

RAPPORT D'ACTIVITÉ 2022

FILIERE FIRENDO

Filière de santé Maladies endocriniennes rares

FICHE D'IDENTITE

Animateur : Pr Jérôme BERTHERAT

Cheffe de projet : Dr Maria Givony

Etablissement d'accueil : Assistance Publique – Hôpitaux de Paris, Groupe hospitalier Centre – Université de Paris
Cité, hôpital Cochin

Site internet : www.firendo.fr

ORGANISATION

La filière FIRENDO a été mise en place en 2013 par la Direction Générale de l'Offre de Soins en concordance avec le Plan National Maladies Rares 2. Dans la même ligne du Plan National Maladies Rares 3, FIRENDO a obtenu la re-labellisation pour la période 2019-2022 en juin 2019.

L'animation de la filière FIRENDO est assurée entre 2013 et 2022 par le Pr Jérôme Bertherat, endocrinologue d'adulte, coordinateur du Centre de référence maladies rares de la Surrénale depuis 2005. La charte de FIRENDO 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 et du développement continue d'assurer ce rôle en 2022.

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 FIRENDO depuis 2014. Quatre postes de chargés de mission sont pourvus dans des établissements d'accueil des membres (Reims depuis 2015, Bordeaux depuis 2015, et APHP hôpital Robert Debré pour le chargé de mission scientifique avec un doctorat en sciences depuis juin 2022 ; le poste à Brest n'étant pas pourvu tout au long du 2022), ainsi que 5 postes d'attachés de recherche clinique à mi-temps sur la mission Observatoire du diagnostic dans les centres de compétence à position stratégique de leur région (Lille, Grenoble, Strasbourg, Nice, Nantes). La filière a fait l'appel à la prestation d'une pharmacienne en tant que chargée de mission pour la mission Observatoire des traitements depuis octobre 2021.

La filière FIRENDO dispose d'un organe de gouvernance ([organigramme à consulter ici](#)) qui repose sur :

- un bureau qui assure le suivi des activités de l'équipe d'animation et des groupes thématiques ;
- et un collège qui assure le suivi des grandes orientations de la filière.

Les instances de gouvernance et leurs modalités de fonctionnement sont détaillées dans la charte de fonctionnement FIRENDO, adoptée par le collège en avril 2017 et signée par toutes les parties prenantes ([voici son texte](#)).

Le champ d'action de la filière est organisé à travers la mise en place de 9 groupes thématiques qui reprennent des réflexions sur les grandes lignes d'action à mener au sein de la filière ([les visualiser ici](#)). Les objectifs de ces groupes thématiques (observatoires ou comités multidisciplinaires) sont en adéquation avec les actions de FIRENDO proposées pour la période 2019-2022.

PERIMETRE

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 altèrent la qualité de vie, et parfois en l'absence de traitement approprié ou en cas d'échec thérapeutique peuvent causer la mortalité.

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 multi-systémiques. La prise en charge se doit donc aussi d'être multidisciplinaire.

COMPOSITION

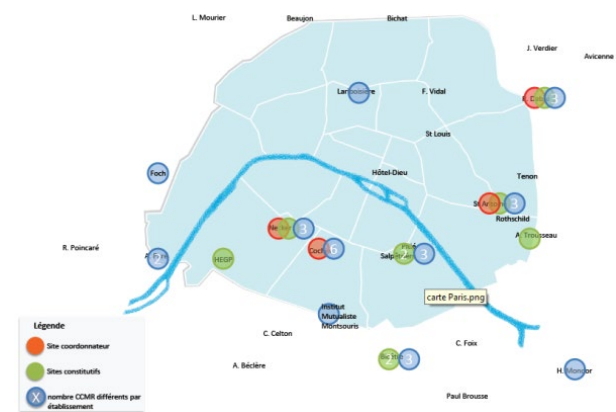
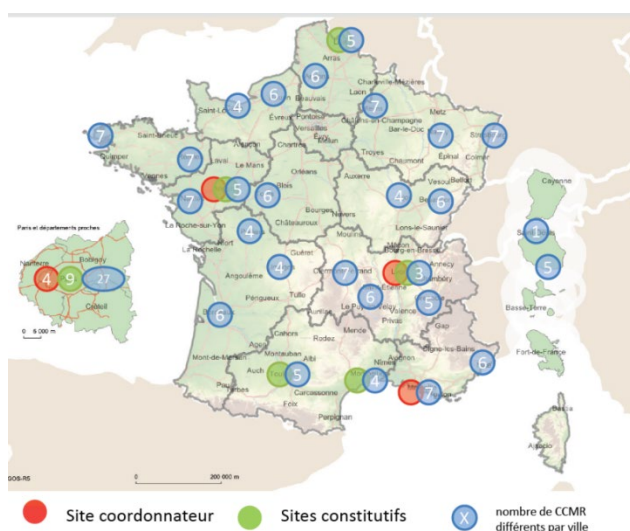
Les acteurs de la filière FIREENDO sont les centres experts maladies rares (CRMR et CCMR), les associations de patients, les laboratoires de diagnostic et de recherche et les sociétés savantes. La campagne de labellisation des centres de référence/compétence a conduit en 2017 à la définition et reconnaissance de l'ensemble des centres de référence et compétence de la filière. En 2022, les centres maladies rares suivant ont changé de coordination par rapport à l'arrête de labellisation en 2017 :

- 📍 CRMR DEVGEN site coordonnateur à Lyon : Patricia Bretones à la place de Pierre Mouriquand ;
- 📍 CRMR DEVGEN site constitutif à Lille : Christine Lefevre à la place de Maryse Cartigny ;

La filière FIREENDO est constituée en 2022 de:

- 📍 21 centres de référence dont 7 centres coordonnateurs et 14 centres constitutifs comportant des services de pédiatrie et des services d'endocrinologie pour adulte ;
- 📍 174 centres de compétences qui assurent une couverture régionale ;
 - 📍 33 laboratoires d'analyse d'hormonologie ;
 - 📍 19 associations de patients ;
 - 📍 32 laboratoires de diagnostic génétique ;
 - 📍 19 équipes de recherche ;
 - 📍 5 sociétés savantes.

Pour accéder à un annuaire actualisé, rendez-vous sur la [rubrique Annuaire interactif de fireendo.fr](https://www.fireendo.fr/annuaire).



