

## Compte-rendu de la réunion du comité de pilotage de la Filière MCGRE

**4 juillet 2023**  
**17h30 - 19h30**  
**Visioconférence**

~~~~~

|                                                      |                                                                                                       |
|------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Personnes présentes :                                |                                                                                                       |
| Animateur MCGRE                                      | Frédéric GALACTEROS (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 CC pédiatrique IDF                  | Marie BELLOY (MaB)                                                                                    |
| Représentant(e)s CR constitutifs adulte province     | Giovanna CANNAS (GC) ;                                                                                |
| Représentant(e)s CR constitutifs adulte province     | Benjamin CARPENTIER (BC)                                                                              |
| Représentant(e)s CC pédiatrique IDF                  | Stéphanie EYSSETTE-GUERREAU (SEG)                                                                     |
| Responsable CR coordonnateur outre-mer               | Maryse ETIENNE-JULAN (MEJ)                                                                            |
| Représentant(e)s des associations                    | Christina GODART (CG)<br>Corinne Liégeois (CL)                                                        |
| Représentant(e)s CC adulte province                  | Caroline MAKOWSKI (CM)                                                                                |
| Représentant(e)s ETP pédiatrique                     | Mariane de MONTALEMBERT (Mdm)                                                                         |
| Représentant(e)s CR constitutif pédiatrique IDF      | Corinne PONDARRE (CP)                                                                                 |
| Représentant(e)s CR Constitutif pédiatrique province | Isabelle THURET                                                                                       |
| Equipe projet MCGRE                                  | Justine Fauvel (JF), Lucile Guénégu (LG), Catherine Pouzat (CaP), Marwa Khomsi (MK), Sonia Udino (SO) |

Ordre du jour :

1. Actualité de la Filière MCGRE
2. accelRare
3. ShareConfrère
4. Accès précoce pour la thérapie génique
5. HAS - évaluations des actes du RIHN
6. Associations membres – état des lieux
7. Groupes de travail
8. New Globinoscope
9. Discussions et agenda
  
10. O
11. Actualité de la Filière MCGRE

## 1. Actualité de la Filière MCGRE

### a. Labellisation

**Labellisation campagne 2022** : +23% nouveaux CRMR labellisés toutes filières confondues.

**Financement 2023 des centres** : 134M€, toutes filières confondues (hors nouveaux centres labellisés 2022).

Pour les centres de référence constitutifs :

Part fixe : 100 000 euros

Pour les centres coordonnateurs :

Part fixe : 120 000 euros

La part variable est évaluée tous les deux ans selon l'activité clinique, la recherche et les réunions de concertation pluridisciplinaire renseignées dans le rapport annuel PIRAMIG.

JBA : Les centres de référence MCGRE ont 10 fois plus de patients que ceux d'autres filières de santé maladies rares mais la part variable est peu dépendante de la file active mais davantage de la recherche.

FG : les montants sont évalués sur les 2 dernières années en glissant et la saisie dans BaMaRa n'est plus une option. Le déclaratif ne sera plus accepté.

### b. CR bilans et actions DGOS - Budget à date

#### Rappel sur le budget

Voir slide.

Budget restant à date : 437 893 €

#### Rappel concernant l'étude Drépatient :

Enquête sur les répercussions de la drépanocytose sur la qualité de vie, la scolarité et l'insertion socio-professionnelle des patients adultes et des parents d'enfants malades résidant sur le territoire français. Lancée à l'initiative des associations (FMDT SOS Globi), supportée sur le plan technique par la filière et analysée par Argo (Cabinet d'études).

Financement de départ : BluebirdBio

Départ de BluebirdBio → fin des financements ; il manquait 50 000€ pour finaliser le travail.  
Suite intervention / Argo Santé et FG : octroi de 50 000€ par la DGOS

Caractéristiques de l'enquête :

- Multicentrique ;
- Versant qualitatif (entretiens) et quantitatif (questionnaires) ;
- Public cible : patients et parent d'enfant malade ;
- Sollicitation de tous les acteurs de la filière ;
- France métropolitaine et DOM ;

Répondeurs :

- 2/3 d'adultes (large majorité de femmes) et 1/3 de parents d'enfants atteints
- Plus d'un millier de questionnaires reçus ; 992 sont exploitables ;
- Réponses des familles et des patients proportionnelles à la présence des personnes drépanocytaires sur le territoire.

### c. Points à améliorer suite RDV DGOS

**Axe du PNMR3 :**

Axe 2 : Dépistage néonatal

→ pas de nouveauté de la part des partenaires institutionnels.

