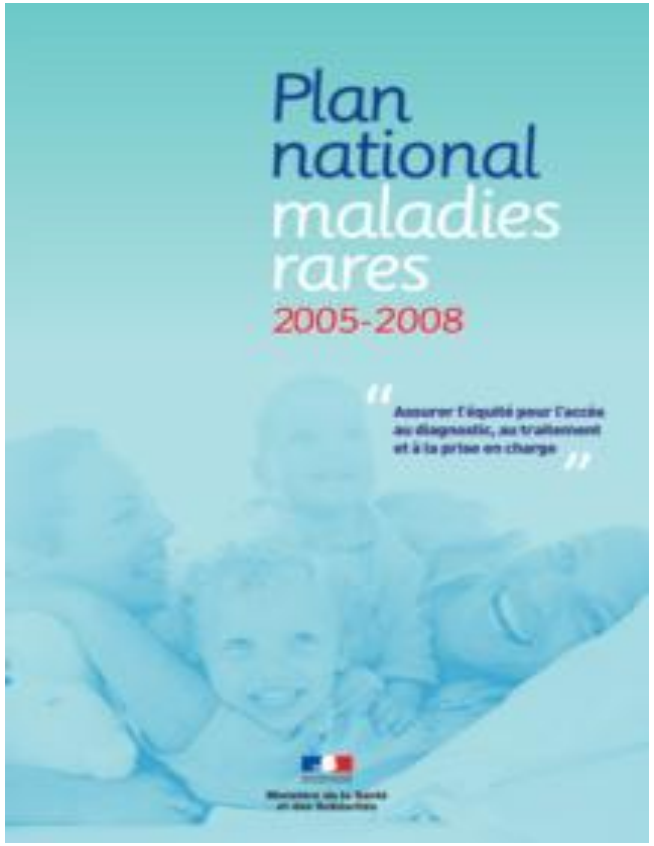
Quelle organisation pour la prise en charge des maladies rares ?

Denis MORIN

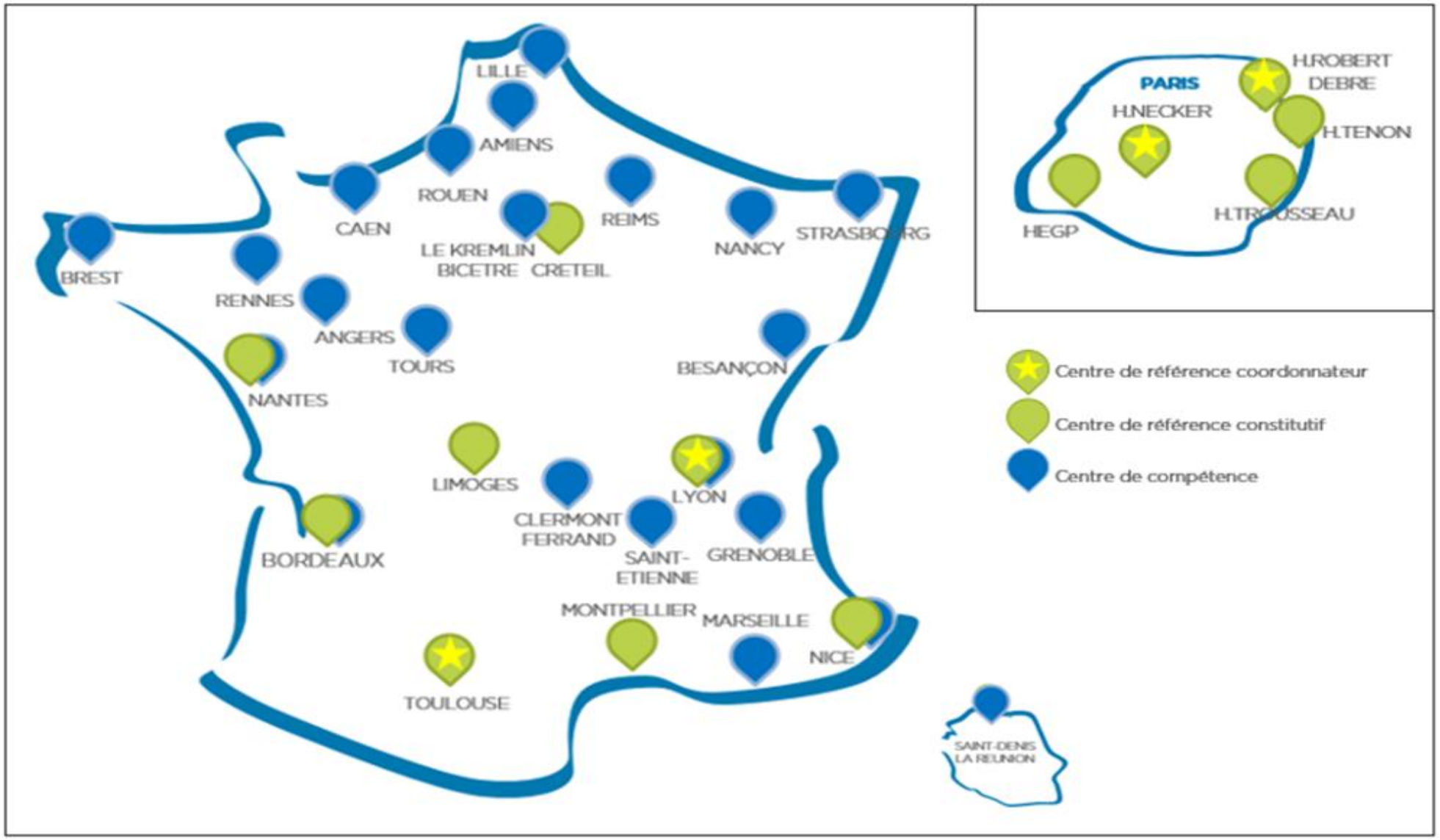
Quels dispositifs ?

Plans nationaux maladies rares



CRMR et CCMR

Centres de références et centres de compétences



Rôles des centres de références MR

- En lien avec des Centres de compétences
- Renseigner BaMaRa
- Permettre/faciliter :
  - Diagnostic
  - Prise en charge thérapeutique
  - Coordination des soins
  - Organisation RCP
  - Recours

- Information / Formation / Enseignement
  - Liens avec Associations de patients
  - Transition
  - Programme ETP
  - DU/DIU,…

- Projets de Recherche
- Rédaction PNDS
- Liens ERKNet

Rôles des centres de références MR

- En lien avec des Centres de compétences
- Renseigner BaMaRa
- Permettre :
  - Diagnostic
  - Prise en charge thérapeutique
  - Coordination des soins
  - Organisation RCP
  - Recours
- Information / Formation / Enseignement
  - Liens avec Associations de patients
  - Transition
  - Programme ETP
  - DU/DIU,…
- Projets de Recherche
- Rédaction PNDS
- Liens ERKNet

Banque de données maladies rares :BNDMR

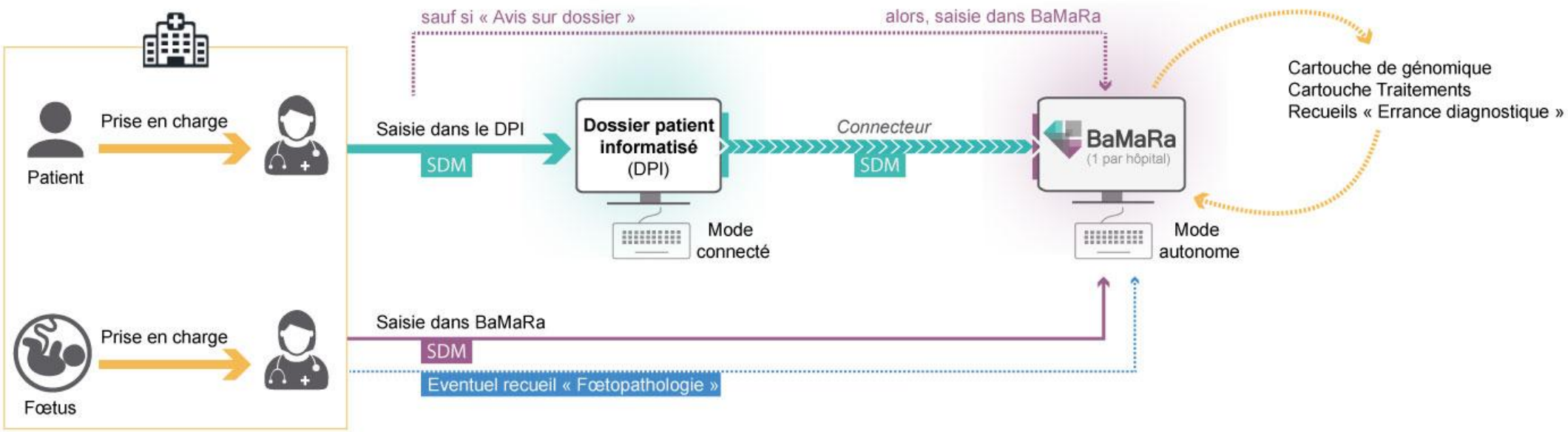
BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

