

Filière FilRougE- MCGRE

Maladies Constitutionnelles rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse

21e journée de la filière

30 Janvier 2026

Valentine Brousse & Pierre Cougoul

Retour sur 2025

- Une nouvelle équipe d'animation
- Une équipe qui s'est un peu agrandie : Emma Ngo Yem
- Un déménagement => de nouveaux locaux
- Un nouveau logo



Retour sur 2025

- Deux nouveaux responsables de centre
Sarah Szeppetowski => Marseille
Mayssa Sarakbi => Gonesse
- Une nouvelle association : Les P'tits Globules



Retour sur 2025

Nos évènements

- 1 journée PsyDrep
- 2 journées de Filière
- 1 journée des associations de patients et patients
- 2 ateliers de coordination multidisciplinaire
- 3 webinaires liés au PNDS SDM pédiatrique
- 2 webinaires transition après une première édition en 2024



Mission 1 : Amélioration de la prise en charge

- **PNDS :**

- En cours :

- Déficit en pyruvate kinase (Dr C. Guitton, nouveau)
 - Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adultes (Pr A. Habibi, actualisation)
 - Déficit en G6PD (I. Thuret, actualisation)

- **Maillage territorial :**

- ETP : Soutien à la mise en place de programme (AAP) ; Recensement des programmes en cours
 - Organisation d'un séminaire Arc antillais-Guyane (interfilière),

- **BaMara :**

- Entre le 01/05/2024 et le 07/08/2025 (15 mois), la cohorte de patients porteurs d'une maladie codable dans BaMaRa est passée de **23 100 à 25 800 malades.**



Les maladies MCGRE dans la BNDMR au 7 août 2025

25 800 malades vivants codés avec une maladie MCGRE*.

- Drépanocytose SS, avec 14 576 malades vivants, 2^e position de l'ensemble des maladies rares et le nombre total de malades vivants porteurs d'un **syndrome drépanocytaire majeur** se monte à **20 007**.
- Environ **1560 malades** sont codés porteurs d'une **bêta-thalassémie** et **475** porteurs d'une **alpha-thalassémie**
- **1765** malades sont porteurs d'une **sphérocytose héréditaire**
- **316** malades sont porteurs d'une **hémoglobinoase C**
- **174** malades sont porteurs d'une **elliptocytose familiale**
- **144** malades sont porteurs d'un **déficit en pyruvate kinase**
- *Il reste impossible d'indiquer un nombre de cas de **déficit en G6PD** code classe 1 (seule rare) pour des cas de classe 2 ou 3 et de l'invisibilité des cas de classe 2/3 symptomatiques correctement codés.*
- Environ **120** malades porteurs d'une polyglobulie vraie constitutionnelle
- Environ **120** malades avec une stomatocytose héréditaire
- Environ **80** malades avec une anémie dysérythropoïétique congénitale
- **71** malades avec hémoglobinoase E, **65** avec S-PHMF, **46** avec maladie de l'hémoglobine instable, **23** avec méthémoglobinémie héréditaire...

Evolution des cohortes de malades « MCGRE » dans la BNDMR

Maladie/groupes de maladies	Nb patients vivants 01/05/2024	Nb patients vivants 03/12/2024	Nb patients vivants 07/08/2025
Syndromes drépanocytaires majeurs	17926	18699	20007
Bêta-thalassémies	1400	1509	1560
Alpha-thalassémies	452	435	475
Hémoglobinoase C	270	298	316
Hémoglobinoase E	62	67	71
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-drépanocytose	62	62	65
Sphérocytose héréditaire	1481	1652	1765
Elliptocytose familiale	140	157	174
Stomatocytoses héréditaires	85	103	120
Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	130	142	144
Polyglobulies vraies constitutionnelles	90	100	120
Anémies dysérythropoïétiques congénitales	74	77	81
Anémies sidéroblastiques	Une vingtaine début 2025		

Mission 1 : Amélioration de la prise en charge

- **RCP** : 13 nationales et 11 régionales (2 de plus qu'en 2024)
=> plus de 200 réunions

RCP nationales ou internationales

- Diagnostique globule rouge
- Neuro-radio-drépano pédiatrique
- Drépanocytose
- Neuro-vasculaire drépanocytose adulte
- Vasculopathie cérébrale (PCDREP)
- Drépacoœur
- Greffe drépanocytose
- Thalassémies
- **Procréation & drépanocytose**
- Drépanocytose et situation transfusionnelle complexe
- Thalassémie -thérapie génique