Cartographie des centres rattachés à FIREENDO

ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR

LA FILIERE FIRENDO EN 2022

Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

▪ **Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique**

Le groupe thématique FIRENDO « Diagnostic génétique et dépistage néonatal » s'est réuni à 6 reprises en 2022, deux sujets principaux occupant les discussions en 2022. Le premier sujet était l'aboutissement du travail avec l'Agence de Biomédecine sur un thésaurus d'indications afin de mieux étayer les données d'activité des laboratoires de diagnostic génétique pour leur rapport annuel et donc d'améliorer leur exploitation au niveau national. Les laboratoires de génétique avaient déjà rapporté des difficultés à utiliser les codes Orpha (basé sur la clinique) dans cet objectif. Le schéma organisationnel retenu pour construire ce thésaurus est de travailler par filière maladies rares en reprenant les indications déclarées dans les rapports des années précédentes. Le groupe thématique FIRENDO « Diagnostique génétique » s'est réorganisé en sous-groupes, permettant un envoi définitif du thésaurus FIRENDO complet pour le 30 juin 2022. Une homogénéisation inter-filière a été également effectuée. A partir de ces déclarations libres, une liste unifiée d'indications a été proposée sur le portail de l'Agence de Biomédecine ([lien](#)) et portée par les laboratoires de génétique associés à la filière. Cette évolution du rapport d'activité des laboratoires de diagnostic génétique a été l'occasion d'ouvrir à nouveau le débat d'une éventuelle interopérabilité entre la partie « maladies rares » de ce rapport et le set des données minimum « génomique » de la base BaMaRa, le temps d'une réunion organisée par FIRENDO entre BNDMR et l'Agence de Biomédecine en 2022. Bien que le comité de pilotage de la BNDMR ait décidé que ce n'était pas l'objectif prioritaire de la feuille de route BaMaRa et que la mise en place de l'interopérabilité entre les outils d'e-prescription du Plan de France Médecine Génomique et BaMaRa allait servir de preuve de concept, la réunion a permis aux deux instances de faire connaissance et d'identifier des terrains communs de discussion pour l'avenir. L'autre sujet des réunions du groupe thématique FIRENDO « Diagnostic génétique et dépistage néonatal » du 2^{ème} semestre 2022 a été l'évaluation des panels de séquençage par NGS en génétique constitutionnelle post-natale par la HAS. En effet, le séquençage à haut débit en génétique constitutionnelle postnatale est inscrit au sein du Référentiel des actes innovants hors nomenclature (RIHN), limitant donc cette prise en charge financière aux laboratoires de biologie médicale des établissements de santé. La HAS a annoncé à l'été 2022 une procédure d'évaluation des panels de gènes en génétique constitutionnelle postnatale suite à une saisine de la DGOS afin de faire évoluer potentiellement la modalité de financement de cet acte par l'Assurance maladie (NABM) sans restriction quant à la nature réglementaire du laboratoire de biologie médicale qui les réalisera. Un questionnaire a dû être rempli pour chaque situation clinique ; via le groupe thématique, les laboratoires membres de FIRENDO se sont organisés par groupes de rédacteurs pour finaliser ce travail (17 questionnaires envoyés mi-décembre 2022). FIRENDO a assuré le déroulement de toutes les réunions via son logiciel de webconférence et le travail des groupes de rédacteurs via sa plateforme collaborative, en assurant un temps de discussion par les représentants des laboratoires lors des réunions de gouvernance. La HAS débutera l'évaluation de ces retours en 2023.

Le groupe thématique Hormonologie de FIREENDO a été sollicité sur trois sujets au cours de l'année 2022 :

1) Enquêtes sur les actes hors nomenclatures DGOS janvier 2022.

Fin 2021, la DGOS a sollicité les filières de santé maladies rares dans le cadre de la révision de la nomenclature des actes innovants (AHN) ayant un faible volume de prescription en lien avec les listes des actes RIHN, de la liste complémentaire et les obsolètes de la nomenclature de biologie (hors NABM). Le travail a été réalisé par le GT hormonologie de FIREENDO pour les analyses de son périmètre. Parmi les 147 analyses soumises à révision, 22 concernent la filière FIREENDO aboutissant à la proposition des fusions de codes pour 7 d'entre elles (fusion du codage par matrice), leur maintien en l'état pour 14 autres avec les données bibliographiques *ad hoc*, et la suppression de la dernière analyse concernée (absence de bénéfice clinique). Ces recommandations ont été appliquées dans le cadre de la révision 2022.

2) Sollicitation des cliniciens auprès du GT hormonologie FIREENDO pour l'entrée à la NABM

A la demande des cliniciens de différents CRMR associés à FIREENDO, le GT hormonologie de FIREENDO a initié le travail pour faire entrer à la NABM de la mesure du cortisol salivaire et des métanéphrines libres plasmatiques ; leur modalité actuelle de cotation ne permettant pas de suivre les recommandations françaises et internationales publiées dans le cadre de la prise en charge des pathologies concernées où les intérêts de ce dosage sont mis en avant.

3) Sollicitation des biologistes et des cliniciens auprès du GT hormonologie FIREENDO pour la révision de l'annuaire des analyses d'hormonologie de FIREENDO.

L'annuaire des laboratoires a été mis en place en 2017 ; il constitue un outil très utilisé, et par les biologistes et par les cliniciens pour les analyses rares du périmètre FIREENDO. Les données accessibles en ligne sont celles de 2017, et nécessitent aussi bien la mise à jour des correspondants que des analyses qui y figurent. Ce travail a été initié en 2022.

▪ **Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025.**

En 2022, les patients diagnostiqués par une des pathologies endocriniennes rares suivantes ont été éligibles au séquençage du génome entier à très haut débit dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 (pathologies nommées « pré-indications ») :

Nom de la pré-indication FIREENDO	Année de sélection par la HAS	Nombre de dossiers dans les outils d'e-prescription 2022
Insuffisance ovarienne primitive	sélectionnée en 2019	30
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire, incluant les hypogonadismes hypogonadotropes et pubertés précoces centrales	sélectionnée en 2019 extension de la pré-indication validée en 2022	28
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	sélectionnée en 2020	17
Diabète néonatal	sélectionnée en 2020	1

Diabète rares du sujet jeune et diabète lipoatrophiques	sélectionnée en 2020	5
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	sélectionnée en 2020	4
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	sélectionnée en 2020	13
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	sélectionnée en 2020	5
Infertilité masculine rare	sélectionnée en 2022	0

Les patientes atteintes du syndrome de Mayer-Rokitansky-Hauser (MRKH) ou aplasie utéro-vaginale, candidat à devenir une pré-indication en 2022, se sont vues proposées l'accès à un séquençage du génome entier par la pré-indication « [Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle](#) » de la filière AnDDI-Rares ; les dossiers doivent donc être discutés et validés au sein des RCP de cette préindication.

Concernant deux pré-indications historiques du périmètre de la filière FIRENDO, premières à être sélectionnées par la HAS, l'équipe d'animation de FIRENDO continue de :

- 🗨️ entretenir la liste des prescripteurs ([lien](#)) dans le souci de communication sur la RCP France Médecine Génomique en question. Les prescripteurs ont été nommés par les coordinateurs des centres de compétence membres de FIRENDO ; le « noyau permanent » de la RCP s'élargit à la suggestion des autres membres ;
- 🗨️ assurer la communication sur la RCP nationale France Médecine Génomique « Insuffisance ovarienne primitive et Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire » ([lien](#)) qui continue d'avoir lieu tous les 2èmes mardis du mois sauf en août. Pour FIRENDO, il s'agit de diffuser de l'information à travers le mailing à tous les prescripteurs et membres de la RCP ainsi qu'en publiant des actualités sur firendo.fr. FIRENDO assure également la répartition du rôle d'organisateur de la RCP entre six cliniciens référents pour ces deux pré-indications.

Les porteurs des pré-indications nommées en 2020 et 2022 organisent leurs propres RCP et tiennent à jour leur liste de prescripteurs. L'équipe d'animation de la filière FIRENDO reste en contact étroit avec les organisateurs afin de maintenir à jour l'agenda des RCP en lien avec les pré-indications France Médecine Génomique ([lien](#)).

FIRENDO réserve un temps de discussion sur le Plan France Médecine Génomique à chaque réunion de gouvernance en 2022. Ainsi, à l'appel de l'équipe de coordination du Plan, 2 nouveaux candidats aux pré-indications concernant des maladies en mosaïque ont été validés par la filière FIRENDO en octobre 2022 :

- 🗨️ Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ;
- 🗨️ Syndrome de McCune-Albright.

▪ **Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic.**

Pour rappel, le groupe thématique « BaMaRa et Observatoire du diagnostic » est arrivé à un consensus sur la définition du patient en « errance et impasse diagnostique » pour la filière FIRENDO :

- 🗨️ Présence d'un diagnostic clinique et/ou hormonal confirmé mais sans étiologie retrouvée (ex sans étiologie génétique) ;

- ❏ Qui va être ou a été présenté en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) d'amont pour le Plan France Médecine Génomique (PFMG) OU que l'on aurait aimé présenter pour PFMG, mais ne répondant pas au critère de la disponibilité des apparentés ;
- ❏ Présentant un ensemble de signes cliniques endocriniens sans pathologie et/ou gène identifiés.

