

COPIL
17 septembre 2024

Filière MCGRE

Sommaire

- Dépistage Néonatal
- Avis de la commission de Transparence de la HAS
- Projet Jardin
- Budget
- Utilisation MIG Arc-Tec
- EVAD /MCGRE
- Divers

Généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose en France (1er novembre 2024)

Volonté de la filière :

- Profiter de la généralisation pour informer AUSSI les situations d'hétérozygotie
 - MAIS : refus de la part du cncdn
 - surcharge de travail ;
 - annonce du trait ≠ diagnostic de maladie (hors périmètre de leur action).
- ➔ Volonté de la mission maladie rare de la DGOS de soutenir la position de la filière face à la DGS,
- ➔ Réunion le 12 septembre.

Position à défendre auprès de la DGS (RDV le 18 septembre)

2 pistes d'action :

- Prendre contact localement avec les CRDN et les autres acteurs (ARS, CRMR) afin de :
 - Comprendre les situations territoriales car déjà 13 CRDN transmettent les informations sur les hétérozygotes, s'appuyer sur l'existant et se coordonner sur les territoires avec les CRMR/CCMR de MCGRE ;
 - Tenir compte des spécificités locales quand il y a déjà une transmission de l'information par les CRDN et organiser cette transmission au niveau territorial quand elle n'existe pas encore.
- Explorer la possibilité d'une validation institutionnelle à travers :
 - Une réflexion sur les meilleurs vecteurs de transmission de la position du GT DNN sur l'intérêt de l'annonce aux parents dépistés AS ;
 - Une inscription dans le **PNMR4** :
 - Du dépistage de la drépanocytose et de l'annonce du trait (+ carnet de santé de l'enfant ?)
 - de l'importance de la prévention des maladies génétiques rares les plus répandues.

Avis de la commission de Transparence de la HAS

Constats : la filière est étonnée des décisions de la HAS

Décision de la CT de la HAS :

- **Effortil** => ASMR V

Non prise en considération par la CT de la HAS du rôle préventif de l'effortil MAIS Urologues consultés non conscients de l'intérêt dans le cadre de la drépanocytose et donc => demande réexamen de la décision ;

- **Casgévny** => ASMR V = rejet de la CT de la HAS pour le traitement de la **drépanocytose** sévère pour les 12 - 35 ans.
- **Casgévny** => ASMR IV de la CT de la HAS pour le traitement de la **β thalassémie TDT** pour les 12 - 35 ans.

⇒ **Dans les 3 cas : commission de recours**

Projet Jardin

<https://jardin-ern.eu>

Objectifs principaux de JARDIN :

Renforcer l'impact des ERN à travers leur intégration dans les systèmes de santé des Etats membres :

- Amélioration de la gouvernance ERN-HCP;
- Formation de réseaux nationaux de référence
- Amélioration de la gestion des données (interopérabilité des données à tous les échelons territoriaux)
- Identification de piste de soutien national pour les ERN-HCP

- 9 Work Package :

1. Gestion de projet et coordination ;
2. Diffusion
3. Evaluation
4. Durabilité
5. Gouvernance nationale et modèles d'assurance qualité
6. Parcours de soin nationaux
7. NRN et programmes non-diagnostiqués en lien avec les ERN
- 8. Gestion des données – WP8**
9. Soutien national aux HCP

transverses

Thématiques

Projet Jardin

Chaque Work Package est placé sous l'égide d'un pays de l'UE.

Le WP 8 - **Gestion des données** a été attribué à la France en collaboration avec les Pays-Bas



Work Package 8 Gestion des données



Objectifs



- Élaborer des recommandations garantissant l'interopérabilité des structures de données au niveau local, régional, national et au niveau ERN

En bref...

Créer un système de gestion des données fluide, sûr et intégré

Tâches



- Identifier les obstacles actuels au partage de données RD et à l'inventaire des solutions existantes
- Mettre en œuvre des solutions pour améliorer la précision sémantique et l'interopérabilité des données de santé RD
- Proposer et développer des solutions réalisables pour surmonter les obstacles organisationnels, techniques et juridiques à l'intégration des systèmes de santé nationaux et à la gestion des données ERN
- Tester et mettre en œuvre des solutions en mode agile
- Visualiser les centres d'experts RD avec ERN & NRN

Livrables



- Cartographie des solutions réalisables
- Sortie SE Atlas V1
- Recommandations pour l'organisation des parcours de soins et les systèmes d'orientation vers les ERN
- Rapport sur les obstacles au partage de données RD et les solutions existantes
- Recommandations pour l'intégration de la gestion des données entre les systèmes de santé nationaux et le ERN