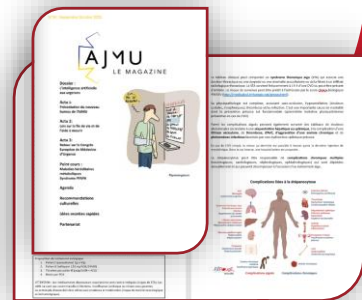
RCP régionales ou locales

- Drépanocytose Antilles-Guyane
- Drépanocytose (GH est francilien)
- Drépanocytose et pathologies du globule rouge – paris ouest, pédiatrique et adulte
- Pathologies du globule rouge (Rhône-Alpes)
- Globules rouges (Hauts-de-France)
- Hématologie (Rhône-Alpes)
- Hémoglobinopathies avicenne-jean verdier
- Globule rouge pédiatrique (Languedoc-Roussillon, Occitanie est)
- RCP Gynécologie/obstétrique-médecine interne (Occitanie Ouest)
- RCP Pathologies du globule rouge – Adulte (Occitanie Ouest)



Mission 1 : Amélioration de la prise en charge

- **Transfusion :**
- Travail du centre coordonnateur Métropole – Réunion/Mayotte sur une cartographie de l'érythrophères en France
- Ecriture de recommandations pédiatriques
- **Dépistage néonatal**
- Lettre d'info pour les nouveau-nés dépistés AS et AC
- Projet PERIGENOMED 1 et 2
- Projet Convergence CohoThal et CohoDrep
- **Situations d'urgence :**
- Travail du centre coordonnateur Métropole – Réunion/Mayotte en collaboration avec le SAMU et du groupe de travail Urgence de la filière :
 - Création d'une charte
 - Publication d'un article dans le magazine de l'AJMU
 - Protocole simple de prise en charge par antalgique => Déclinaison pratique en fiche urgence



Mission 1 : Amélioration de la prise en charge

Prise en charge au SAU des patients drépanocytaires

- **Contexte:**
 - une demande forte des patients et des soignants
 - hétérogénéité des pratiques et des problématiques
- **Groupes de travail collaboratif:**

Filière: GT PdS

- rédaction de procédures types
- mise à disposition
- PNDS
- liens PEMR
- GT DGOS



Coordination

- Charte
Pré-hospitalier
SAU
Aval
- Collaboration SAMU, SP
- Cartographie



Mission 1 : Amélioration de la prise en charge

Education thérapeutique du patient (ETP) :

- Recensement des **programmes** en cours
- **Adodrep** : week-ends à destination des patients en transition + développement d'un Kit
- 2 **webinaires transition** en 2025 (GT Transition) : plus de 50 connectés et environ 80-100 personnes touchées
- **AAP ETP** – dotation de 50 000€
5 lauréats, avec des soutiens de 4000€ à 18 000€
- Réédition de la mallette **Drépacure**



Mission 2 : Coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle

- **Accompagnement pour les appels à projet maladies rares :**

Depuis 2022, la filière ouvre un **AAP généraliste** qui permet l'émergence ou le complément de financement de projets de recherche :

5 en 2022 : 60 000€
5 en 2023 : 50 000 €
3 en 2024 : 55 000 €
5 en 2025 : 74 000 €

