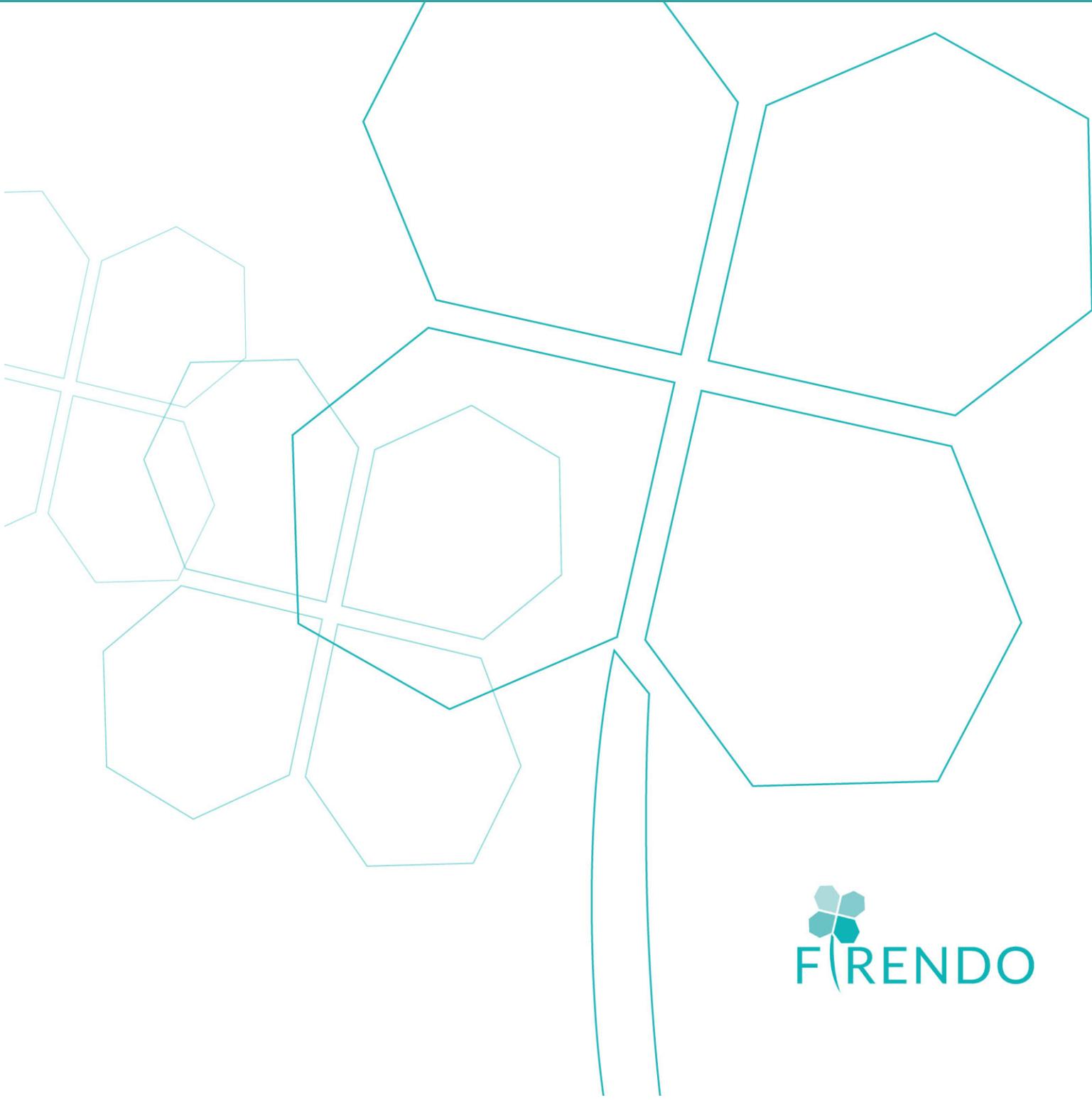


# DOSSIER DE CANDIDATURE FSMR 2019-2024





---

## Table des matières

---

Table des matières .....	3
FICHE D'IDENTITÉ .....	5
PÉRIMÈTRE (maladies rares concernées).....	6
COMPOSITION (éléments généraux) .....	6
ORGANISATION PROPOSÉE .....	7
BUDGET ET RELATIONS AVEC L'ÉTABLISSEMENT D'ACCUEIL.....	7
COMMUNICATION ET INFORMATION .....	8
ACTIONS MAJEURES RÉALISÉES SUR LA PÉRIODE 2013-2018 : PAR LA FSMR OU GRÂCE A L'APPUI DE LA FSMR.....	9
Présentation générale .....	9
Diagnostic et prise en charge .....	9
Action 1 - Systématiser le recueil de la file active des maladies rares endocriniennes grâce à la BNDMR. ....	10
Action 2 - Accélérer la production des PNDS. ....	10
Action 4 - Rendre les dosages hormonaux « rares » plus accessibles aux acteurs cliniques. ....	11
Recherche.....	11
Europe et international.....	12
Formation et information .....	12
Action 1 - Organiser les journées du parcours patient avec une maladie rare endocrinienne pour les paramédicaux et patients experts. ....	12
Action 2 - Étudier le vécu des patients au moment de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne. ....	13
PROJET À 5 ANS .....	14
Présentation générale .....	14
Action 1.1 : Un système de RCP unique au sein de la filière et une synchronisation des pratiques concernant les RCP d'amont et d'aval pour les Plateformes France Médecine Génomique 2025 .....	15
Action 1.2 : Systématiser le recueil de la file active des maladies rares endocriniennes grâce à la BNDMR .....	16
Action 1.3 : Orchestrer la production des PNDS .....	17
Action 1.4 : Améliorer le vécu des patients au moment de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne .....	18
Action 1.5 : Médicaments dans les maladies rares endocriniennes .....	19
Action 2.1 : Création d'un guichet « Projets de recherche et données des patients FIREENDO dans CEMARA ».....	20
Action 2.2 : Colloque Recherche FIREENDO et ses dérivés .....	21
Action 2.3 : Refonte de firendo.fr : Rubrique Recherche.....	22
Action 2.4 : Créer des entrepôts FAIR de recherche au sein de FIREENDO .....	23

Action 3.1 : Tisser des liens étroits entre les réseaux FIREENDO et ENDO-ERN .....	24
Action 3.2 : Aide à la rédaction et soumission des projets d'envergure (dimension européenne ou internationale) pour les maladies rares endocriniennes .....	26
Action 4.1 : Aide à la création des vidéos et outils de simulation en santé pour un public divers : étudiants en médecine et personnel non-médical .....	27
Action 4.2 : Education thérapeutique du patient au sein de FIREENDO.....	28
Action 4.3 : Promotion des questionnaires de Qualité de Vie d'un patient atteint d'une maladie rare endocrinienne .....	29
Action 4.4 : Promotion des projets de recherche sur les pathologies FIREENDO et des études par les associations membres lors des congrès nationaux majeurs d'endocrinologie .....	30
Action 4.5 : Organiser les journées du parcours patient avec une maladie rare endocrinienne pour les paramédicaux et patients experts.....	31
Action 4.6 : Renforcer l'offre de formation sur la transition enfant-adulte et rendre l'information au patient obligatoire.....	32
Modalités d'évaluation/ indicateurs proposés .....	34
Complément d'information concernant le dossier de candidature FSMR 2019-2024 .....	35
Un calendrier de déploiement des actions .....	36
Des précisions sur la participation aux ERN .....	42
Des précisions sur la stratégie de recherche sur le continuum avec les essais thérapeutiques et les industries .....	42
Une clarification sur les préindications sur Orphanet (précisiez la manière dont vous prévoyez de développer la nomenclature ORPHA au sein de la filière).....	43
Une brève description de la stratégie à venir vis-à-vis du PFMG 2025.....	43

---

## FICHE D'IDENTITÉ

---

**Coordonnateur candidat et titre : Jérôme BERTHERAT, PU-PH**

**Mail professionnel : jerome.bertherat@aphp.fr**

### Etablissement d'accueil et adresse :

Hôpital Cochin, Groupe Hospitalo-Universitaire Paris Centre, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris

24 rue du Faubourg Saint Jacques, 75014 Paris

**Directeur de l'établissement d'accueil : Aude BOILLEY-RAYROLES**

**Mail professionnel : aude.boilley-rayroles@aphp.fr**

### FSMR déjà labellisée sur la période 2013-2018 :

Oui

Non

**Si oui :**

### Changement de coordonnateur:

Oui

Nom ..... du ..... coordonnateur  
précédent :

Motif : .....

Non

### Changement d'établissement :

Oui

Nom de l'établissement précédent : .....

Motif : .....

Non

---

## PÉRIMÈTRE (maladies rares concernées)

---

La filière FIREENDO a pour vocation de mutualiser des expertises et des compétences pluridisciplinaires afin de répondre aux problématiques de santé liées aux maladies rares endocriniennes de l'enfant et de l'adulte. Les pathologies concernées par FIREENDO sont les atteintes rares de l'hypophyse, des surrénales, des gonades, de la thyroïde, du système reproductif féminin, les pathologies endocriniennes rares de la croissance et de l'insulino-sécrétion et insulino-sensibilité. Ces pathologies ont pour la plupart en commun un dérèglement de la sécrétion hormonale ou des mécanismes d'action des hormones. Ce dysfonctionnement va entraîner soit un excès ou un déficit hormonal, ou une altération de la sensibilité à l'hormone conduisant à une perturbation du message hormonal transmis aux tissus cibles. Ceci cause la morbidité de ces maladies qui sont en grande majorité chroniques et altérant la qualité de vie, et parfois en l'absence de traitement approprié ou en cas d'échec thérapeutique la mortalité.

Les maladies rares endocriniennes peuvent être congénitales ou apparaître au cours de la vie chez l'enfant ou l'adulte. Ces maladies chroniques nécessitent un parcours médical structuré. Comme beaucoup de maladies rares, certaines pathologies FIREENDO sont d'origine héréditaire monogénique: c'est souvent le cas par exemple des maladies à début pédiatrique.

Le diagnostic des maladies de la filière repose sur une expertise endocrinienne clinique et biologique. Les hormones étant des molécules circulant par voie sanguine, les conséquences des dérèglements des glandes endocrines peuvent être multisystémiques. La prise en charge se doit donc aussi d'être multidisciplinaire.

Les endocrinologues travaillant au sein de structures membres de FIREENDO sont parfois aussi impliqués dans la filière OSCAR, de par le versant « endocrinien » des pathologies rares de la parathyroïde qui sont attribuées au périmètre de maladies rares de l'os et du métabolisme de calcium et phosphore. Egalement, ils peuvent être concernés par le versant endocrinien du syndrome de Prader-Wili, aujourd'hui dans le périmètre de la filière Défiscience. FIREENDO collabore étroitement avec OSCAR, d'une part à cause de la proximité de leurs établissements d'accueil respectifs (Cochin et Necker), et de l'autre part dans l'effort de proposer à leurs professionnels de santé des outils harmonisés les aidant dans la pratique quotidienne (le logiciel RCP).

Depuis 2017, les Centres de Référence Maladies Rares de FIREENDO ont été reconnus dans le cadre du réseau européen des maladies rares endocriniennes (Endo-ERN). Endo-ERN réunit au sein du même réseau les CRMR membres labélisés des filières FIREENDO, les CRMR Prader-Wili de la FSMR Défiscience et certains le CRMR du métabolisme calcium-phosphore de la FSMR Oscar. Dès mars 2016, la filière s'est impliquée dans la mise en place de ce réseau à travers sa participation aux deux réunions fondatrices de l'Endo-ERN et en promouvant le modèle national d'organisation en filière impliquant aussi les centres de compétence. De ce fait l'animateur de la filière joue aussi le rôle de représentant national au sein des structures de gouvernance de l'ENDO-ERN.

---

## COMPOSITION (éléments généraux)

---

Les acteurs de la filière FIREENDO sont les centres experts maladies rares (CRMR et CCMR), les associations de patients, les laboratoires de diagnostic et de recherche et les sociétés savantes. La campagne de labellisation des centres de référence/compétence a conduit en 2017 à la définition et reconnaissance de l'ensemble des centres de référence et compétence de la filière.

La filière FIREENDO est maintenant constituée de:

- ④ 21 centres de référence dont 7 centres coordinateurs et 14 centres constitutifs comportant des services de pédiatrie et des services d'endocrinologie pour adulte:
  - CR Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (CRMECD)
  - CR Maladies rares de la surrénale (CRMRS)
  - CR Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)
  - CR Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (CR TRH)
  - CR Pathologies gynécologiques rares (CR PGR)
  - CR Développement génital : du fœtus à l'adulte (CR DEV-GEN)
  - CR Maladies rares de l'hypophyse (CR HYPO)
- ④ 174 centres de compétences qui assurent une couverture régionale
- ④ 33 laboratoires d'analyse d'hormonologie
- ④ 32 laboratoires de diagnostic génétique

- 17 associations de patients
- 18 équipes de recherche
- 5 sociétés savantes.

---

## ORGANISATION PROPOSÉE

---

La filière FIREENDO était animée de 2013 à 2018 par le Pr Jérôme Bertherat, endocrinologue d'adulte, coordinateur du Centre de référence maladies rares de la Surrénale depuis 2005. La candidature du Pr Bertherat pour poursuivre l'animation de FIREENDO à partir de 2019 a été acceptée de façon unanime par l'ensemble des coordinateurs des CRMR membres de FIREENDO. La charte de FIREENDO prévoit qu'une co-animation informelle soit assurée par un pédiatre lorsque l'animateur principal est médecin d'adulte et vice versa. Le Pr Juliane Léger, coordinateur du Centre de référence des maladies rares de la croissance assure ce rôle.

En plus de l'animateur, le fonctionnement de la filière est assuré par un chef de projet à temps plein, basé auprès de l'animateur de FIREENDO. Mme Maria Givony remplit cette fonction depuis 2014. Sept chargés de mission dont la plupart avaient des activités régionales vont être réduits à trois chargés de mission à l'utilisation de BaMaRa et à l'organisation de RCP à distance recrutés dans des établissements d'accueil de centres de compétence membres (Rouen, Reims et Bordeaux) pour assurer la couverture nationale et les autres personnels de la filière seront centrés sur des missions de communication, recherche et médico-social.

La filière FIREENDO dispose d'un organe de gouvernance qui repose sur un bureau et un collège qui assurent respectivement le suivi des activités de la filière ainsi que des groupes de travail, et le suivi des grandes orientations de la filière. Les instances de gouvernance et leurs modalités de fonctionnement sont détaillées dans la charte de fonctionnement FIREENDO, adoptée par le collège en avril 2017 et signée par toutes les parties prenantes ([voici son texte](#)).

Le champ d'action de la filière a été organisé en 9 groupes de travail qui entreprennent des réflexions sur les grandes lignes d'action à mener au sein de la filière. Une restructuration est prévue début 2019 pour proposer 12 groupes thématiques, correspondant aux groupes inter-filières prévus par la PNMR3 et en adéquation avec les actions de FIREENDO proposées pour la période 2019-2024. Avec cette évolution est prévue de modifier les activités des chargés de mission recrutés par la filière.

---

## BUDGET ET RELATIONS AVEC L'ÉTABLISSEMENT D'ACCUEIL

---

La filière FIREENDO se finance exclusivement à travers la dotation MIG des filières santé maladies rares en 2015-2018 et FIR maladies rares en 2013-2014. Son établissement d'accueil, l'hôpital Cochin AP-HP, a associé cette dotation à une unité fonctionnelle « maladies rares » existante en créant un fond spécifique à FIREENDO qui permet de produire facilement un compte de résultat. Les frais de gestion de l'hôpital Cochin s'élèvent à 15% annuels de la dotation MIG allouée à FIREENDO.

La filière FIREENDO a dépensé par année :

- 2014 : 156 144 €, dont 77% en personnel, 23% en achats, 0% en services extérieurs ;
- 2015 : 275 254 €, dont 74% en personnel, 11% en achats, 15% en services extérieurs ;
- 2016 : 429 525 €, dont 91% en personnel, 5% en achats, 4% en services extérieurs ;
- 2017 : 422 580 €, dont 80% en personnel, 6% en achats, 14% en services extérieurs ;
- 2018 : 539 479 €, dont 88% en personnel, 9% en achats, 3% en services extérieurs ;

FIREENDO présente chaque année un compte de résultat, validé par son établissement d'accueil, au collège de direction de la filière pour validation. Le budget prévisionnel est élaboré annuellement avec les Directions des Finances et de la Recherche en adéquation avec le coût estimé des actions dans les plans d'action 2015 et 2016.

Les liens fonctionnels avec l'établissement d'accueil de la filière FIREENDO s'accomplissent à travers la coopération avec les services et directions hospitalières suivantes de l'hôpital Cochin :

- Service d'Endocrinologie (bureau physique, mobilier, salles de réunion, impressions, courrier),
- Direction des Finances (suivi de la dotation MIG FSMR, gestion des conventions inter-établissement, comptabilité),
- Directeur des Achats, de la Logistique et de l'Accueil Hôtelier (comptabilité, commandes, remboursements, reversements, factures, lignes 4G),
- Cellule des Marchés (publication de l'appel d'offre pour le marché du site firendo.fr, analyse des candidatures, communication avec les candidats),

- ☉ Direction des Systèmes Informatiques (commandes liées au marché du site internet firendo.fr, achat du matériel informatique, assistance web-conférence et plate-forme collaborative, conseils de sécurité et conformité CNIL),
- ☉ Direction de la Recherche et Direction des Ressources Humaines (gestion des contrats du personnel FIREENDO sur l'établissement d'accueil),
- ☉ Direction de la Communication (organisation des événements, conseil à la création graphique et vidéo).