Selon la définition de l'impasse diagnostic citée plus haut, le diagnostic clinique seul ne suffit pas dans certains cas pour statuer sur un diagnostic précis et définitif. Il est parfois nécessaire de faire la distinction entre le diagnostic clinique et le diagnostic génétique pour connaître l'étiologie de la pathologie concernée. En novembre 2022 la nouvelle version V3 de la base BaMaRa a permis de faire cette distinction avec l'apparition d'un nouvel item appelé « caractérisation génétique du diagnostic ».

Suite à la mise en service de la V3 de la base BaMaRa, la fiche patient FIRENDO ([lien](#)) regroupant la liste des pathologies labellisées pour les CRMR de la filière, a été mise à jour fin 2022. Cette fiche est un guide de codage simplifié où l'on retrouve les consignes de codage pour les pathologies avec un code Orpha « groupe de pathologies » (cf point 3.1 pour plus de détails). Elle représente le seul référentiel de la filière FIRENDO pour lequel les consignes de codage pour l'errance/impasse diagnostic sont présentés de manière synthétique. La liste des pathologies sera complétée ultérieurement suite aux résultats de la campagne de labellisation 2022.

▪ **Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires.**

Selon la décision de son bureau et des prérequis actés dans l'instruction de la DGOS 2019, FIRENDO a opté en 2019 pour la solution SARA, déployée par l'organisme ONCO-Aura (ARS Rhône Alpes Auvergne). À la demande de SARA, FIRENDO a nommé comme référent en 2019 la chargée de mission basée à CCMR de Bordeaux, Fabienne Larrieu, qui pendant son mi-temps dédié à cette mission remonte les données RCP des membres FIRENDO à SARA. Elle forme également les CRMR FIRENDO à l'utilisation de l'outil SARA une fois les RCP déployées. La RCP France Médecine Génomique Thyroïde-Hypophyse qui regroupe 3 pré-indications FIRENDO sélectionnées en 2020 a été déployée dans SARA fin 2022.

Au final, sur dix RCP nationales des CRMR membres de FIRENDO, toutes ont été déployées dans l'outil SARA à l'exception de la RCP nationale du centre coordinateur Maladies Rares de l'Hypophyse à Marseille qui désire continuer de fonctionner sans SARA ([lien vers la liste complète des RCP nationales FIRENDO](#)). En 2022, 8 instances RCP ont utilisé SARA totalisant 69 séances au total.

En octobre 2021 à la demande de SARA, une harmonisation des fiches RCP nationales des membres de FIRENDO a été menée par la chargée de mission FIRENDO référente des RCP en concertation avec les représentants des CRMR membres de FIRENDO. Ces fiches, validées par les CRMR Firendo, ont été ensuite envoyées à SARA. Cette harmonisation des fiches s'inscrivait dans le cadre de la refonte de l'outil RCP SARA prévu initialement en 2022. Le développement du projet d'évolution de l'outil RCP est finalement prévu sur toute l'année 2023.

- **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.**

Le recrutement d'attachés de recherche clinique à mi-temps pour l'incrémentation des données des patients en « errance / impasse diagnostique » (ARC « impasse ») a été finalisé au sein des cinq centres de compétence FIREENDO ciblés (Lille, Strasbourg, Grenoble, Nice, Nantes). Ainsi, 5 villes minimum et 5 sous-régions ont été couvertes pour la mission Observatoire de diagnostic, les ARC « impasse » étant censés se déplacer dans les villes de leur périmètre (Grenoble-Saint Etienne, Nice-Montpellier, Nantes-Poitiers-Tours, Strasbourg-Nancy, Lille-Rouen-Amiens). Cette couverture par des ARC FIREENDO « impasse » ne prend pas en compte les villes au sein desquelles d'autres chargés de missions FIREENDO à temps plein sont recrutés (Bordeaux-Toulouse, Reims-Dijon-Besançon) ni les villes où un centre de référence dispose de son propre personnel de recherche clinique (région parisienne, Lyon, Marseille, Angers).


La coordination entre les attachés de recherche clinique est assurée par l'intermédiaire de la chargée de mission FIREENDO responsable de l'« errance / impasse diagnostique », basée à Reims, Sabine Ghenim. Cette dernière participe à la rédaction du rapport annuel pour l'observatoire du diagnostic, remis à la BNDMR le 15 septembre 2022.

Chaque ARC « impasse » recruté en 2022 (Strasbourg, Nancy, Grenoble, Lille) a été formé individuellement par la cheffe de projet FIREENDO et par un chargé de mission FIREENDO à BaMaRa. Il bénéficie d'un suivi rapproché par la chargée de mission FIREENDO responsable de l'« errance / impasse diagnostique » lors d'un entretien téléphonique mensuel et pour certains d'un appui ressources humaines. La cheffe de projet et la responsable de l'errance/impasse diagnostique ont également formé le personnel permanent de la recherche clinique au sein des centres de référence membres de la filière FIREENDO afin d'assurer la continuité de la saisie au sein des villes ne disposant pas de personnel FIREENDO.

Avec ce réseau d'attachés de recherche clinique complet en 2022, BaMaRa est devenu officiellement le registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique au sein des centres membres de la filière FIREENDO : les ARC ont pu faire des listes des patients en « errance et impasse » selon la définition de la filière pour revenir sur les dossiers au sein de BaMaRa et ainsi les compléter si évolution, ou les saisir le cas échéant. Pas moins de 5025 dossiers patients en 2022 ont été saisis par le personnel de la filière FIREENDO soit dans BaMaRa et soit directement via le dossier patient informatisé connecté à BaMaRa, dont 465 dossiers impasse ont été revus. Le data management ponctuel des dossiers revus par les ARCs n'a pu être réalisé faute de moyens et d'autorisations.

Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- **Action 3.1 : Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CRC/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers.**

Tous les sites hospitaliers CCMR et CRMR membres de FIREENDO ont déployé BaMaRa en mode autonome à l'exception d'un seul (CH Henri Laborit à Poitiers). En 2022 le déploiement du mode connecté se poursuit. A ce jour 19 sites hospitaliers hébergeant les membres de FIREENDO bénéficient du mode connecté de la base BaMaRa, dont 2 en 2022 et plusieurs sites comme Dijon, Montpellier, Toulouse et Bordeaux sont en phase de test ([lien](#) .