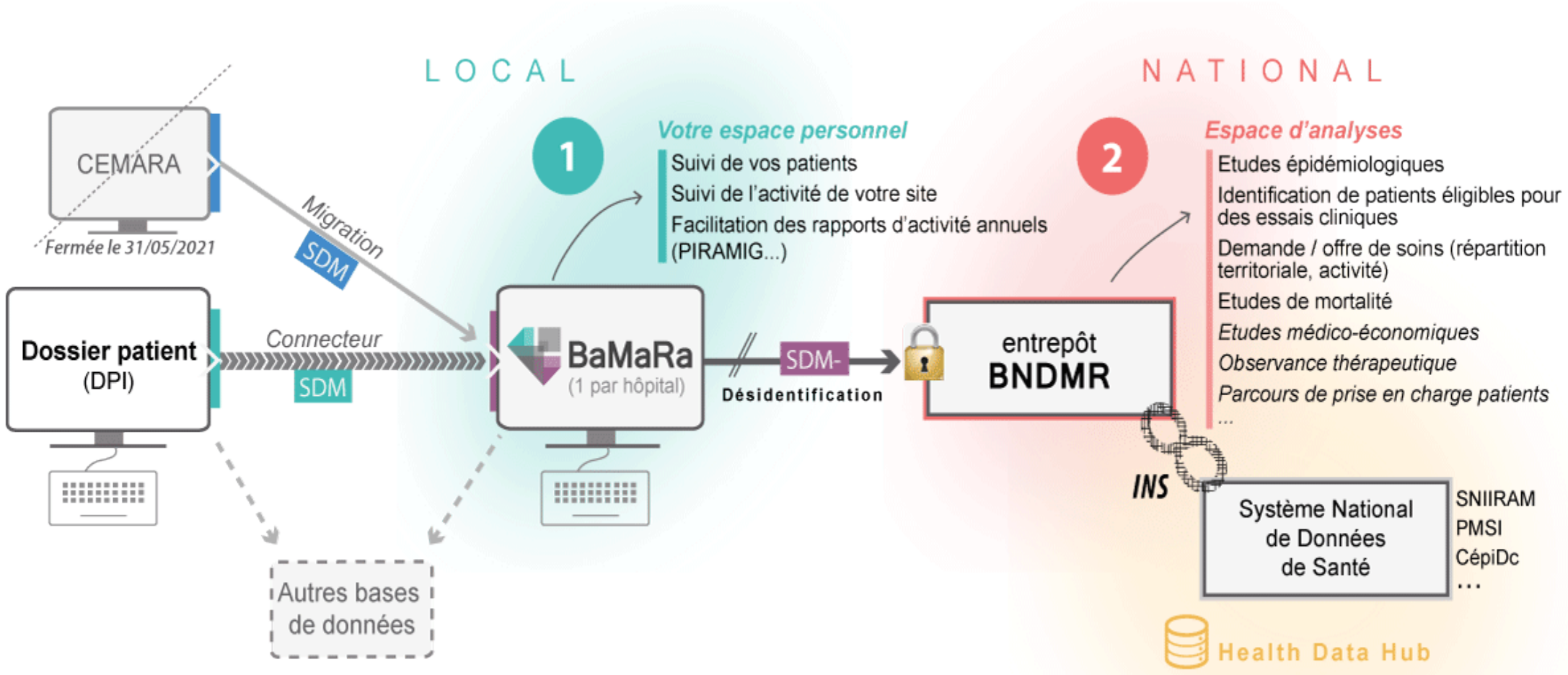
Banque de données maladies rares :BNDMR

BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

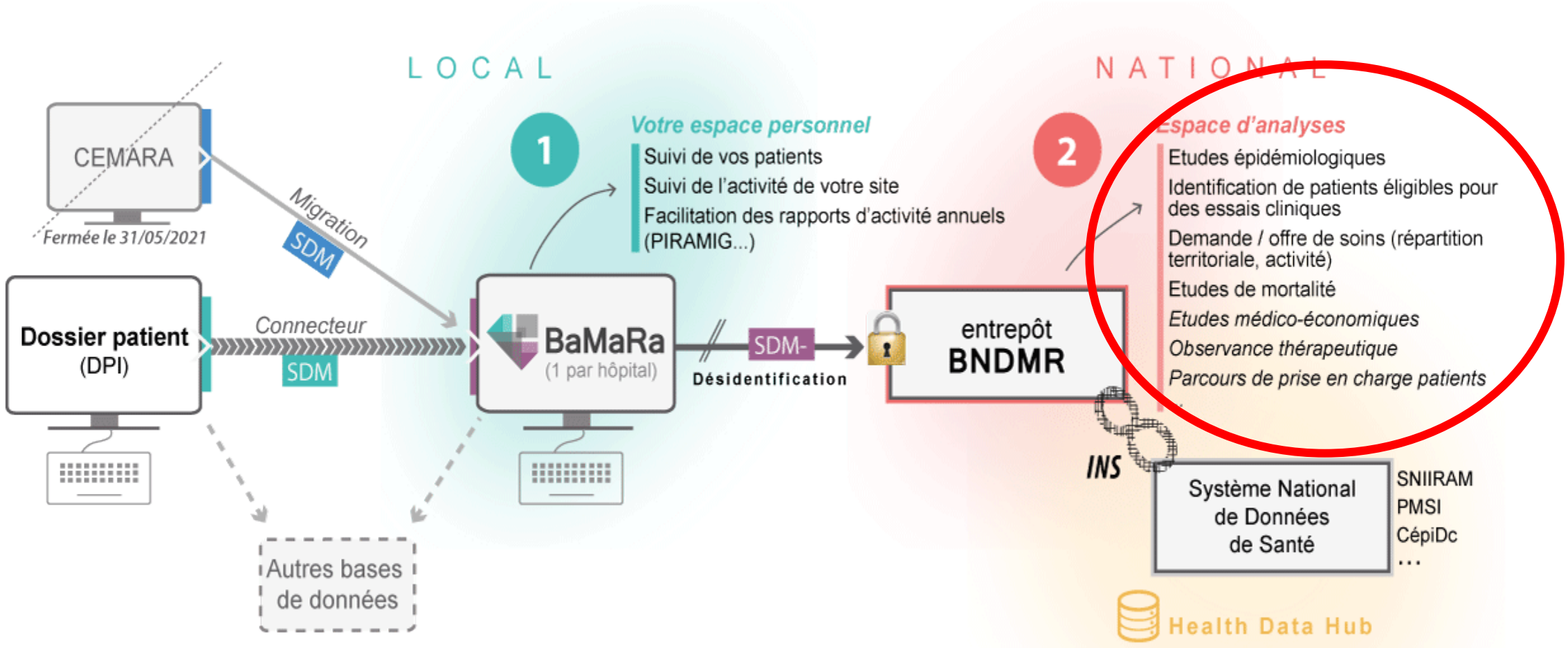
BNDMR


sauf si « Avis sur dossier »
alors, saisie dans BaMaRa
Cartouche de génomique
Cartouche Traitements
Recueils « Errance diagnostique »
Prise en charge
Patient
Saisie dans le DPI
SDM
Dossier patient informatisé (DPI)
Connecteur
SDM
BaMaRa
(1 par hôpital)
Mode connecté
Mode autonome
Prise en charge
Fœtus
Saisie dans BaMaRa
SDM
Eventuel recueil « Fœtopathologie »

BNDMR


LOCAL
NATIONAL
CEMARA
Fermée le 31/05/2021
Migration
SDM
Dossier patient
(DPI)
Connecteur
SDM
BaMaRa
(1 par hôpital)
1
Votre espace personnel
Suivi de vos patients
Suivi de l'activité de votre site
Facilitation des rapports d'activité annuels (PIRAMIG...)
SDM-
Désidentification
entrepôt
BNDMR
2
Espace d'analyses
Etudes épidémiologiques
Identification de patients éligibles pour des essais cliniques
Demande / offre de soins (répartition territoriale, activité)
Etudes de mortalité
Etudes médico-économiques
Observance thérapeutique
Parcours de prise en charge patients
...
INS
Système National de Données de Santé
SNIIRAM
PMSI
CépiDc
...
Health Data Hub
Autres bases de données

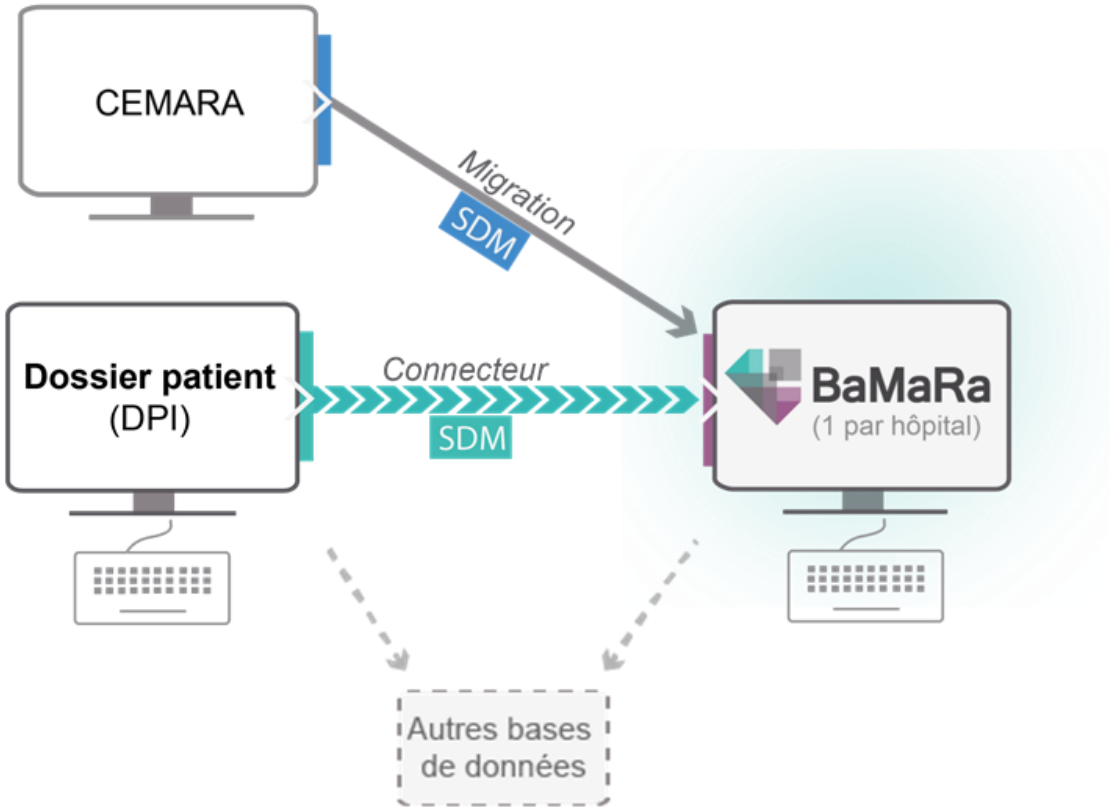
BNDMR


LOCAL
NATIONAL
CEMARA
Fermée le 31/05/2021
Migration
SDM
Dossier patient
(DPI)
Connecteur
SDM
BaMaRa
(1 par hôpital)
1
Votre espace personnel
Suivi de vos patients
Suivi de l'activité de votre site
Facilitation des rapports d'activité annuels (PIRAMIG...)
SDM-
Désidentification
entrepôt
BNDMR
2
Espace d'analyses
Etudes épidémiologiques
Identification de patients éligibles pour des essais cliniques
Demande / offre de soins (répartition territoriale, activité)
Etudes de mortalité
Etudes médico-économiques
Observance thérapeutique
Parcours de prise en charge patients
INS
Système National de Données de Santé
SNIIRAM
PMSI
CépiDc
...
Health Data Hub
Autres bases de données

Interopérabilité avec les Registres ERN

En première intention : export au format Excel

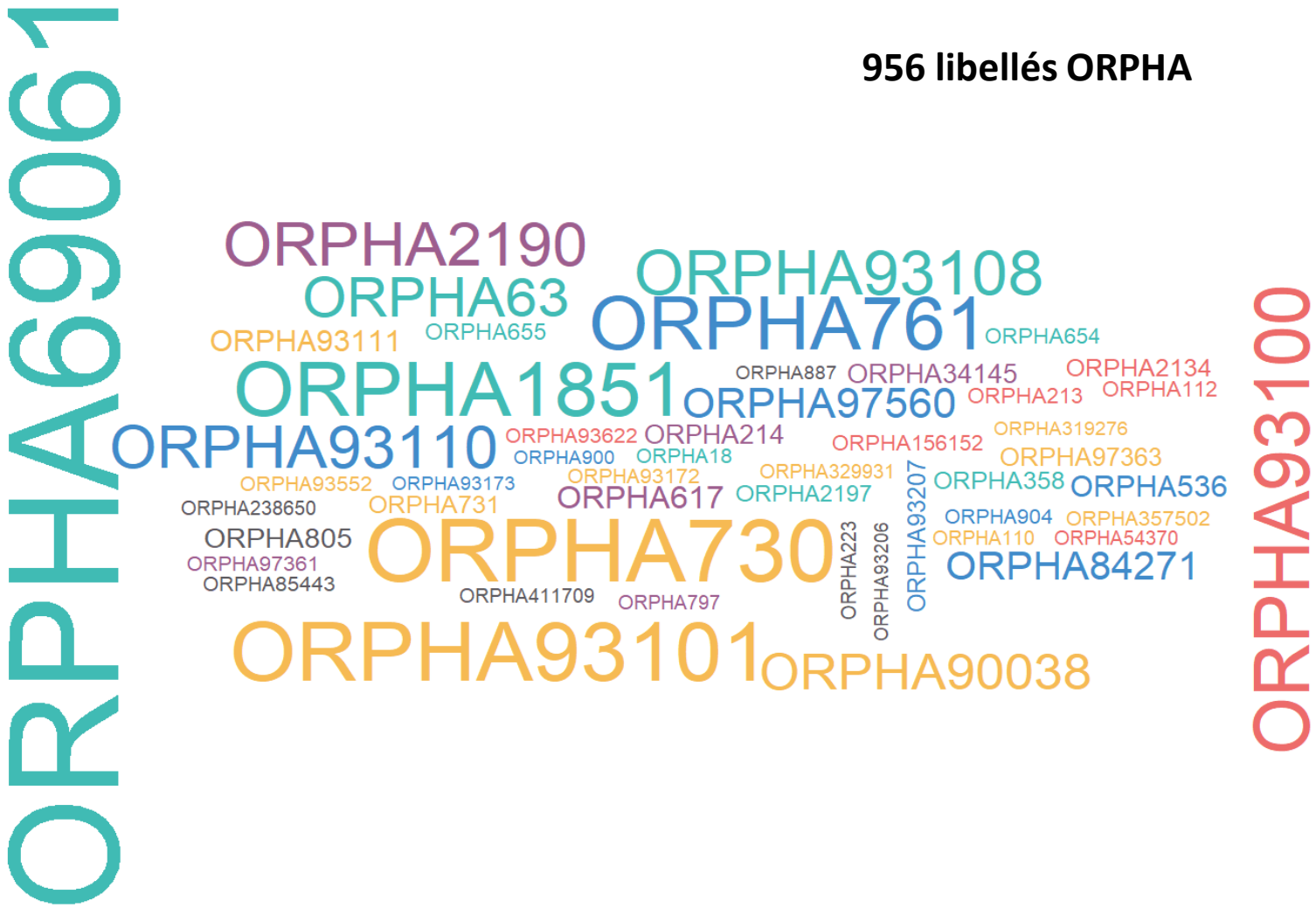
- Interopérabilité sémantique : capital que tous les nouveaux items du cartouche génomique soient alignés avec les terminologies utilisées internationalement
- Un export au format Excel incluant la traduction en anglais est envisagé
- Discussion active avec les registres d'ERN (notamment la plateforme Molgenis)