---

## COMMUNICATION ET INFORMATION

---

Fin 2014, FIREENDO a été la deuxième filière maladies rares à organiser sa journée annuelle. Depuis, c'est devenu un rendez-vous régulier en décembre de la communauté maladies rares endocriniennes, rassemblant entre 80 et 100 participants chaque année à l'hôpital Cochin. Depuis 2017, FIREENDO organise également son Colloque Recherche, sa dernière édition en 2018 associant le sujet d'actualité dans la société française avec les pathologies de son périmètre, « [Dimorphisme sexuel dans les maladies rares endocriniennes](#) ».

La filière FIREENDO a été parmi les premières filières à ouvrir son site internet, [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) : Espace public en novembre 2015 et l'Espace membre en novembre 2016 (réservé aux représentants de chaque structure membre avec une étape d'identification). Les actualités et événements y sont régulièrement publiés et relayés à travers [une infolettre trimestrielle](#) à tous les abonnés depuis le site internet. Une infolettre exclusivement destinée aux membres de FIREENDO est en projet.

FIREENDO a fait le choix de se servir de [Twitter](#) comme son réseau social principal (@FIREENDOFrance). Un [profil et une page Facebook](#) officiels ont également créés sans y avoir consacré la place prépondérante de la communication de la filière.

En plus de son identité virtuelle, FIREENDO décline son identité visuelle sur la [plaquette](#) de la filière, deux types de [posters](#) à destination des patients, le kakémono, les pochettes cartonnées et les stylos. Il ne faut pas oublier un vecteur inhabituel de l'image de la filière, la fiche de saisie de données patients atteints d'une MR endocrinienne ([accessible ici](#)) (voir chapitre suivant).

La filière FIREENDO est l'invité régulier des congrès nationaux d'Endocrinologie (congrès annuels de la Société Française d'Endocrinologie, et de la Société Française d'Endocrinologie Pédiatrique, ainsi que les séminaires annuels d'Endocrinologie Pédiatrique et d'Hormonologie (symposium Bioclinique en 2017). [Une communication orale courte](#) sur les premiers résultats de son recueil épidémiologique a été sélectionnée pour le congrès de la Société Européenne de l'Endocrinologie Pédiatrique (ESPE en 2016) et une communication est soumise prévue pour le Congrès de la Société Européenne d'Endocrinologie (ESE, Lyon 2019).

La filière FIREENDO a été partie prenante de la conception du [livret inter-filière](#) en 2018. FIREENDO a également participé à l'élaboration des outils conçus avec Maladies Rares Info Service et a notamment cédé l'utilisation de son [infographie « Vivre avec une maladie rare »](#) aux autres filières et au projet commun. La filière a été également partie prenante d'une collaboration avec Nouvel Observateur concernant la publication en ligne d'une série d'articles sur les maladies rares.

En 2016 et 2017, FIREENDO organisait les animations à l'échelle de CHU partenaires à l'occasion de la Journée Internationale Maladies Rares. C'est en 2018 que FIREENDO a rejoint une action concertée entre les filières pour un événement plus large sous la Canopée des Halles à Paris et dans le Village maladies rares à Lille. La filière va également participer au [projet événementiel de 2019 dans les gares SNCF](#), piloté également en inter-filière.

FIREENDO participe régulièrement aux stands des filières maladies rares des congrès à forte visibilité nationale (Congrès de Médecine Générale, Congrès de la Société Française de Pédiatrie, Congrès de la Médecine d'Urgence, Entretiens de Bichat) et a assisté à ceux dont la thématique concerne les maladies rares (RARE 2015 à Montpellier et 2017 à Paris, conférence IRDiRC 2017 à Paris, (RE)ACT Congress 2016 à Barcelone, Journées et Café-débats de la Plateforme d'expertise Maladies Rares Sud et Espace Maladies Rares Necker). FIREENDO a été une des rares filières à cibler les congrès des collèges régionaux de médecine d'urgence (JPBMU de Bourgogne, COPACAMU de la région PACA en 2017). Les chargés de mission FIREENDO représentent la filière régulièrement aux Rencontres du Tour de France Maladies Rares, initié par la filière Fava-Multi.

---

# ACTIONS MAJEURES RÉALISÉES SUR LA PÉRIODE 2013-2018 : PAR LA FSMR OU GRÂCE A L'APPUI DE LA FSMR

---

## PRESENTATION GENERALE

FIRENDO a soumis deux plans d'action : en 2015 et 2016.

Sur huit actions proposées en 2015 :

- ④ trois actions ont été re-adaptées en 2016 au format du plan d'action proposé par la DGOS et leur résultats seront exposés plus loin,
- ④ l'action « Faciliter le partage de l'expertise à l'intérieur de la filière grâce au système d'information commun et adapté » a intégré le fonctionnement de la filière et a été financé par la part fixe ;
- ④ l'action « Sensibiliser les spécialistes de la filière FIRENDO au remplissage du certificat médical en coordination avec les MDPH » par les membres du groupe de travail FIRENDO « Coordination avec le secteur médico-social » . Les résultats de leur travail sont les suivants (le lien vers la présentation du groupe de travail est [ici](#)) :
  - ④ réalisation de 2 enquêtes : auprès des patients et auprès des médecins :
    - Enquête sur les besoins des patients réalisée en ligne auprès des intéressés via les associations de patients en octobre -novembre 2017 (5 questions) – 301 réponses
    - Enquête menée pendant un congrès de la SFE sur les besoins d'information des médecins par rapport aux maladies rares endocriniennes (questionnaires papier) - (7 questions) - 10 réponses
  - ④ élaboration de 3 questionnaires de qualité de vie de personnes atteintes d'une maladie endocrinienne rare :
    - ④ un questionnaire parents / enfants ([lien ici](#))
    - ④ un questionnaire enfants/adolescents > 8ans avec des émoticônes ([lien ici](#)).
    - ④ un questionnaire adultes ([lien ici](#))

La suite de ces travaux est présentée dans le plan d'action FIRENDO 2019-2024 en tant que Action 4.3 : Promotion des questionnaires de Qualité de Vie d'un patient atteint d'une maladie rare endocrinienne (voir plus loin).

- ④ l'action « Maladies rares endocriniennes justifiant une prise en charge par la filière FIRENDO : les identifier et les intégrer » a été confortée par les résultats de l'appel d'offre de labellisation des centres de référence en 2017 ;
- ④ l'action « Développer et diffuser des recommandations de bonnes pratiques : carnet maladie rare numérique et anonymisé » a été abandonnée au profit du Dossier Médical Personnalisé (DMP). L'action « Diffuser les informations aux médecins traitants sur les maladies rares endocriniennes » a fait objet d'un groupe de travail inter-filière « Lien ville-hôpital » dont FIRENDO a été officiellement pilote en 2016. Ce groupe a effectué un état de lieux des différentes actions des filières à ce sujet proposés dans leurs plans d'action correspondants, mais aucune action commune n'a eu lieu suite à cet état des lieux.

Toutes les actions du plan 2016 de la filière FIRENDO ont été approuvées par la DGOS et ont officiellement démarré après l'annonce du montant de la part variable 2016 à la publication de la 2<sup>ème</sup> circulaire en 2016, dont elles ont été généralement financées.

## DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE

Cet axe a été décliné en 4 actions proposées par FIRENDO en 2016 :

- ④ Action 1 - Systématiser le recueil de la file active des maladies rares endocriniennes grâce à la BNDMR ;
- ④ Action 2 - Accélérer la production des PNDs ;
- ④ Action 3 -Consolider l'offre médicale et développer un parcours soins-santé au moment de la transition enfant-adulte ;
- ④ Action 4 - Rendre les dosages hormonaux « rares » plus accessibles aux acteurs cliniques.

L'action 3 a donné lieu à la participation d'un coordinateur de CRMR membre de FIRENDO, très

impliqué dans la transition enfant-adulte et lauréat du concours de financement des projets sur la transition, au groupe inter-filière « Transition enfant-adulte » piloté par la filière NEUROSPHINX. L'un des résultats du travail de ce groupe est sur le site internet <https://transitionmaladiesrares.com/>.

### **Action 1 - Systématiser le recueil de la file active des maladies rares endocriniennes grâce à la BNDMR.**

Un des objectifs de la filière FIRENDO est de systématiser le recueil de la file active des maladies rares endocriniennes par un système homogène (CEMARA et BaMaRa à partir d'avril 2018) sur l'ensemble des CCMR et des CRMR membres. Afin d'atteindre cet objectif, la filière a mis en place :

- 1) la fiche de saisie des données patients atteints d'une MR endocrinienne figurant dans le thesaurus de FIRENDO et reprenant le set minimal des données imposé par la BNDMR (avec une mise à jour des pathologies des nouveaux centres labellisés en 2017), grâce aux membres du groupe de travail "Bases de données et registres" ;
- 2) un référentiel de codage : un circuit « questions-réponses » avec ce même groupe de travail concernant les particularités du codage des maladies rares endocriniennes dans les bases de données mentionnées (CEMARA et BaMaRa) ;
- 3) un réseau de chargés de mission dans 7 régions différentes (régions Île-de-France, Ouest, Nord, Est, Rhône-Alpes-Auvergne, Sud-Est et Sud-Ouest) dédiés à mi-temps sur cette action et formés aux outils CEMARA et BaMaRa. Le déploiement de ce réseau de chargés de mission a permis de mobiliser la totalité des CRMR et des CCMR membres dans la veille épidémiologique sur les MR endocriniennes en se servant de la base de données maladies rares CEMARA. De plus, ces chargés de mission ont activement participé au contrôle qualité des données patient ayant migré entre CEMARA et BaMaRa au fur et à mesure du déploiement de BaMaRa dans les centres ; ils ont joué un rôle essentiel de relais entre la BNDMR, les référents BaMaRa au sein des CHU de leur région et les membres des CRMR et CCMR sur place désirant disposer d'un compte BaMaRa pour continuer la veille épidémiologique ;
- 4) des chapitres relevant de la charte de fonctionnement FIRENDO traitant les sujets suivants : 1) qui peut bénéficier de l'aide des chargés de mission à la saisie des données patient atteints par les maladies rares endocriniennes, 2) sous quelles conditions ces données peuvent être extraites en fonction des objectifs du demandeur.

Le nombre de patients atteints par l'une des entités ORPHA du périmètre FIRENDO inclus par les centres membres de FIRENDO ayant signé la charte de fonctionnement est de 28739 patients à l'automne 2018 (chiffre extrait de CEMARA et ne tenant pas compte des patients enregistrés dans BaMaRa suite au déploiement de cette dernière dans plus de la moitié des centres membres de FIRENDO à partir d'avril 2018). Pour plus de visibilité sur le travail des chargés de mission FIRENDO, visualiser les présentations suivantes : [Groupe de travail GT5 "Bases de données et registres", Journée Annuelle FIRENDO, PPT du 14/12/2016](#) ; [Maria Givony, Journée Annuelle FIRENDO, PPT du 14/12/2016](#) ; [Jérôme Bertherat, Journée Annuelle FIRENDO, PPT du 13/12/2017](#) ; [Jérôme Bertherat, Journée Annuelle FIRENDO, PPT du 12/12/2018](#).

### **Action 2 - Accélérer la production des PNDS.**

Une analyse des PNDS (Programme National de Diagnostic et Soins) à développer au sein de FIRENDO a été faite par le groupe de travail Bonnes pratiques et PNDS et communiquée à la DGOS. Ceci a permis de dégager des thèmes prioritaires de PNDS pour chaque Centre de Référence de la filière (un résumé est à lire [ici](#)). Afin d'aider les centres dans la méthodologie des PNDS, FIRENDO a développé deux actions en parallèle :

- 1) organisation d'un séminaire de formation début 2018 pour les médecins des centres de référence développant des PNDS pour connaître la méthodologie à appliquer pour la rédaction d'un PNDS dans le cadre défini par la Haute Autorité de Santé. Ce séminaire, d'une durée de 3h et rassemblant au moins un médecin par CRMR membre, a été dispensé par le dirigeant de la société de prestation de rédaction médicale Qualees (qui est également la partie prenante de l'action 2).
- 2) engagement sur une expérience pilote fin 2017 pour un PNDS sur une problématique commune à plusieurs centres de référence de la filière (insuffisance ovarienne prématurée) de la société de prestation Qualees, apportant un support pour la méthodologie et une aide à la rédaction du PNDS. L'équipe rédactrice vient de valider la liste bibliographique et la trame des sous-chapitres du PNDS concerné ; en cette fin 2018, le vrai travail de rédaction médicale vient de débuter.

#### **Action 4 - Rendre les dosages hormonaux « rares » plus accessibles aux acteurs cliniques.**

Afin de favoriser la lisibilité des laboratoires d'hormonologie et mieux orienter l'ensemble des professionnels (médecins généralistes comme les endocrinologues libéraux ou hospitaliers), le groupe de travail Bonnes pratiques et PNDS de la filière FIRENDO s'est donné pour mission de répertorier les laboratoires d'hormonologie publics et de créer un annuaire interactif de ces laboratoires sur le site [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) (le lien vers la présentation de ce travail est [ici](#)). En 2016, une liste préliminaire de dosages en hormonologie pour les maladies du périmètre de FIRENDO a été établie par ce groupe de travail puis traduit en un questionnaire qui a été soumis aux cliniciens des centres de compétences de FIRENDO. En effet, ces derniers sont le plus souvent « à distance » des laboratoires d'hormonologie spécialisés. A l'issue de ce questionnaire, les laboratoires d'analyses en hormonologies ont été consultés et FIRENDO a ainsi répertorié toutes les prestations effectuées dans ces laboratoires.

En 2017 une mise à jour sur le site internet de la filière FIRENDO de l'annuaire interactif des 33 laboratoires d'analyse d'hormonologie de la filière, ainsi que des coordonnées de leurs référents (postales, téléphoniques et site internet) a été faite. Et, afin de faciliter les recherches pour les cliniciens, l'onglet « effectuer une recherche sur l'annuaire » a été ajouté afin de permettre une recherche par hormone ou par technique de dosage. Ce nouvel annuaire des laboratoires d'analyse en hormonologie a été présenté à de multiples reprises lors des congrès des sociétés savantes, des biologistes et lors des Journées Annuelles de la filière. Les retours des médecins et des biologistes, qui l'utilisent quotidiennement, ont été très positifs ; pourtant, les demandes de mise à jour de certains dosages sont de plus en plus fréquentes. En 2019 il est envisagé de donner la possibilité à chaque directeur du laboratoire de mettre à jour les dosages effectués dans son laboratoire directement depuis son Espace membre sur [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr). L'équipe d'animation de FIRENDO s'occupera de les valider avant la publication sur l'Espace public.

#### **RECHERCHE**

Dans son plan d'action 2016, FIRENDO a décliné cet axe en une seule action : « Impulser et coordonner des actions de recherche fondamentale, translationnelle et clinique ». Cette action s'est donné pour ambition de :

- 1) Formaliser un comité scientifique de la filière FIRENDO pour traiter les demandes de projets de recherche nécessitant une extraction des données concernant les maladies endocriniennes rares depuis la base épidémiologique CeMaRa/BaMaRa : au final, c'est le collège de direction de FIRENDO qui a endossé ce rôle et qui a déjà donné le feu vert pour l'extraction des données des patientes atteintes du Syndrome de Turner en vue d'un projet de recherche ;
- 2) Mettre en place un catalogue en ligne et un moteur de recherche des outils et modèles expérimentaux, ainsi que la mise en place d'un système de déclaration d'intention et des alertes personnalisées pour les équipes intéressées. Grâce au travail d'un chargé de mission FIRENDO à mi-temps sur la mission Recherche,
  - ☉ un questionnaire sur les ressources et outils disponibles en recherche (modèles animaux, lignées cellulaires, banques d'échantillons) a pu être envoyé à 18 laboratoires de recherche membres. Cinq questionnaires bien détaillés ont pu être récoltés en 2018 et vont servir de base pour construire une base de données des outils en recherche sur le site [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr);
  - ☉ grâce à la veille sur les appels à projet concernant les maladies rares que l'équipe d'animation FIRENDO publie sur son site depuis 2016, nous avons pu constituer un calendrier « fixe » où il est possible de visualiser les appels récurrents. Ce calendrier sera intégré en 2019 sur [firendo.fr](http://firendo.fr) en tant que module dynamique permettant d'interpeller l'équipe abonnée aux alertes plusieurs mois à l'avance par rapport à l'ouverture putative d'un appel à projet récurrent.

Ce travail de préparation pour la construction de ces deux modules sur [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr), relayé dans l'action 2.3 du plan d'action FIRENDO 2019-2024, sera aussi la pièce charnière du cahier de charges que la filière FIRENDO publiera début 2019 en vue de renouvellement de son marché sur l'entretien de son site Internet.