Budget Filière

| Produits 2024 | Montants |
|----------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| Reliquat année 2023 | 275 000 € |
| MIG de fonctionnement 2024 | 700 527 € |
| MIG F22- Observatoire des traitements (versement C3 2023 pour 2024) | 25 000 € |
| MIG F22 - Errance et l'impasse diagnostiques (versement C3 2023 pour 2024) | 50 000 € |
| MIG F22 – ARC/TEC | 26 200 € |
| MIG F23 formation, PNDS, programmes ETP et outils de RCP (2023-2024) | 87 500 € |
| TOTAL | 1 164 227 € |

Budget Filière

| Postes | Dépenses engagées | Dépenses à venir (validation COFIL ?) |
|-------------------------------------|-------------------|------------------------------------------|
| Salaires | 361 000 € | |
| Frais de structure | 133 000 € | |
| Matériel/Fournitures de bureau | 11 922 € | |
| Site Internet | 2 880 € | |
| Journées nationales | 23 230 € | |
| Journée des associations | 9 140 € | |
| Participation à des congrès | 21 223 € | |
| Supports de communication | 4 930 € | |
| AAP -Expertise Formation – GR Learn | 30 000 € | |
| Déploiement du dépistage néonatal | 26 386 € | |
| NaThaY | 32 000 € | |
| PNDS | 5 940 € | |
| Supports de communication | 22 558 € | 5 000 € |
| AAP Généraliste Enveloppe globale | 84 540 € | 30 000 € |
| Drépatient | | 60 000 € |
| Base de données – Registre | | 60 000 € |
| Soutien ASH | | 15 000 € |
| TOTAL | 768 749 € | 170 000 € |

soit un total de : 938 749 €

Budget Filière

DELTA : 225 478 €

Registre nouveau-nés – prise en charge

Bourse de recherche

CGRF

PNDS – Webinaire

Fin des quinquénats FSMR

Utilisation MIG Arc-Tec

A destination DGOS :

Total : 110 800€

| Identité.responsable | Site | Centres orphelin | TOTAL |
|-----------------------------|-----------------------------------------|------------------|---------------|
| Marie BELLOY | CHI Robert Ballanger - AULNAY SOUS BOIS | Centre orphelin | 5 800 |
| Michel BENEMOU | CH DE GONESSE | Centre orphelin | 3 800 |
| Philippe BENSAID | CH Victor Dupouy - ARGENTEUIL | Centre orphelin | 3 700 |
| Stéphanie EYSSETTE-GUERREAU | HOP. NOVO - CH RENE DUBOS (PONTOISE) | Centre orphelin | 3 900 |
| Sébastien MONNIER | CH DE VERSAILLES | Centre orphelin | 4 100 |
| Catherine VEYSSIER-BELOT | CHI POISSY ST-GERMAIN | Centre orphelin | 5 100 |
| TOTAL | | | 26 400 |

Utilisation MIG Arc-Tec

| IDENTITÉ.RESPONSABLE | SITE | PEMR | TOTAL |
|-------------------------|---------------------------------------------|----------------------------|--------------|
| G. BEAUJOUR | CHI L. et R. Aubrac - VILLENEUVE ST GEORGES | ESMARA | 3 000 |
| N. GARREC | GRAND HOPITAL DE L'EST FRANCILIEN | ESMARA | 6 800 |
| C. GUILLAUMAT | CH Sud Francilien - CORBEIL-ESSONNES | ESMARA | 14 500 |
| L. LE CARRER | CH ORSAY | ESMARA | 1 800 |
| J. NZONZILA | CH Sud Ile de France - MELUN | ESMARA | 3 300 |
| C. PAILLARD | HOP. UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG | PMER PARA | 5 900 |
| A. PHULPIN | CHRU DE NANCY | PMER LARA | 5 200 |
| C. PLUCHART | CHU DE REIMS | PMER PARC | 2 100 |
| E. MERLIN | CHU DE CLERMONT-FERRAND | PEMR AURA | 2 900 |
| F. TARDY | CHU DE SAINT-ETIENNE | PEMR AURA | 3 900 |
| P. SIMON | CHU DE BESANÇON | PEMR Bourg.-Franche-Comté | 1 500 |
| M. CONDE | CHU D'ORLEANS | PEMR CVL | 5 400 |
| K. STANKOVIC STOJANOVIC | CH Simone Veil - BLOIS | PEMR CVL | 1 500 |
| J-B. VALENTIN | CHU DE TOURS | PEMR CVL | 4 900 |
| J. DAUTREMER | CHU DE POITIERS | PEMR de Limoges - Poitiers | 3 500 |
| D. BODET | CHU DE CAEN NORMANDIE | PEMR Normandie | 2 500 |
| C. L. AFFO | GHU NORD SITE LOUIS MOURIER | PEMR Paris Nord | 7 700 |
| M. BARBATI | CHU DE LILLE | PLEMARA | 5 200 |
| C. ORVAIN | CHU D'ANGERS | PRIOR | 1 300 |
| L. CARASU | CHRU DE BREST | Rares Breizh | 1 500 |
| TOTAL | | | 84400 |