Axe 3 : Déploiement de la BNDMR dans les CRMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers

FG : Direction hospitalière frileuse, peur des entrées incontrôlées. La filière a embauché des ARCs pour faciliter la saisie ; priorisation des centres dans lesquels les files actives n'étaient pas saisies mais la période de déclaratif touche à sa fin il faudra désormais saisir.

Est-ce le rôle de la filière de soutenir la saisie ? et jusqu'à quand ?

Axe 9 : Renforcer la politique de formation initiale (médecine, pharma, biologie)

L'enseignement des pathologies rares du globule rouge et plus particulièrement celui sur la drépanocytose sont insuffisants.

→ comment agir ?

Constat : impossibilité d'agir sur les universités à court terme et facilement.

Proposition (JBA/MDM/PAM) :

1. Ecrire au ministre de l'Enseignement supérieur :
  - Besoin de renforcer l'enseignement sur la drépanocytose dans le programme de formation initiale de médecine ;
  - Indiquer le nombre de patients/nombre d'hospitalisations par patient ;
  - Proposition avec axes de développement et recommandations ;
  - Rappeler que le Président E. Macron s'est engagé pour la drépanocytose dans son programme de campagne.
2. Organiser une rencontre avec les universités :

- Demander des aménagements aux études de médecine (hématologie, pédiatrie, médecine interne notamment) ;
  - Cibler les 2e et 6e année de médecine.
3. Contacter les instances qui interviennent dans la formation :
- Collège de médecine interne ;
  - Collège d'hématologie ;
  - Collège de génétique ;
  - Collège de pédiatrie.

+ Demander aux associations de soutenir cette démarche : accord des associations (2017 : livre de recommandation → l'amélioration de la formation initiale faisait partie des propositions)

A faire par les membres du COPIL (MDM) :

Faire le listing de l'enseignement pour les professionnels de santé et les paramédicaux (CU/DU).

Demander le soutien de la médecine de ville ?

Axe 10 : Encourager le développement de la recherche dans les territoires d'Outre-mer

→ « Souplesse » de la DGOS concernant la labellisation par rapport à certains critères notamment la recherche.

MEJ :

→ il faut des mesures spécifiques pour que l'Outre-mer avance notamment en termes de recherche mais : il n'y a pas d'universitaires, les services sont débordés.

→ Moyens humains supplémentaires indispensables pour développer la recherche.

FG : nombre d'universitaires pauvre même au-delà des territoires d'Outre-mer en comparaison des autres filières.

#### **d. Renouvellement des mandats**

Renouvellement des filières lié au PNMR 4

Proposition : faire passer les pathologies du fer dans la filière MCGRE (JBA, PJ, PAM, FG)

→ convaincre les responsables de centre investis dans d'autres filières

→ zone commune avec G2M (Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer)

**Cas des hémochromatoses** (180000 patients théoriques en France), non rares MAIS :

- A part le centre de référence personne ne veut faire les saignées (HEGP)
- Reprises par l'oncologie car risque de développement de CHC (CHUGA)
- EuroBloodNet ne les inclut pas dans les maladies rares

Cas des carences en fer suivies par les pédiatres pour les non rares :

- Lorsque besoin d'une analyse plus fine, cela rentre dans le champ des maladies rares et expertise appropriée.

/!\ En termes cliniques certaines pathologies ne sont pas prises en charge chez nous au niveau pédiatrique (≠biologie)

Latitude de la filière pour faire revenir ces pathologies dans son domaine de compétence ?  
→ ce sont les responsables de centres qui décident (Pr. Pierre Brissot. Coordinateur du Centre national de référence de surcharges en fer rares d'origine génétique ; Professeur Edouard BARDOU-JACQUET Centre de référence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer)

FG : Chacun d'entre nous pourrait participer à convaincre ces responsables de rejoindre la filière.

### e. Comment soutenir les nouveaux centres de référence et les centres de compétences ?

PNDS : soutien apporté au PNDS drépanocytose adulte par la filière, prestataire : Calypse (environ 12000€, prélevé dans les montants à utiliser - 191000€) ;  
Poursuivre les AAP en favorisant les candidatures des nouveaux centres.

### f. Les appels à projet:

→ Il faut développer de nouveaux formats d'éducation thérapeutique du patient notamment de l'e-ETP → AAP.

→ L'appel à projets sera destiné à tous les programmes d'ETP novateurs avec une priorisation pour les nouveaux centres  
Budget moyen : à définir

### g. Renouvellement des mandats

En 2017 chaque collègue avait voté pour élire un représentant au sein du COPIL.  