Quelles pathologies ?
Combien de patient ?

Maladies rénales rares : les plus fréquentes, renseignées ?

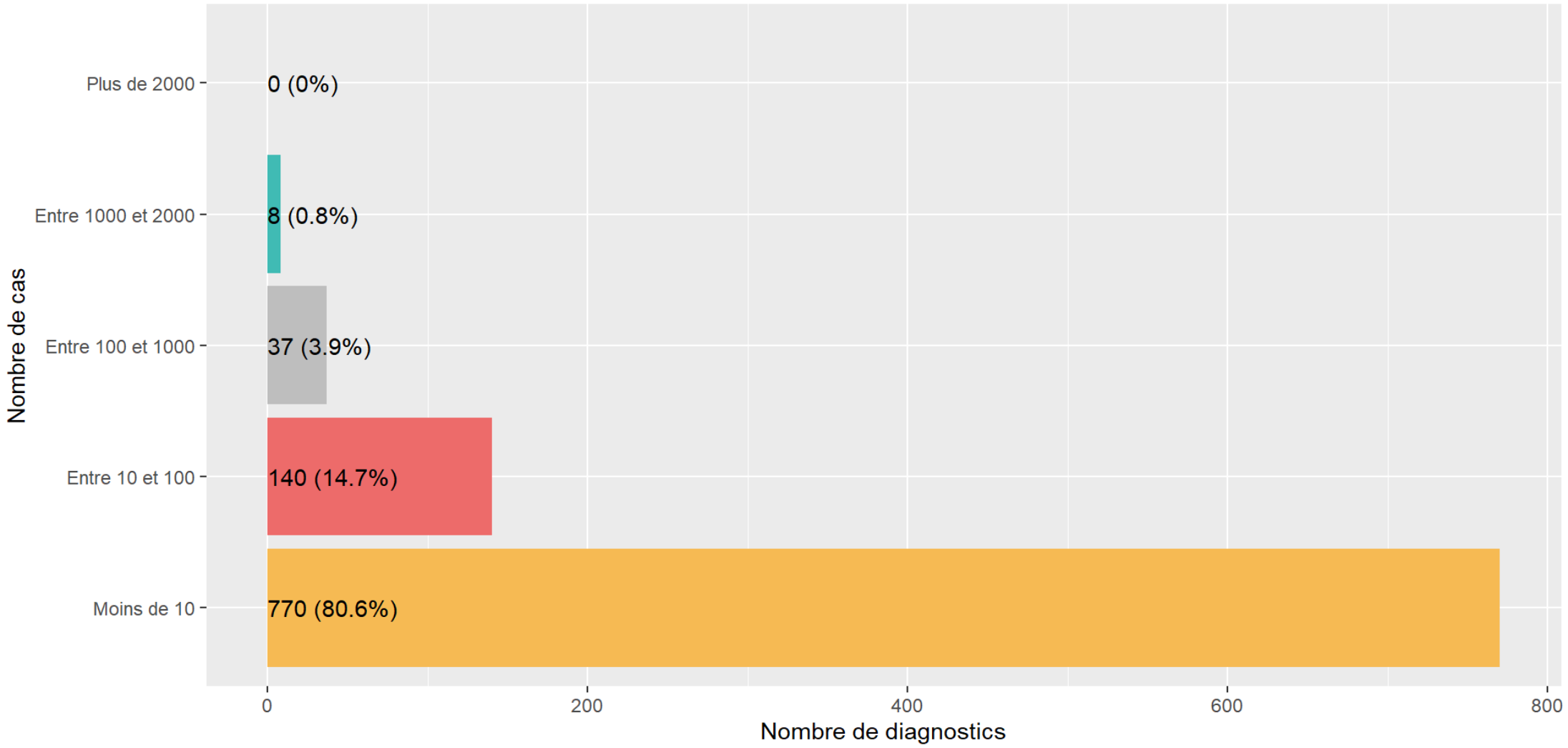
956 libellés ORPHA



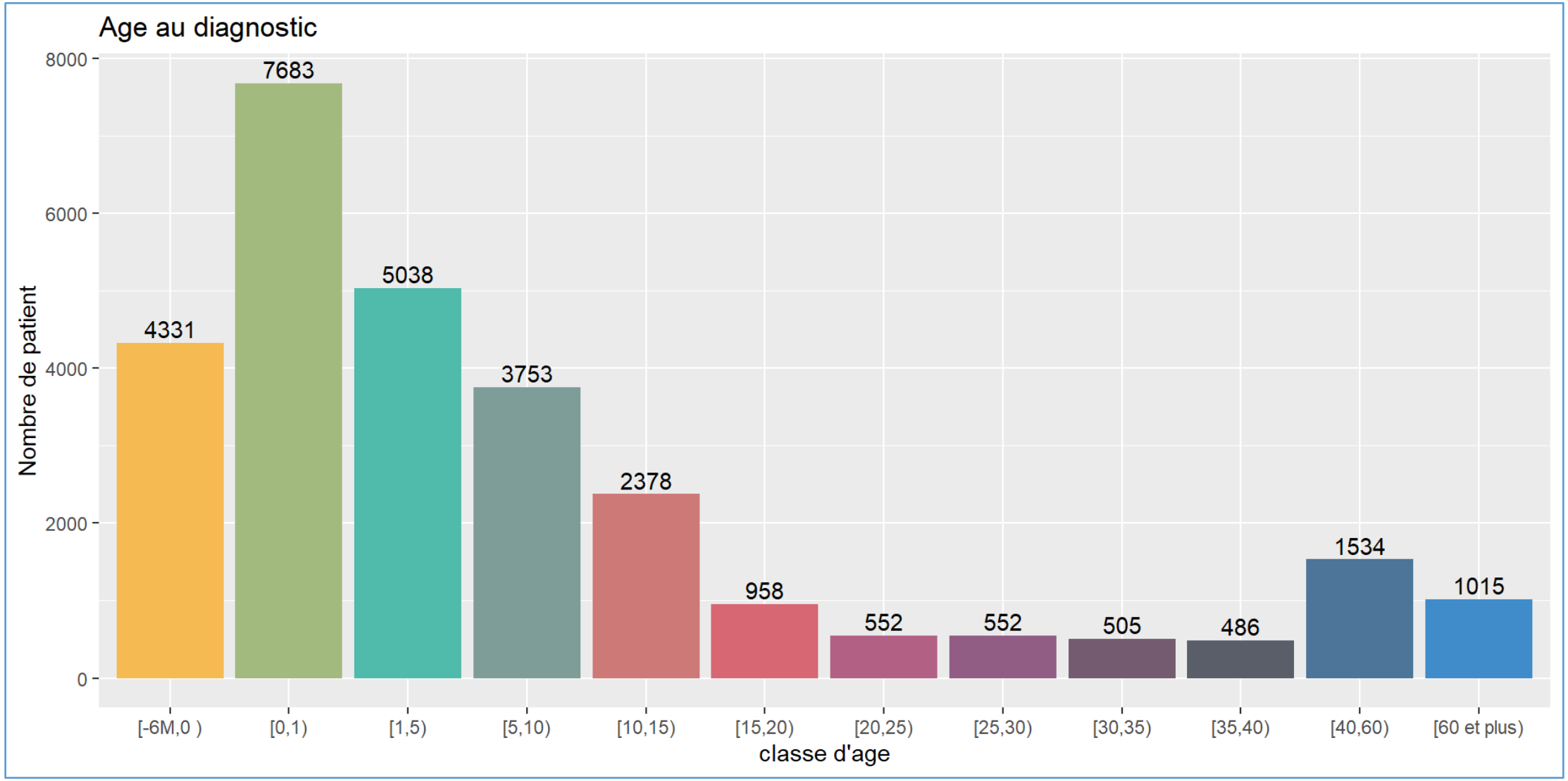
Maladies rénales rares : les plus fréquentes, renseignées ?

Code Orpha	Libellé	Effectif	pct
69061	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible	3205	10.6
730	Polykystose rénale autosomique dominante	1752	5.8
93101	Hypoplasie rénale	1632	5.4
1851	Dysplasie rénale multikystique	1474	4.9
93100	Agénésie rénale unilatérale	1457	4.8
761	Vascularite à immunoglobulines A	1427	4.7
93108	Dysplasie rénale	1152	3.8
2190	Hydronéphrose congénitale	1118	3.7
93110	Valve de l'urètre postérieur	1085	3.6
63	Syndrome d'Alport	991	3.3

