

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

10 janvier 2023
17h00 - 19h00
Visioconférence

~~~~~

| <b>Personnes présentes :</b>                         |                                                                                      |
|------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| Animateur MCGRE                                      | Frédéric Galactéros (FG)                                                             |
| Représentant(e)s GT Coordination multidisciplinaire  | Louis AFFO (LA)                                                                      |
| Représentant(e)s CR constitutifs adulte IDF          | Jean-Benoît ARLET (JBA)                                                              |
| Représentant(e)s CC pédiatrique province             | Corinne ARMARI ALLA (CAA)                                                            |
| Représentant(e)s biologistes hospitaliers            | Catherine BADENS (CB)                                                                |
| Représentant(e)s CR constitutifs adulte province     | Giovanna CANNAS (GC) ;                                                               |
| Représentant(e)s ETP pédiatrique                     | Mariane de MONTALEMBERT (MdM)                                                        |
| Responsable CR coordonnateur outre-mer               | Maryse ETIENNE-JULAN (MEJ)                                                           |
| Représentant(e)s CC pédiatrique IDF                  | Stéphanie EYSSETTE-GUERREAU (SEG) <b>pas sûre</b>                                    |
| Représentant(e)s CC adulte province                  | Justine GELLEN DAUTREMER (JGD)                                                       |
| Représentant(e)s des associations                    | Corinne LIEGEOIS (CL)<br>Maryannick LEPETIT (ML)                                     |
| Représentant(e)s biologistes hospitaliers            | Philippe JOLY (PJ)                                                                   |
| Représentant(e)s CR constitutifs pour les DOM        | Gylna LOKO (GL)                                                                      |
| Représentant(e)s CC adulte IDF                       | Stéphanie NGO (SN)                                                                   |
| Représentant(e)s EFS                                 | France PIRENNE (FP)                                                                  |
| Représentant(e)s CR constitutif pédiatrique IDF      | Corinne PONDARRE                                                                     |
| Représentant(e)s CR Constitutif pédiatrique province | Isabelle THURET                                                                      |
| Equipe projet MCGRE                                  | Justine Fauvel (JF), Lucile Guénégon (LG), Catherine Pouzat (CaP), Marwa Khomsi (MK) |

Jean-Benoît ARLET (JBA) excusé,

**Ordre du jour :**

1. Généralités
2. Compte – rendu financier
3. Organisation des futurs AAP de la filière
4. Observatoire des traitements
5. Communication : fiches descriptifs des maladies MCGRE, modification et mise à jour du site internet
6. Annonce du trait drépanocytaire
7. Enquêtes en cours
8. Associations : Projet, document d’accompagnement à la saisie du dossier MDPH
9. Labellisation
10. Recherche
11. Divers

## 1. Généralités

**Dépistage néonatal :**

Rappel :

Suite intervention de GBT accompagné par la FMDT SOS Globi auprès d’un député, inscription ET passage en 49.3, dans le PLFSS d’une expérimentation du dépistage néonatal de la drépanocytose dans 3 régions. Conséquences indirectes sur l’organisation de la FMDT SOS Globi : démission du bureau. Intervention de GBT dommageable.

MAIS avis de la HAS maintenu (corroboré par le ministre de la Santé) → dépistage universel.

La responsabilité du dépistage va bientôt revenir intégralement aux filières selon FG.

Mise en œuvre du dépistage à faire par étape :

1. Identifier les laboratoires,
2. Mettre en place un registre,
3. Refonder un groupe de travail pour les 2/3 ans qui viennent.

Site internet à enrichir : lien vers les argumentaires des parties prenantes (Annexe 5) ; effectué ; [ici](#)

Appel à candidature pour le GT dépistage ; contacter la filière

**Publication PNDS**

PNDS drépanocytose adulte et enfant **très en retard**.

Propositions de PNDS à réaliser :

- Polyglobulies constitutionnelles (Proposition FG ; MdM, PJ, MEJ ; F. Girodon s’était montré intéressé)
- Anémie microcytaire héréditaire (ou non) hors thalassémie chez l’enfant (Proposition déjà faite par Patricia Aguilar Martinez (PAM))
- Hémoglobinopathies autres que thalassémie et drépanocytose (proposition FG)

Autre axe de travail : création d’une Clé du diagnostic :

- Polyglobulies (Proposition MdM) ;
- Anémie microcytaire (Proposition JDG).

IT contacte PAM ;  
Contacter JF/ pour les fiches.

**RCP :**

- RCP diagnostic → C'est dans cette RCP que sont décidées les études génomiques au sein des plateformes Auragen et Séquoia pour les situations d'errance diagnostique.