→ A renouveler de façon à proposer de nouveaux représentants au prochain COPIL.

## 2. accelRare

### /!\ Rappel COPIL mars 2023

*Proposition faite par Sanofi, à la suite d'un travail commencé par Orphanet :*

*→ Classer les maladies rares en fonction de la difficulté des Médecins Généralistes à les identifier.*

*→ Moyen : outil digital pour les y aider.*

*→ 270 maladies rares identifiées, dont 3 pathologies MCGRE identifiées par Sanofi.*

*/!\ Pyruvate kinase attribué à G2M → à rectifier.*

*Entretien intéressant et prolongé avec le responsable → proposition de commencer par une pathologie ; rémunération de 245€ HT pour le travail effectué.*

*→ idées qui se développent dans les laboratoires pharmaceutiques mais de façon schyzophrène.*

*Des invitations à participer vont être lancées aux centres de la filière.*

**Questions :**

*Qui complète l'outil ? → accelRare*

*A-t-on idée de la réception de l'outil par les MG ? → Non*

*L'outil servira-t-il à faire de la prévention pour le MG ? → Oui*

*Objectif de la filière : participer et tester l'intérêt pratique de cet outil et dans l'avenir participer au développement pour d'autres pathologies dans le périmètre de maladies rares.*

MDM : ces outils utilisant l'intelligence artificielle soulèvent des questions autour des données patients : données génétiques de vie privée et de maladies rares.

Souhaitable d'avoir une présentation à une journée de la filière ou lors d'un COPIL ; responsabilité éthique, la filière ne peut pas participer à ça.

→ Décision reportées auprès d'accelRare ; demander présentation ?

### **3. Share confrère :**

CP : quid de la limitation du nombre de patients ?

→ il n'y a plus de limitation du nombre de patients depuis la consolidation de ShareConfrère (Skézi)

### **4. Accès précoce à la thérapie génique**

**Demande de la DGOS :**

→ Comment organiser l'accès à la thérapie génique - la filière serait maîtresse d'œuvre sur le parcours patient.

Vertex très intéressé :

- Maillage territorial des centres - thérapie génique pour tous les patients à partir de 12 ans : Marseille, Necker, Lyon, Saint Louis, Mondor et Robert Debré.
- Traitement disponible fin 2023 début 2024.

IT : l'accès précoce serait disponible en octobre pour les thalassémiques et en novembre pour les drépanocytaires ; difficile de déterminer la position de la filière car demande de la DGOS pas claire. Les indications seront étudiés en RCP nationale.

FG : au-delà de la RCP nationale (± 20 cas par an) comment permettre de traiter l'ensemble des patients éligibles et demandeurs ?

Rappel :

- Nombre limité de centres de traitement et donc de lits disponibles ;

- Nécessité de recueillir l'ensemble des demandes patients afin qu'elles puissent toutes être étudiées ;
  - Peu de place → au moins 45 jours d'aplasie à prévoir pour toute thérapie génique.
- Réfléchir à ce qu'il faut mettre en place pour rendre cela possible.

La filière doit :

- Se prononcer sur ses attentes vis-à-vis des thérapies géniques ;
- Rédiger des propositions ;
- Organiser la réalité à l'accès précoce.
  - Écrire un courrier (IT)

## 5. HAS - évaluations des actes du RIHN

Enquête diligentée par l'ABM afin de hiérarchiser les besoins en diagnostic NGS pour les maladies du globule rouge → pathologies de la filière MCGRE correctement regroupées. Priorisation des groupes de maladie constitués par la HAS ; la filière fait partie du 2e des 4 quartiles ; positionnement confortable : pas souhaitable d'être évalué rapidement (dans 3 ans les critères auront probablement changé).

## 6. Associations membres – état des lieux

Réorganisation du bureau de la FMDT : de nouvelles chartes seront prochainement envoyées

- Reprendre les réunions une fois par mois entre les associations drépanocytaires ;
- Les associations pourraient suivre des formations professionnalisantes.

## 7. Groupes de travail

Proposition de créer un groupe de travail télémédecine  
Un groupe de travail greffe thérapie génique est actuellement en cours de constitution.

## 8. New Globinoscope

Le dernier New Globinoscope est disponible à la [commande](#) et sur le site de la [filière](#).

## 9. Discussions et agenda

- Proposer des dates pour les prochaines journées de la filière et pour le prochain COPIL

\*\*\*\*\*

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