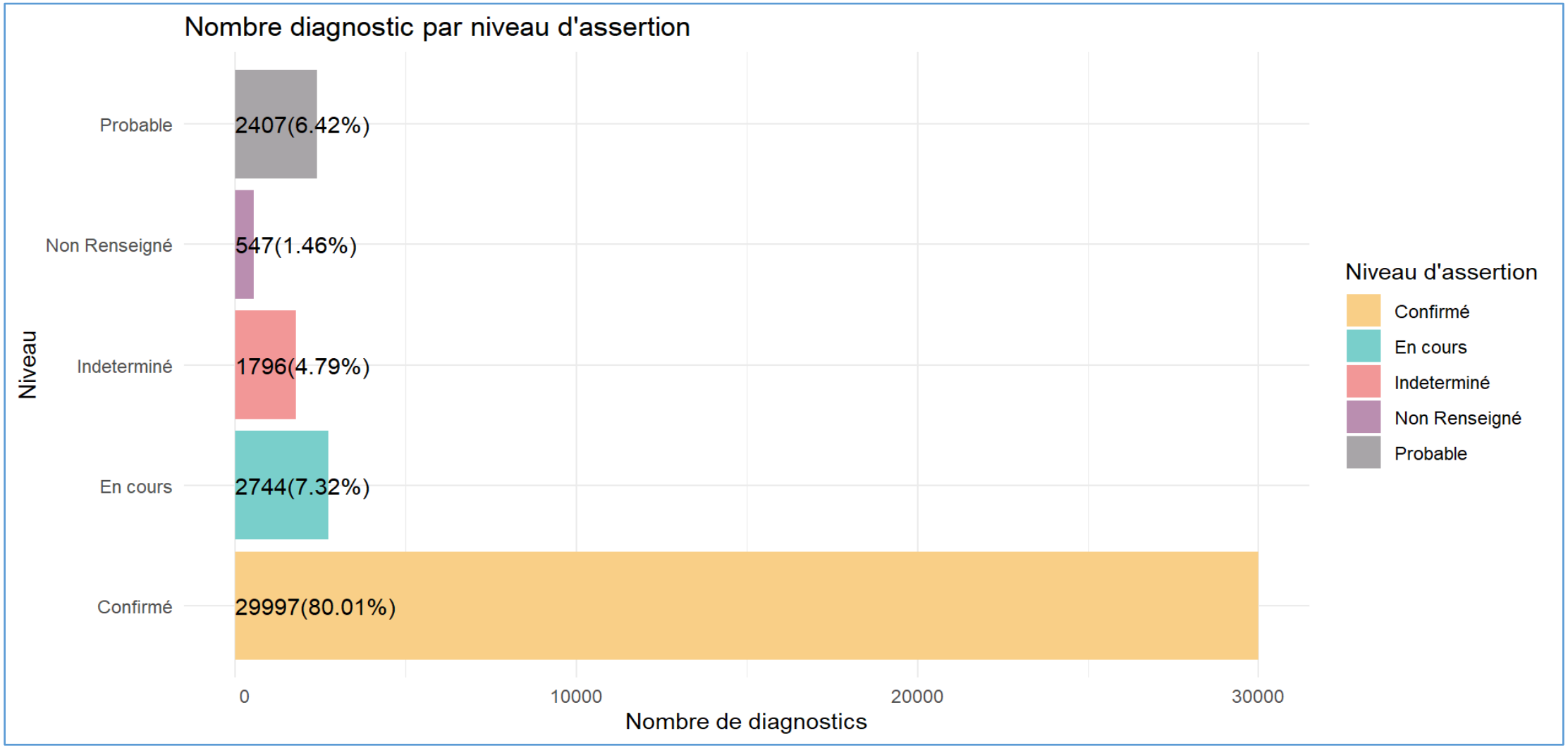
Quelle répartition ?



Age au diagnostic (n=28785 patients)



Maladies rénales rares : quoi ? combien ?



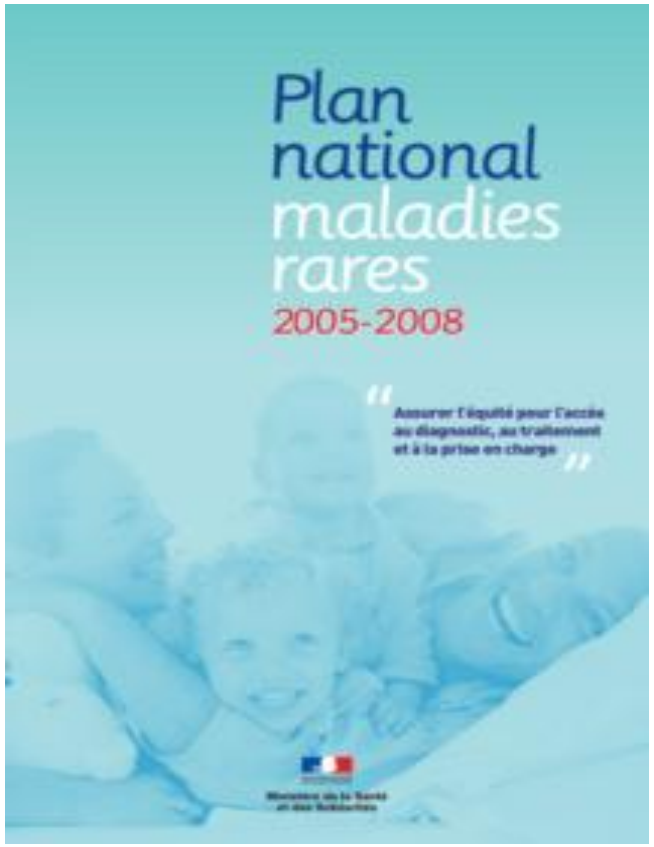
Etudes génétiques renseignées

Gène	Effectif	Pourcentage
PKD1	186	25.62
HNF1B	48	6.61
COL4A5	40	5.51
PKD2	26	3.58
SLC12A3	24	3.31
COL4A3	22	3.03
NPHP1	19	2.62
PKHD1	18	2.48
WT1	18	2.48
NPHS1	15	2.07

Showing 1 to 10 of 10 entries

Previous 1 Next

Plans nationaux maladies rares



CRMR et CCMR

FSMR

Filières de santé maladies rares

Rôles des filières de santé maladies rares

- Faciliter la prise en charge
  - Coordination
  - Impasse diagnostique
  - Retard au diagnostic
  - Organisation RCP nationales
- Coordonner
  - Rédaction des PNDS
  - Travaux programmes ETP
  - Transition enfants / adultes
- Favoriser
  - Déploiement BaMaRa (CR et CC)
  - Déploiement des plateformes MR au niveau GH
  - Recherche maladies rares : AAP ORKiD
  - Liens ERN

Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

- SNI Enfant
- SNI Adulte
- Cystinose
- Cystinurie
- MRC Enfant
- Barter
- Lithiase urinaire de l'enfant
- SHU
- Maladie liée à HNF1béta

- *Gitelman*
- *Lowe*
- *ADPKD*
- *Alport*
- *Tx rénale pédiatrique*
- *GEM*
- *Hyperoxalurie*

Transition / Transfert Enfants – Adultes

ORKID FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES

TRANSITION ET TRANSFERT

Optimisation de la prise en charge des patients atteints de maladies rénales (chroniques) ou transplantés rénaux suivis en pédiatrie et arrivant à l'âge adulte

COORDONNATEURS

Sandrine LEMOINE, néphrologue adulte (CHU Lyon)
Robert NOVO, néphrologue pédiatre (CHRU Lille)

GROUPE DE TRAVAIL

Néphrologues pédiatres
Véronique BAUDOUIN (CHU R.Debré)
Aurélia BERTHOLET-THOMAS (CHU Lyon)
BIEBUYCK Nathalie (CHU Necker)
BROUX Françoise (CHU Rouen)
CHAMPION Gérard (CHU Angers)
CHARBIT Marina (CHU Necker)
COCHAT Pierre (CHU Lyon)
DE PARSCAU Loïc (CHU Brest)
DUNAND Olivier (CHU La Réunion)
LECLERC Anne-Laure (CHU Lyon)
MERIEAU Elodie (CHU Tours)

Pharmacien clinicien
BELAICHE Stéphanie (CHRU Lille)

Coordinatrice Espace Transition
LANGELLIER-BELLEVUE Béatrice (CHU Necker)

Néphrologues adultes
BURTEY Stéphane (CHU Marseille)
DELMAS Yahsou (CHU Bordeaux)
ESSIG Marie (CHU Limoges)
GUEBRE EGZIABHER Fitsum (CHU Grenoble)
HUMMEL Aurélie (CHU Necker)
MOULIN Bruno (CHRU Strasbourg)
PERRIN Justine (CHU Marseille)

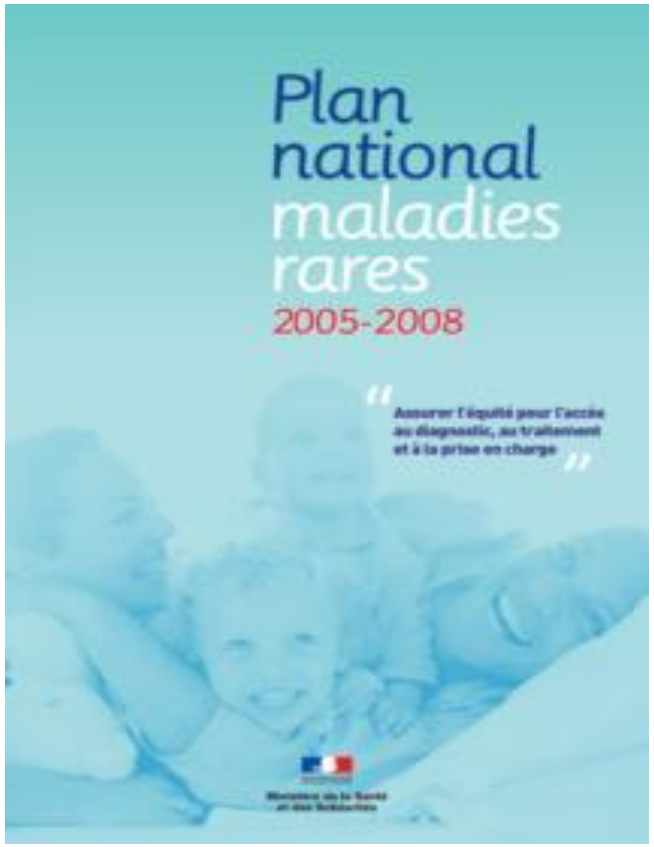
Association AIRG-France
ROUSIOT Dominique (Paris)
SARTORIS Béatrice (Paris)

Cheffe de projet filière ORKID
RADENAC Jennifer (CHU Montpellier)

SEPTEMBRE 2017

filière de santé maladies rares

Plans nationaux maladies rares



CRMR et CCMR

FSMR

PNMR3 - PFMG 2025

Objectifs du PNMR3

Réduction de l’errance et de l’impasse diagnostiques

Mise en place de nouveaux dépistages néonataux et l’accès aux plateformes de séquençage à très haut débit pour la réalisation de diagnostics de certitude

Rôle accru des filières de santé maladies rares pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés

Parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage par une information renforcée sur des ressources parfois encore méconnues

Partage des données pour renforcer la recherche et l’émergence et l’accès à l’innovation avec la création d’entrepôts de données

Accompagnement plus étroit des personnes atteintes de handicaps liés à une maladie rare et de leurs aidants

Dynamique européenne soutenue par le rôle moteur de la France sur les maladies rares

Objectifs du PNMR3

Réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques

Mise en place de nouveaux dépistages néonataux et l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit pour la réalisation de diagnostics de certitude

Rôle accru des filières de santé maladies rares pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés

Parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage par une information renforcée sur des ressources parfois encore méconnues

Partage des données pour renforcer la recherche et l'émergence et l'accès à l'innovation avec la création d'entrepôts de données

Accompagnement plus étroit des personnes atteintes de handicaps liés à une maladie rare et de leurs aidants

Dynamique européenne soutenue par le rôle moteur de la France sur les maladies rares

PFMG 2025

PLAN FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025
La médecine génomique est en train de changer profondément la prise en charge des patients. Pour s'assurer que chacun puisse accéder aux nouvelles technologies de manière équitable sur tout le territoire, la France met en place un plan : le plan France médecine génomique 2025. Il vise à faire évoluer à l'horizon de 2025 la façon de diagnostiquer, prévenir, et soigner les patients.
En savoir plus
Vivre la révolution de la médecine génomique
Pour identifier des variations pouvant être cibles de nouveaux traitements.
FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025
aviesan