- 3) Une journée scientifique annuelle (Colloque Scientifique FIRENDO) a été créée pour susciter des interactions entre cliniciens et équipes de recherche et promouvoir les collaborations. En 2017, le Colloque Scientifique a pris forme d'une demi-journée intégrée au programme de la Journée Annuelle FIRENDO, ce rendez-vous étant déjà bien inscrit dans les agendas des parties prenantes de la filière (le programme et les présentations sont à visualiser [ici](#)). En 2018, le Colloque Recherche a eu lieu la veille de la Journée Annuelle FIRENDO, le 11

décembre, et a pris comme sujet le dimorphisme sexuel dans les maladies rares endocriniennes. Cette journée s'est articulée autour 1) d'une matinée de 3 conférences plénières illustrant par l'histoire, la pratique médicale et la biologie fondamentale, l'impact du sexe et/ou de sa perception (le genre), respectivement sur la santé, sur la prise en charge des maladies, et sur la sensibilité du développement cérébral à l'environnement ; 2) d'un après-midi de 5 communications courtes illustrant les dimorphismes sexuels par des exemples de maladies bien établis ou des recherches en cours et 3) d'un moment de discussion générale autour de projets en cours et en phase d'élaboration (programme et présentations à visualiser [ici](#)). Les échanges, très riches, entre les porteurs de projets et les participants du colloque ont permis de dégager certaines propositions, faisant objet de l'action 2.2 du plan d'action FIREENDO 2019-2024.

## EUROPE ET INTERNATIONAL

Onze sites sur 21 CRMR membres de FIREENDO (coordinateurs et constitutifs confondus) ont été labellisés Health Care Provider (HCP) intégrant le Réseau Européen de Référence pour les maladies rares endocriniennes (European Reference Network for Rare Diseases, ENDO-ERN). Ceci représente 6/7 des CRMR coordinateurs de FIREENDO, le dernier ayant été labellisé en France après l'appel d'offre ERN. Cet ERN est organisé en 8 groupes de travail thématiques liés aux regroupements de pathologies par organe ou voie métabolique et 5 groupes de travail transversaux correspondant aux thématiques comme recherche, bases de données, formation, accès au diagnostic et e-santé. Deux coordinateurs des CRMR, les Prs Irène Netchine et Michel Polak font partie du binôme coordinateur d'un de ces groupes de travail. Une autre coordinatrice du CRMR membre de FIREENDO, Pr Juliane Leger, représente tous les HCP de France dans le collège de direction d'ENDO-ERN. Le coordinateur de la filière FIREENDO, Pr Jérôme Bertherat, y représente la société savante européenne European Society for Endocrinology. Ces personnes se déplacent régulièrement lors des réunions des organes de gouvernance d'ENDO-ERN et participent aux téléconférences des groupes de travail. Tous les HCP membres de FIREENDO sont enregistrés pour participer aux réunions de consultation pluridisciplinaires organisées par l'ENDO-ERN à travers le logiciel de gestion des dossiers de patients utilisé par tous les ERN, CPMS (Clinical Patient Management System).

## FORMATION ET INFORMATION

Dans son plan d'action 2016, FIREENDO a décliné cet axe en deux actions issues de l'analyse de son état des lieux :

- 🕒 Action 1 - Organiser les journées du parcours patient avec une maladie rare endocrinienne pour les paramédicaux et patients experts
- 🕒 Action 2- Étudier le vécu des patients au moment de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne

### **Action 1 - Organiser les journées du parcours patient avec une maladie rare endocrinienne pour les paramédicaux et patients experts.**

Un des objectifs de la filière est d'informer/former les professionnels de santé, les étudiants médicaux et paramédicaux, les patients ainsi que les aidants, sur les maladies rares endocriniennes. Depuis 2015, un recensement des différentes formations et programmes d'éducation thérapeutique a été fait au sein de la filière et affiché sur le site [firendo.fr](http://firendo.fr). Certaines des formations ont été actualisées en 2016 et 2017.

Le groupe de travail FIREENDO « Actions de formation en commun » a travaillé à la mise en place d'une formation à l'attention des paramédicaux (IDE, aides-soignants et psychologues), assistantes sociales, sage-femmes, personnes aidantes, patient expert et formateurs d'école de santé (IFSI, Faculté de pharmacie...). Un questionnaire d'identification des besoins en formation sur [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) a été adressé en 2017, par les coordinateurs des centres de référence et centres de compétences aux personnels paramédicaux et médico-sociaux de leurs services, et aux patients-ressource. Les réponses, au nombre de 66, ont décelé un besoin de formation même si une formation existante avait déjà été dispensée, avec une préférence pour une journée en présentielle (voire couplée avec e-learning) (les résultats sont à visualiser dans la présentation [ici](#)). Les réponses au questionnaire ont identifié comme thèmes prioritaires à aborder dans cette formation : le parcours de soin avec une maladie rare endocrinienne et la prise en charge des handicaps engendrés par une maladie rare endocrinienne, ainsi que les maladies rares endocriniennes et sciences sociales. Ainsi deux formations par an dans deux villes différentes seront proposées en 2019 (voir l'action 4.5).

## **Action 2 - Étudier le vécu des patients au moment de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne.**

L'investissement du groupe de travail FIREENDO « Liens avec les associations de patients » a permis entre l'année 2016 et 2017 de construire un questionnaire anonyme unique pour les patients et les parents (de patients pédiatriques) sur le vécu de l'annonce du diagnostic. Ce questionnaire qui comportait 22 items a été ensuite mis en ligne sur le site firendo.fr jusqu'au 1er novembre 2017. Il a permis de recueillir 614 réponses avec 63,7% formulées par les patients et 36,3% par leurs parents. Une première analyse des résultats de l'enquête, réalisée par un statisticien de l'URC de l'hôpital Cochin, a montré que les parents de patients vivaient moins bien l'annonce du diagnostic que les patients eux même. D'autres points ont également été abordés et ont obtenu des réponses intéressantes, notamment le vécu de l'annonce en rapport avec le contexte de l'annonce (consultation, téléphone, courrier, fortuitement,...), la personne ayant fait l'annonce, la quantité d'informations données, et la proposition d'aide au moment du diagnostic (la présentation des résultats de l'enquête est [ici](#)).

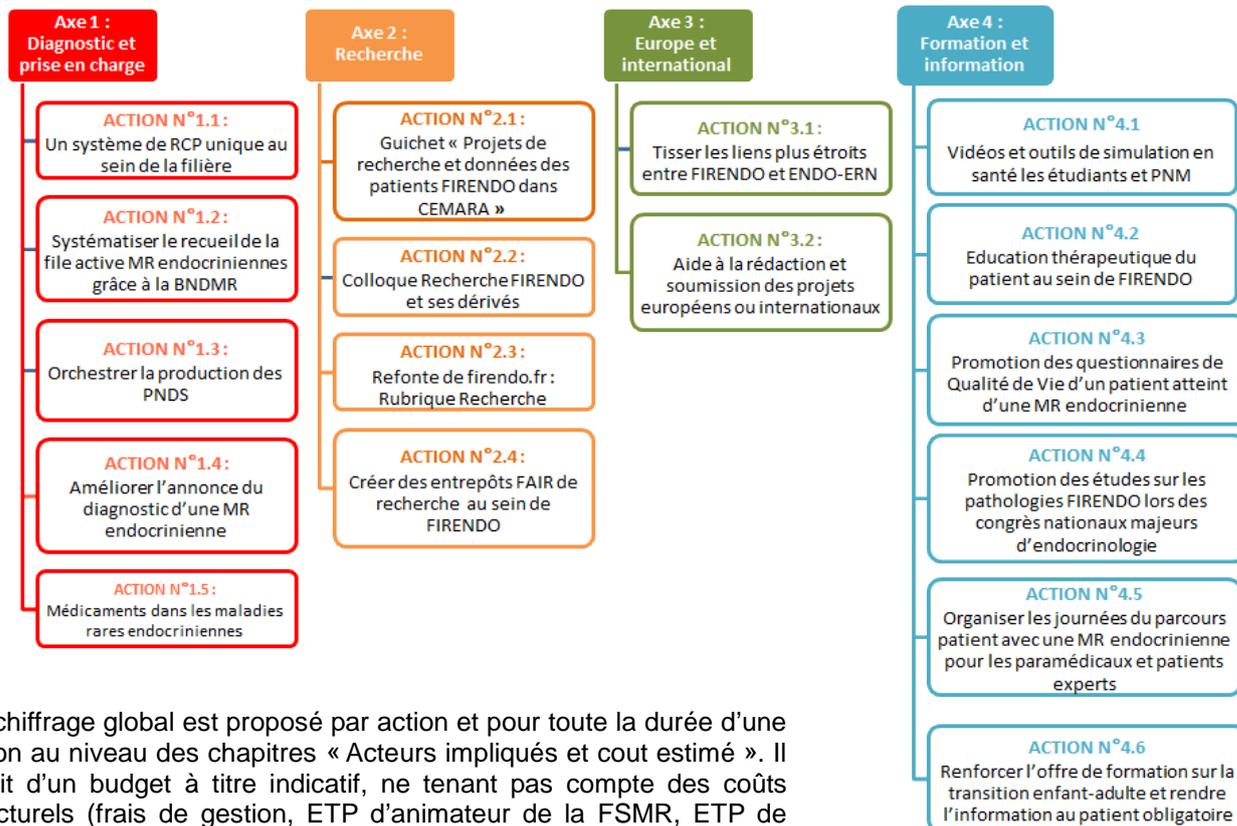
Les résultats de cette analyse ont permis de suggérer les étapes suivantes à entreprendre dans une action du nouveau plan 2019-2024 de FIREENDO (Action 1.4, voir plus loin).

- ④ L'analyse des résultats de l'enquête réalisée en 2017 sera précisée par une deuxième analyse statistique ;
- ④ un travail de mise en valeur de ces résultats est en cours de rédaction sous forme d'un article scientifique pour les endocrinologues puis d'un article à soumettre dans une revue de psychologie ;
- ④ proposer à la communauté médicale des pistes d'amélioration de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne, à savoir : réaliser des recommandations pour l'annonce diagnostique par le médecin, proposer au patient une consultation avec un psychologue, prévoir plusieurs rendez-vous d'annonce du diagnostic, informer sur les centres de référence, de compétence et les associations de patients et fournir des documents écrits sur la maladie.

# PROJET À 5 ANS

## PRESENTATION GENERALE

Voici la liste des actions que la filière FIREENDO se propose de réaliser dans la période 2019-2024, regroupés par 4 grands axes, proposés en tant que missions des FSMR par la note d'information du 19 septembre 2018 (NOR : SSAH1825490J) :



Un chiffrage global est proposé par action et pour toute la durée d'une action au niveau des chapitres « Acteurs impliqués et cout estimé ». Il s'agit d'un budget à titre indicatif, ne tenant pas compte des coûts structurels (frais de gestion, ETP d'animateur de la FSMR, ETP de chef de projet, maintenance du site internet, organisation de la Journée Annuelle) qui relèvent de la part fixe.

## DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE

### Action 1.1 : Un système de RCP unique au sein de la filière et une synchronisation des pratiques concernant les RCP d'amont et d'aval pour les Plateformes France Médecine Génomique 2025

**ARGUMENTAIRE** Le groupe de travail FIREENDO « Coordination de l'expertise pluridisciplinaire » travaille depuis 2015 sur l'actualisation de l'annuaire des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) régionales et nationales (plus de détails [ici](#)). Cet annuaire permet d'afficher clairement les RCP se faisant en web conférence et les logiciels déployés, ce qui a servi de base de travail de l'ASIP-Santé concernant le cahier des charges des fonctionnalités d'une RCP maladies rares et son interopérabilité avec le DPI. La filière FIREENDO compte sur les spécifications de ce cahier des charges et sur l'expertise de son groupe de travail dédié afin de choisir une solution numérique unique en tant que « candidate » à l'appel à projet RCP prévue dans le PNMR3 (Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires).

Les médecins membres de FIREENDO sont demandeurs que cet annuaire des RCP FIREENDO, se présentant en format Excel difficile à actualiser ou de consulter en ligne, se transforme en module interactif du site firendo.fr permettant de visualiser rapidement les dates, le contact des responsables et la procédure de soumission des dossiers à discuter.

**DESCRIPTION DE L'ACTION** La filière FIREENDO souhaite proposer à ses CRMR une solution unique de RCP afin de les soutenir dans le développement des réunions de concertation pluridisciplinaires au niveau national. Il importe aussi de donner les moyens aux CCMR d'y participer et soumettre leurs propres dossiers de patients de manière régulière. De préférence, le choix devrait porter sur un logiciel utilisable dans les autres filières où les médecins FIREENDO sont susceptibles de consulter (OSCAR, Défiscience).

Egalement, il s'agit aussi de préparer le terrain pour l'organisation des RCP nationales d'amont et d'aval pour la prescription de l'envoi d'échantillons aux plates formes du Plan France Médecine Génomique. FIREENDO aura pour objectif de coordonner une organisation homogène des RCP génétiques en lien avec les CRMR de la filière.

Les informations sur ces RCP nationales seront clairement visibles sur le site de la filière FIREENDO :

- 🔍 à travers la fiche d'information sur le CRMR dans l'Annuaire interactif,
- 📅 à travers un calendrier RCP permettant de créer les alertes personnalisées.

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Groupe thématique FIREENDO « RCP » : permet de proposer le choix informé du futur logiciel RCP pour la filière FIREENDO parmi les offres du marché et de définir un noyau « standard » des items de la fiche patient RCP qui servira au compte-rendu de la décision de la RCP.

Groupe thématique FIREENDO « Génétique et France Génomique 2025, dépistage néonatal » : discuter la mise en place de RCP d'entrée et de sortie pour tout dossier nécessitant un séquençage par les Plateformes France Médecine Génomique 2025

Fonctionnement d'un GT « RCP » et « Génétique et France Génomique 2025, dépistage néonatal » :

- 1.frais de déplacement pour les réunions en présentiel,
- 2.frais de bouche,
- 3.coût d'une licence de visioconférence,
- 4.coût d'abonnement plate-forme collaborative.

1,5 x 100% ETP chargé de mission FIREENDO, PNM, qualification : attaché de recherche clinique, en convention inter-établissement en province pendant 1 an. Leur mission :

- 🔍 aider les CRMR membres à intégrer le nouveau système RCP ;
- 🔍 à entrer les dossiers à discuter dans un premier temps ;
- 🔍 à programmer les RCP et les promouvoir ;
- 🔍 répondre aux demandes techniques spécifiques.

Agence du développement du site Web ; refonte du site internet firendo.fr au niveau de l'affichage d'un CRMR au sein de l'Annuaire interactif et au niveau de l'Agenda

#### CALENDRIER INDICATIF

2018-juin 2019 : démonstration des solutions existantes sur le marché (SISRA, Carians, Le Staff ...) et préparation des dossiers de pré-indications pour les Plateformes France Médecine Génomique

Mi- 2019 : Publication de l'appel d'offre pour les solutions RCP, préparation d'un dossier de réponse (en inter-filière ?) et organisation des RCP de génomique en amont et en aval en fonction de pré-indications adoptées

2020 : Publication des résultats de l'AO pour les solutions RCP et débuts des déploiements

2021 : CRMR membres de FIREENDO maîtrisent l'outil et organisent leurs propres RCP en autonome

**INDICATEURS PROPOSES** N° de thématiques RCP par an ; n° de dossiers patients soumis par RCP ; n° de participants par RCP sur l'année ; n° de demandes d'intervention auprès des chargés de mission

## DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE

### Action 1.2 : Systématiser le recueil de la file active des maladies rares endocriniennes grâce à la BNDMR

**ARGUMENTAIRE** Cette action, dont les résultats ont été détaillés dans le chapitre « Actions majeures réalisées sur la période 2013-2018 » justifie le besoin d'être poursuivi pendant un an notamment avec l'arrivée de BaMaRa dans les centres s'étant servi de CEMARA par le passé (nécessité de « nettoyer » les dossiers pour les préparer au transfert) ou dans les centres nouvellement labélisés (répondant ainsi à l'action 3.1 du PNMR3 « Déploiement de la BNDMR dans les CRMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers »). Les actions 1.4 et 1.7 du PNMR3 (Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières ; Action 1.7 : Confier aux CRMR avec l'appui des FSMR la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR), faisant appel à l'expertise existante au sein des filières, se rangent parfaitement dans les missions du groupe thématique dédié de FIREENDO.

**DESCRIPTION DE L'ACTION** Après 3 ans de recueil des données des patients consultant dans les CRMR et CCMR membres de FIREENDO grâce aux chargés de mission d'animation régionale, la filière FIREENDO transfère progressivement cette mission aux CRMR. L'action de FIREENDO se poursuit cependant pour aider ce recueil systématique par: une fiche de données patient reflétant le set de données maladies rares et réunissant toutes les pathologies endocriniennes rares au verso qui été le fruit d'un travail important de nomenclature et homogénéisation des pratiques au sein de FIREENDO. Cette fiche sera toujours utilisée par les CCMR et CRMR qui attendent le déploiement du mode connecté de BaMaRa. Toute évolution de cette fiche (notamment pour intégrer les personnes en impasse diagnostique) et question sur le codage d'une maladie rare endocrinienne doit remonter au groupe thématique FIREENDO « BaMaRa ». Ce groupe a d'ailleurs la vocation de participer activement à l'observatoire du diagnostic souhaité par le PNMR3 dont la mission est (Action 1.4) « ... s'assurer d'une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques dans la prise en charge des personnes en s'appuyant sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique. Il permettra de produire des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France en s'appuyant sur la banque nationale de données maladies rares (BNDMR) »

De plus en plus d'hôpitaux obtiennent l'accès à BaMaRa en mode autonome. Afin de responsabiliser les médecins dans les CRMR et CCMR membres de FIREENDO sans attendre le mode connecté, FIREENDO prévoit de proposer pendant 1 an 3 chargés de mission dédiés à :

- former à l'utilisation de BaMaRa et la fiche patient FIREENDO au sein de chaque CCMR et CRMR ;
- participer au contrôle de qualité des données migrées entre CEMARA et BaMaRa ;
- œuvrer pour une meilleure information de BaMaRa auprès des patients ;
- sensibiliser les médecins au renseignement des données de patients en impasse diagnostique dans le but de la préparation d'un futur registre national dynamique à partir de la BNDMR.