En 2022, l'équipe d'animation FIREENDO compte 2 chargés de mission à temps plein qui pendant un mi-temps ont continué de former le personnel des centres experts membres à l'utilisation de BaMaRa

et aux guides de codage FIREENDO, notamment dans la lumière des règles de codage modifiées afin d'identifier les patients en impasse diagnostique. Ces postes continuent d'être financés par une convention de reversement entre FIREENDO (hôpital Cochin) et les CHU partenaires (Reims et Bordeaux, voir 1.7). Depuis juillet 2020, l'arc Normandie-Bretagne (Caen, Rennes, Brest) souffre d'une couverture insuffisante dû au poste d'un chargé de mission FIREENDO à temps plein sur le CHU de Brest resté non pourvu malgré une convention de reversement établie. Par ailleurs, dans la volonté de développer l'action de la filière sur les territoires ultra-marins, une convention de reversement avec le CHU de la Réunion finalisée en 2022 permettra le recrutement d'un ARC à mi-temps en 2023. Au cours de l'année 2022 les ARCs « impasse » ont également réalisé des formations BaMaRa et ont sensibilisé à l'impasse diagnostic le personnel médical et non médical des centres de leur périmètre respectif. Au total 26 sessions formations générales à BaMaRa ont été réalisées en 2022, avec plus de 70 personnes formées dans les centres comme suit :

Ville de base :	Brest	Reims	Bordeaux
Nom d'ARC :	poste non-pourvu	Sabine Ghenim	Fabienne Larrieu
Centres formés en 2022 :	0	Reims, Besançon, Dijon = 11 personnes	Toulouse, APHP (Necker, Robert Debré, St Antoine) = 8 personnes formées
Ville de base :	Grenoble/St Etienne/Clermont-Ferrand	Lille/Rouen/Amiens	Strasbourg/Nancy
Nom d'ARC :	Vincent Semeraro	Christelle Glaise	Sandrine Bendele
Centres formés en 2022 :	Grenoble = 12 personnes	Rouen, Amiens = 8 personnes	Strasbourg, Nancy = 4 personnes
Ville de base :	Marseille/Nice/Montpellier	Nantes/Poitiers/Tours	St Pierre/St Denis de la Réunion
Nom d'ARC :	Mickaella Heitz	Océane Ribeiro	En cours de recrutement
Centres formés en 2022 :	Nice = 5 personnes	Nantes = 25 personnes	0

L'interface entre les CRMR membres de FIREENDO et la BNDMR a été assurée par plusieurs moyens :

- 📍 Transmissions régulières aux coordinateurs des CRMR lors des réunions de bureau et collège ;
- 📍 Communication écrite via le site firendo.fr et la newsletter concernant les déploiements de BaMaRa en mode autonome ou connecté, ou la fermeture de CeMaRa.

Au cours de l'année 2022 les chargés de mission avec la collaboration des différents centres de référence et du groupe thématique « BaMaRa et Observatoire du diagnostic » ont rédigé 4 guides d'utilisation et de codage :

- 📍 Le guide général de codage BaMaRa qui comprend les consignes générales de codage de l'ensemble des pathologies affiliées à Firendo. La première version a été présentée au groupe thématique « BaMaRa et Observatoire du diagnostic » lors de la journée annuelle Firendo fin 2022 puis validé et diffusé ([lien 🌐](#)). Ce guide sera également mis à jour suite aux résultats de la labellisation 2022 ;
- 📍 Le guide de codage simplifié (= la fiche patient) qui liste toutes les pathologies avec leur code Orphanet et leur affiliation au(x) centre(s) de référence. Les consignes de codage pour l'errance/impasse diagnostic et les préindications France Médecine Génomique pour la filière Firendo sont également mis en évidence ([lien 🌐](#)) ;

- 🌐 Le guide spécifique extraction BaMaRa : ce guide, mis en place dans le cadre de la campagne de labellisation, est une procédure d'utilisation des fonctions d'extraction des données de la base BaMaRa. Il reprend étape par étape la méthodologie de calcul recommandée par la BNDMR afin de retrouver la file active et le nombre d'activités par année d'un centre maladies rares à partir du fichier Excel ([lien](#) 🌐) ;
- 🌐 Le guide de codage spécifique éditeurs a été mis en place spécifiquement pour le codage de la fiche maladie rare ColleMara développée pour le logiciel Easily ([lien](#) 🌐).

En plus de la rédaction des guides dédiés à aider les centres membres FIREENDO dans le cadre de la campagne de labellisation 2022, les chargés de mission ont mis en place une série de webconférences hebdomadaires entre les mois de mai et juillet 2022 afin de pouvoir former les centres de compétence ou de référence en direct.

Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

- **Action 4.1 : Utiliser de façon plus systématique les mécanismes d'évaluation d'amont déjà existants afin d'accélérer l'enregistrement des médicaments et des dispositifs médicaux.**

(Travail avec les associations, experts, laboratoires dans le but d'avoir recours plus systématiquement au processus d'évaluation d'amont de la HAS.)

Dans cet objectif de promouvoir l'accès au traitement, les compétences des pharmaciens qui sont de plus en plus requises, qu'ils soient recrutés directement par les filières ou en tant que consultants. L'idée de créer un groupe inter-filières Observatoires des traitements a émergé fin 2022 avec pour objectif de partager les ressources, les connaissances et l'expérience concernant les problématiques et perspectives communes aux Observatoires des traitements des différentes FSMR. Le travail effectif de ce groupe inter-filière auquel participe la pharmacienne chargée de mission FIREENDO va démarrer début 2023.

- **Action 4.2 : Créer un observatoire des traitements placé au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation (gouvernance bureau/copil) dans chaque filière de santé maladies rares.**

Le groupe thématique "Médicaments hors AMM et rupture de stock" créé en juillet 2019, fait partie intégrante de l'Observatoire des traitements de FIREENDO, chargé notamment d'aborder les problématiques de tensions ou de ruptures d'approvisionnement de médicaments auprès de patients, associations de patients et centres de référence.

En 2022, le groupe s'est réuni en présentiel lors de la journée annuelle de FIREENDO, le 7 décembre. L'importance de mentionner sur le site internet de FIREENDO ces ruptures de stocks de médicaments prescrits dans les maladies rares endocriniennes a ainsi été soulignée. Il est prévu en 2023 la mise en place d'un circuit d'informations sur les ruptures de stocks et tensions d'approvisionnement des médicaments (auprès des laboratoires, ANSM) puis de communication auprès d'associations de patients, médecins des centres de références (notamment via le site FIREENDO), dans lesquels seront impliqués le pharmacien hospitalier membre du groupe thématique, la pharmacienne chargée de mission de l'Observatoire des traitements en collaboration avec les sociétés savantes (Société Française d'Endocrinologie et Société Française d'Endocrinologie et de Diabétologie Pédiatrique).

Depuis les débuts de son existence, le groupe thématique "Médicaments hors AMM et en rupture de stock" de la filière FIREENDO se mobilise pour répondre notamment aux questions des patients ou des centres de référence membres concernant les problèmes d'approvisionnement ou de galénique non-

adaptée. En 2022, l'association Surrénales exprime de nouveau son inquiétude au groupe quant à la formulation et date de péremption des médicaments pédiatriques sous forme de préparations magistrales, notamment des gélules d'hydrocortisone à usage pédiatrique qui continuent d'être préparées en pharmacie sans avoir toujours la garantie de contrôle qualité. L'association a ainsi cherché à reprendre contact via FIREENDO avec une société pharmaceutique qui commercialise une formulation pédiatrique d'hydrocortisone ayant l'AMM européenne mais qui n'est pas commercialisée en France pour des raisons de négociations défavorables sur son remboursement avec le CEPS. Une enquête néerlandaise est en cours concernant les formulations d'hydrocortisone utilisées en Europe dont résultats sont attendus avant la prise de position définitive au sein de la filière FIREENDO.


- **Action 4.3 : Générer des connaissances en vie réelle pour renforcer la connaissance des médicaments bénéficiant d'une AMM pour une ou plusieurs indications dans le traitement de maladies rares et mettre en place une organisation nationale du suivi en vie réelle des médicaments.**

La Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR) a annoncé au début 2022 que les nouveaux items en lien avec certains traitements des maladies rares (le cartouche « traitement » ou SDM-T) allaient être intégrés dans BaMaRa en fin d'année. Les items de ce cartouche traitement sont surtout envisagés comme adaptation du protocole d'utilisation thérapeutique (PUT-RD) dans le cadre des demandes d'autorisation d'accès précoces et d'accès compassionnels, permettant le recueil des données en vie réelle sur le traitement en cours du patient. Ces données peuvent aussi être exploitées par les investigateurs dans les hôpitaux pour des études de pharmaco-épidémiologie en vie réelle. Un document de travail produit par la BNDMR sur la conception de ce cartouche "traitement" a été soumis aux parties prenantes en mars 2022 afin d'instaurer une concertation sur ces items.