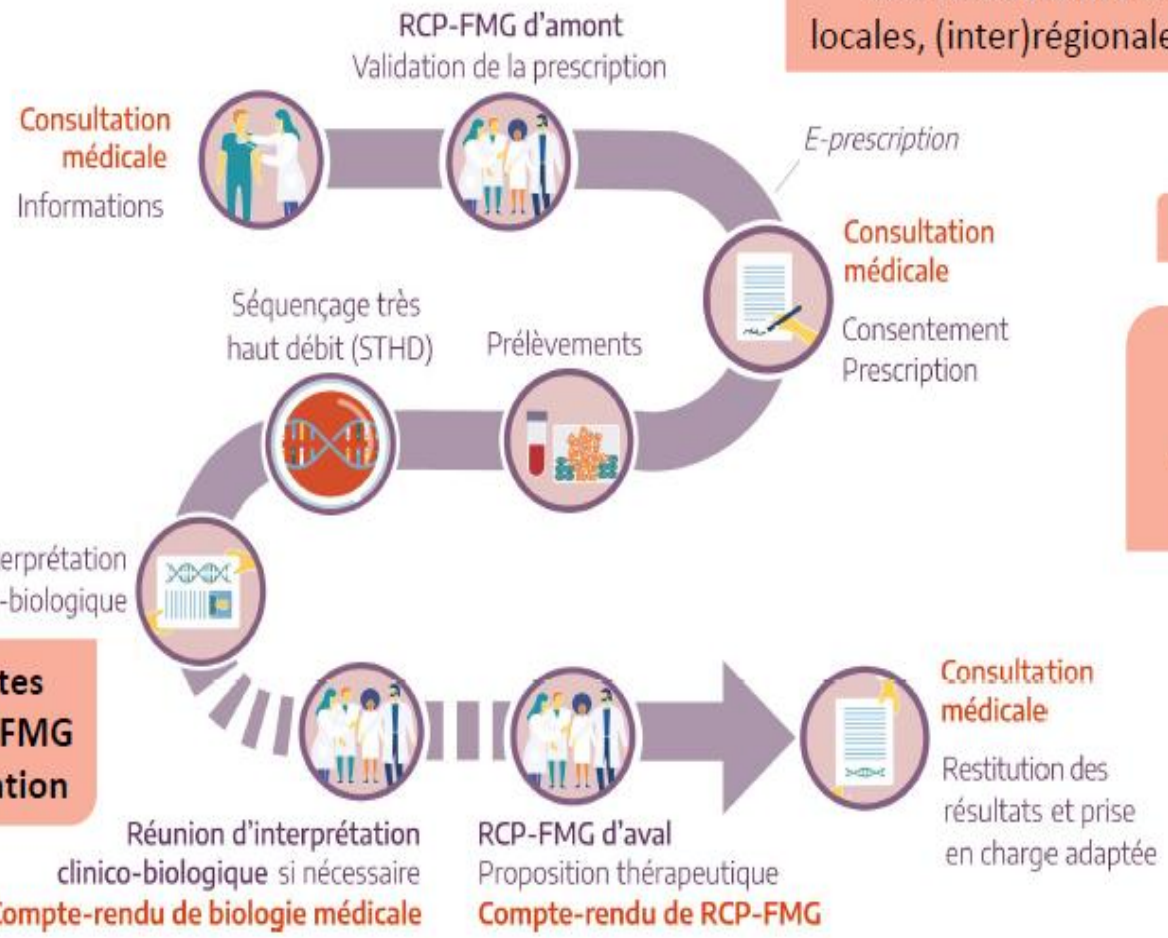
61 préindications d'accès au STHD :

- 51 préindications dans le domaine des maladies rares
- 2 préindications d'oncogénétique
- 8 préindications de cancérologie

Validation de nouvelles préindications en cours

SCANNEZ-MOI

Une centaine RCP-FMG d'amont locales, (inter)régionales ou nationales



Plus de **250 biologistes habilités par les LBM-FMG ou en cours d'habilitation**

Plus de 1600 prescripteurs

Accompagnement des prescripteurs par les assistants de prescription

Posters 28297 et 28228

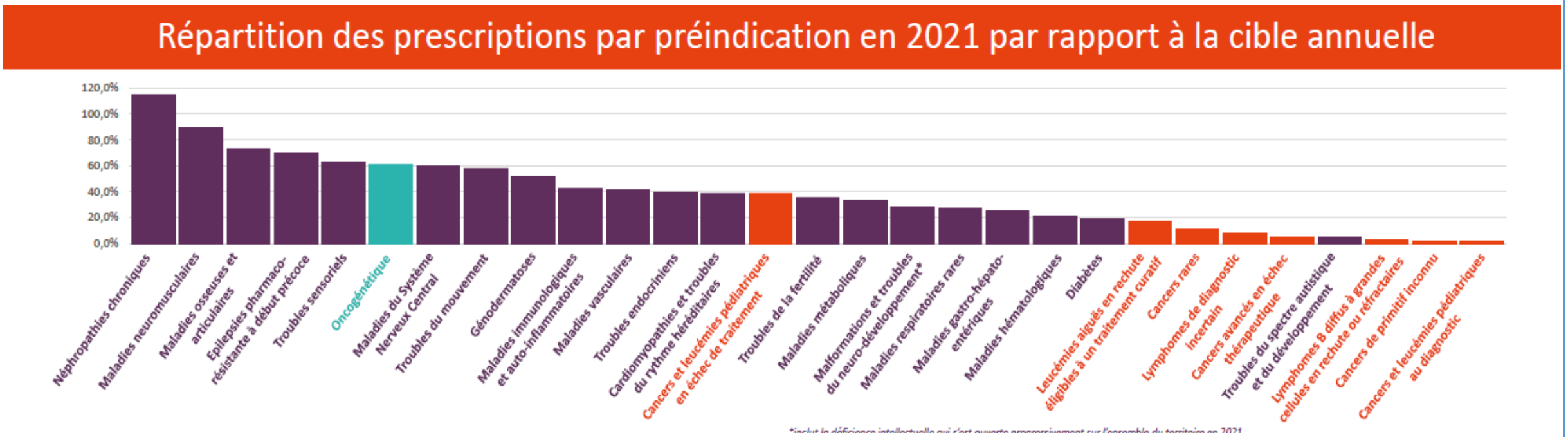
PFMG 2025 – RCP d'amont

- SEQOIA
  - RCP MARHEA
  - RCP G4
  - RCP Grand Ouest

- AURAGEN
  - RCP Nephrogone
  - RCP SORARE
  - RCP Grand-Est

Pré-indication PFMG 2025

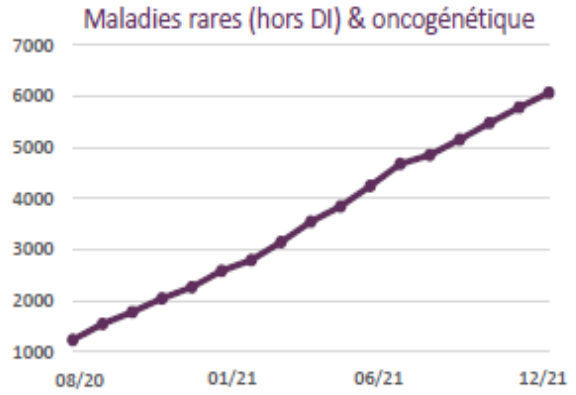
- Néphropathie indéterminée

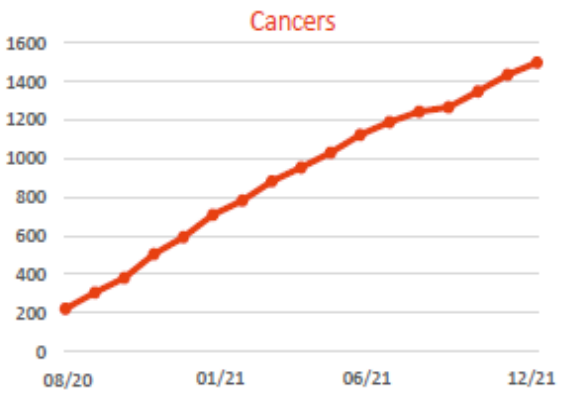


*inclut la déficience intellectuelle qui s'est ouverte progressivement sur l'ensemble du territoire en 2021

Bilan d'activité 2021 du PFMG2025

Prescriptions

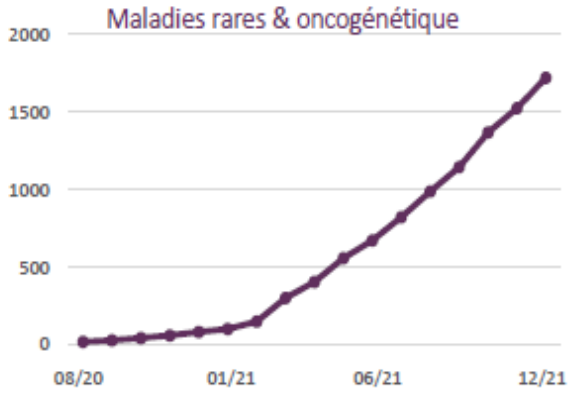


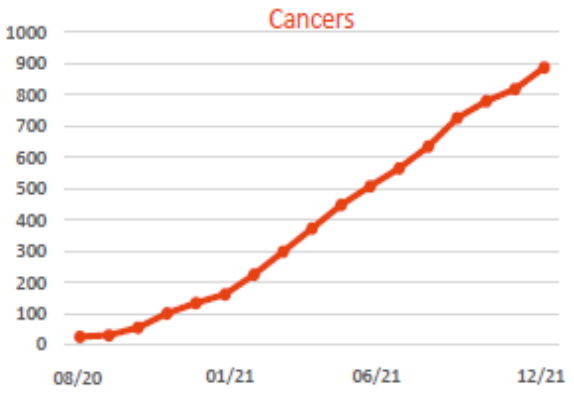


5 523 dossiers-patient en 2021

X 1,9 par rapport à 2020

Comptes rendus remis au prescripteur





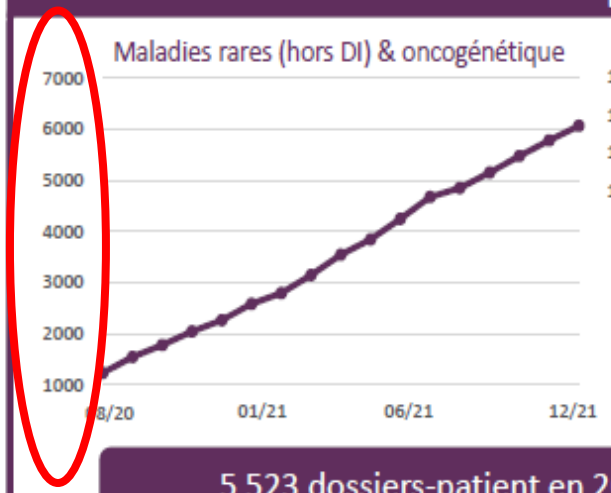
2 391 comptes rendus en 2021

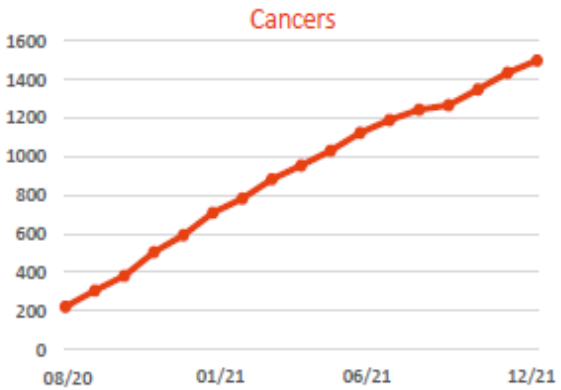
X 11,2 par rapport à 2020

*inclut la déficience intellectuelle qui s'est ouverte progressivement sur l'ensemble du territoire en 2021

