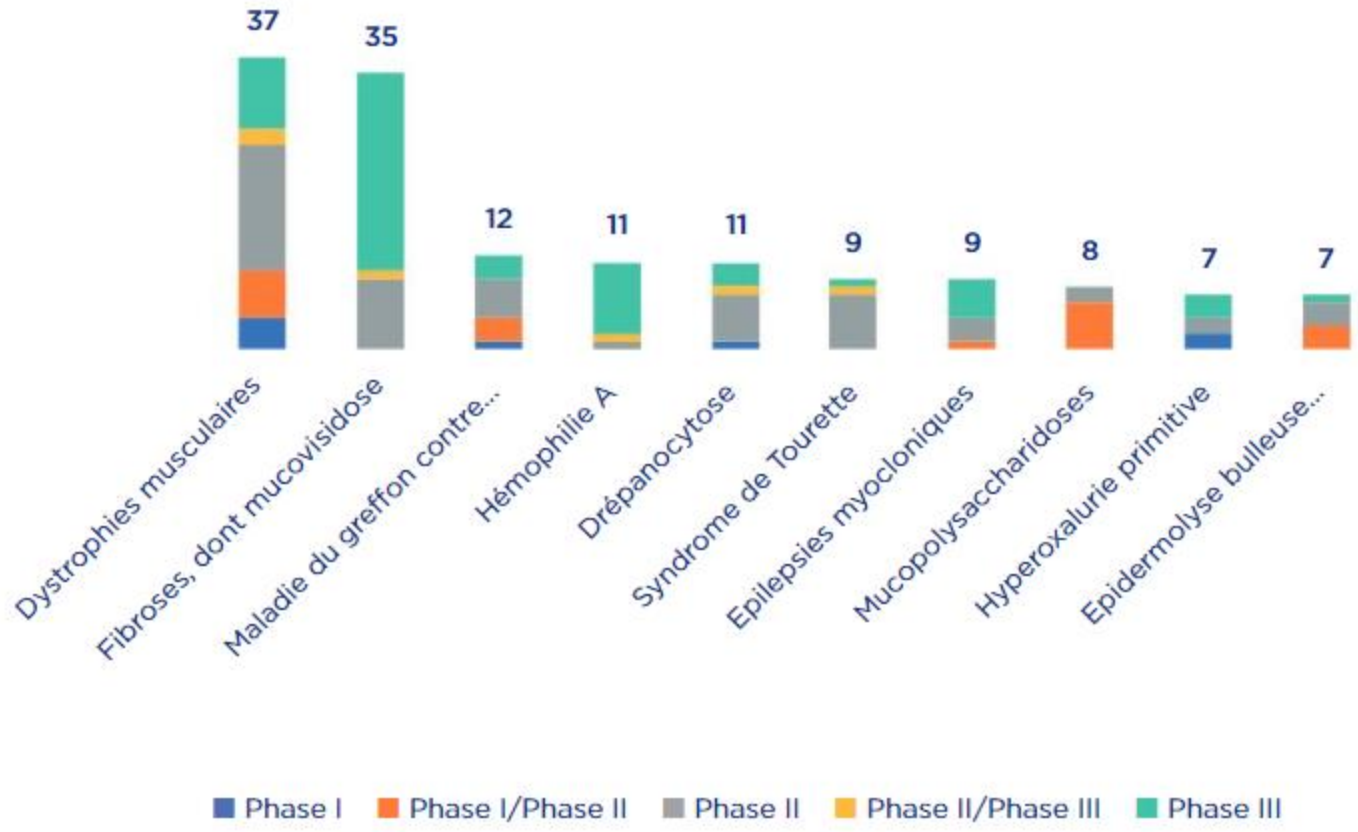


FIGURE 10

RÉPARTITION DES ESSAIS «MALADIES RARES» NON ONCOLOGIQUES PAR PATHOLOGIE ET PAR PHASE POUR LES 10 PREMIÈRES MALADIES EN NOMBRE D'ESSAIS



Bases de données/ Registres

Recueil de données des patients ayant reçus des traitements innovants - Europe

- Siclopédie : choisie au niveau européen par le Réseau européen de référence maladies rares (ERN) EuroBloodNet

- Intérêt :
  - dossier patient informatisé qui peut servir de base de données ;
  - adaptée à la saisie des données des personnes drépanocytaires et thalassémiques.

Confirmation du rôle que la France joue au niveau européen pour améliorer la prise en charge des patients drépanocytaires.

Vos questions