Le collège de direction FIREENDO a examiné ce document de travail mais n'a pas eu de commentaires directement liés aux items du cartouche « traitement » proposé par l'équipe de la BNDMR. Néanmoins, force est de constater que la priorité pour les membres du collège FIREENDO a été surtout la régularité et l'exhaustivité de saisie dans BaMaRa concernant l'activité des centres, la mission de l'Observatoire du diagnostic et le projet VARGEN (voir Actions complémentaires FIREENDO 2022). Des inquiétudes ont été émises par des CRMR et CCMR de voir ces items supplémentaires devenir obligatoires ce qui alourdirait considérablement la charge de travail pour la saisie de ces données.

- **Action 4.4 : Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM**

Le recensement des médicaments utilisés hors autorisation de mise sur le marché (AMM) pour les maladies rares couvertes par l'expertise de FIREENDO, dont l'actualisation a été initiée en 2021, s'est poursuivi en 2022 par la pharmacienne chargée de mission Natacha Marpillat (poste de prestataire financé par les fonds dédiés à l'Observatoire des traitements).

Fin novembre 2022, 6 centres de références maladies rares sur les 7 de la filière avaient répondu à l'enquête et aux sollicitations de la chargée de mission. Certains médicaments ont également été identifiés par la chargée de mission à partir des dossiers de demande de labellisation. Des données étaient cependant incomplètes pour plusieurs médicaments. Les résultats (incomplets) du recensement ont été présentés lors de la Journée annuelle de FIREENDO à Paris le 7 décembre 2022 ([visionnage](#) ).

A cette date, 114 médicaments (dénominations communes internationales (DCI)) utilisés hors AMM dans une indication précise étaient recensés, dont 65 DCI différentes utilisées dans plus d'une cinquantaine de maladies rares. Près de la moitié de ces médicaments utilisés hors AMM concernaient

uniquement des enfants, soulignant l'importance de l'usage pédiatrique de médicaments ayant soit une AMM chez l'adulte, soit sans AMM chez l'enfant dans aucune indication. Ces résultats témoignaient également d'une utilisation hors AMM des médicaments pour des traitements symptomatiques dans la majorité des cas, et le plus souvent chez un faible nombre de patients (<50 patients). Ces pratiques d'utilisation hors AMM étaient majoritairement réalisées depuis plus de 10 ans et soutenues dans un tiers des cas par un PNDS (soit un consensus considéré comme fort). Parmi l'ensemble des médicaments recensés, 6 faisaient l'objet d'un suivi de cohorte ou registre en cours, et pour 3 médicaments, une demande d'autorisation d'accès compassionnel avait été effectuée.

Le recensement des pratiques de prescription hors AMM sous forme de tableau Excel, répond au format demandé aux filières par la note d'information de la DGOS 2021 concernant l'Observatoire des traitements. En 2022, FIREENDO s'est associé à plusieurs filières maladies rares pour créer une base de données des médicaments utilisés hors AMM, couplée à la base de médicaments Thériaque (via un prestataire, financé par les Observatoires des traitements). Cette base permettra de sécuriser la saisie et le suivi du recensement des pratiques de prescription hors AMM par différents utilisateurs d'une part, et de faciliter l'accès aux données sur les médicaments (schémas posologiques, indications avec AMM) via l'accès aux données de Thériaque. L'interface de cette base de données a été finalisée en septembre 2022. Des ajustements selon les besoins d'utilisation propres à chaque filière ont été prévus fin 2022. Les données de recensement de FIREENDO, présentes dans le tableau Excel, seront saisies en 2023 dans la nouvelle base de données par la pharmacienne chargée de mission Observatoire des traitements FIREENDO.

Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES

▪ **Action 5.2 : construction de l'EJP et participation des équipes françaises**

Pr Jérôme Bertherat, coordinateur du CRMR Surrénale et animateur de la filière FIREENDO fait partie des équipes APHP partenaires de l'EJP-RD et participe activement au WP 16 du programme l'EJP-RD « Development of an academic e-learning course on research topics in the field of rare diseases » (projet n°825575-156), permettant de faire l'état des lieux des programmes numériques sur l'enseignement et la recherche sur les maladies rares en Europe. Dans ce cadre il représente les équipes d'ENDO-ERN.

Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

▪ **Action 7.1 : Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existante (Communication sur et au sein de la filière).**

Afin de renforcer la visibilité générale des filières et des maladies rares, voici les actions entreprises d'une année sur l'autre :

- Information sur l'existence de la filière FIREENDO et ses actions aux patients et au grand public :
 - 🕒 Actualisation régulière du site Internet : la une, la rubrique Actualité et Agenda ;
 - 🕒 Publication en avril 2022 [d'une actualité en français et en ukrainien](#) concernant la prise en charge des personnes atteintes des maladies rares endocriniennes en provenance de l'Ukraine conformément à la directive « Displaced person » ;
 - 🕒 Envois d'infolettre semestrielle aux abonnés ([liste ici](#)) ;
 - 🕒 Actualisation de la plaquette FIREENDO reprenant l'ensemble des sites coordinateurs et constitutifs visibles sur une carte de France métropolitaine et DOM-TOM ([lien](#) 🌐)

destinée à l'analyse des candidatures, 5 réunions de gouvernance dont le point de labellisation figurait sur l'ordre du jour et une réunion avec un candidat *de novo*. Nombreuses réunions annexes ont été tenues ou prises de contact réalisées pour se coordonner en inter-filière, avec les plateformes d'expertise maladies rares ou avec le siège d'APHP ;

- ④ Sensibilisation de la communauté des centres maladies rares à l'importance des lettres de soutien par les associations de patients dans le dossier de candidature, tout en proposant qu'une seule lettre de soutien par réseau soit rédigée par l'association de patient concernée. Cette démarche a évité une embolisation des directions hospitalières qui ont été dépositaires des dossiers de candidature des réseaux dans l'espace numérique du Ministère de la Santé ;
- ④ Mise en place des pages internet dynamiques pour améliorer l'accès à l'information donnée par la DGOS : page « [Critères de labellisation](#) » avant la publication de l'appel à candidature officiel, page statique « [Foire aux questions](#) » et sa page dynamique permettant d'obtenir un lien par question fréquente, ce qui facilitait le travail de l'équipe d'animation face au volume de demandes d'information reçues par mail ou téléphone ;
- ④ Réalisation d'un retro-planning pour : la réception des candidatures des réseaux, centralisation des dossiers de candidature avec l'accès sécurisé aux membres du collège, mise en place d'un formulaire anonyme accessible aux membres du collège de direction pour récolter les avis individuels, organisation d'une réunion du collège extraordinaire pour la discussion du contenu des lettres de soutien, rédaction des lettres de soutien argumenté qui consignent les décisions des organes de gouvernance et leur envoi dans les temps tenant compte des retro-plannings des différentes directions hospitalières pour le dépôt final.

- Information sur l'existence des filières et les actions inter-filières aux autres spécialités en dehors de la communauté maladies rares :
 - Congrès du Collège des Médecins Généralistes (CMG) à Paris, présence sur le stand inter-filière le 25 mars 2022 et participation à l'animation ;
 - Congrès de la Société Française de Pédiatrie (SFP) à Lille, présence sur le stand inter-filière le 3 juin 2022, participation à l'animation et approvisionnement en livrets d'information inter-filière ;
 - Congrès de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) à Paris, présence sur le stand inter-filière le 10 juin 2022, participation à l'animation et approvisionnement en livrets d'information inter-filière et autres impressions.