Bilan d'activité 2021 du PFMG2025

Prescriptions

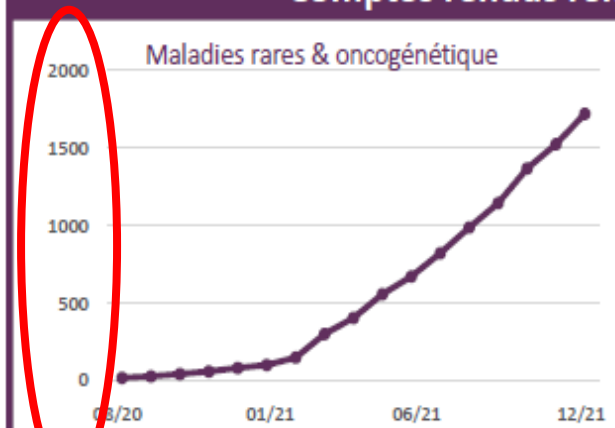


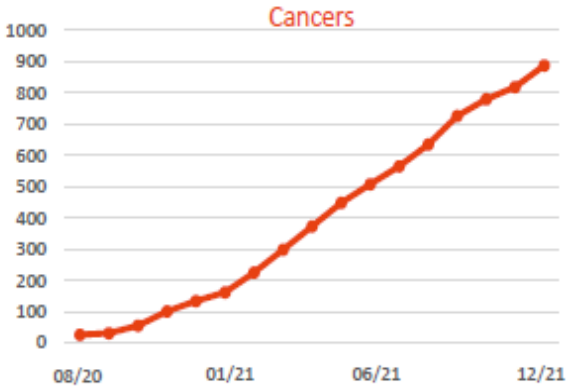


5 523 dossiers-patient en 2021

X 1,9 par rapport à 2020

Comptes rendus remis au prescripteur

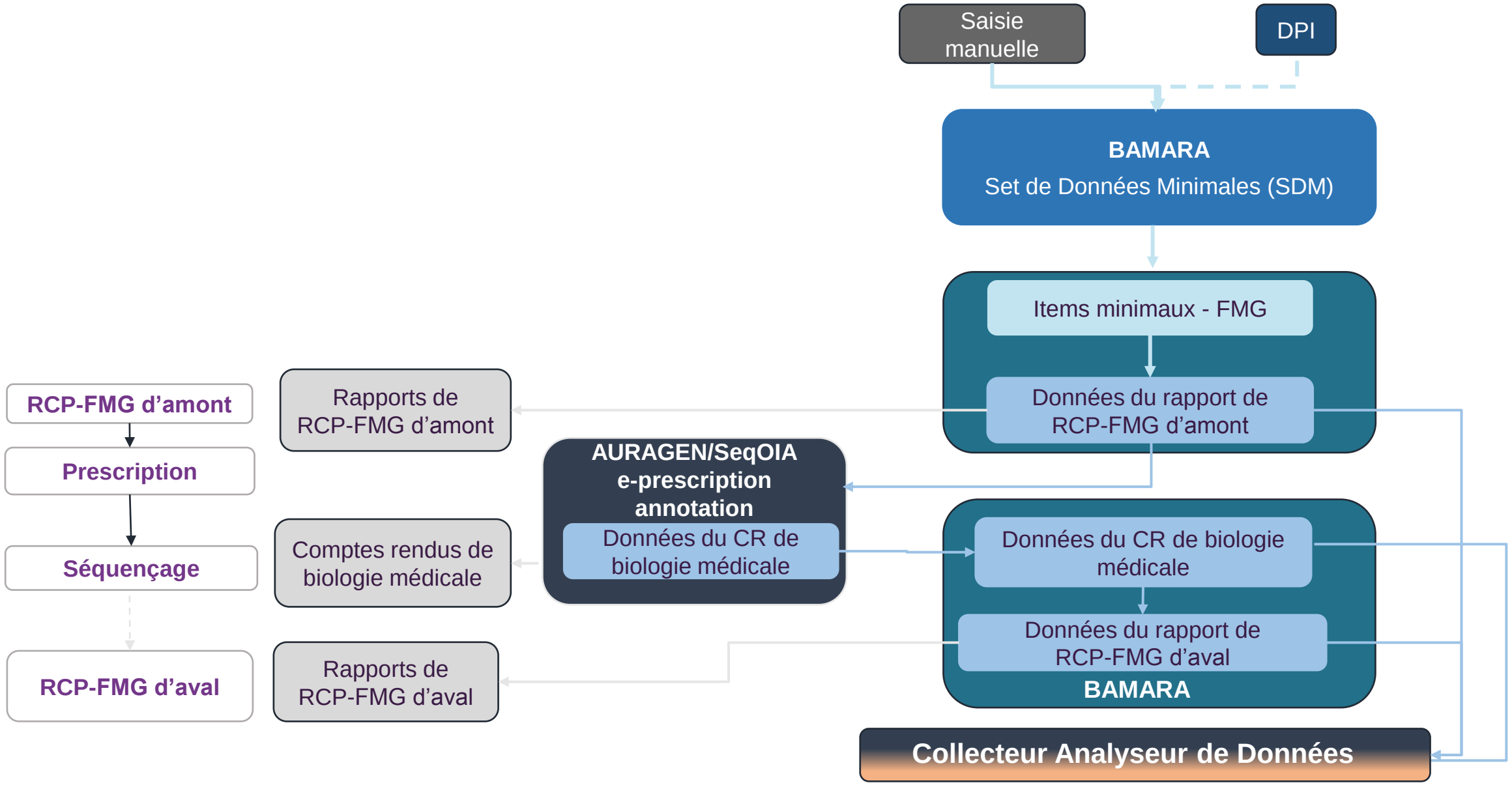




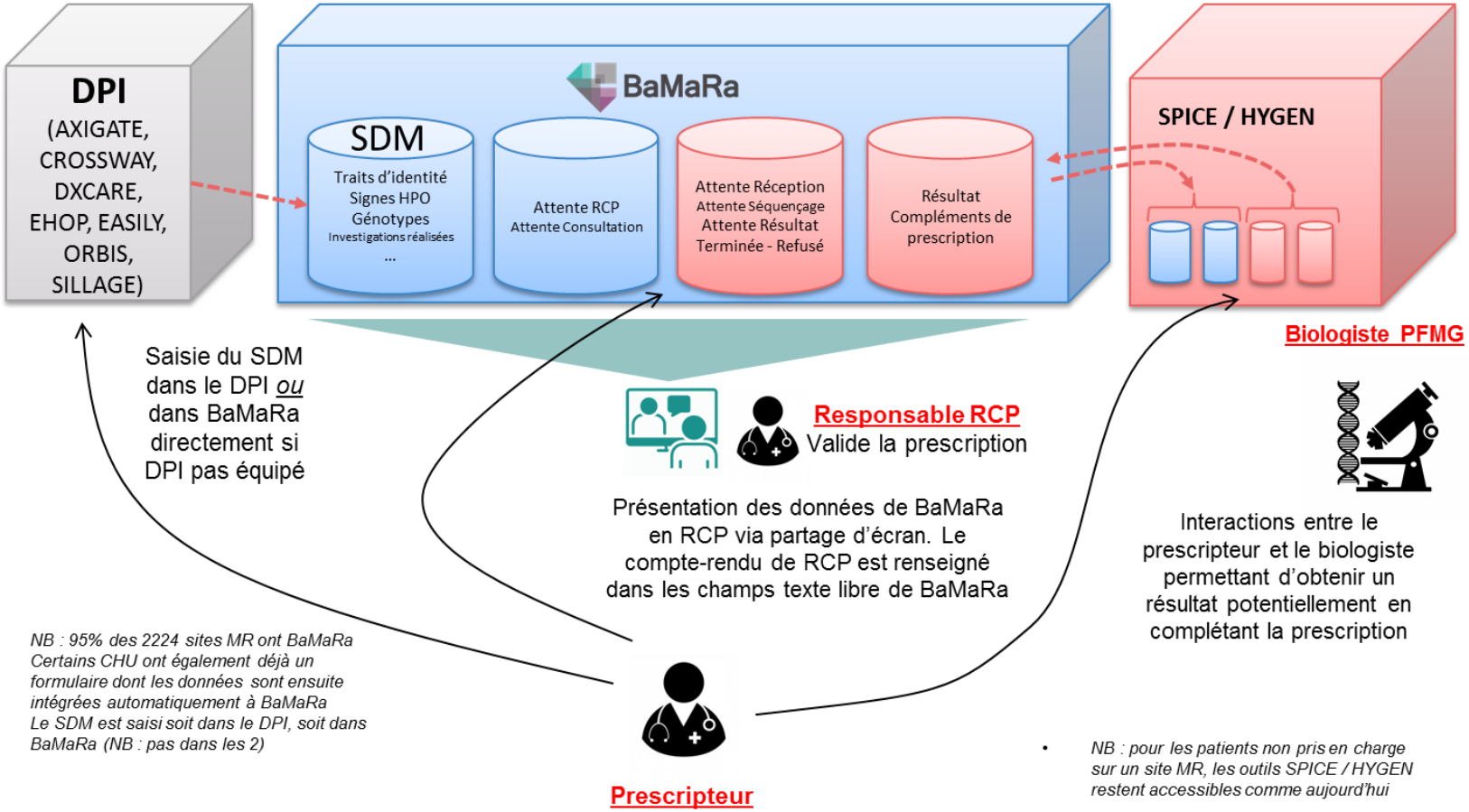
2 391 comptes rendus en 2021

X 11,2 par rapport à 2020

Circuit des données cliniques pour les maladies rares



BaMaRa-PFMG : interopérabilité cible (travaux en cours)