Ces postes seront basés à Rouen, Bordeaux et Reims (CHU hébergeant les CCMR membres de FIREENDO) et financés par une convention de reversement entre FIREENDO (hôpital Cochin) et les CHU partenaires. Ces chargés de mission auront pour mission de couvrir l'ensemble des centres membres FIREENDO pour leur permettre l'accès à BaMaRa et en assurer la bonne utilisation grâce au « kit filières » mis à disposition par la BNDMR.

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres du groupe thématique GT BaMaRa et ses frais de fonctionnement

1,5 x 100% ETP chargé de mission FIREENDO, PNM, qualification : attaché de recherche clinique, en convention inter-établissement en province pendant 1 an. Leur mission : formation à l'utilisation BaMaRa et outils de FIREENDO pour le suivi de la file active

#### CALENDRIER INDICATIF

Début 2019 : recrutement de 3 chargés de formation FIREENDO

Septembre 2019 : finalisation du mode connecté de BaMaRa

Début 2020 : finalisation du transfert des dossiers CEMARA -> BaMaRa

**INDICATEURS PROPOSES** N° de dossiers CEMARA transférés ; n° du personnel CCMR/CRMR inscrits dans BaMaRa ; n° de visites de formation effectuées par le chargé de mission ; n° de personnes assistant à la formation ; n° d'échange avec les référents locaux de BaMaRa ; n° de déplacements dans les centres membres de FIREENDO ; n° d'échanges avec le groupe thématique « BaMaRa »

## DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE

### Action 1.3 : Orchestrer la production des PNDS

**ARGUMENTAIRE** Cette action est la poursuite logique de l'action du plan précédent de FIREENDO datant de 2016 (voir le chapitre Actions majeures réalisées sur la période 2013-2018) et une réponse au constat du GT « Bonnes pratiques de recommandations » de FIREENDO trouvant qu'il manque une aide logistique pour l'organisation de réunion de travail entre les différents acteurs (rédacteurs de la lettre d'intention, rédacteurs des arbres décisionnels, groupes de développement, groupes de lecture) et la systématisation du travail de la veille bibliographique et de construction de l'argumentaire scientifique.

L'action 2016 devant s'achever mi-2019 (les fonds sont déjà engagés depuis fin 2017), FIREENDO espère tirer les conclusions par rapport à la méthodologie déployée (mobilisation d'une société de prestation externe afin d'assister un projet de rédaction d'un sujet de PNDS à cheval entre plusieurs CRMR membres) afin de savoir si elle sera éligible aux appels à projet pour la production de PNDS tels qu'annoncés par le PNMR3 (Action 7.4 : Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge).

**DESCRIPTION DE L'ACTION** La filière FIREENDO a déjà initié en fin 2017 un projet d'aide à la rédaction du texte de PNDS et d'argumentaire scientifique pour un projet pilote, celui du PNDS sur les Insuffisances Ovariennes Primitives (IOP). Une société de prestation externe (Qualees) a été engagée pour l'élaboration de la bibliographie, de la grille d'évaluation des références et du chapitrage de PNDS : ce travail est toujours en cours et si les résultats sont concluants, il va être élargi aux autres sujets en attente.

Une rédaction de PNDS est aussi l'occasion de décliner une partie de son contenu en support d'information pour le patient, d'autant plus si un tel matériel n'existe pas déjà ou n'est pas à jour. Les associations de patients membres se déclarent très intéressées par cette possibilité, d'autant plus qu'elles sont censées être la partie prenante des comités de rédaction et de relecture des PNDS.

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Associations de patients membres de FIREENDO

Membres du groupe thématique « PNDS : Recensement et priorisation des sujets » et ses frais de fonctionnement

Société de prestation externe : rédaction du texte de PNDS et d'argumentaire scientifique

#### CALENDRIER INDICATIF

Mi-2019 : finalisation du PNDS IOP en collaboration avec Qualees

Début 2020 : Réalisation d'un support d'information concernant les IOP à partir du PNDS

2021-2024 : Démarrage des autres projets de PNDS priorités en collaboration avec la société de prestation de rédaction

**INDICATEURS PROPOSES** N° de lettre d'intention à la rédaction d'un PNDS par an, soumis à la HAS ; N° de PNDS soumis à la HAS, par an ; N°s d'arbres décisionnels intégrés aux PNDS ;

## DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE

### Action 1.4 : Améliorer le vécu des patients au moment de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne

**ARGUMENTAIRE** La filière FIREENDO a déjà proposé une action au même titre dans son plan d'action 2016 et ses réalisations ont été présentées dans le chapitre « Actions majeures réalisées sur la période 2013-2018 : par la FSMR ou grâce à l'appui de la FSMR ». Ici, il s'agit de la suite logique qui découle des résultats d'analyse des réponses à l'enquête et même proposées dans les pistes d'approfondissement de l'action en 2016. De la part de ces travaux, FIREENDO s'est déjà inscrite dans l'action 7.2 du PNMR3 «Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée » dans l'objectif de « ... sensibiliser et former les professionnels de santé à l'annonce du diagnostic en proposant des aides aux professionnels développant des supports d'information adaptés pour les malades, leurs aidants et leur entourage ».

**DESCRIPTION DE L'ACTION** Suite aux résultats d'analyse de l'enquête sur le vécu du patient à l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne, le groupe thématique « Annonce du diagnostic » propose de créer « le guide de l'annonce diagnostique » à décliner par pathologie au sein de chaque CRMR. Certains CRMR disposent déjà de ce type de document, mais très centré sur l'annonce du contenu clinique.

Une de pistes d'amélioration de l'annonce prévoit de fournir systématiquement un support d'information écrit. La filière FIREENDO se propose de financer la conception des nouveaux supports d'information pour les pathologies n'en disposant d'aucun à présent ou adapter les existants à un format « bande dessinée » pour assurer une meilleure compréhension par les enfants et parents. L'impression et la distribution aux CCMR reviendra ensuite aux CRMR membres de la filière.

Puis, il est aussi important de mettre en valeur les résultats de l'analyse de l'enquête sur le vécu à l'annonce diagnostique à travers les publications scientifiques. Lors des réunions du groupe thématique FIREENDO « Annonce du diagnostic », il a été convenu lors de cette réunion que les résultats de l'enquête réalisée en 2017 allaient être affinés par un complément d'analyse statistique. Le travail sur la mise en valeur de ces résultats peut se poursuivre sous forme de publication d'un article scientifique qui sera soumis (objectif d'analyse principale) aux Annales d'Endocrinologie comme analyse secondaire dans une revue de psychologie.

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres du groupe thématique « Améliorer l'annonce diagnostique » et ses frais de fonctionnement

0,2 ETP chargé de communication FIREENDO, PNM, recruté sur un contrat d'alternance à l'APHP

0,1 ETP chargé de mission scientifique, PNM, qualification : ingénieur de recherche hospitalier ; mission : en appui de rédaction des articles

Société de prestation externe : services d'analyse statistiques de réponses

Société de prestation externe : création graphique

#### CALENDRIER INDICATIF

Mi-2019 : réalisation de l'analyse statistique plus approfondie et démarrage du travail sur une charte d'annonce diagnostique

Mi-2020 : fin de rédaction des articles scientifiques et soumission à la publication ; publication de la charte d'annonce diagnostique

Fin 2020 : réalisation d'une première vague des supports d'information en bande dessinée

2021-2024 : si la 1<sup>ère</sup> vague s'avère instructive, poursuivre le travail d'élaboration des nouveaux supports d'information en bande dessinée

**INDICATEURS PROPOSES** N° de publications issues de l'enquête ; n° de communications sur les résultats de l'enquête lors des congrès nationaux et européens ; n° de documents créés à partir de « guide de l'annonce diagnostique » ; n° de documents de support d'information rédigés en format « bande dessinée »

## DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE

### Action 1.5 : Médicaments dans les maladies rares endocriniennes

**ARGUMENTAIRE** En 2015, FIRENDO a formé un groupe de travail « Bonnes pratiques et recommandations », intégrant aussi la mission de « Recenser les besoins spécifiques des médicaments hors autorisation de mise sur le marché (AMM) pour les MR couvertes par l'expertise de la filière ». Ce travail a été déjà réalisé en 2013 par les CRMR pédiatriques en réponse à une demande émise par la Société Française d'Endocrinologie Pédiatrique et l'ANSM. Ce groupe de travail a tâché de transposer la méthodologie de ce recueil sur les médicaments hors-AMM pour les adultes, ainsi que d'actualiser la liste pédiatrique. Le travail réalisé est en bonne résonance avec les exigences du PNMR3, action 4.2 : Créer un observatoire des traitements placé au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation dans chaque filière de santé maladies rares, « ... Pour détecter des nouvelles molécules d'intérêt, des molécules à repositionner, des preuves de concept intéressantes, des usages hors-AMM pertinents et des approches non-médicamenteuses intéressantes ».

Dans le cadre d'un prochain lancement d'appel à participation aux nouveaux groupes thématiques FIRENDO, les missions de ce groupe peuvent être élargies afin d'intégrer les autres exigences du PNMR3, comme : « - Pour identifier les dispositifs médicaux innovants permettant d'améliorer la prise en charge et/ou le suivi des malades ; - Pour identifier des besoins en développement ou investissement ; - Pour appuyer le développement d'avis destinés à conseiller les malades et les professionnels de santé dans le choix d'objets connectés (...) ».

La filière FIRENDO reste à attentive aux recommandations du comité opérationnel du PNMR3 concernant l'action 4.3 : « (...) mettre en place une organisation nationale du suivi en vie réelle des médicaments » : « Organiser un recueil de données par les CRMR et les CCMR selon une méthodologie permettant le suivi de ces données en vie réelle non plus médicament par médicament mais par pathologie en s'appuyant sur les bases de données, registres et cohortes existantes » et « Prévoir, pour toutes prescriptions hors-AMM, le recueil d'un set minimal de données par les CRMR afin d'éclairer la pratique. A cette fin, le set minimal de données de la banque nationale de données devra être aménagé dans les meilleurs délais possibles ».

Sachant que « ... le suivi des médicaments prescrits hors AMM et hors RTU n'étant pas financé, il conviendra de trouver ou dégager des sources de financement », FIRENDO se tient à disposition à travers son groupe thématique pour identifier les sources possibles et reste en attente des détails sur une éventuelle structuration permettant la conduite des futurs essais cliniques.

**DESCRIPTION DE L'ACTION** Dans un 1er temps, permettre le fonctionnement d'un groupe thématique FIRENDO « Médicaments concernés par les maladies rares endocriniennes » pour :

- 📍 répondre à l'enquête PNMR3 sur les prescriptions hors AMM ;
- 📍 continuer le travail de recensement des documents référentiels en lien avec les prescriptions hors AMM ;
- 📍 identifier les potentielles sources de financement pour adapter le set de données minimum de la BNDMR dans le but de suivre les prescriptions hors-AMM, de préférence en utilisant BaMaRa ;
- 📍 signaler les ruptures de stock des médicaments concernant une maladie rare endocrinienne ;
- 📍 remonter aux laboratoires porteurs et ANSM les problèmes de conditionnement de certains médicaments, notamment pédiatriques, prescrits aux patients du périmètre de FIRENDO.

Dans un 2ème temps, former un observatoire des médicaments FIRENDO hors AMM composé d'un pharmacien et des représentants des sociétés savantes d'endocrinologie (un médecin représentant du versant adulte et médecin pédiatre endocrinologue) qui pourront rejoindre un groupe inter-filière réunissant les représentants de l'ANSM et de l'HAS.

**ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :**

Membres du groupe thématique FIRENDO « Médicaments concernés par les maladies rares endocriniennes » et **ses frais de fonctionnement**

0,1 ETP chargé de mission scientifique, PNM, qualification : ingénieur de recherche hospitalier pour :

- 📍 aider aux recensements des prescriptions hors-AMM dans FIRENDO et à la construction d'un argumentaire scientifique ;
- 📍 coordonner les réponses à l'enquête abordée dans le PNMR3.

**CALENDRIER INDICATIF**

Mi 2019 : actualisation de la liste de médicaments hors-AMM au sein de FIRENDO

Fin 2019 : lancement de l'enquête auprès des FSMR par le comité opérationnel du PNMR3 concernant les pratiques de prescription hors-AMM

Mi 2020 : Création d'un observatoire de traitement en inter-filière

Début 2021 : Identification des financements pour l'ouverture des nouveaux items sur les registres existants (BaMaRa, notamment) permettant le suivi des prescriptions hors AMM

Fin 2021 : Mise en place d'un set des données minimal intégrant les traitements dans les maladies rares

2022-2023 : Aide aux CRMR pour bien remplir les données de prescriptions hors-AMM

Mi-2024 : Analyse des données du registre et planification des potentiels essais cliniques à conduire

**INDICATEURS PROPOSES** N° d'indication hors AMM recensées sur la liste adulte et pédiatrique à renseigner dans l'enquête destinée aux FSMR ; n° de comptes rendus issus des réunions du groupe thématique/interfilières ; n° d'échanges entre le groupe et ANSM concernant la rupture de stock/reconditionnement ; délai d'ouverture d'un registre des prescriptions hors-AMM ; nombre de prescriptions renseignés par médecins FIRENDO

## RECHERCHE

### Action 2.1 : Création d'un guichet « Projets de recherche et données des patients FIRENDO dans CEMARA »

**ARGUMENTAIRE** La filière FIRENDO déploie des moyens pour une harmonisation du recueil des données patients sur l'ensemble du territoire depuis maintenant presque 4 ans et toutes les demandes d'extraction des données sont régies par une charte FIRENDO publiée en mars 2017. Pourtant, une demande d'extraction des données à des fins de recherche a été soumise depuis l'adoption de la charte FIRENDO. Le groupe thématique « Recherche », conforté par le succès du sujet 2018 du Colloque de Recherche FIRENDO « Dimorphisme sexuel dans les maladies rares endocriniennes », a souhaité proposer les études de faisabilité de certains projets découlant des échanges lors de ces journées et généraliser plus largement l'exploitation des données patients maladies rares endocriniennes existants dans CEMARA à des fins de recherche.

#### DESCRIPTION DE L'ACTION

- 📍 Promotion des types d'études qui peuvent être fait grâce à CEMARA (présentation de Cécile Mons au GT5 et Jérôme Bertherat le 12/12/2018)
- 📍 Création d'un Formulaire de soumission des demandes d'analyse sur firendo.fr automatiquement transmise au collège FIRENDO et gestion de réponses
- 📍 Aide à la communication avec la BNDMR pour l'extraction des données dans le respect de la charte FIRENDO
- 📍 Aide à l'analyse statistique des données et communication des résultats sur firendo.fr

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres du groupe thématique « Recherche »

Interlocuteurs au niveau de la Banque des Données Maladies Rares

0,2 ETP chargé de mission scientifique, PNM, qualification : ingénieur de recherche hospitalier

Société de prestation extérieure : analyse statistique

#### CALENDRIER INDICATIF

Mi-2019 : création d'un formulaire de soumission des demandes d'extraction depuis CEMARA et recrutement d'un chargé de mission scientifique

2020-2021 : phase de promotion des études de faisabilité sur les projets de recherche auprès des équipes FIRENDO

2020 : Premières candidatures à traiter en collège et les demandes à relayer auprès de la BNDMR

2022-2024 : Publication des résultats sur firendo.fr

**INDICATEURS PROPOSES** N° de demandes d'extraction CEMARA soumises ; n° de publications engendrées par les études de faisabilité avec les données des patients FIRENDO.

## RECHERCHE

### Action 2.2 : Colloque Recherche FIRENDO et ses dérivés

**ARGUMENTAIRE** Le programme du Colloque Recherche FIRENDO 2018 a associé de l'histoire, de la recherche fondamentale et clinique, dont le seul fil directeur commun était le dimorphisme sexuel dans les maladies rares endocriniennes, a été très appréciée par les participants. Cette journée a permis de faire émerger une nouvelle thématique de recherche autour du dimorphisme sexuel dans les maladies endocriniennes rares dont la filière FIRENDO pourra être promoteur, voir le porteur.

Le groupe thématique Recherche prépare déjà le programme pour une nouvelle édition du Colloque Recherche en 2019, portant sur le Programme Single Cell dans les maladies rares endocriniennes : comment ajuster les analyses de séquençage sur cellules uniques aux particularismes des tissus endocrines, à la disponibilité des échantillons, des modèles, etc. Cette édition, comme en 2018, aura lieu la veille de la Journée Annuelle FIRENDO, assurant la participation des habitués à ce rendez-vous régulier depuis 5 ans.