239 000 €



- **Mise en place d'un AAP Impulsion recherche en collaboration avec le CGRF :**

Dotation de **140 000 €**

3 lauréats

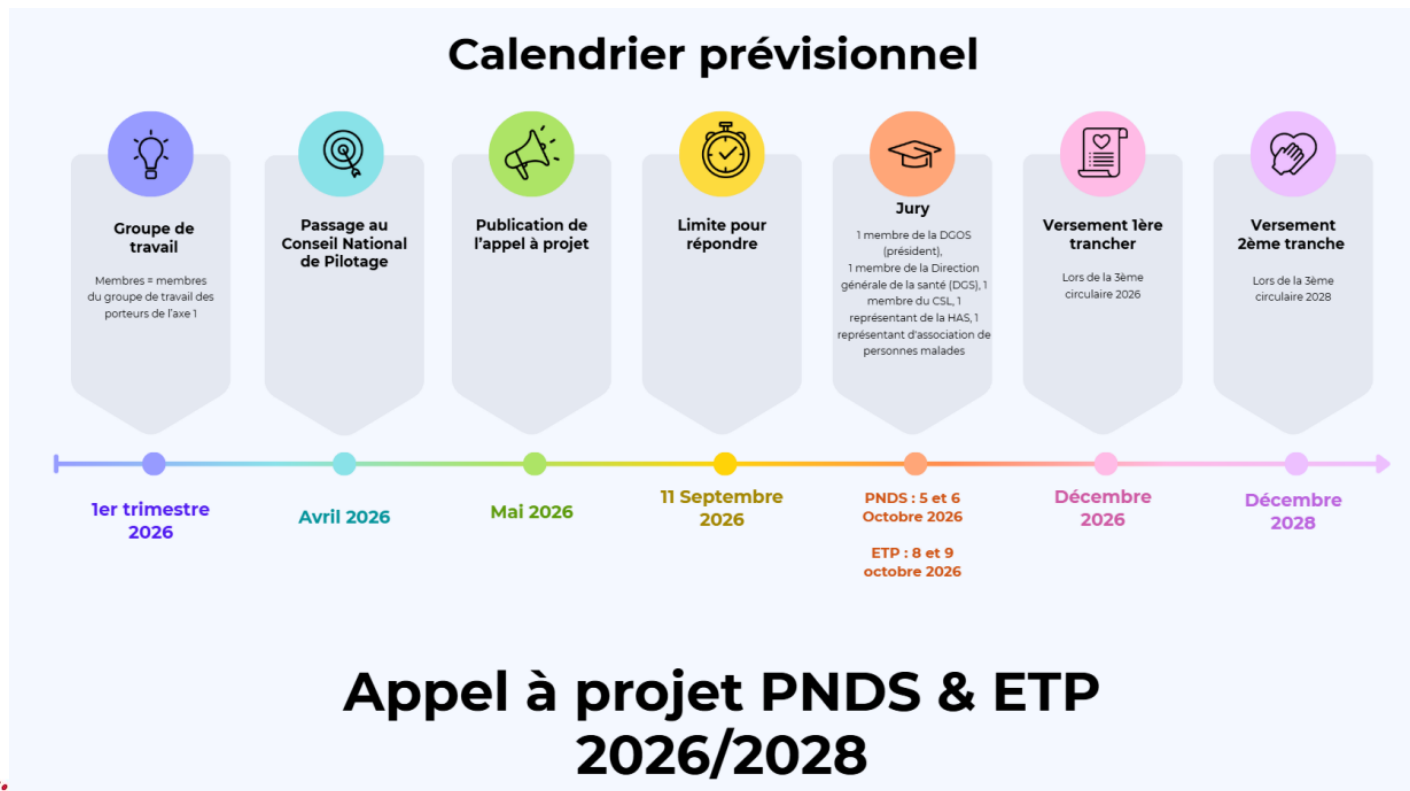
Une nouvelle édition est à l'étude pour 2026, en collaboration avec l'InIndex GR-Ex



Mission 2 : Coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle

- Bulletin recherche
- Refonte biblio
- GT Recherche
- Label Rouge de la filière
- Refonte site internet : essais cliniques en cours

Calendrier de la DGOS



Mission 2 : Coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle

- Associations de patients
- **Base de données**
- Centre de compétences et centres de proximités
- Coordination Multidisciplinaire
- Dépistage néonatal
- Diagnostic biologique
- ETP
- Europe - International
- Formation et information
- Greffe
- Observatoire des traitements
- Médico-Psycho-Social
- Parcours de soins
- Recherche
- Sexualité et fertilité
- Transfusion sanguine
- Transition
- Troubles de l'usage
- Vaccins et drépanocytose
- **Vieillessement**

Mission 3 : Développement de l'enseignement, de la formation et de l'information

Offre de formation universitaire :

- 7 Diplômes universitaires spécifiques aux maladies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse
- 2 Diplômes inter Universitaires spécifiques aux maladies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse
- 1 Certificat d'université