▪ **Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP).**

En 2020, l'appel à projet pour la production des nouveaux programmes ETP ou l'actualisation/extension des programmes existants a bénéficié aux 4 lauréats porteurs des nouveaux programmes ETP et à un lauréat pour l'actualisation d'un ETP existant :

Titre	Etablissement promoteur, membre FIRENDO
Femmes dont le caryotype contient un Y	BICÊTRE : CRMR DEV-GEN, site constitutif, APHP Université de Paris Saclay, hôpital Bicêtre
Education thérapeutique des patients atteints des pathologies de l'axe hypothalamo-hypophyso-gonadique rares – enfants et adultes	STRASBOURG : CCMR Surrénales, Croissance, HYPO, CCMR DEV-GEN,
Parcours d'éducation thérapeutique des parents dont les enfants sont nés avec une hyperplasie congénitale des surrénales (nouveau programme)	NECKER : CRMERCD, site constitutif, APHP Centre Université de Paris, hôpital Necker
Programme ETP pédiatrique Hyperplasie congénitale des surrénales	LILLE : CRMR DEV-GEN, site constitutif, CHU Lille, Hôpital Jeanne de Flandre
Actualisation et Intégration de modules en ligne pour le eETP de Pathologies gynécologiques rares de l'adolescente à la jeune Adulte (GYNADA) au CHU de Toulouse pour la phase Socle et mise à disposition d'un Outil numérique pour agenda intime ado (ONAIÁ)	CRMR PGR, site constitutif, CHU Toulouse

Les preuves de la mise en place de tous ces programmes, notamment leur notification à l'ARS correspondante, ont été centralisées par l'équipe d'animation de la filière FIRENDO et remontées à la DGOS en novembre 2022, à temps pour permettre aux lauréats de bénéficier de la seconde tranche de leur financement.

▪ **Action 7.4 : Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge (AAP PNDS).**

En 2020, l'appel à projet DGOS sur la production des PNDS a réuni 8 lauréats (6 nouveaux sujets de PNDS et 2 actualisations) portés par les centres de référence membres de FIRENDO qui ont reçu la 1^{ère} tranche de financement en 2020. Sur 8, 5 sujets ont pu être publiés sur le site de la HAS :

- 🕒 [PNDS Syndrome de Turner](#) : actualisation de la version datant de 2008, publié en 2021 ;
- 🕒 [PNDS Diabète monogéniques de type MODY](#) en 2022 ;
- 🕒 [PNDS Lipodystrophies généralisées congénitales](#) en 2022 ;
- 🕒 [PNDS Saignements Utérins Abondants \(SUA\) chez la jeune femme atteinte de maladies hémorragiques rares constitutionnelles ou acquises \(MHCA\)](#) en 2022 ;
- 🕒 [PNDS Anorexie mentale de l'enfant - à début précoce \(AMP\)](#) en 2022 ;
- 🕒 Complexe de Carney, en cours de publication.

L'équipe d'animation de la filière FIRENDO a participé de manière suivante :

- 🕒 en assurant la relance des porteurs,
- 🕒 en les informant du contact des interlocuteurs à l'HAS pour envoyer leurs documents finalisés,
- 🕒 en centralisant tous les nouveaux PNDS sur une page unique du site internet, permettant un accès rapide et un téléchargement facilité ([lien](#)),
- 🕒 en remontant un état des lieux des lauréats à l'appel à projet 2020 à la DGOS.

Grâce à cette remontée des PNDS publiés dans le temps, les 5 porteurs ont pu bénéficier du versement de la seconde tranche de financement fin 2022. La filière FIRENDO a été le réceptacle de la seconde tranche de financement fin 2022 pour deux équipes dont la rédaction des PNDS a subi un retard pour des raisons justifiées (« Prise en charge néonatale d'un nourrisson aux organes génitaux atypiques » et « Hyperplasie congénitale des surrénales ») : les équipes pourront poursuivre leur travail en 2023 où ils retrouveront leur financement à travers les conventions de reversement.

Les équipes membres de la filière FIRENDO ont également contribué en 2021 et 2022 à la rédaction des sujets suivants :

- ④ [PNDS Dysplasie fibreuse des os et le syndrome de McCune-Albright](#), élaboré par le Centre de référence Dysplasie fibreuse et syndrome de McCune-Albright et porté par la filière OSCAR ;
- ④ [PNDS MPI-CDG Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase](#), portée par la filière G2M (Maladies rares métaboliques) et FILFOIE (Maladies rares du foie).

Finalement, afin de promouvoir ces recommandations françaises que ce sont les PNDS auprès de la communauté internationale, les organes de gouvernance de FIRENDO ont reconnu l'importance de leur traduction en anglais et leur publication dans un journal international. A l'initiative de FIRENDO, le comité éditorial des Annales d'Endocrinologie (revue de la Société Française d'Endocrinologie) a donné son accord en 2022 de prendre en charge le coût d'un editing semi-automatisé en anglais et la publication de deux à trois PNDS FIRENDO par an. En ce moment, trois PNDS sont en train d'être traduits en anglais et en cours de publication: PNDS « Phéochromocytome et paragangliome », PNDS « Acromégalie » et PNDS « Déficits hypophysaires multiples congénitaux » (les trois lauréats AAP DGOS 2019, PNDS publiés en 2021). Les traductions d'autres PNDS relevant de FIRENDO ont été publiées en 2022 à l'initiative de leurs centres de référence porteurs dans Orphanet Journal of Rare Diseases : [Syndrome de Turner](#) et [Syndrome de Dunnigan](#) (PNDS publiés en 2021) ; les autres sujets, Lipodystrophies généralisées congénitales et Diabète de type MODY (PNDS publiés en 2022) sont en cours de traduction.

Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS

- **Action 8.1 : Faciliter l'accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés aux personnes handicapées et à leurs aidants (« ...développer des outils spécifiques, par chaque FSMR ou en inter-filières, pour la transmission des informations spécifiques au handicap »)**

Les patients atteints de maladies rares endocriniennes ont un parcours de soins recommandé, avec multi-intervenants, détaillé dans les différents PNDS et incluant les différents aspects de la prise en charge médico-sociale. Mais les patients maîtrisent mal eux même leur parcours de soins, n'en sont pas acteurs, et, si celui-ci n'est pas optimal, ne le savent pas. C'est dans la lumière de ce constat que le groupe thématique FIRENDO « Secteur médico-social » a commencé à travailler en 2022 sur leur projet de « carnet de suivi du patient » à travers 5 réunions tout au long de l'année. Le groupe a souhaité décliner pathologies par pathologies, dans le cadre de la Filière Firendo, le parcours de soin optimal du patient, dans un « carnet de suivi » que le patient s'appropriera en lien avec ses consultants pour le remplir.

Ce carnet ne comprendra pas de données médicales détaillées type « dossier patient ». Le site « mon espace santé », anciennement DMP (Dossier médical partagé) est, lui, une base de données qui rassemble les comptes rendus des consultations médicales ou des examens effectués, mais ne reprend pas le parcours de soin et donc n'aide pas le patient à s'organiser dans son parcours. Si celui-ci n'est pas optimal (spécialiste non consulté, bilan non fait, démarche de prévention non réalisée), cela ne sera pas visible sur le site « mon espace santé ».

Il n'existe pas encore ce type de carnet pour les maladies rares endocriniennes, mais il existe pour d'autres populations (COMPILIO : enfants atteints de maladies chroniques et rares avec handicap associé en Rhône Alpes – mais c'est également un dossier médical partagé donc doublon avec « mon

espace santé », « Carnet de liaison Carnet médico-social » à Necker mais pour toutes les maladies rares confondues).