#### DESCRIPTION DE L'ACTION

- 🕒 Faire vivre, via la filière FIRENDO, un groupe de réflexion sur le dimorphisme sexuel des pathologies endocriniennes rares, un sujet de société et d'actualité
- 🕒 Rédiger une revue sur le sujet du Colloque Recherche 2018 avec l'ensemble des participants, à soumettre dans une revue internationale
- 🕒 Préparer le Colloque annuel Recherche

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres du groupe thématique Recherche

Groupe de réflexion « Dimorphisme sexuel des pathologies endocriniennes rares » et ses frais de fonctionnement

0,1 ETP chargé de mission scientifique, PNM, qualification : ingénieur de recherche hospitalier

Une revue sur le sujet du Colloque Recherche 2018 à financer :

- 🕒 frais de publication
- 🕒 frais de proof-reading en anglais

Société de prestation externe : événementiel pour organiser l'édition 2019 du Colloque Recherche :

- 🕒 temps d'organisation (mailings, site internet, promotion, accueil, impressions) : agence d'événementiel
- 🕒 déplacement des orateurs (Globeo)
- 🕒 frais de bouche
- 🕒 frais d'enregistrement des interventions

#### CALENDRIER INDICATIF

1<sup>er</sup> trimestre 2019 : refonte du groupe thématique « Recherche » et les premières réunions d'organisation du futur colloque Recherche

Fin 2019 : 1<sup>ère</sup> réunion d'un groupe de réflexion sur le dimorphisme sexuel des pathologies endocriniennes rares et début de rédaction d'une revue sur le sujet ; Colloque Recherche 2019

Mi-2020 : publication de la revue sur le dimorphisme sexuel des pathologies endocriniennes rares et l'analyse des retours du Colloque Recherche 2019 , préparation de l'édition 2020

2020-2024 : autres éditions du Colloque Recherche annuel

**INDICATEURS PROPOSES** N° de participants aux Colloques annuels Recherche ; n° de publications (reviews) engendrés par le sujet des colloques Recherche ; résultats de l'enquête de satisfaction auprès des participants; n° de réunions du groupe de réflexion sur le dimorphisme sexuel dans les pathologies du périmètre FIRENDO

## RECHERCHE

### Action 2.3 : Refonte de firendo.fr : Rubrique Recherche

**ARGUMENTAIRE** Les acteurs recherche de la filière FIREENDO ne disposent actuellement d'aucun espace d'échange formalisé permettant de connaître l'offre existante des outils et des modèles expérimentaux au sein des équipes de recherche, qui leur permettrait facilement de contacter les équipes disposant des outils/modèles/techniques dont ils ont besoin pour développer des collaborations. Seule une coopération facilitée entre les équipes et le partage des outils/modèles/techniques permettra de maintenir un haut niveau de recherche en France, notamment translationnelle, dont bénéficieront à terme les patients au travers des innovations diagnostiques et thérapeutiques. Pour répondre à cet objectif, il s'agit de créer une nouvelle rubrique « Recherche » disponible depuis l'espace Public du site [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr).

#### DESCRIPTION DE L'ACTION

- Création d'un formulaire sur [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) directement connecté à une base de données des projets de recherche fondamentale, translationnelle ou clinique maladies rares endocriniennes (notamment les PHRC et les essais thérapeutiques) à rendre visible sur la future rubrique Recherche. L'équipe lauréate soumet directement un nouveau projet à faire figurer sur [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) grâce à ce formulaire ; la chef de projet/chargé de mission recherche valide les données après une relecture rapide et les données sont intégrés directement dans la base qui sera visible depuis firendo.fr sans une étape intermédiaire de re-saisie du texte en backoffice, la plus chronophage ;
- Possibilité pour le directeur d'une équipe de recherche membre de FIREENDO de modifier la fiche d'identité de sa structure sur l'Annuaire interactif après s'être connecté sur l'Espace membre de [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr). Il pourra mettre à jour les coordonnées, l'expertise pathologique de son équipe et à terme les outils de recherche disponibles dans son laboratoire ;
- Affichage des outils de recherche sur la fiche d'identité d'un laboratoire de recherche sur l'Annuaire interactif et au niveau du formulaire de recherche de l'Annuaire interactif sur [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) (critères et les modalités d'affichage à définir). Un recueil des outils et des ressources recherche existants a été déjà conduit dans le cadre de l'action 2016 de FIREENDO.

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres des groupes thématiques « Recherche » et « Visibilité » de FIREENDO

0,1 ETP chargé de mission scientifique, PNM, qualification : ingénieur de recherche hospitalier, pour l'organisation des enquêtes et communication avec les équipes de recherche et le groupe thématique

Société de prestation externe : développement par l'agence Web

Chef de projet FIREENDO pour la communication avec l'agence Web

#### CALENDRIER INDICATIF

Fin 2018 : premières réunions de travail avec l'agence Web

1<sup>er</sup> trimestre 2019 : lancement de l'appel d'offre pour le renouvellement du marché concernant les développements Web sur le site firendo.fr

Fin 2019 : publication d'une première version de la rubrique Recherche, comprenant notamment le calendrier fixe des appels d'offres récurrents et les fiches listant les outils en recherche par équipe

Fin 2020 : sortie d'une deuxième version de la rubrique Recherche, comprenant le répertoire des projets de recherche et essais thérapeutique, et une cartographie des ressources en recherche interactive

2021-2024 : assurance qualité des données soumis directement sur firendo.fr par ses membres à travers les formulaires interactifs

**INDICATEURS PROPOSES** N° de visites de la rubrique « Recherche » sur [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) ; n° d'alertes personnalisées créées ; n° de témoignages déposés pour un appel à projet passé ; n° de nouvelles collaborations entre les équipes grâce à un échange d'outils/modèles/techniques ; n° de publications collaboratives entre plusieurs équipes de recherche FIREENDO.

## RECHERCHE

### Action 2.4 : Créer des entrepôts FAIR de recherche au sein de FIRENDO

**ARGUMENTAIRE** Le PNMR3 prévoit à travers son action 3.2 «Accompagner la collection des données clinico-biologiques, de cohortes et de registres pour leur constitution, leur utilisation et leur valorisation » que « ... des entrepôts de données utilisables en recherche, sécurisés et respectant les principes FAIR, seront développés au sein des FSMR autour de projets de recherche innovants. Ils seront ainsi interopérables avec la BNDMR, avec les entrepôts de données maladies rares des ERN, et avec la future plateforme de données de l'EJP maladies rares (EJP MR). Ces projets seront sélectionnés en deux vagues au travers d'un appel à projet à destination des FSMR.

Plus loin dans l'action 11.4 du PNMR3, une possibilité d'articulation des entrepôts de recherche des FSMR avec RaDiCo est évoquée : « La cellule d'appui à la structuration des données déployée par RaDiCo sera valorisée ... en proposant un support technique et éthico-réglementaire pour le montage par les FSMR de nouveaux entrepôts de données interopérables et en étudiant la possibilité d'accueillir ces nouveaux entrepôts sur la plateforme RaDiCo ».

**DESCRIPTION DE L'ACTION** « La note interministérielle du 19/09/2018 sur les missions des filières prévoit qu'une filière « coordonne notamment la réponse aux appels à projets dédiés proposés dans le cadre du 3ème plan national maladies rares à destination des FSMR ». FIRENDO souhaite se tenir prêt pour diffuser l'ouverture de ces prochains appel d'offre à ses membres, aider à un tri interne des retours et porter le projet sélectionné d'abord au premier, puis si nécessaire au 2<sup>ème</sup> appel d'offre. Un projet de « biobanque virtuelle » accessible qu'au personnel des CRMR et CCMR et équipes de recherche membres de FIRENDO, répertorient les échantillons biologiques pour chaque pathologie FIRENDO dans tous les Centres de Ressources Biologiques des hôpitaux d'accueil des CRMR membres et conforme à la réglementation en vigueur, pourrait être envisagé dans le but de donner un nouveau élan à la recherche française sur les pathologies rares endocriniennes. FIRENDO compte également étudier la possibilité de collaboration avec RaDiCo et les modalités d'hébergement de ses entrepôts sur sa plateforme d'autant plus que la filière dispose d'une cohorte RaDiCo depuis 2014 (IDmet) et que d'autres projets de cohortes ont été élaborés en attente d'un nouvel appel d'offre RaDiCo.

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

0,2% ETP chargé de mission scientifique, PNM, qualification : ingénieur de recherche hospitalier

#### CALENDRIER INDICATIF

2019 : Ouverture du premier appel d'offre ; diffusion proactive de l'information au sein de la filière et sélection d'un projet candidat à promouvoir

Début 2020 : Publication des filières lauréates ; début de travail avec RaDiCo

Fin 2021 : Mise en place du premier entrepôt de recherche FIRENDO correspondant à la norme FAIR / préparation de réponse à un deuxième appel d'offre

**INDICATEURS PROPOSES** Résultats à l'appel à projet de création des entrepôts FAIR des projets de recherche innovants de FIRENDO

### Action 3.1 : Tisser des liens étroits entre les réseaux FIREENDO et ENDO-ERN

**ARGUMENTAIRE** La France est le leader européen et mondial en matière d'intégration de ses Plans Nationaux Maladies Rares et héberge des nombreuses structures européennes et internationales en lien avec les maladies rares (EURORDIS, IRDiRC, un nombre d'ERN en augmentation). Pourtant, on peut constater que les interactions entre deux réseaux virtuels tels que ERN et une filière française maladies rares sont moins évidentes dès que la coordination de l'ERN n'est pas assurée par une personnalité française. Exemple d'ENDO-ERN, coordonné par les Pays-Bas : au moins 4 membres FIREENDO figurent dans les organes de gouvernance d'ENDO-ERN, mais les remontées des outils et des échanges très riches au sein de FIREENDO vers son homologue européen ne se font pas de manière systématique. Pourtant, du fait de l'ancienneté et de la motivation des membres de FIREENDO, le réseau européen de référence pourrait bénéficier de l'expérience de son homologue français. Pour rendre les outils conçus au sein de FIREENDO visible à l'étranger des communications ont été réalisées au cours de congrès des sociétés savantes internationales, réunions et assemblées organisées par ENDO-ERN. Une telle action a été déjà mise en place en 2016 lorsque FIREENDO présentait les premiers résultats de sa veille épidémiologique nationale au congrès de la Société Européenne d'Endocrinologie Pédiatrique (ESPE, lien vers le poster FIREENDO [ici](#)).

FIREENDO relaie les actualités essentielles sur ENDO-ERN depuis sa page d'actualité, sous la catégorie « Europe : Réseau Européen de Référence », mais il semble que cette catégorisation ne contribue pas à une visibilité claire d'ENDO-ERN vis-à-vis de ses membres français. Le flux d'informations descendant, d'ENDO-ERN vers ses membres actuels et notamment les futurs en France, est donc à améliorer à travers le site FIREENDO et ses newsletters.

Suite à un appel à concertation lancé auprès des associations de patients, le besoin d'une meilleure intégration des associations françaises de malades dans ENDO-ERN a été également remonté à l'équipe d'animation de FIREENDO. Il semble que la (mé)connaissance de l'anglais présente l'obstacle le plus pesant vers une mobilisation des membres associatifs français dans les ePAGs de l'ENDO-ERN, additionnée d'une procédure mal connue d'échanges avec EURORDIS préalable à l'adhésion aux ePAGs.

#### DESCRIPTION DE L'ACTION

- ☉ Rendre les outils et les actions FIREENDO visibles à niveau européen : les présenter lors des congrès européens d'endocrinologie et les réunions ENDO-ERN. S'intégrer dans le groupe de travail inter-filière « Europe » pour agir de manière concertée avec les autres filières lors des événements concernant toutes les maladies rares au niveau européen (réunions des directions de tous les ERN, réunions de la Commission Européenne, d'EMA ...)
- ☉ Refonte du site firendo.fr :
  - ☉ page statique ENDO-ERN : éduquer la communauté FIREENDO sur les actions ENDO-ERN ;
  - ☉ centraliser les actualités d'ENDO-ERN et du groupe thématique ENDO-ERN de FIREENDO ;
  - ☉ rendre visible les chapitres importants de firendo.fr à l'international par une version anglaise du site
- ☉ Faire le lien entre les associations de patients françaises membres de FIREENDO, EURORDIS et l'ePAGs de l'ENDO-ERN : un temps de chargé de mission dédié à assister les représentants associatifs dans la communication avec les entités européennes

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Associations de patients, chargé de communication EURORDIS, chef de projet ENDO-ERN

0,1 ETP chargé de communication FIREENDO, PNM, recruté sur un contrat d'alternance à l'APHP. Anglophone, pour la gestion de l'action et communication entre les différentes entités (groupe thématique, associations de patients, ENDO-ERN, EURORDIS, traducteur)

Frais de déplacements d'un représentant FIREENDO aux événements ENDO-ERN, congrès européens d'endocrinologie et réunions de la Commission Européenne si nécessaire : une bourse de voyage

Membres du groupe thématique FIREENDO « ENDO-ERN » : pour l'élaboration de la stratégie de communication et collaboration entre les deux réseaux ; et ses frais de fonctionnement ;

Société de prestation externe : traducteur anglais->français et français-> anglais

#### CALENDRIER INDICATIF

Fin 2019 : recrutement d'un chargé de communication FIREENDO

Mi-2020 : publication d'une rubrique ENDO-ERN sur firendo.fr ;

2020 : Augmenter la visibilité de FIREENDO à travers la fréquentation des congrès/réunions au niveau européen ;

2020-fin 2021 : assurer l'intégration et la représentativité des associations de patients membres de FIREENDO au sein d'ENDO-ERN à travers les échanges réguliers entre ces derniers, EURORDIS et ENDO-ERN

**INDICATEURS PROPOSES** N° de congrès européens ou FIREENDO est représenté/participe ; n° de visiteurs sur le stand ;

n° de communications FIREENDO acceptées ; n° de visites sur la page ENDO-ERN de firendo.fr ; n° d'associations de patients françaises figurant dans ENDO-ERN grâce à la mise en relation par FIREENDO

### Action 3.2: Aide à la rédaction et soumission des projets d'envergure (dimension européenne ou internationale) pour les maladies rares endocriniennes

**ARGUMENTAIRE** En 2018, le groupe de travail FIREENDO « Recherche » a conduit l'analyse de l'état des lieux des projets de recherche concernant les pathologies du périmètre FIREENDO et a fait le même constat que l'analyse datant de 2016 : un besoin important se dégage concernant une aide rédactionnelle et logistique à la réponse aux appels à projets européens et internationaux. Les équipes de recherche membres de FIREENDO, souvent adossées aux services cliniques des CCMR ou CRMR, constatent une mobilisation plus difficile du personnel des directions DRCD locales dès que l'envergure de l'appel dépasse les frontières françaises.

**DESCRIPTION DE L'ACTION** La filière FIREENDO se propose de financer une prestation d'aide à la rédaction des réponses aux appels à projet pour ses structures membres sous certaines conditions :

- ❑ l'appel à projet concerné doit être lancé par une entité européenne ou internationale (H2020, European Joint Program Maladies Rares, FDA ...)
- ❑ les projet(s) maladies endocriniennes rares doivent être collaboratif(s) et réunir deux ou plusieurs équipes FIREENDO ;
- ❑ les projet(s) de recherche translationnelle doivent concerner une thématique déclarée prioritaire suite à l'analyse de l'état des lieux de la filière FIREENDO.

**ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :**

CRMR, CCMR et équipes de recherche membres de la filière FIREENDO

Membres du groupe thématique « Recherche » et collège de direction FIREENDO pour une décision collégiale sur les sujets et les propositions de projets pouvant bénéficier d'une aide rédactionnelle et organisationnelle pour répondre à un appel d'offre

Société de prestation externe : montage de dossiers par un cabinet de conseil ayant une expertise importante dans la préparation des dossiers de réponse aux appels à projet européens/internationaux

0,2 ETP chargé de mission scientifique, PNM, qualification : ingénieur de recherche hospitalier, pour la communication entre les équipes membres, la société de conseil, le groupe thématique et le collège FIREENDO

**CALENDRIER INDICATIF**

Mi-2019 : repérage des grands appels à projet susceptible d'émerger dans les 4 ans à venir : H2020, FDA, EJP-MR, RD-Action ...

Début 2020 : mise en concurrence des sociétés de conseil concernant la rédaction des dossiers

Mi 2020 : montage des premiers dossiers et retours sur le taux de réussite

Mi 2021 : étude des retours des équipes lauréats et décision sur la poursuite de ce dispositif d'aide

**INDICATEURS PROPOSES** N° de demandes soumises ; n° d'appels à projet emportés ; enquête de satisfaction sur le prestataire de montage des dossiers choisi ;

## FORMATION ET INFORMATION

### Action 4.1 : Aide à la création des vidéos et outils de simulation en santé pour un public divers : étudiants en médecine et personnel non-médical

**ARGUMENTAIRE** Une consultation récente de la filière AnDDI-Rares avec le collège des universités de Bourgogne a décelé un constat intéressant : « *l'apprentissage par vidéo leur paraît une excellente accroche pour les étudiants en médecine, car ils seraient potentiellement moins passionnés de suivre des cours sur des maladies rares, mais par contre attirés de regarder des vidéos diverses, certaines de type films, d'autres vidéos, webinars, etc.* ». L'équipe d'animation de la filière FIRENDO a déjà eu l'occasion d'assister aux projections privées des films/documentaires de différents collectifs : « [Une Personne Rare](#) » et « [Mes frères](#) », et de constater l'image extrêmement puissante sur les maladies rares véhiculée par ce type de support. La sensibilisation des étudiants à la thématique des maladies rares à travers ce type de support aura possiblement un impact plus grand qu'un cours classique, sans percevoir la souffrance de la personne malade derrière l'intitulé de la pathologie.