A compter de janvier 2023 : fusion RCP Nord et RCP Sud ; le jeudi (1 jeudi après-midi par mois de 16h à 18h), via ShareConfrère pour l'instant.

Si trop de dossiers, ajout de dates intercalaires.

FG : manque de cliniciens (pédiatres ou non) qui pourraient participer régulièrement à ces RCP

Rappel : incertitude quant à la pérennité de ShareConfrère mais information d'ici fin janvier.

Demande de FP : faire passer les RCP transfusion sur ShareConfrère si maintien de l'outil.

**BaMaRa :**

Projet de labellisation et de relabellisation en cours donc l'effort est à poursuivre en 2023.

Maintien de l'effort de la filière pour soutenir la saisie.

Recrutement d'une nouvelle ARC : Yasmine Neghli, proposition d'intervention à Poissy et Louis Mourrier dans un premier temps.

## 2. CR Financier :

Rappel : très peu de latitude sur l'utilisation des fonds

Néanmoins reliquats → Mise en place de l'APP généraliste en fin d'année

MdM : Quid financement Siclopédie ? demande du CR du COPIL qui valide le fait de donner 10% du budget de la filière pour Siclopédie.

FG : Ce financement a été ponctuel ; en 2022, absence de financement Siclopédie mais cela reste une possibilité pour cette base de données approuvée par la filière et en voie d'utilisation Web extensive.

Deux problèmes :

- Menace que les fonds non utilisés nous soient ponctionnés. Pb des reliquats (Produits Constatés d'Avance - PCA) ;
- Frais de gestion très élevés, en 2022 : plus de 98 000€.

Points importants pour la filière :

- Aide aux registres : volonté de soutenir tous les registres en 2023 (/\ passage par des **conventions**) ;
- Journée des associations : pas suffisamment dynamique alors que budget important ;
- Modernisation du site internet.

## 3. Organisation des futurs AAP de la filière

AAP 2022 mis en place dans un temps contraint ; quelle direction donner aux futurs appels d'offre ?

Si Reliquat de budget tous les ans → à orienter sur cet AAP et maintenir un AAP généraliste qui permet des projets « hors-cadre ». Adapté aux projets de recherche pratico-pratique demandés par les centres de compétence qui n'ont pas de ressources propres.

Lauréats de l'AAP 2022 :

| Lauréats et centre de rattachement                                          | Nom du projet                                                                                          | Objectif principal du projet                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|-----------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Dr Valentine Brousse,<br>Centre de référence enfant de Paris – Robert Debré | MacSpleen                                                                                              | Isolement et caractérisation phénotypique et fonctionnelle du macrophage de la pulpe rouge humaine splénique                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| Dr Sarah Szepetowski,<br>Centre de référence adulte et enfant de Marseille  | Evaluation de la transition chez les patients atteints de béta-thalassémie dépendants des transfusions | Description des patients atteints de TDT inclus dans le registre national des thalassémies au moment de la transition des soins pédiatriques vers ceux adultes et les pratiques actuelles des centres pour encadrer leur transition.<br>Analyse des liens entre les caractéristiques des patients /celles des centres et l'âge à la transition /évolution des marqueurs de la surcharge en fer.                                                 |
| Christophe Ferreira De Matos, Centre de compétence adulte de Toulouse       | Il Padre                                                                                               | Évaluation des mécanismes d'activation plaquettaire dans la dynamique thrombo-inflammatoire chez les patients drépanocytaires de manière longitudinale, avant, pendant et après une crise vaso-occlusive                                                                                                                                                                                                                                        |
| Dr Luu-Ly Pham,<br>Centre de référence enfant de Bondy                      | Drépano-BACT                                                                                           | Surveillance épidémiologique du portage naso-pharyngé, de l'antibiorésistance et des infections bactériennes invasives chez les enfants drépanocytaires en Île de France.                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Dr Solène Poutrel,<br>Centre de référence adulte de Lyon                    | Acti-Drépa                                                                                             | Comparer les effets de deux programmes de réentraînement individualisé conduit à l'hôpital ou en cabinet de ville sur l'aptitude physique globale évaluée par un test de marche de 6min, par rapport à un groupe de patient drépanocytaires ne suivant pas le programme de réentraînement. L'objectif étant de développer et de promouvoir par la suite l'activité physique chez le patient drépanocytaire en renforçant le soin ville-hôpital. |

Calendrier à respecter :

Courant février : rédaction du dossier de candidature / règlement ;

Fin février : publication de l'appel à projets ;

Mi-avril : étude des candidatures ;

Juin : rendu des décisions (annonce des lauréats lors de la journée de la filière du 16 juin ?)