Mission 3 : Développement de l'enseignement, de la formation et de l'information

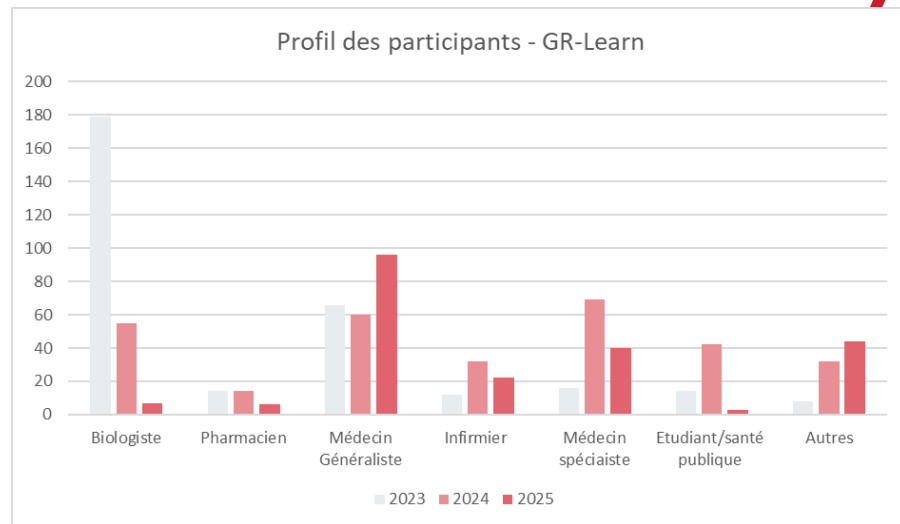
Offre de formation digitale :

- **MOOC drépanocytose** ((Association pour la recherche en pédagogie médicale) (ARPEM))
- **GR-Learn**, e-learning sur les maladies du Globule Rouge => Nouvelles vidéos disponibles



En 2025, 6 capsules ont été ajoutées au programme :

- Drépanocytose infos AS
- Dépistage néonatal Drépanocytose
- Transition pédiatrique et adulte Drépanocytose
- Contraception et IVG Drépanocytose
- Mésusage et erreurs médicamenteuses en pédiatrie
- Adhésion patient médicament



Mission 3 : Développement de l'enseignement, de la formation et de l'information

Un appel à projet Expertise – Formation. **Pr A Habibi**

6 lauréats pour un total de 39 000 €

Un remaniement de cet AAP est en cours.



Mission 4 : La coordination au niveau européen et international

- 8 experts européens répartis sur 6 centres de référence
- Participation aux registres et aux bases de données de la base européenne Radeep
- Mise en place d'un groupe de travail Europe-International :



Les projets

2026

Budget prévisionnel

Objectifs de santé
publique : OSP

Dépenses prévisionnelles 2026			Recettes prévisionnelles 2026		
Dépenses	Détail	TOTAL	Recettes	Détail	TOTAL
CHARGES DE PERSONNEL		320 000 €	OSP PR05		700 000 €
ACHATS (matériel, fournitures)	2 000 €	2 000 €	OSP PR07 - Bases de données maladies rares		200 000 €
SERVICES EXTERIEURS		120 000 €	Observatoire des traitements	50000	
Prestataires externes			Errance impasse diagnostiques	50000	
Communication, Webinaires, ateliers de coordination, captation, site internet	60 000 €		Remplissage bases de données ARC/TEC	100 000	
Frais d'annonce, d'impression, de publicité et autres	17 000 €				
Frais de mission, de déplacement et de réception (dont Séminaire Antilles Guyane)	40 000 €				
Frais de formation	3000 €				
Remplissage bases de données ARC		100 000 €			
AAP – Bourses		300 000 €	OSP PR08 - Appui à expertise maladies rares		50 000 €
Généraliste, Expertise, ETP	130 000 €		Formation professionnelle	50000	
AAP « permanent »	50 000 €				
Bourses EHA, ASCAT, ASH	20 000 €				
AAP Impulsion – Recherche collaboratif	100 000 €				
FRAIS DE GESTION (dont frais de structure 19%)	108 000 €	108 000 €			
TOTAL		950 000 €			950 000 €

Axes de travail 2026



- **Structurer le groupe « Observatoire des traitements »**
- **Améliorer la saisie dans BaMaRa**
- **Etre un soutien aux centres dans le cadre de la prochaine labellisation (2029)**
- **Augmenter la représentation de la filière dans les congrès**
- **Encourager les partenariats avec les sociétés savantes**
- **Valoriser :**
 - les PNDS déjà réalisés et mettre en place une politique de publication sous format de Recommandations ;
 - les outils déjà développés :
 - GR Learn ;
 - Les Drépacards etc.
- **Encourager les week-ends Adodrep**
- **Impulser une nouvelle dynamique avec les associations de patients**
- **Refonte totale du site internet**