Dans la ligne du PNMR3 prônant une émergence des outils de simulation en santé à destination des professionnels spécialistes ou non des maladies rares, les filières ORKiD et MariH ont déjà eu l'excellente idée de créer le module e-learning des cas cliniques représentatifs sur leur site internet. Ce type d'information, régulièrement présenté par les internes et les chefs de clinique lors des rencontres cliniques et scientifiques organisés par les CRMR membres de FIRENDO, mérite d'être traduit sur un support électronique et accessible au plus grand nombre de professionnels de santé visitant le site firendo.fr. Un autre moyen est de tourner une « fausse RCP » autour d'un cas clinique représentatif d'une pathologie du périmètre FIRENDO, qui a été déjà préalablement discuté et choisi pour sa pertinence, tout en respectant le secret médical. Ce type de vidéo pourra également être disponible sur le site internet de la filière FIRENDO.

#### DESCRIPTION DE L'ACTION

- Enregistrer davantage de vidéos/films éducatifs pour les étudiants en médecine (action interfilière) ayant pour sujet une maladie rare : vie quotidienne du patient, suivi d'un patient à travers sa prise en charge, tutoriels de prise en charge ...
- Outils de simulation en santé, notamment pour le personnel non-médical : quizz de cas cliniques, webcast ou webinaire d'un dossier préalablement discuté en RCP au sein des CRMR membres de FIRENDO et avec l'implication du groupe thématique « Visibilité de FIRENDO »

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres du groupe thématique « Visibilité de FIRENDO » et ses frais de fonctionnement

0,2 ETP chargé de communication FIRENDO, PNM, recruté sur un contrat d'alternance à l'APHP

0,25 ETP chargé de mission FIRENDO, PNM, Bac+5, à partir de 2021

Société de prestation externe : conception et réalisation de vidéos ou tournage de web-cast interactifs

Société de prestation externe : agence Web pour la mise en ligne du module e-learning des cas cliniques

#### CALENDRIER INDICATIF

Mi-2019 : Réaliser un état des lieux des vidéos susceptibles d'intéresser les étudiants en médecine et le personnel non-médical ; identifier les besoins de réalisation de nouveaux supports

Début 2020 : rendre les contenus payants accessibles par chaque CHU (peut-être en amorçage de création des plateformes maladies rares ?)

Mi-2020 : Démarrer le tournage des nouveaux épisodes à l'instar du documentaire « Une personne rare » : publication prévue pour début 2022

Organiser une mobilisation des internes ayant présenté des cas cliniques des maladies du périmètre FIRENDO lors des congrès ou journées des CRMR membres en 2019 et 2020 pour créer le contenu du module e-learning

2021 : élaboration des cas cliniques en module Web ; publication début 2022

**INDICATEURS PROPOSES** N° de vidéos réalisées et leur statistique de consultation en ligne ; n° de cas cliniques traduits en forme e-learning sur firendo.fr

## FORMATION ET INFORMATION

### Action 4.2 : Education thérapeutique du patient au sein de FIRENDO

**ARGUMENTAIRE** Le PNMR3 encourage vivement de faire « ...expérimenter des modules en ligne au sein des programmes d'éducation thérapeutique et favoriser leur accès ». L'idée serait d'offrir une partie de l'information dispensée lors des ateliers d'éducation thérapeutique, notamment les gestes pratiques, en format vidéo. Deux CRMR de FIRENDO (Surrénales et HYPO) ont déjà par le passé conçu des vidéos éducatives sur l'auto-injection d'hydrocortisone, très plébiscitées par les patients. Ces vidéos servent surtout d'aide-mémoire et n'ont pas la vocation de remplacer l'éducation thérapeutique du patient en présentiel.

Une enquête que le CRMR HYPO, membre de FIRENDO, a passé auprès des cliniciens et patients en 2016, permet de dégager les leviers pour favoriser une mise en place d'un programme ETP dans un centre. L'un de ces leviers décrivait « un programme modèle » sur la base des existants, pour monter la demande auprès l'ARS ; l'autre faisait appel à une aide à la rédaction de cette demande, considéré comme chronophage par un nombre croissant des praticiens, surtout si elle concerne une pathologie ne disposant pas déjà de programme ETP au niveau national. FIRENDO souhaite apporter des réponses à ces leviers, en adéquation avec la mission attribuée aux FSMR par la note d'information interministérielle du 19-09-2018 où la FSMR « promeut le développement de l'éducation thérapeutique dans les CRMR en partenariat avec les associations de personnes malades. »

**DESCRIPTION DE L'ACTION** Toujours dans l'intention de capitaliser au maximum l'attention portée au support audio-visuel, la filière FIRENDO souhaite proposer aux CCMR et CRMR ayant déjà mis en place un programme d'éducation thérapeutique la possibilité de concevoir des supports en ligne qui peuvent prendre deux formats différents :

- ④ des vidéos, qui à terme pourront servir de base d'une expérimentation en inter-filière concernant les programmes ETP « hors-les-murs », faits à distance ;
- ④ des applications ludo-éducatives, dans la tendance de « gamification » de la santé, notamment pour les programmes pédiatriques ou touchant aux jeunes adultes, permettant d'assurer une meilleure observance et détection des situations à risque.

Le groupe thématique « ETP » se chargera de sélectionner les programmes ETP existants pour dégager ceux dont le contenu se prête le mieux au support vidéo ou applicatif. À défaut, un appel à projet pourrait être spécifiquement lancé auprès des CCMR et CRMR membres.

Le deuxième volet de cette action concerne la volonté des CRMR ou CCMR disposant déjà d'une autorisation ARS pour un programme ETP de partager le dossier de leurs demandes. Ces documents pourront constituer une base de données sur l'Espace membre de firendo.fr, permettant aux autres membres FIRENDO de monter plus facilement leur dossier. Enfin, pour les programmes d'éducation thérapeutique n'existant pas déjà, la filière FIRENDO pourrait proposer une aide administrative au montage.

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres du groupe thématique « ETP » et ses frais de fonctionnement  
Associations de patients membres de FIRENDO  
CRMR membres de FIRENDO disposant déjà d'un programme d'ETP  
Chef de projet FIRENDO pour la communication avec l'agence Web  
0,1 ETP chargé de communication FIRENDO, PNM, recruté sur un contrat d'alternance à l'APHP, pour la communication avec la société d'enregistrement des vidéos  
0,25 ETP chargé de mission FIRENDO, PNM, Bac+5, à partir de 2021  
Société de prestation externe : conception et réalisation de vidéos  
Société de prestation externe : développement par une agence Web  
Société de prestation externe : montage des dossiers de demande d'autorisations à l'ARS

#### CALENDRIER INDICATIF

Mi-2020 : finir d'assembler les dossiers de candidature des programmes ETP existants

Fin-2020 : publier la base documentaire des dossiers de candidature des programmes ETP existants ; lancement d'un appel à projet pour l'élaboration des vidéos ou applications ludo-éducatives en lien avec les programmes ETP existants

Mi-2021 : sélection des lauréats et lancement des mise en concurrence des prestataire en fonction du contenu du(des) projet(s) sélectionné(s)

Début 2023 : mise à disposition de l'outil envisagé

**INDICATEURS PROPOSES** N° de dossiers de candidatures retenues par les ARS déposés dans la base de données firendo.fr ; n° de projets engagés sur vidéos ou applications ; n° de consultations/téléchargement

## FORMATION ET INFORMATION

### Action 4.3 : Promotion des questionnaires de Qualité de Vie d'un patient atteint d'une maladie rare endocrinienne

**ARGUMENTAIRE** Les patients atteints de maladies rares endocriniennes couvertes par FIRENDO souffrent, en plus de leur condition très souvent chronique, des handicaps invisibles. La méconnaissance de ces maladies par les MDPH qui reçoivent les certificats médicaux remplis et les médecins généralistes qui renouvellent les demandes mettent souvent en péril l'insertion sociale du patient : son dossier peut être très long à étudier ; en cas de manque d'information ce délai peut être prolongé ou le dossier refusé ou non renouvelé. Ainsi, le patient peut rester très longtemps sans activité ou sans conditions de travail aménagées, voire sans compensation financière. Ces situations, trop souvent rapportées par les associations de patients mettent en avant une vraie urgence sociale dans la prise en charge médico-sociale des maladies rares endocriniennes.

Pour savoir sur quelles maladies se concentrer, un groupe de travail de la filière FIRENDO « Coordination avec le secteur médico-social », réunissant les médecins endocrinologues, pédiatres, gériatres, assistantes sociales dans les centres adultes et pédiatriques, psychologues, et associations de patients est déjà mis en place et travaille sur une cartographie de situations de handicaps associées aux maladies rares de la filière. Ce recueil étant une base de travail a permis l'élaboration de questionnaires de qualité de vie spécifiques aux maladies rares endocriniennes.

Trois questionnaires différents ont été créés : un pour les patients adultes, un pour les enfants atteints ainsi qu'un pour leurs parents. Les questionnaires enfants et parents sont liés. Le but à terme est que ces questionnaires puissent aider les patients dans la complétion du dossier MDPH, en particulier pour la description de la journée type. Ce travail est en parfaite résonance avec l'axe 8, action 8.1 du PNMR3 qui préconise de « ...développer des outils spécifiques, par chaque FSMR ou en interfilières, pour la transmission des informations spécifiques au handicap ».

**DESCRIPTION DE L'ACTION** Afin de promouvoir au maximum des questionnaires qualité de vie conçus par le groupe de travail « Coordination avec le secteur médico-social », la filière FIRENDO propose de :

- 📍 concevoir les tutoriels d'utilisation de ces questionnaires,
- 📍 concevoir, imprimer et distribuer les flyers à diffuser aux services membres de FIRENDO, portant le code QR vers la version électronique des questionnaires ;
- 📍 envisager une publication sur ces questionnaires,
- 📍 modifier l'infographie Vivre avec une maladie rare endocrinienne, déjà existante sur firendo.fr et reprise par nombreuses autres filières, pour mettre les questionnaires de qualité de vie en valeur ;
- 📍 présenter les questionnaires de manière systématique aux réunions de patients et journées Equipes Relais Handicaps Rares.

#### **ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME** :

Membres du groupe thématique FIRENDO « Volet médico-social » et ses frais de fonctionnement

0,2 ETP chargé de communication FIRENDO, PNM, recruté sur un contrat d'alternance à l'APHP et ses frais de déplacement, pour la gestion de différentes modalités de promotion

Une publication sur le travail d'élaboration des questionnaires Qualité de Vie à financer :

- 📍 frais de publication
- 📍 frais de proof-reading en anglais.

Société de prestation externe : conception et réalisation de vidéos

Société de prestation externe : création graphique

Société de prestation externe : impression des flyers

Société de prestation externe : développement par une agence Web

#### **CALENDRIER INDICATIF**

Mi-2019 : impression des flyers à distribuer aux centres membres de FIRENDO ;

Début 2020 : mise à jour de l'infographie « Vivre avec une maladie rare endocrinienne » et publication des tutoriels d'utilisation des questionnaires de qualité de vie

2020-fin 2021 : assurer une permanence aux réunions de patients et journées CNSA, Equipes Relais Handicaps Rares, Tours de France Maladies Rares pour familiariser les patients et les représentants des MDPH quant à l'existence de ces questionnaires

**INDICATEURS PROPOSES** N° de téléchargements des questionnaires : 1) depuis firendo.fr ; 2) depuis les autres sites où ils figurent (Orphanet, Alliance ...) ; Réalisation d'une publication sur la démarche de constitution des questionnaires ; Retours par les associations de patients sur l'utilité du questionnaire aux patients

## FORMATION ET INFORMATION

### Action 4.4 : Promotion des projets de recherche sur les pathologies FIREENDO et des études par les associations membres lors des congrès nationaux majeurs d'endocrinologie

**ARGUMENTAIRE** Les réunions du groupe de travail FIREENDO « Recherche » et la concertation avec les associations de patients a donné lieu à un même constat : tenir un stand FIREENDO ou un stand associatif ne suffit pas pour faire connaître nos actions lors des congrès liés à la spécialité Endocrinologie. Notamment, la recherche biomédicale et sociétale sur les maladies rares endocriniennes nécessite de se faire connaître plus largement, y inclus les enquêtes que les associations mènent auprès de leurs adhérents, devenant aussi les détentrices du savoir..

**DESCRIPTION DE L'ACTION** FIREENDO a pu apposer son label sur un Symposium et un Atelier lors de deux derniers congrès Société Française d'Endocrinologie (SFE), traitant surtout des pathologies de son périmètre. La filière espère étendre ce label aux sessions concernant les projets de la recherche fondamentale et translationnelle, ainsi qu'œuvrer pour donner place aux associations membres qui pourront présenter les résultats des enquêtes à leur tour. Tout ce travail est à faire maintenant pour les congrès où FIREENDO est encore peu visible et où la participation des associations est variable : urologie, gynécologie, congrès des sociétés savantes européennes d'endocrinologie et urologie (ESE, ESPU ...)

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres des groupes thématiques « Recherche » et « Visibilité de FIREENDO »

Associations de patients membres de FIREENDO

Sociétés savantes membres de FIREENDO

0,2 ETP chargé de communication FIREENDO, PNM, recruté sur un contrat d'alternance à l'APHP

Coût des stands aux congrès nationaux/européens : variant de 115 à 600€ pour les participants académiques

Frais de présentation d'un symposium (certains congrès peuvent le rendre payant)

Frais de déplacement

Société de prestation externe : impression des plaquettes, posters, communiqués

#### CALENDRIER INDICATIF

Fin 2019 : recrutement d'un chargé de communication FIREENDO

Début à mi-2020 : repérage des contacts pour les congrès des sociétés savantes d'endocrinologie/gynécologie/urologie afin de négocier une intervention en plus de stand ;

Début 2020 : relancer les associations de patients et les équipes de recherche pour proposer les communications à relayer auprès des conseils d'organisation des congrès

Instaurer une procédure itinérante pour 2021-2024

**INDICATEURS PROPOSES** N° de communications des associations patients acceptés grâce à la promotion FIREENDO ; n° de congrès ayant accepté un sujet « symposium recherche FIREENDO »

## FORMATION ET INFORMATION

### Action 4.5 : Organiser les journées du parcours patient avec une maladie rare endocrinienne pour les paramédicaux et patients experts

**ARGUMENTAIRE** À ce jour, il n'existe aucun programme de formation sur le parcours de soins dans la filière des patients atteints de maladies rares endocriniennes à l'attention des Professionnels paramédicaux (infirmières, psychologues, diététiciennes, etc...). Pourtant, ces derniers sont souvent sollicités par les patients pour des informations relatives à leur pathologie. Suite à l'enquête sur les besoins de formation de ces derniers, qui a été aussi menée auprès des associations de patients dans l'attention de former également les patients-ressources, un besoin de formation en forme d'une journée en présentiel couplée avec e-learning a été dégagé. Comme thèmes prioritaires à aborder dans cette formation : le parcours de soin avec une maladie rare endocrinienne et la prise en charge des handicaps engendrés par une maladie rare endocrinienne. Cette formation correspond à l'action 9-4 du PNMR3 : Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage : « ...Il s'agit d'associer les malades et les associations dans les formations des médecins libéraux, hospitaliers et des paramédicaux pour sensibiliser les professionnels aux données de vie réelle (qualité de vie...) ainsi qu'au savoir expérimentiel des malades, notamment via les outils de simulation en santé ».

**DESCRIPTION DE L'ACTION** Il s'agira de mettre en place une formation générique sur les maladies rares endocriniennes qui se fera en présentiel (Journées parcours patient FIREENDO) couplé à un module d'e-learning. Cette formation de FIREENDO destinée aux professionnels paramédicaux et patients-ressources sera organisée sous forme de conférences et les thèmes développés aborderont :

- 📍 les généralités sur les maladies rares endocriniennes, les structures afférentes (CR, CC, filières etc...) ;
- 📍 les méthodes diagnostiques pour confirmer la présence d'une pathologie rare endocrinienne ;
- 📍 le parcours de soin des patients pour plusieurs maladies rares endocriniennes qui représentent chaque catégorie : Gonades, Surrénales, Hypophyse, Thyroïde, Croissance, Gynécologie ;
- 📍 la prise en charge des handicaps engendrés par les maladies rares endocriniennes ;
- 📍 les programmes de l'éducation thérapeutique existants au sein de FIREENDO ;
- 📍 l'impact psychologique du retentissement des maladies rares endocriniennes chez les patients ;
- 📍 la notion de maladie héréditaire.