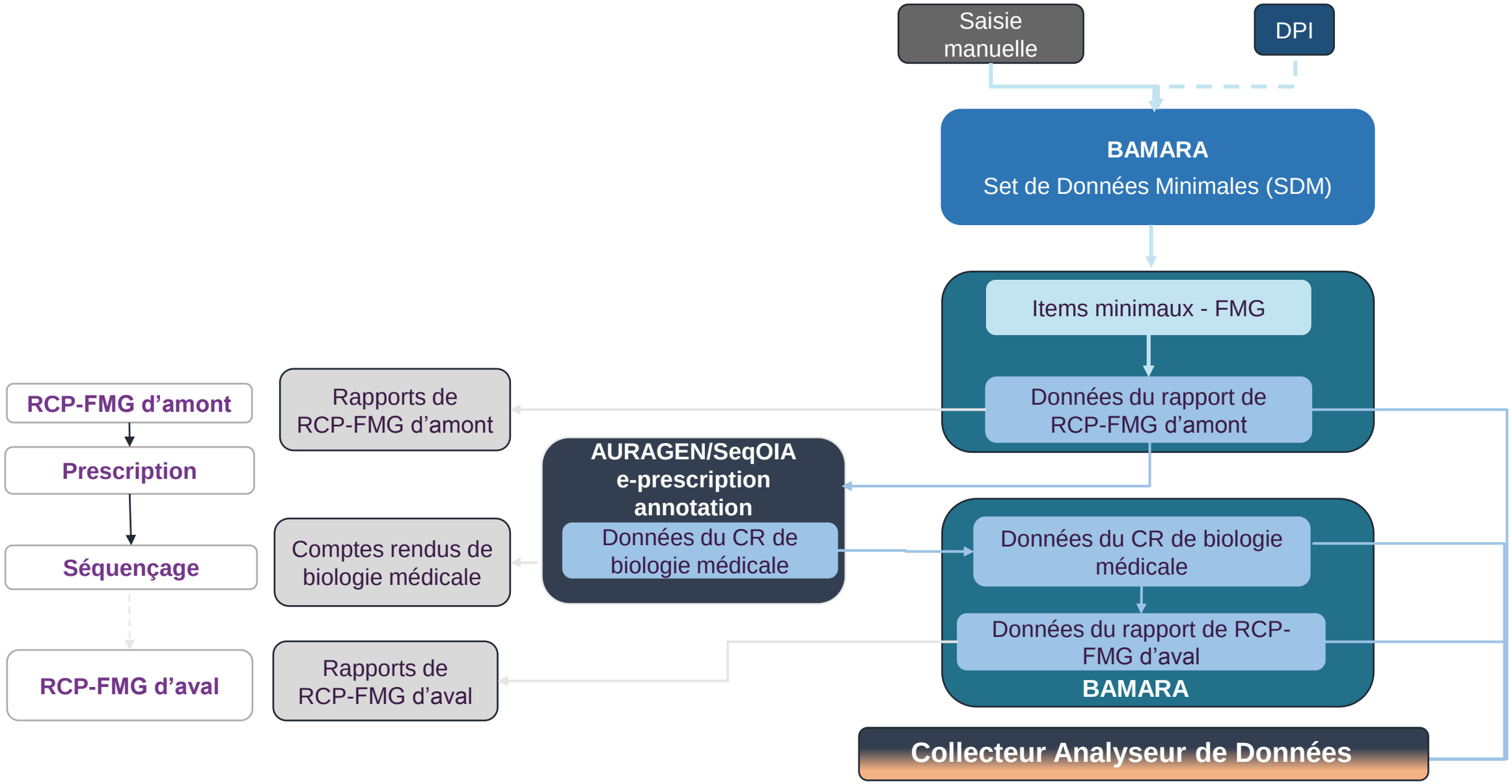


/!\ Modalités précises en cours de discussion /!\

- *NB : 95% des 2224 sites MR ont BaMaRa*
- *Certains CHU ont également déjà un formulaire dont les données sont ensuite intégrées automatiquement à BaMaRa*
- *Le SDM est saisi soit dans le DPI, soit dans BaMaRa (NB : pas dans les 2)*

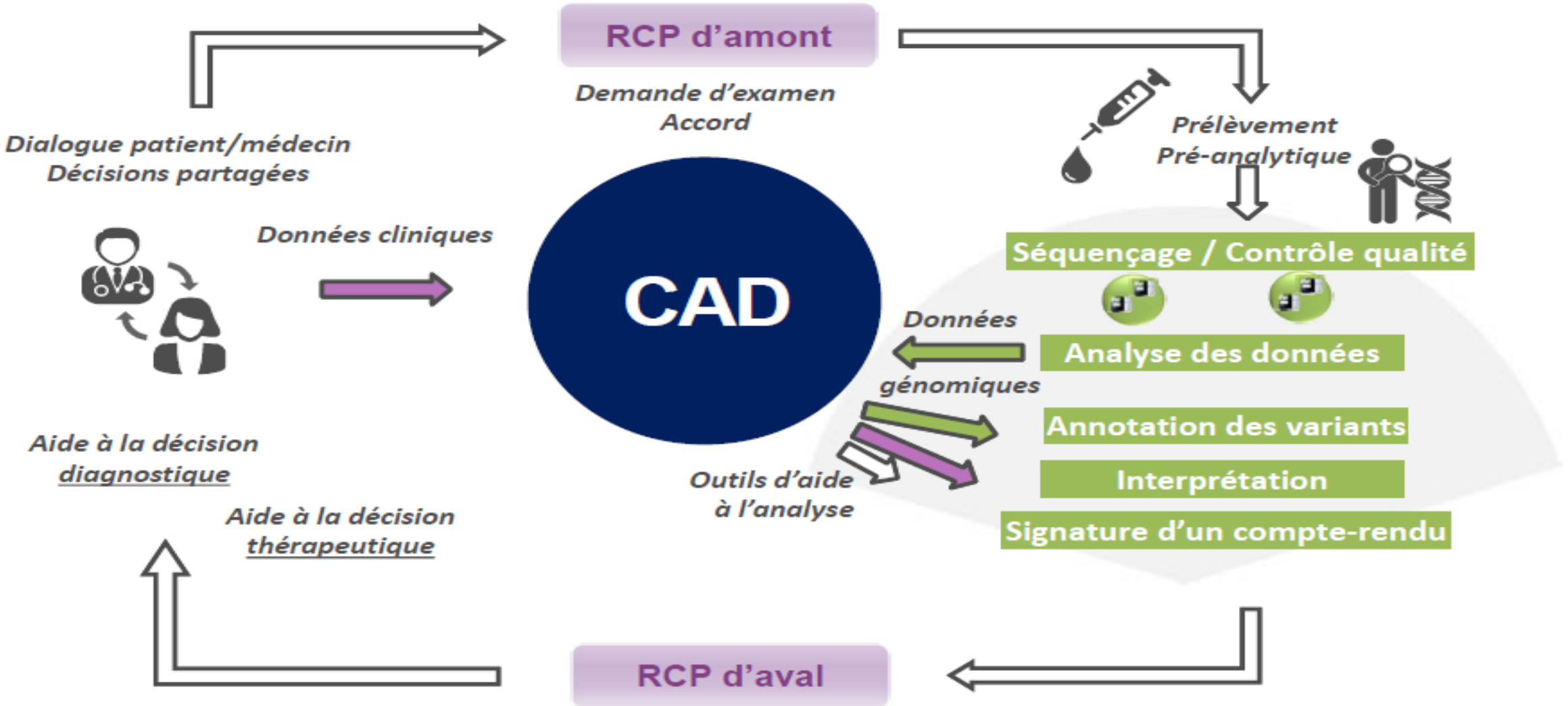
- *NB : pour les patients non pris en charge sur un site MR, les outils SPICE / HYGEN restent accessibles comme aujourd'hui*

Circuit des données cliniques pour les maladies rares



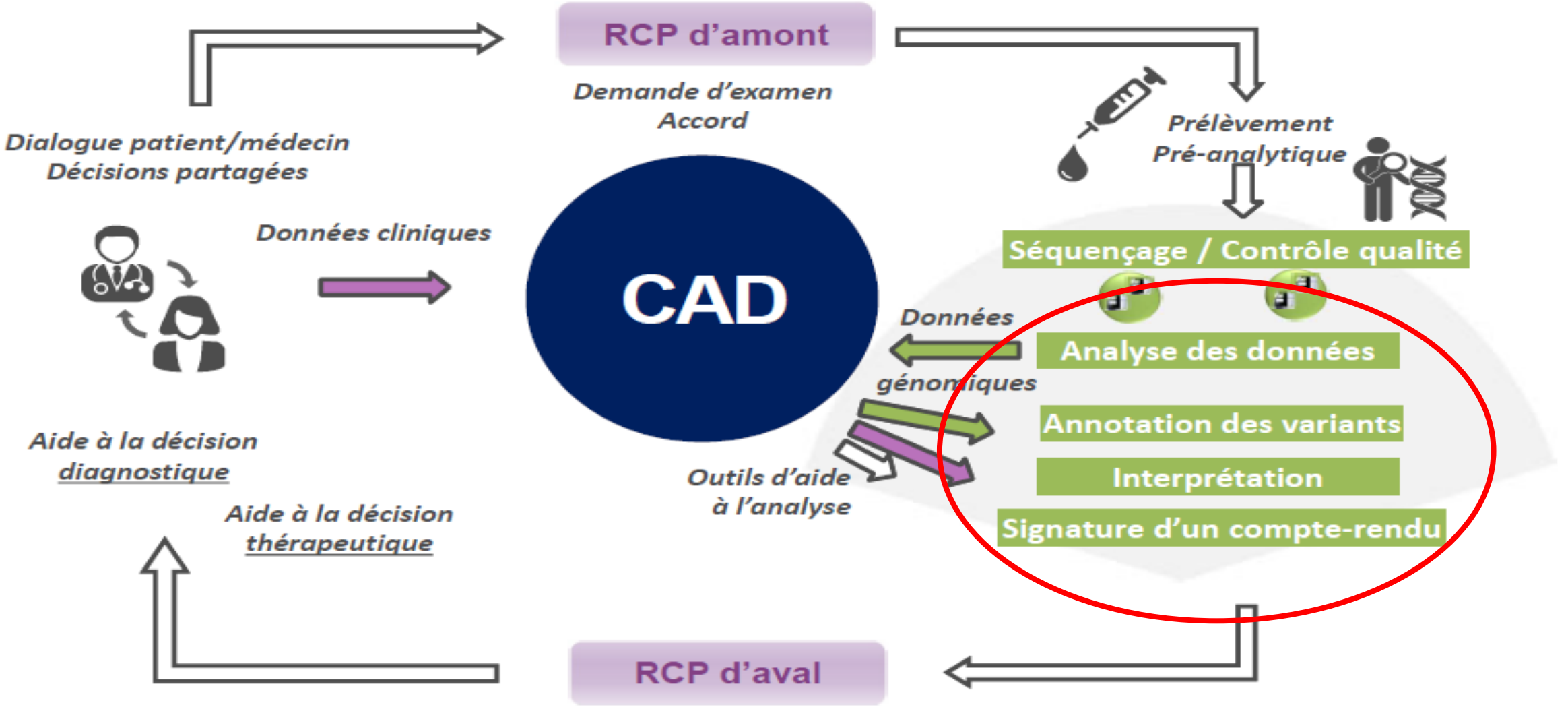
Ambition du plan

- Intégrer le séquençage du génome complet dans un parcours de soin générique
- Développer une filière nationale de la médecine génomique



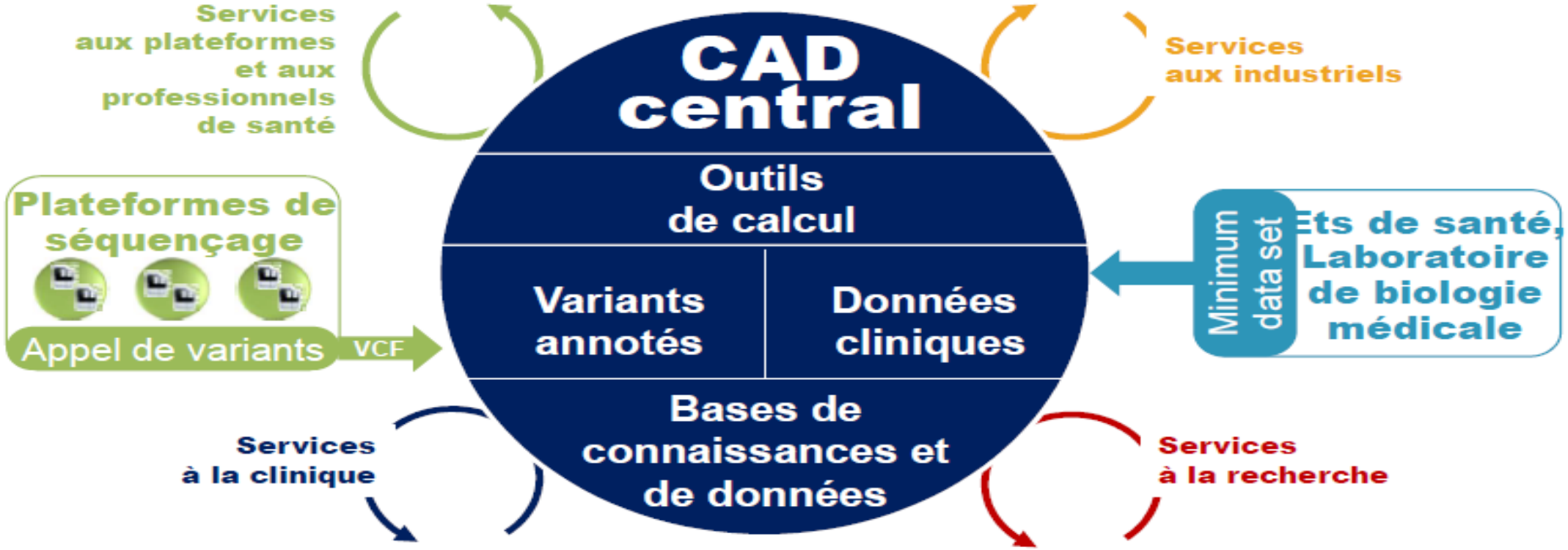
AMBITION DU PLAN

- Intégrer le séquençage du génome complet dans un parcours de soin générique
- Développer une filière nationale de la médecine génomique