Le carnet de suivi FIRENDO sera modulable, différencié selon les pathologies « les moins rares » des pathologies endocriniennes rares. Celui-ci comprend des étapes « obligatoires », et des étapes optionnelles. Il contiendra une frise de temps du parcours de soin, visuelle, claire, que le patient s'appropriera, pour se rendre acteur et participer à l'organisation de son suivi qui pourra être simplifié (regroupement de rdv par exemple si sur le même lieu de soin). Cette frise de temps sera établie avec le patient, le spécialiste endocrinologue, et transmise au médecin traitant, aux autres spécialistes impliqués dans la prise en charge de la maladie rare endocrinienne, et à un ou des aidants. Ce carnet comportera les coordonnées des interlocuteurs dans le suivi, afin d'améliorer la coordination en faisant du lien entre les acteurs.

La définition des principales rubriques et modalités de ces carnets ont été réalisées en 2022, le travail sera poursuivi en 2023 pour aboutir à :

- 📄 un format « papier » à télécharger (PDF) à partir du site firendo.fr, en choisissant le module correspondant à la maladie du patient,
- 📄 Une application numérique à télécharger en deux versions, adulte et enfant.

Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES

▪ **Action 9.2 : Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie.**

📄 *Vidéos courtes éducatives*

Une consultation de la filière AnDDi-Rares avec le collège des universités de Bourgogne en 2019 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 pour suivre des cours sur des maladies rares, mais par contre attirés pour regarder des vidéos diverses, certaines de type films, d'autres vidéos, webinaires, etc.* ». Même si au jour d'aujourd'hui, le parcours initial des études en médecine intègre désormais un module maladies rares, il est impossible de couvrir l'intégralité des 7000 pathologies connues comme rares aujourd'hui. C'est la raison pour laquelle la filière FIRENDO a démarré en 2021 une série des vidéos courtes (6 min) sur une pathologie rare endocrinienne du périmètre FIRENDO, à destination des étudiants en médecine ou du personnel paramédical, permettant de s'informer rapidement des points clés concernant les symptômes, le diagnostic, le traitement et le pronostic des patients. Ces vidéos ont la vocation à terme de figurer sur une plateforme unique de formation des étudiants en médecine, idée initialement proposée en 2019 par la filière AnDDi-Rares. Les tournages de sept pathologies de la saison 1 ont tous eu lieu en 2021. Les vidéos finalisées ont été publiées en 2022 dans une play liste Youtube unique : [visionnage](#) 📺 et les sept pages correspondantes à ces pathologies ont été mises à jour sur le site internet de la filière FIRENDO ([lien d'exemple](#)).

Le premier choix des sujets pour la saison 2 a été réalisé en 2022 et un nouveau partenaire en audio-visuel a été mobilisé pour l'élaboration d'un format amélioré, intégrant le « motion design ».

- 📄 *Financement des projets de recherche sur les maladies rares endocriniennes réalisé par des candidats au diplôme de Master (Bac+5) et Thèse (Bac+8) financées par FIRENDO en 2022*

L'idée du projet d'un appel à candidatures pour les bourses de Thèse/Master 2022 financées par la filière FIREENDO vient du fait que les filières maladies rares perçoivent des financements dédiés spécifiquement à la Formation (2019-2022) et à la Recherche (2018-2019), conformément aux missions qui leur ont été déléguées par le Plan National Maladies Rares 3. Une année de Master ou le projet de Thèse endossent parfaitement cette double compétence qui est la formation à la Recherche par la Recherche. Les candidats en formation initiale dont les projets recherche sont éligibles aux financements de FIREENDO en 2022 sont :

- 🕒 les médecins en cours de leur formation du 3^{ème} cycle (pour les bourses Master et Thèse) ;
- 🕒 ou les scientifiques avec une thèse doctorale en cours, cherchant le financement d'une 4ème année (uniquement pour les bourses de Thèse).

Dans tous les cas, les lauréats devaient présenter un projet de recherche en cohérence avec le périmètre de la filière FIREENDO (maladies rares endocriniennes à l'exclusion des pathologies du métabolisme phosphocalcique et du syndrome Prader-Willi, pas de cancers rares).

Le projet d'un appel aux candidatures pour les bourses FIREENDO Master/Thèse a été approuvé voire salué par tous les membres du collège de direction sans retenue lors d'une réunion ordinaire en présentiel le 30 mars 2022. Pendant cette réunion, les montants pour chaque bourse ont été affinés : 40 000 € pour une bourse de Master et 55 000 € pour une bourse de Thèse. Deux plateformes de candidature ont été ouvertes sur le site de la filière firendo.fr le 21 avril 2022, avec comme date limite du dépôt des candidatures le 13 mai 2022. Sur ces formulaires de candidature, les candidats ont été informés que le montant affiché de la bourse était un montant maximum alloué par la filière FIREENDO à l'établissement d'accueil du lauréat via une convention et en aucun cas le montant de salaire annuel que lauréat(e) percevrait directement. Ce montant maximum devrait être aligné sur les grilles salariales de l'établissement d'accueil et comprendrait également les charges employeur.

Sept candidatures en format PDF reçues via les plateformes de candidature (dont 4 candidatures Thèse et 3 candidatures Master), ainsi qu'une grille d'évaluation élaborée par l'équipe d'animation de la filière FIREENDO, ont été envoyés au collège le 20 mai 2022. Les membres du collège ont été invités à rendre leur évaluation pour le 6 juin 2022. Douze notations, réalisées par les membres du collège du milieu clinique ou de la recherche (le personnel FIREENDO et les représentants des associations de patients s'étant abstenus) ont été réceptionnées par l'équipe d'animation FIREENDO qui a calculé les moyennes pour tous les candidats. Si un membre du collège avait un lien d'intérêt avec une candidature (e.g. travailler dans la même équipe de recherche ou superviser le candidat), il s'était engagé à s'abstenir dans la notation.

Le collège s'est réuni le 9 juin 2022 en webconférence pour statuer sur le classement final des candidats notamment en cas de double candidature auprès des appels à candidatures concomitants des sociétés savantes membres de la filière FIREENDO. Suite au classement et aux divers désistements, il a été décidé d'accorder deux bourses Master d'un an et une bourses Thèse de 2 ans pour la seule année 2022, donc 3 lauréats et 4 années de financement au total.

Ce classement final a été présenté et approuvé par le collège de la filière FIREENDO lors de la réunion du 12 octobre 2022. La filière FIREENDO avec l'aide précieuse de la PEMR d'APHP Paris Centre a mis en place 3 conventions de reversement des fonds de recherche avant la fin d'année 2022 envers les délégations INSERM ou Université Paris Saclay, stipulant plusieurs contreparties :

- 🕒 un rapport scientifique de la fin de formation ;
- 🕒 obligation de remonter toutes les publications du lauréat à la fin de sa formation ;
- 🕒 obligation de mentionner le financement de la filière FIREENDO dans les remerciements ;

- 🕒 obligation de présenter son projet et les résultats en découlant lors des événements de la filière FIREENDO comme le Colloque Recherche.

▪ **Action 9.3 : Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares.**

Consolidation des connaissances des professionnels de santé et autres.