A l'issue de la formation, une attestation de participation sera remise aux participants ainsi que des supports pédagogiques numériques dématérialisés. La première année, les deux sessions se dérouleront dans deux villes hors Île-de-France. Les villes organisatrices pourront changer d'un an à l'autre par roulement, pour assurer la couverture du territoire. Par exemple, en 2020 les premières villes qui accueillent cette Journée du parcours patient pourront être Toulouse et Angers, puis Lyon et Marseille en 2021, etc. Ainsi le public ciblé serait surtout les professionnels paramédicaux des villes voisines et les coûts de déplacement seront moindres, au profit de l'augmentation de nombre de participants par session dans l'avenir.

#### ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :

Membres du groupe thématique «Formation » et ses frais de fonctionnement

Acteurs locaux pour la diffusion de l'information : CRMR, CCMR, Equipes Relais Handicaps Rares

Chef de projet FIREENDO pour la communication avec l'agence Web

0,25 ETP chargé de mission FIREENDO, PNM, Bac+5, à partir de 2021

Société de prestation externe : coût d'une agence d'événementiel pour organiser les événements

Société de prestation externe : agence Web pour la mise en place du module e-learning

#### CALENDRIER INDICATIF

Mi-2019 : mise en concurrence des agences d'événementiel

2020 : l'organisation d'une première édition au premier trimestre et d'une deuxième en fin d'année

Début 2021 : analyse des retours sur la formule en présentiel et discussion des contenus à mettre en e-learning

Fin 2021 : organisation d'une 3<sup>ème</sup> édition couplée à e-learning

Début 2022 : si l'évaluation du module e-learning s'avère positive, revenir au roulement de deux éditions par an dans les villes différentes + e-learning

2023 : soumission de dossier pour un label DCP

**INDICATEURS PROPOSES** N° de formations organisées dans l'année ; n° de participants aux formations ; taux de satisfaction des participants ; n° de questionnaires d'évaluation retournés

## FORMATION ET INFORMATION

### Action 4.6 : Renforcer l'offre de formation sur la transition enfant-adulte et rendre l'information au patient obligatoire

**ARGUMENTAIRE** Dans le cadre du groupe inter-filières Transition, plusieurs projets ont été réalisés depuis septembre 2017 :

- Actualisation de l'état des lieux de la transition au sein du réseau des FSMR ;
- Colloque « Adolescents et Maladies Rares quelles perspectives communes pour une transition réussie ? » le 1<sup>er</sup> juin 2018 ;
- Lancement du site internet "Transition Maladies Rares" en septembre 2018.

Le groupe inter-filière souhaite aborder les sujets suivants à partir de 2019 :

- Formation des médecins adultes et pédiatres à la transition sous forme de e-learning, MOOC, vidéos etc. - cette action est très encouragée par FIREENDO. D'ailleurs, l'un des sites constitutifs membres de FIREENDO, coordonné par le Pr Philippe Touraine, est fondateur du DIU « Endocrinologie et métabolisme de la transition » ;
- Formaliser un réseau des médecins aux spécialités transversales sensibilisés aux maladies rares (ex: gynécologues) – cette action arrive en 2<sup>ème</sup> place pour FIREENDO ;
- Outils communs et transversaux (ex: plaquette commune aux filières sur la transition ados-adultes) – FIREENDO trouve cette action pertinente mais difficile à appliquer à toutes les maladies rares. Une déclinaison pour les pathologies rares endocriniennes et handicaps liés peut être prévue.

Les sujets proposés ont été soumis au vote, notamment au sein du groupe de travail FIREENDO « Liens avec les associations de patients » dont le souhait est d'aborder la thématique de la transition enfant-adulte en tant que leur prochain projet pluriannuel. Le vote a permis de dégager en même temps certaines idées nouvelles qui jusque-là n'ont pas été traitées par le groupe inter-filière Transition.

**DESCRIPTION DE L'ACTION** Deux propositions ressortaient parmi les idées nouvelles :

- Renforcer l'offre de formation. Compte tenu de l'expérience liée à l'organisation du DIU « Endocrinologie et métabolisme de la transition » et du programme ETP «Prise en charge au moment de la transition », Pr Philippe Touraine se propose d'organiser un MOOC (Massive Open Online Course) qui pourrait bénéficier à tous les professionnels de santé de la filière FIREENDO. Cette formation pourrait être enrichie par :
  - un module à propos des aspects psychologique de l'adolescent sur lesquels on peut s'appuyer pour favoriser les compétences des jeunes à cette transition. Plusieurs psychologues travaillant au sein des CRMR membres de FIREENDO sont partie prenante à la création de ce module ;
  - une formation spécifique au relationnel qu'un endocrinologue adulte doit s'approprier face à un grand adolescent pas tout à fait adulte ;
  - une formation spécifique à l'approche et aux outils qu'un endocrinologue pédiatre doit adopter pour assurer une transition réussie et diminuer le sentiment de l'exclusion de la relation privilégié patient pédiatrique-parents-médecin.
- Rendre le sujet « transition enfant-adulte » obligatoire à partir de 11 ans du patient lors d'une consultation médicale ou un rendez-vous de vaccination. Une demande, émise par les associations de patients membres de FIREENDO, concerne la proposition de rendre « obligatoire » une visite spécifique au pédiatre/médecin généraliste pour aborder le sujet de la transition à un âge bien précis. Pour les enfants déjà suivis dans les CRMR pédiatriques ou les services pédiatriques des CCMR et dont les données figurent déjà dans BaMaRa, une alerte « Transition » pourrait être envoyée automatiquement par mail au médecin référent si la dernière visite a eu lieu entre 10 et 12 ans de l'enfant.

**ACTEURS IMPLIQUES ET COUT ESTIME :**

Groupe inter-filière « Transition » : permet d'établir une feuille de route avec les sujets priorités et de rassembler une masse critique des filières intéressées à financer un projet commun, notamment une prestation externe ;

Santé Publique France, pour les discussions autour des modalités de rendre le sujet de la transition obligatoire dans le parcours de santé du patient ;

Groupe thématique « Transition » propre à FIREENDO : psychologues et médecins impliqués dans la transition au sein des centres FIREENDO ; et ses frais de fonctionnement

Associations de patients membres de FIREENDO

Cellule opérationnelle de la Banque Nationale Données Maladies Rares pour la mise en place de l'alerte « Transition » concernant les patients pédiatriques arrivés à l'âge ;

0,25 ETP chargé de mission FIREENDO, PNM, Bac+5, à partir de 2021, pour la mise en place et le suivi du MOOC « Transition dans les maladies rares endocriniennes »

Société de prestation externe : coût de la plate-forme LMS (learning management system) pour l'hébergement du MOOC et ses modules interactifs au cas où une solution open-source est écartée.

**CALENDRIER INDICATIF**

Fin 2019 : constitution et première réunion du groupe thématique « Transition » au sein de FIREENDO

Mi-2020 : élaboration d'un cahier de charges pour le MOOC « Transition » à partir des modules existants (DIU, ETP, expérience professionnelle, retours des associations de patients)

Début 2021 : Poursuite de discussions sur l'item « Transition » à rendre obligatoire avec Santé Publique France ; générer l'alerte « Transition » avec la BNDMR ; montage des modules du MOOC sur la solution de plate-forme choisi

Mi-2021 : démarrage du 1<sup>er</sup> MOOC

Mi 2022 : attribution des premières attestations de réussite pour la 1<sup>ère</sup> session du MOOC

**INDICATEURS PROPOSES** Mise en place de l'alerte « Transition » en fonction de l'âge du patient dans BaMaRa ; intégration d'un volet « Transition » dans le carnet de santé de l'enfant ; production d'une recommandation par Santé Publique France ou Assurance Maladie à l'attention des pédiatres/médecins généralistes concernant le sujet de la Transition à partir de l'âge d'un an ; nombre d'inscrits dans le MOOC « Transition » ; nombre de modules consultés et d'échanges interactives ; nombre d'attestation de réussite délivrées à la fin de la formation.

## **MODALITES D'EVALUATION/INDICATEURS PROPOSES**

La filière FIREENDO se propose de soumettre l'avancement de ses actions aux modalités d'évaluation:

- ④ internes, en reprenant la procédure et la méthodologie telle que présentée par le groupe de travail inter-FSMR « auto-évaluation » dans [son questionnaire du juin 2017](#). L'auto-évaluation est annuelle et réalisée par un comité « interne » à FIREENDO ;
- ④ externes, soit à travers les rapports d'activité soumis à l'ARS, soit à travers une procédure envisagée par le comité de suivi de labélisation des CRMR, CCMR et FSMR (comme [le référentiel d'évaluation des FSMR datant de 2017](#)).

Les indicateurs proposés se trouvent dans la fiche descriptive de chaque action.

# Complément d'information

## concernant le dossier de candidature FSMR 2019-2024

Le jury de l'appel à projets filières souhaiterait avoir des compléments d'information sur les points suivants afin de finaliser sa décision sur la candidature de la filière FIRENDO avant le 12 juin 2019 :

- 🕒 Un calendrier de déploiement des actions
- 🕒 Des précisions sur la participation aux ERN
- 🕒 Des précisions sur la stratégie de recherche sur le continuum avec les essais thérapeutiques et les industries
- 🕒 Une clarification sur les préindications sur Orphanet (précisez la manière dont vous prévoyez de développer la nomenclature ORPHA au sein de la filière)
- 🕒 Une brève description de la stratégie à venir vis-à-vis du PFMG 2025

## UN CALENDRIER DE DEPLOIEMENT DES ACTIONS

Le calendrier des actions dans le dossier de candidature de la filière FIRENDO a été proposé en fin de chaque description de l'action mais il n'était pas proposé en vue unique. Pour plus de clarté, voici le calendrier en vue unique proposé sur la page suivante (en A3), suivi par le récapitulatif des étapes par action dont le contenu n'a pas changé par rapport au texte original dans le dossier de candidature.

Calendrier de déploiement des actions FIRENDO 2019 - 2024																									
PROJETS DE LA FILIERE		2019				2020				2021				2022				2023				2024			
		1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
AXE I	Action 1.1 : Un système de RCP unique au sein de la filière	E1	E2	Etape 3				Etape 4																	
	Action 1.2 : Systématiser le recueil de la file active MR endocriniennes grâce à la BNDMR	E1	E2	E3																					
	Action 1.3 : Orchestrer la production des PNDS		E1	E2	Etape 3																				
	Action 1.4 : Améliorer l'annonce du diagnostic d'une MR endocrinienne	E1	E2	E3				Etape 4																	
	Action 1.5 : Médicaments dans les maladies rares endocriniennes		E1	E2	E3	Etape 4				E5	Etape 6				E7										
AXE II	Action 2.1 : Guichet « Projets de recherche et données des patients FIRENDO dans CEMARA »		E1	E3				Etape 4																	
	Action 2.2 : Colloque Recherche FIRENDO et ses dérivés	E1	E2		E3	Etape 4																			
	Action 2.3 : Refonte de firendo.fr : Rubrique Recherche	E1	E2	E3				Etape 4																	
	Action 2.4 : Créer des entrepôts FAIR de recherche au sein de FIRENDO	Etape 1			Etape 2				Etape 3																
AXE III	Action 3.1 : Créer des entrepôts FAIR de recherche au sein de FIRENDO		E1	E2	E3	Etape 4																			
	Action 3.2 : Aide à la rédaction et soumission des projets européens ou internationaux		E1	E2	Etape 3			E4																	
AXE IV	Action 4.1 : Vidéos et outils de simulation en santé les étudiants et PNM		E1	E2	Etape 3			E4	Etape 5																
	Action 4.2 : Education thérapeutique du patient au sein de FIRENDO			E1	Etape 2			Etape 3			E4														
	Action 4.3 : Promotion des questionnaires de Qualité de Vie d'un patient atteint d'une MR endocrinienne	E1		E2	Etape 3																				
	Action 4.4 : Promotion des études sur les pathologies FIRENDO lors des congrès nationaux majeurs d'endocrinologie		E1	E2	E3			Etape 4																	
	Action 4.5 : Organiser les journées du parcours patient avec une MR endocrinienne pour les paramédicaux et patients experts		E1	Etape 2			Etape 3		E4	Etape 5			Etape 6												
	Action 4.6 : Renforcer l'offre de formation sur la transition enfant-adulte et rendre l'information au patient obligatoire			E1	E2	E3	Etape 4			E5															
		1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
		2019				2020				2021				2022				2023				2024			

\*E : étape

## Action 1.1 : Un système de RCP unique au sein de la filière et une synchronisation des pratiques concernant les RCP d'amont et d'aval pour les Plateformes France Médecine Génomique 2025

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : [2018-juin 2019] : démonstration des solutions existantes sur le marché (SISRA, Carians, Le Staff ...) et préparation des dossiers de pré-indications pour les Plateformes France Médecine Génomique
- Etape 2 : [Mi- 2019] : Publication de l'appel d'offre pour les solutions RCP, préparation d'un dossier de réponse (en inter-filière ?) et organisation des RCP de génomique en amont et en aval en fonction de pré-indications adoptées
- Etape 3 : [2020] : Publication des résultats de l'AO pour les solutions RCP et débuts des déploiements
- Etape 4 : [2021] : CRMR membres de FIREENDO maîtrisent l'outil et organisent leurs propres RCP en autonome

## Action 1.2 : Systématiser le recueil de la file active des maladies rares endocriniennes grâce à la BNDMR

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : [Début 2019] : recrutement de 3 chargés de formation FIREENDO
- Etape 2 : [Septembre 2019] : finalisation du mode connecté de BaMaRa
- Etape 3 : [Début 2020] : finalisation du transfert des dossiers CEMARA -> BaMaRa

## Action 1.3 : Orchestrer la production des PNDS

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : [Mi-2019] : finalisation du PNDS IOP en collaboration avec Qualees
- Etape 2 : [Début 2020] : Réalisation d'un support d'information concernant les IOP à partir du PNDS
- Etape 3 : [2021-2024] : Démarrage des autres projets de PNDS priorités en collaboration avec la société de prestation de rédaction

## Action 1.4 : Améliorer le vécu des patients au moment de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : [Mi-2019] : réalisation de l'analyse statistique plus approfondie et démarrage du travail sur une charte d'annonce diagnostique
- Etape 2 : [Mi-2020] : fin de rédaction des articles scientifiques et soumission à la publication ; publication de la charte d'annonce diagnostique
- Etape 3 : [Fin 2020] : réalisation d'une première vague des supports d'information en bande dessinée
- Etape 4 : [2021-2024] : si la 1<sup>ère</sup> vague s'avère instructive, poursuivre le travail d'élaboration des nouveaux supports d'information en bande dessinée

## Action 1.5 : Médicaments dans les maladies rares endocriniennes

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : [Mi 2019] : actualisation de la liste de médicaments hors-AMM au sein de FIREENDO
- Etape 2 : [Fin 2019] : lancement de l'enquête auprès des FSMR par le comité opérationnel du PNMR3 concernant les pratiques de prescription hors-AMM
- Etape 3 : [Mi 2020] : Création d'un observatoire de traitement en inter-filière
- Etape 4 : [Début 2021] : Identification des financements pour l'ouverture des nouveaux items sur les registres existants (BaMaRa, notamment) permettant le suivi des prescriptions hors AMM
- Etape 5 : [Fin 2021] : Mise en place d'un set des données minimal intégrant les traitements dans les maladies rares
- Etape 6 : [2022-2023] : Aide aux CRMR pour bien remplir les données de prescriptions hors-AMM
- Etape 7 : [Mi-2024] : Analyse des données du registre et planification des potentiels essais cliniques à conduire

## Action 2.1 : Création d'un guichet « Projets de recherche et données des patients FIRENDO dans CEMARA »

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : Mi-2019 : création d'un formulaire de soumission des demandes d'extraction depuis CEMARA et recrutement d'un chargé de mission scientifique
- Etape 2 : 2020-2021 : phase de promotion des études de faisabilité sur les projets de recherche auprès des équipes FIRENDO
- Etape 3 : 2020 : Premières candidatures à traiter en collège et les demandes à relayer auprès de la BNDMR
- Etape 4 : 2022-2024 : Publication des résultats sur firendo.fr

## Action 2.2 : Colloque Recherche FIRENDO et ses dérivés

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : 1<sup>er</sup> trimestre 2019 : refonte du groupe thématique « Recherche » et les premières réunions d'organisation du futur colloque Recherche
- Etape 2 : Fin 2019 : 1<sup>ère</sup> réunion d'un groupe de réflexion sur le dimorphisme sexuel des pathologies endocriniennes rares et début de rédaction d'une revue sur le sujet ; Colloque Recherche 2019
- Etape 3 : Mi-2020 : publication de la revue sur le dimorphisme sexuel des pathologies endocriniennes rares et l'analyse des retours du Colloque Recherche 2019 , préparation de l'édition 2020
- Etape 4 : 2020-2024 : autres éditions du Colloque Recherche annuel

## Action 2.3 : Refonte de firendo.fr : Rubrique Recherche

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : Fin 2018 : premières réunions de travail avec l'agence Web
- Etape 2 : 1<sup>er</sup> trimestre 2019 : lancement de l'appel d'offre pour le renouvellement du marché concernant les développements Web sur le site firendo.fr
- Etape 3 : Fin 2019 : publication d'une première version de la rubrique Recherche, comprenant notamment le calendrier fixe des appels d'offres récurrents et les fiches listant les outils en recherche par équipe
- Etape 4 : Fin 2020 : sortie d'une deuxième version de la rubrique Recherche, comprenant le répertoire des projets de recherche et essais thérapeutique, et une cartographie des ressources en recherche interactive
- Etape 5 : 2021-2024 : assurance qualité des données soumis directement sur firendo.fr par ses membres à travers les formulaires interactifs

## Action 2.4 : Créer des entrepôts FAIR de recherche au sein de FIRENDO

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : 2019 : Ouverture du premier appel d'offre ; diffusion proactive de l'information au sein de la filière et sélection d'un projet candidat à promouvoir
- Etape 2 : Début 2020 : Publication des filières lauréates ; début de travail avec RaDiCo
- Etape 3 : Fin 2021 : Mise en place du premier entrepôt de recherche FIRENDO correspondant à la norme FAIR / préparation de réponse à un deuxième appel d'offre

## Action 3.1 : Tisser des liens étroits entre les réseaux FIRENDO et ENDO-ERN

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : Fin 2019 : recrutement d'un chargé de communication FIRENDO
- Etape 2 : Mi-2020 : publication d'une rubrique ENDO-ERN sur firendo.fr ;
- Etape 3 : 2020 : Augmenter la visibilité de FIRENDO à travers la fréquentation des congrès/réunions au niveau

européen ;

Etape 4 : **2020-fin 2021** : assurer l'intégration et la représentativité des associations de patients membres de FIREENDO au sein d'ENDO-ERN à travers les échanges réguliers entre ces derniers, EURORDIS et ENDO-ERN

### **Action 3.2 : Aide à la rédaction et soumission des projets d'envergure (dimension européenne ou internationale) pour les maladies rares endocriniennes**

#### **CALENDRIER INDICATIF**

Etape 1 : **Mi-2019** : repérage des grands appels à projet susceptible d'émerger dans les 4 ans à venir : H2020, FDA, EJP-MR, RD-Action ...