Bourses

Création de 3 bourses à destination des interne, assistant hospitalo-universitaire, chef de clinique, assistant des hôpitaux, chercheur en thèse de doctorat, chercheur en post-doctorat ou pharmacien hospitalier de moins de 40 ans :

- **ASH Meeting (New Orleans, Louisiane) du 12 au 15 décembre :**
3 bourses
- **EHA Congress (Stockholm, Suède) du 11 au 14 juin :**
3 bourses
- **ASCAT (London, Angleterre) octobre 2026 :**
3 bourses

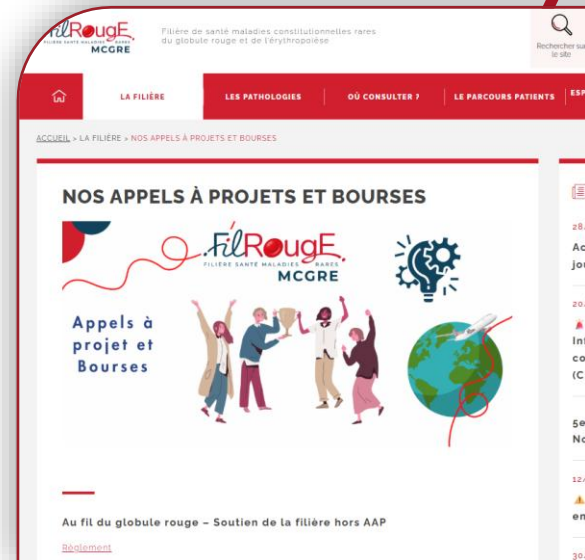


Nouveauté 2026

Les Appels à Projets

Nouveauté 2026

- **Au Fil du globule rouge** => 1^{er} février/30 juin 2026 (Document explicatif disponible sur le site dans l'onglet Nos APP ;
- **Généraliste** => 1^{er} février/30 juin 2026
- **Expertise/Formation** => A définir
- **ETP** => A définir
- **Sciences Humaine et sociale** (en attente mais probablement reconduit)
- **Impulsion recherche** => A définir



Agenda



Journées de la filière :

30 Janvier 2026, Paris

3 juillet 2026, Paris



Séminaire interfilière Arc antillais-Guyane, Fort-de-France, Martinique

9-10 mars 2026

Ateliers de coordination multidisciplinaire :

29 janvier 2026 : les membranopathies

2 juillet 2026 : thématique à définir



Réseaux sociaux

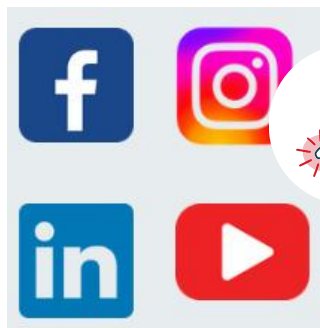
L'ensemble des informations est accessible sur notre site internet



La commande d'outils s'effectue en ligne



Pour rester informé, vous pouvez nous suivre sur les réseaux sociaux :

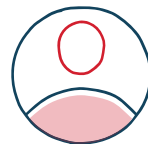
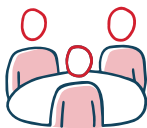
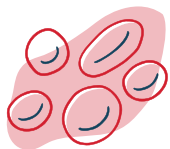


N'hésitez
pas à nous
suivre !



Merci

**Valentine Brousse
et
Pierre Cougoul**



Retour sur 2025

Perspectives 2026

- Les directives du ministère
- Les 4 missions de la filière, définies par le ministère
- Axe 1 : Amélioration de la prise en charge
- Axe 2 : Coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle
- Axe 3 – Développement de l'enseignement, de la formation et de l'information
- Axe 4 – Coordination au niveau européen et international
- Les projets 2026
- Les AAP et Bourses de la Filière
- Les dates à retenir

Mission 2 : Coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle

Actualité :

Développement de Projets en lien avec la BNDMR :

- Convergence CohoDrep et CohoThal
- Proposé par la Banque de Données Maladies Rares (BNDMR)
- Objectif: développer dans BAMARA des items afin de permettre une collecte supplémentaire de données (recueillies dans le cadre du soin)
- Projet du GT Dépistage: implémenter une quinzaine de variables pour le suivi prospectif cohorte néonatale des enfants dépistés avec un syndrome drépanocytaire majeur et une bêta-thalassémie