#### 4. Observatoire des traitements

Objectif → Recenser et comprendre l'usage fait :

- des médicaments essentiellement hors AMM ;
- des nouveaux médicaments en compassionnel dans leur indication première ou dans l'usage qui en est fait par les professionnels de santé pour les maladies rares.

Choix de la base 16Com (qui permet d'intégrer des données depuis la base Thériaque) pour recenser toutes les informations.

Besoins :

- Étoffer les données de la liste des traitements : forme utilisée, dosage, voie d'administration, posologie... (informations indispensables pour enregistrer des cadres de prescription dans la base) ;
- Décliner ces « prescriptions » par maladies et populations de patients (adultes, enfants/âges, sous-populations...) ;

MK et CaP ne peuvent pas le faire car elles connaissent pas les détails des prescriptions. L'idéal serait que quelques médecins saisissent ces « prescriptions » dans la base 16com.  
Une fois le cadrage des prescriptions fait et renseigné dans la base, chaque CRMR/CCMR pourra se connecter grâce à des codes propres qui lui seront communiqués afin de renseigner quelles sont les prescriptions qu'il utilise, depuis quand et pour combien de patients.

**Obligation pour la filière donc besoin de quelques pédiatres et médecins adultes ;  
Données à mettre à jour tous les ans par chaque centre.**

## 5. Communication

Fiches maladies :

- Fiches à créer
- Déjà créées : G6PD ; Maladie de Gilbert (initiatives de PAM)

Questions : quelle(s) fiche(s) produire ; à qui les destine-t-on ?

- Faire un doublé médecin/patient pour les fiches
- Etablir une liste de fiches à réaliser et à compléter

Méthodologie :

- Proposition d'un brouillon par la filière puis diffusion au GT formation.

Mise à jour du site internet :

→ Site doit devenir un outil quotidien ; il doit être commode, informatif avec des MAJ très régulières

Travail sur deux niveaux :

- Travail sur la charte graphique ;
- Amélioration de :
  - L'espace public ;
  - L'espace privé.

Présentation du nouveau site : journée de la filière juin 2023

Demander au prestataire Diplopixel les statistiques d'utilisation du site  
Faire une liste des pathologies à classer et à compléter ;  
Faire un doublé patients/professionnels de santé pour les fiches

## 6. Annonce du trait drépanocytaire

Budget d'accompagnement de **50000€** dédié à la filière par le ministère

A utiliser pour :

- Création de documents ;
- Diffusion de documents ;
- Soutien à un travail professionnel.

Intérêt de travailler au sein du GT avec les centres d'outre-mer où l'annonce du trait est systématique (Guadeloupe ; Martinique) et le CIDD. Voir ce qui se passe dans les départements et Territoires d'Outre-mer.

**la consultation de génétique devraient être réservée aux couples à risque et aux cas particuliers nécessitant des analyses approfondies.**

Création d'un document (à destination des parents d'enfant AS ; à destination des AS ; à destination des professionnels de santé):

→ Economiser les forces en présence et utiliser les documents existants :

- [Document AFDPHE et CIDD](#)
- Document de Novartis sur les AS adulte ;
- [Vidéo](#) de CP

Sollicitation du GT dépistage très prochainement par la filière

## 7. Enquêtes en cours

Drépatient :

Enquête fondée sur une base de données très importante – 800 patients drépanocytaires adultes : BluebirdBio s'est retiré du projet.

50 000€ alloués par le ministère de la santé → analyser les données, sociales, biomédicales. Patients métropolitains.

Etudiant en cours de recrutement.

Enquête sur la vaccination pour répondre → QR code sur présentation

Autres enquêtes en cours :

Projet d'enquête mono site sur les besoins exprimés en sexualité pour les couples en difficulté mais à partager et à étendre (Martinique - GL) ; Très peu d'écrits sur les patients drépanocytaires et la sexualité. Jusqu'en 2030, [Stratégie nationale de santé sexuelle, 2017 - 2030](#) ; financements nationaux et à ce jour, aucune demande pour la drépanocytose et la santé sexuelle, semble-t-il.

Thèse soutenue en Martinique (Une centaine de patients) ; Volonté d'une enquête plus large et multicentrique.

Pb : quel questionnaire donner aux patients → les rendre plus courts, les adapter pour qu'ils soient remplis par les patients. Proposition : les scinder en partie et par thématique, les diffuser au fur et à mesure.

Ne pas hésiter à solliciter la filière en amont

## 8. Associations

Rappel : beaucoup d'interlocuteurs associatifs, fonctionnement un peu difficile.