Etape 2 : **Début 2020** : mise en concurrence des sociétés de conseil concernant la rédaction des dossiers

Etape 3 : **Mi 2020** : montage des premiers dossiers et retours sur le taux de réussite

Etape 4 : **Mi 2021** : étude des retours des équipes lauréats et décision sur la poursuite de ce dispositif d'aide

### **Action 4.1 : Aide à la création des vidéos et outils de simulation en santé pour un public divers : étudiants en médecine et personnel non-médical**

#### **CALENDRIER INDICATIF**

Etape 1 : **Mi-2019** : Réaliser un état des lieux des vidéos susceptibles d'intéresser les étudiants en médecine et le personnel non-médical ; identifier les besoins de réalisation de nouveaux supports

Etape 2 : **Début 2020** : rendre les contenus payants accessibles par chaque CHU (peut-être en amorçage de création des plateformes maladies rares ?)

Etape 3 : **Mi-2020** : Démarrer le tournage des nouveaux épisodes à l'instar du documentaire « Une personne rare » : publication prévue pour début 2022

Organiser une mobilisation des internes ayant présenté des cas cliniques des maladies du périmètre FIREENDO lors des congrès ou journées des CRMR membres en 2019 et 2020 pour créer le contenu du module e-learning

Etape 4 : **2021** : élaboration des cas cliniques en module Web ; publication début 2022

### **Action 4.2 : Education thérapeutique du patient au sein de FIREENDO**

#### **CALENDRIER INDICATIF**

Etape 1 : **Mi-2020** : finir d'assembler les dossiers de candidature des programmes ETP existants

Etape 2 : **Fin-2020** : publier la base documentaire des dossiers de candidature des programmes ETP existants ; lancement d'un appel à projet pour l'élaboration des vidéos ou applications ludo-éducatives en lien avec les programmes ETP existants

Etape 3 : **Mi-2021** : sélection des lauréats et lancement des mise en concurrence des prestataire en fonction du contenu du(des) projet(s) sélectionné(s)

Etape 4 : **Début 2023** : mise à disposition de l'outil envisagé

### **Action 4.3 : Promotion des questionnaires de Qualité de Vie d'un patient atteint d'une maladie rare endocrinienne**

#### **CALENDRIER INDICATIF**

Etape 1 : **Mi-2019** : impression des flyers à distribuer aux centres membres de FIREENDO ;

Etape 2 : **Début 2020** : mise à jour de l'infographie « Vivre avec une maladie rare endocrinienne » et publication des tutoriels d'utilisation des questionnaires de qualité de vie

Etape 3 : **2020-fin 2021** : assurer une permanence aux réunions de patients et journées CNSA, Equipes Relais Handicaps Rares, Tours de France Maladies Rares pour familiariser les patients et les représentants des MDPH quant à l'existence de ces questionnaires

## Action 4.4 : Promotion des projets de recherche sur les pathologies FIRENDO et des études par les associations membres lors des congrès nationaux majeurs d'endocrinologie

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : **Fin 2019** : recrutement d'un chargé de communication FIRENDO
- Etape 2 : **Début à mi-2020** : repérage des contacts pour les congrès des sociétés savantes d'endocrinologie/gynécologie/urologie afin de négocier une intervention en plus de stand ;
- Etape 3 : **Début 2020** : relancer les associations de patients et les équipes de recherche pour proposer les communications à relayer auprès des conseils d'organisation des congrès
- Etape 4 : Instaurer une procédure itinérante pour **2021-2024**

## Action 4.5 : Organiser les journées du parcours patient avec une maladie rare endocrinienne pour les paramédicaux et patients experts

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : **Mi-2019** : mise en concurrence des agences d'événementiel
- Etape 2 : **2020** : l'organisation d'une première édition au premier trimestre et d'une deuxième en fin d'année
- Etape 3 : **Début 2021** : analyse des retours sur la formule en présentiel et discussion des contenus à mettre en e-learning
- Etape 4 : **Fin 2021** : organisation d'une 3<sup>ème</sup> édition couplée à e-learning
- Etape 5 : **Début 2022** : si l'évaluation du module e-learning s'avère positive, revenir au roulement de deux éditions par an dans les villes différentes + e-learning
- Etape 6 : **2023** : soumission de dossier pour un label DCP

## Action 4.6 : Renforcer l'offre de formation sur la transition enfant-adulte et rendre l'information au patient obligatoire

### CALENDRIER INDICATIF

- Etape 1 : **Fin 2019** : constitution et première réunion du groupe thématique « Transition » au sein de FIRENDO
- Etape 2 : **Mi-2020** : élaboration d'un cahier de charges pour le MOOC « Transition » à partir des modules existants (DIU, ETP, expérience professionnelle, retours des associations de patients)
- Etape 3 : **Début 2021** : Poursuite de discussions sur l'item « Transition » à rendre obligatoire avec Santé Publique France ; générer l'alerte « Transition » avec la BNDMR ; montage des modules du MOOC sur la solution de plate-forme choisi
- Etape 4 : **Mi-2021** : démarrage du 1<sup>er</sup> MOOC
- Etape 5 : **Mi 2022** : attribution des premières attestations de réussite pour la 1<sup>ère</sup> session du MOOC

## **DES PRECISIONS SUR LA PARTICIPATION AUX ERN**

Onze sites sur 21 CRMR membres de FIREENDO (coordinateurs et constitutifs confondus) ont été labellisés Health Care Provider (HCP) intégrant le Réseau Européen de Référence pour les maladies rares endocriniennes (European Reference Network for Rare Diseases, ENDO-ERN). Ceci représente 6/7 des CRMR coordinateur de FIREENDO, le dernier ayant été labellisé en France après l'appel d'offre ERN. Cet ERN est organisé en 8 groupes de travail thématiques liés aux regroupements de pathologies par organe ou voie métabolique et 5 groupes de travail transversaux correspondant aux thématiques comme recherche, bases de données, formation, accès au diagnostic et e-santé. Deux coordinateurs des CRMR, les Prs Irène Netchine et Michel Polak font partie du binôme coordinateur d'un de ces groupes de travail. Le réseau ENDO-ERN a mis en place un système des représentants nationaux, où c'est le coordinateur de la filière FIREENDO, Pr Jérôme Bertherat, qui y représente la France. Il est également dans le conseil scientifique d'EuRRECa, le registre d'ENDO-ERN, contribuant ainsi à son développement. Ces personnes se déplacent régulièrement lors des réunions des organes de gouvernance d'ENDO-ERN et participent aux téléconférences des groupes de travail. Tous les HCP membres de FIREENDO sont enregistrés pour participer aux réunions de consultation pluridisciplinaires organisées par l'ENDO-ERN à travers le logiciel de gestion des dossiers de patients utilisé par tous les ERN, CPMS (Clinical Patient Management System).

Les points faibles dans l'interaction entre ENDO-ERN et FIREENDO (et ses composantes) sont abordés et les solutions proposées dans l'action 3.1 « Tisser des liens étroits entre les réseaux FIREENDO et ENDO-ERN ».

## **DES PRECISIONS SUR LA STRATEGIE DE RECHERCHE SUR LE CONTINUUM AVEC LES ESSAIS THERAPEUTIQUES ET LES INDUSTRIES**

En 2015, FIREENDO a formé un groupe de travail « Bonnes pratiques et recommandations », intégrant aussi la mission de « Recenser les besoins spécifiques des médicaments hors autorisation de mise sur le marché (AMM) pour les MR couvertes par l'expertise de la filière ». Ce travail a été déjà réalisé en 2013 par les CRMR pédiatriques en réponse à une demande émise par la Société Française d'Endocrinologie Pédiatrique et l'ANSM. Ce groupe de travail a tâché de transposer la méthodologie de ce recueil sur les médicaments hors-AMM pour les adultes (voir la présentation du travail ici), ainsi que d'actualiser la liste pédiatrique (visualiser la présentation ici).

En 2019, un nouveau groupe thématique FIREENDO « Médicaments hors AMM et en rupture de stock » vient d'être constitué, réunissant les cliniciens adultes et pédiatriques, un pharmacien et deux membres observateurs de l'ANSM. Forts des recensements des spécialités hors AMM accomplis par leurs prédécesseurs, ce groupe thématique de FIREENDO compte nouer des contacts et exercer une pression sur les entreprises pharmaceutiques concernées pour déposer un AMM au niveau national. Idem, le groupe thématique souhaite identifier également les médicaments dont une autorisation temporaire d'utilisation (ATU) peut être demandée par l'industrie pharmaceutique (exemple d'une demande d'ATU obtenue dans ce cadre en mai 2019: LCI699 pour le syndrome de Cushing par Novartis).

La filière FIREENDO a également proposé dans son dossier de candidature de développer la rubrique « Recherche » de son portail internet [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) en tant que boîte à outil. Parmi les propositions dans l'action 2.3 « Refonte de firendo.fr : Rubrique Recherche », il a été question de structurer une base de données des essais thérapeutiques en cours, permettant d'un côté de faciliter leur publication (un formulaire directement connecté à la base de données), et de l'autre côté faciliter leur consultation dans le but de promouvoir l'inclusion des patients (donc une base consultable par les professionnels aussi bien que par les associations de patients intéressés). La consultation avec les associations de patients membres de FIREENDO a démontré à quel point il est nécessaire de tenir cette base de données des essais thérapeutiques actualisée et la plus complète possible.

Finalement, la filière FIREENDO reste attentive à toute directive provenant de la part de ses tutelles concernant les relations avec l'industrie pharmaceutique dans le but de travailler sans conflit d'intérêt. C'était d'ailleurs un des prérequis demandés par les représentants de l'ANSM avant d'intégrer le groupe thématique FIREENDO « Médicaments hors AMM et en rupture de stock » en tant que membres observateurs.

## UNE CLARIFICATION SUR LES PREINDICATIONS SUR ORPHANET (PRÉCISIEZ LA MANIÈRE DONT VOUS PRÉVOYEZ DE DÉVELOPPER LA NOMENCLATURE ORPHA AU SEIN DE LA FILIÈRE)

Un des objectifs de la filière FIREENDO est de systématiser le recueil de la file active des maladies rares endocriniennes par un système homogène (CEMARA et BaMaRa à partir d'avril 2018) sur l'ensemble des CCMR et des CRMR membres. Afin d'atteindre cet objectif, la filière a dû déployer les moyens pour s'assurer de la bonne intégration des codes ORPHA avant de procéder à la systématisation du recueil de sa file active :

- à travers la fiche de saisie des données patients atteints d'une MR endocrinienne figurant dans le thesaurus de FIREENDO et reprenant le set minimal des données imposé par la BNDMR (avec une mise à jour des pathologies des nouveaux centre labellisés en 2017), grâce aux membres du groupe de travail "Bases de données et registres". La fiche en question est [téléchargeable ici](#) et destinée surtout aux CCMR, dont beaucoup sont labélisés pour plusieurs CRMR membres de FIREENDO à la fois. Le thesaurus a été élaboré en concertation avec tous les CRMR membres de FIREENDO et sa version détaillée a été soumise à Orphanet en 2016 afin de permettre une association entre ces pathologies et FIREENDO dans la BNDMR. Ce thesaurus n'a été que partiellement intégré à ce jour.
- Une autre action emblématique de FIREENDO concernant l'intégration de la nomenclature ORPHA au sein de la filière - la mise en place d'un référentiel de codage : un circuit « questions-réponses » avec ce même groupe de travail concernant les particularités du codage des maladies rares endocriniennes dans les bases de données mentionnées (CEMARA et BaMaRa) ;
- FIREENDO communique en permanence avec Orphanet au sujet de la nomenclature ORPHA :
  - soit pour générer les nouveaux codes ORPHA jusque-là inexistantes pour les pathologies rares endocriniennes et ce après la soumission d'un argumentaire scientifique produit par les CRMR membres de FIREENDO (le cas récent de la maladie de Basedow pédiatrique - ORPHA:525731, ou l'anorexie mentale de l'enfant - ORPHA:525738) ;
  - soit pour classer comme rare les pathologies du périmètre de la filière justifiant la continuité d'utilisation des codes ORPHA existants (le cas du syndrome de Klinefelter, hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21 hydroxylase non-classique ou adénome de Conn) et en attendant la décision finale, chercher les alternatives au codage.

## UNE BREVE DESCRIPTION DE LA STRATEGIE A VENIR VIS-A-VIS DU PFMG 2025

Depuis le démarrage du Plan National France Médecine Génomique, FIREENDO a participé aux réunions d'échange suivantes : 28 septembre 2018 à l'hôpital Tenon, organisée par AnDDI-Rares et Association Nationale des Praticiens en Génétique Moléculaire et 10 avril 2019 à l'hôpital Cochin, organisée par Fédération Française de la Génétique Humaine et la DGOS. Ces réunions ont notamment permis la préparation des dossiers des pré-indications (indications cliniques pilotes) permettant une vision d'entrée dans un processus de remboursement et une montée en charge des plateformes France Médecine Génomique.

En réponse à la demande de la HAS parvenue aux animateurs des FSMR fin décembre 2018 concernant une première sélection des pré-indications des maladies rares à tester sur les plateformes PFMG 2025 pendant 6 mois, six pré-indications FIREENDO ont pu être envoyées (une 7e est parvenue directement à la HAS en dehors de FIREENDO). La réactivité de la filière FIREENDO à l'appel de la HAS a été facilitée par le fait qu'un groupe de travail « Amélioration de la prise en charge diagnostique », regroupant les généticiens et les hormonologues, était déjà actif dans la filière et suivait de près le déploiement du Plan France Médecine Génomique. À l'issue de l'appel à projet de la HAS, deux pré-indications FIREENDO ont été retenues : Insuffisance ovarienne primitive et Hypogonadisme hypogonadotrope congénital.

À la demande des plateformes France Médecine Génomique, FIREENDO a nommé des binômes cliniciens pédiatre-endocrinologue adulte pour chaque pré-indication et pour chaque plateforme. Depuis, FIREENDO a organisé une réunion de la mise en place d'une RCP France Médecine Génomique qui a réuni les binômes experts, cliniciens des CRMR dont les deux pré-indications entrent dans le périmètre et des médecins biologistes experts des panels concernés par les pré-

indications. Une RCP nationale pour discuter les dossiers concernés par ces pré-indications a été annoncée comme nécessaire et comportera des binômes experts pédiatre-endocrinologue adultes, des généticiens et des biologistes.

Suite à cette réunion de démarrage, une première réunion de RCP France Médecine Génomique FIRENDO s'est tenue le 11 juin de 17h à 19h pour discuter des dossiers patients soumis par les CRMR. Ainsi douze premiers dossiers ont été retenus de façon collégiale lors de cette première réunion, l'objectif étant de pouvoir préparer ces échantillons pour l'envoi aux plateformes France Médecine Génomique avant les vacances d'été 2019.

FIRENDO compte fournir une solution RCP unique pour les besoins de RCP de tous les CRMR ; cette solution sera aussi à la base des futurs RCP France Médecine Génomique au sein de la filière. Pour plus de détails sur la stratégie du choix d'une solution RCP unique, se reporter à l'action 1.1. « Un système de RCP unique au sein de la filière et une synchronisation des pratiques concernant les RCP d'amont et d'aval pour les Plateformes France Médecine Génomique 2025 ».

Concernant les nouvelles pré-indications, au moins 3 dossiers FIRENDO déjà soumis à la première vague de sélection seront re-soumis lors du nouvel appel à projet prévu pour fin 2019. La filière s'assurera que toutes les informations concernant la constitution des dossiers et organisation des circuits parviennent aux futurs porteurs des projets de pré-indications.