Utilisation MIG Arc-Tec

A déléguer par la filière :

| Centres | Montant |
|----------------------------------------|--------------|
| Réunion | 4500 |
| Nice | 5600 |
| Limoges | 2500 |
| Centre coordonnateur Antilles-Guyane : | 13600 |
| TOTAL | 26200 |

Partie salaire Data Management (AB) : 13 000€

Total : 39 200 €

EVAD /MCGRE

Rappel :

Suite demande de l'ARS IDF, la filière devient le porteur du projet EVAD

Département de mise en œuvre du programme

78, 93, 95, 75, 92, 94

Nombre de patients bénéficiaires en juin 2024 (15 – 65 ans) : 550 environ

- Centre hospitalier de Versailles,
- Hôpital François Quesnay – Mantes-la-Jolie,
- Hôpital Robert Ballanger – Aulnay-sous-Bois,
- Hôpital Delafontaine – Saint-Denis
- Centre Hospitalier de Pontoise
- Fondation Léonie Chaptal - Sarcelles
- Hôpital Européen Georges Pompidou - Paris
- Hôpital Necker E.M. - Paris
- Hôpital Tenon
- Hôpital Louis Mourier - Colombes
- Hôpital Avicenne – Bobigny
- Hôpital Jean Verdier - Bondy
- Hôpital du Kremlin-Bicêtre
- Hôpital Henri Mondor - Créteil
- Hôpital de Poissy -Saint Germain en Laye

Réunion à venir : le 18 septembre

Objectifs :

- Définir les contours de l'action de la filière :
 - Recrutement et encadrement ;
 - Implication dans la coordination ;
 - Déploiement des programmes au-delà de la région parisienne.

Divers

- Labellisation
- ReuseRare/Dromos
- Sujets journée de la filière – 31 janvier 2025 :
 - Thérapie génique
 - Accueil aux urgences
 - Actualités de la filière – labellisation – Calendrier des AAP
 - Communication
 - Dépistage néonatal
 - Highlight du congrès CGRF
 - Temps forts Océan indien
 - Points forts ASH
 - Attente des DROM-TOM

Divers

Agenda

Journée Océan Indien :

1-2 octobre 2024

Atelier de coordination multidisciplinaire :

30 janvier 2025

19 juin 2025

Journée PsyDrep :

19 juin 2025

Journées de la filière :

31 janvier 2025

20 juin 2025



Date PROCHAIN COPIL :

17 décembre 2024

17h30 – 19h30

CONGRÈS MALADIES RARES HÉMATOLOGIQUES — OCÉAN INDIEN —

AU PROGRAMME

MARDI 1^{er} OCTOBRE • 17h30 à 20h30

- Organisation de la prise en charge entre La Réunion et Mayotte
- Prise en charge aux urgences
- Les associations de patients sur l'Océan indien

MERCREDI 2 OCTOBRE • 8h30 à 19h00

- Projets & boîtes à outils des filières
- Enjeux de la participation aux essais cliniques et registres maladies rares
- Prise en charge médico-sociale
- Dépistage néo-natal
- Etude de l'hémoglobine et CAT devant une anomalie erythrocytaire dans le cadre d'un conseil génétique
- Amylose AL : Y a-t-il encore des patients non répondeurs
- Nouveautés dans la classification, la physiopathologie et le traitement des mastocytoses
- Quelles actualités dans les cytopénies auto-immunes
- Diagnostic différentiel thrombopénie constitutionnelle et PTI
- Syndromes hémorragiques et liens avec la transfusion / réanimation
- Hémothèse acquise

Les 1^{er} & 2 octobre 2024

Saint Gilles Les Bains,
La Réunion

Ouverte à tous les professionnels de santé de l'Océan indien : médecins, internes,...

Programme et inscriptions sur le site marih.fr rubrique « Agenda »
Prises en charge possibles sur demande
Inscriptions gratuites mais obligatoires



MARIH • MCGRE • MHEMO



Merci à tous pour votre
attention et bonne
soirée