→ réécriture de la charte, plus incitative pour que les associations soient actives dans le cadre des objectifs généraux de la filière.

Volonté d'une collaboration plus effective avec la filière ; travail plus qualitatif.

Réunion tous les deux mois prévues pour l'année 2023, deux projets pour soutenir cette collaboration :

- Document d'accompagnement MDPH (besoin de toutes les forces en présence) ;
- Annonce du trait drépanocytaire.

Demande de la lecture de cette charte et envoi des remarques  
Si validation alors diffusion auprès des associations.

## 9. Labellisation

### Calendrier pour les centres :

- Le 11 janvier, audition de FG par le trio d'experts (désignés par la DGOS pour l'examen des dossiers des centres de la filière) et la mission maladies rares de la DGOS ;
- Décision finale par le comité de suivi (DGO, DGS, SS, représentant des directeurs d'hôpitaux et des filières) : Mai

Nouveaux sites ayant postulé pour une labellisation « CRMR constitutif » :

| Site                                                                                                                                | Responsable médical             | type   |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------|--------|
| <b>Bordeaux</b><br>CHU Bordeaux (fusion des 2 centres de compétence du CHU Bordeaux)                                                | Dr A. Desclaux (A)              | Mixte  |
| <b>Dijon</b><br>CHU Dijon                                                                                                           | Pr F. Girodon (A)               | Mixte  |
| <b>Grenoble</b><br>CHU Grenoble Alpes (CHUGA)                                                                                       | Dr C. Makowski (A)              | Mixte  |
| <b>Lille</b><br>CHU Lille (postule comme nouveau CRMR du fait de l'interdiction des centres bi-sites)                               | Dr A. Lambilliotte (P)          | Enfant |
| <b>Rouen</b><br>CHU Rouen                                                                                                           | Dr C. Dumesnil de Maricourt (P) | Mixte  |
| <b>Strasbourg</b><br>CHU Strasbourg                                                                                                 | Pr C. Paillard (P)              | Mixte  |
| <b>Toulouse</b><br>CHU Toulouse                                                                                                     | Dr P. Cougoul (A)               | Mixte  |
| <b>Paris</b><br>AP-HP Hôpital Tenon                                                                                                 | Dr F. Lionnet (A)               | Adulte |
| <b>Paris</b><br>AP-HP Hôpital Armand Trousseau (fusion des 2 centres de compétence du Dr M-H Odièvre-Montanié et du Pr G. Leverger) | Dr M-H. Odièvre-Montanié (P)    | Enfant |

A = médecin d'adultes ; P = pédiatre

Toutes les demandes des centres ont été finalisées. La filière n'est pas intervenue dans le choix des centres, mais a apporté son soutien logistique pour la conformité des dossiers. (liste complète des centres jointe)

### Calendrier pour les filières : /!\ possibilité de décalage de la labellisation des filières

Lancement du PNMR4 : fin 2023 - début 2024

Or parution indispensable pour que les filières bâtissent leur plan d'action

Dossier de labellisation à rendre pour le premier semestre 2024 et l'arrêté de labellisation pour le deuxième semestre 2024. A suivre → réunion DGOS 17 janvier 2023.

Pour être animateur de filière (succession FG), il faut :

- Être labellisé, coordonnateur d'un centre de référence ou l'être un jour prochain.
- Etre PU-PH (mais au moins 1 cas où l'animatrice n'était pas PU)
- Etre proposé par COPIL donc reconstitution du COPIL pour qu'il soit représentatif des nouveaux centres de référence et abord de la question de manière prospective aux alentours de mars.
- Avoir le soutien des associations

Pour accéder à la cartographie de la labellisation, voir [ici](#)

## 10. Recherche

Volonté de rendre la recherche plus collective et plus accessible au sein de la filière.

Mise en place d'un forum sur le site internet :

- Pouvoir faciliter la mise en relation des chercheurs pour mettre en place des projets de recherche : proposition de boîte à idées de projet sous forme de synopsis de 2 pages max à déposer sur le site ;
- Recensement des protocoles de recherche en cours pour faciliter les inclusions des patients ;
- Service de veille bibliographique : affichage du « top 10 des articles les plus marquants » puis intégration au bulletin recherche.

## 11. Divers

Proposition de thématiques pour la journée de la filière :

- DPN (diagnostic prénatal sur le sang de la mère) ; A étudier, méthode expérimentale

\*\*\*\*\*

Fin des discussions, le Pr Galactéros met fin au COPIL en souhaitant à tous et toutes une bonne année.