Le CAD

- Collecte et annotations des données génomiques
- Association avec les données cliniques
- Méthodes d'analyses, calcul associé aux grands volumes
- Constitution et gestion de bases de connaissances soin-recherche



Guichet d'accompagnement
accompagnementCAD@aviesan.fr

Dépôt d'une demande

Evaluation par le CSE

Avis négatif

Avis positif sous réserve

Avis positif

Accompagnement

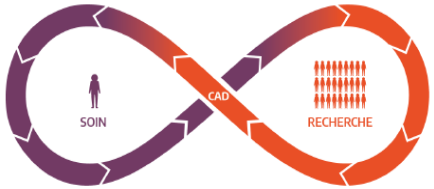
Evaluation par le CSE

Avis positif

Signature d'un accord de collaboration et engagement du porteur de projet

Espace sécurisé dédié pour l'accès aux données du PFMG

CAD Soins :
- Annotation des données en première intention
- Ré-analyse des données dans la poursuite de la démarche diagnostique



CAD Recherche :
réutilisation des données pour la recherche

Maladies rénales rares :

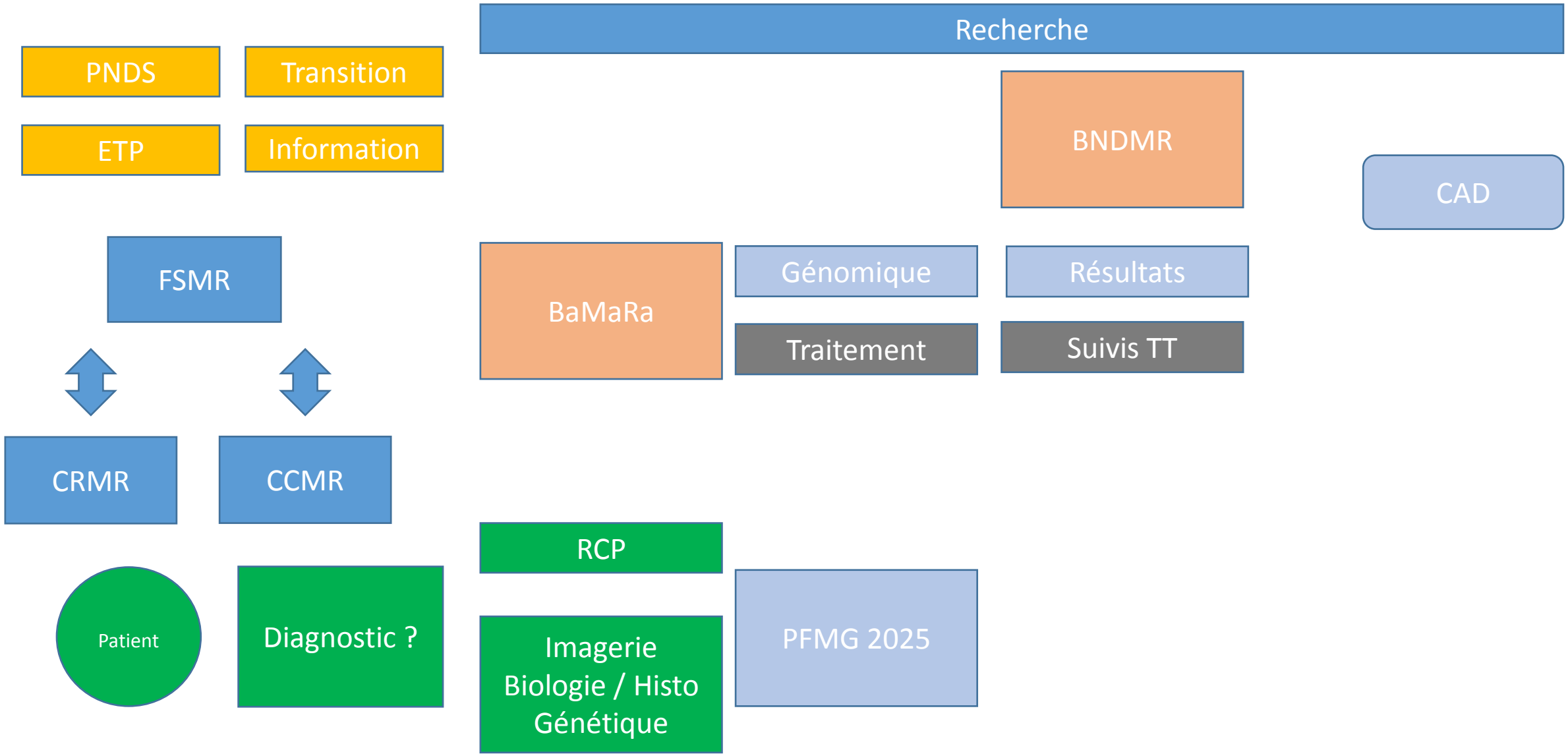
ORKiD FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES

ERKNet European Reference Network for rare or low prevalence complex diseases

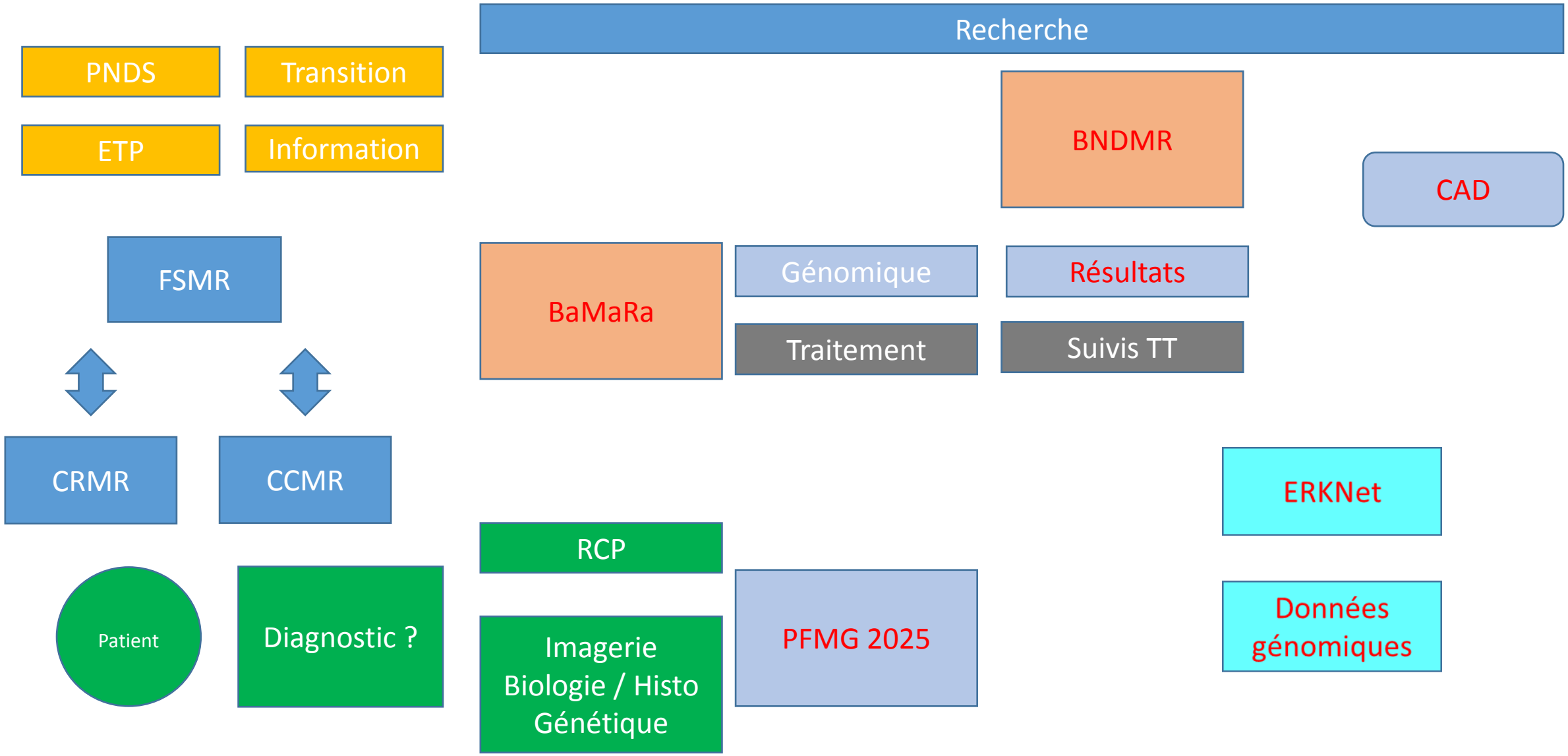
France

Lyon, Hôpital Femme Mère Enfant & Université de Lyon	» Pediatric unit
Paris, APHP Hôpital Henri Mondor, Paris-Est Creteil	» Adult unit
Paris, Necker-Enfants Malades University Hospital	» Pediatric unit » Adult unit
Paris, Tenon Hospital, Assistance Publique Hôpitaux de Paris	» Adult unit
Toulouse, Toulouse, University Hospital	» Pediatric unit » Adult unit
SORARE consortium Bordeaux, University Hospital	» Pediatric unit » Adult unit
SORARE consortium Limoges, University Hospital	» Pediatric unit » Adult unit
SORARE consortium Montpellier, University Hospital	» Pediatric unit » Adult unit
Paris consortium: Hospital Robert Debre and Hopital Europeen Georges Pompidou Paris, Hopital Europeen Georges Pompidou	» Pediatric unit » Adult unit
Paris consortium: Hospital Robert Debre and Hopital Europeen Georges Pompidou Paris, Hospital Robert Debre	» Pediatric unit

Organisation maladies rares



Organisation maladies rares : points de fragilités



ORKiD FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES

- Jennifer Radenac
- Vincent Audard
- Aurélia Bertholet Thomas
- Dominique Chauveau
- Stéphane Decramer
- Claire Dossier
- Laurence Heidet
- Sandrine Lemoine
- Tarik Attout
- Marina Avramescu
- Virginie Demay
- Guillaume Jeantet
- Nabila Moussaoui
- Richa Prakash
- Amina Talhi
- Margaux Van Wynsberghe