- 🕒 *Formation au parcours d'un patient atteint d'une maladie rare endocrinienne et aux spécificités de la prise en charge : « Journées Paramédicale FIREENDO », à destination du personnel non-médical (infirmiers/infirmières, cadres paramédicaux, psychologues, assistantes sociales, diététicien(nes), techniciens de laboratoire de diagnostic ...)*

Les Journées Paramédicales sont devenues un rendez-vous classique de la filière FIREENDO, avec les éditions à Angers en 2019 et Paris en 2021. Si la crise sanitaire a empêché l'organisation de ce type événement en 2020, l'année 2022 a été riche de deux éditions de la Journée Paramédicale, [une à Paris](#) et [l'autre à Marseille](#). Les deux événements ont eu lieu en simultanément le même jour, 17 novembre, mais chaque comité local a été responsable du programme en suivant une trame globale (l'écosystème des acteurs dans les maladies rares, le parcours de soin pour chaque groupe de pathologies, l'handicaps engendrés, les programmes de l'éducation thérapeutique, l'impact psychologique, le rôle des associations de patients et finalement des exemples de vie réelle du parcours des patients au sein du service). L'édition parisienne a compté 30 participants et celle de Marseille 33.

A l'issue de la formation, une attestation de participation a été remise aux participants ainsi que des supports pédagogiques numériques dématérialisés et le questionnaire de satisfaction (8 retours pour Paris, 11 retours pour Marseille). L'étude de réponses a révélé un niveau de satisfaction de 100% par rapport aux différents programmes et 100% la volonté de recommander cette formation aux collègues. Les villes organisatrices de la Journée Paramédicale changent d'un an à l'autre par roulement, afin d'assurer la couverture du territoire. 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. En 2023, la Journée Paramédicale aura lieu à Bordeaux.

- 🕒 *Bourses de voyage aux congrès nationaux et internationaux d'endocrinologie pour le personnel contractuel des structures membres de FIREENDO et les représentants d'associations de patients*

Des appels à participation ont été lancés par l'équipe d'animation de la filière FIREENDO à l'attention du personnel non-titulaire au sein des structures membres de la filière FIREENDO : internes, chefs de cliniques, étudiants en thèse scientifique, chercheurs postdoctoraux, pharmaciens et médecins contractuels, ainsi qu'aux représentants d'associations de patients membres de FIREENDO - afin de les faire bénéficier d'une bourse de voyage pour la participation aux différents congrès prévus en 2022. Appelée initialement "la bourse de voyage", cette aide comprend le trajet aller-retour en train ou avion, l'hébergement et l'inscription au congrès. En contrepartie, les lauréats s'engagent à devenir l'"envoyé spécial FIREENDO" et à rédiger une rétrospective sur les conférences les plus pertinentes pour les maladies rares endocriniennes qui alimenteront le site internet de la filière dans le mois suivant le congrès. Les rétrospectives rédigées seraient visibles de manière permanente dans la catégorie [« Retour sur un événement »](#) des actualités sur le site internet FIREENDO.

En 2022, il y a eu cinq appels à candidatures, dont 30 boursiers financés, pour participer aux congrès suivants :

- 🕒 European Congress of Endocrinology (ECE), à Milan, Italie – 8 boursiers financés dont 1 paramédical ;

- 📍 American Congress of Endocrinology (ENDO), Atlanta, USA – 1 boursier financé ;
- 📍 Congress of European Neuroendocrine Association (ENEA) – 2 boursiers ;
- 📍 European Congress of Paediatric Endocrinology (ESPE) – Rome – 8 boursiers financés ;
- 📍 Congrès de la Société Française d'Endocrinologie (SFE) – Nantes – 11 boursiers financés dont 3 du personnel paramédical.

La filière FIREENDO a pu s'appuyer sur les services d'une agence d'événementiel pour communiquer avec les candidats, transmettre toutes les informations à l'agence de voyage et recueillir les différentes rétrospectives. Les réservations et les inscriptions sont effectuées au nom des lauréats par l'agence de voyage au marché avec l'APHP. Le personnel de la filière FIREENDO est chargé d'assurer la diffusion de l'information à la communauté maladies rares, de recueillir les candidatures et les faire suivre au collège de FIREENDO pour évaluation, de la mise en forme des différentes rétrospectives et de leur publication définitive sur fireendo.fr.

- **Action 9.4 : Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage**
Renforcement des connaissances des patients et des familles.

Depuis 2020, FIREENDO s'était joint à la filière FIMATHO dans l'initiative de permettre aux parents adhérents d'une association membre de se former pour animer un atelier d'éducation thérapeutique en lançant la formation « Parents experts ». En 2022, un seul adhérent de l'association membre de FIREENDO passera la formation mais le collège de direction valide deux candidatures pour la 6^{ème} session qui démarrera en janvier 2023. L'équipe d'animation FIREENDO participe régulièrement aux réunions de ce groupe inter-filière, finance la formation des parents candidats et réserve leurs déplacements et hébergements pour la journée présentielle de formation à Paris. Depuis la première session en 2021, FIREENDO a financé la formation de 6 parents adhérents des associations membres.

Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE

- **Action 10.1 : Attribuer des missions complémentaires aux FSMR par rapport à leurs missions actuelles.**
 - **Actions de la FSMR concernant l'Outre-Mer :**

Dr Muriel Cogne, endocrinologue au CHU de la Réunion à Saint-Pierre et coordinateur du centre de compétence du réseau HYPO est aussi la représentante des centres de compétence FIREENDO dans le bureau et le collège de direction FIREENDO. Elle a donc participé aux quatre réunions en 2022 mobilisant les représentants des centres de compétence FIREENDO. Suite aux échanges avec la plateforme d'expertise maladies rares (PEMR) de la Réunion, ainsi qu'en tirant les leçons de la visite d'un ARC FIREENDO aux centres de compétence de la Réunion en 2018, FIREENDO a pris la décision en 2022 de placer un mi-temps d'attaché de recherche clinique auprès du service du Dr Muriel Cogne qui aura les missions de formation à l'utilisation de BaMaRa, ainsi que la saisie des données des patients du périmètre FIREENDO et de l'impasse diagnostique (voir l'action 3.1). Les fonds ont été reversés au 3^{ème} trimestre 2022 et le recrutement est attendu pour 2023.

Les organes de gouvernance FIREENDO ont salué la candidature du Pr Estelle Nobecourt au CHU de la Réunion à Saint Pierre en tant que site constitutif du CRMR PRISIS lors des discussions sur le périmètre de la filière FIREENDO pendant la campagne de labellisation des centres maladies rares en 2022. D'autres nouvelles candidatures outre-Mer au label du Centre de compétence ont été encouragées dans les lettres de soutien aux réseaux de la filière FIREENDO :

- 📍 CCMR DEVGEN, à Guadeloupe, responsable : GATIBELZA Marie-Eve ;

- 📍 CCMR HYPO et Surrénales, à Guadeloupe, responsable : Velayoudom Fritz-Line ;
- 📍 CCMR Surrénales, à Martinique, responsable : FAGOUR Cédric ;
- 📍 CCMR Surrénales, à Saint-Denis-de-la-Réunion, responsable : FLAUS-FURMANIUK Anna.

- ***Implication de la FSMR dans les réseaux européens de référence (ex. Soutien de la filière à des candidatures HcP, registres ERN...)***

Depuis le tout premier appel d'offre 2016 pour la constitution des ERN, une grande majorité des Centres de Référence Maladies Rares membres de FIREENDO a été reconnue en tant que Healthcare Providers (HcP) dans le cadre du réseau européen des maladies rares endocriniennes (ENDO-ERN). Le consortium Endo-HCL-GHE aux Hospices Civils de Lyon (regroupant les services du Pr Raverot et Pr Mouriquand et réunissant les CRMR HYPO et CRMR DEVGEN, tous les deux membres de FIREENDO), ayant soumis sa candidature au statut du Health Care Provider seulement en 2019, est devenu membre d'ENDO-ERN de plein droit en 2022.

Deux des 8 groupes multithématiques (MTG) de l'ENDO-ERN sont toujours coordonnés par des responsables de CRMR de FIREENDO et l'animateur de la filière fait partie de l'advisory board de l'ENDO-ERN. À ce titre, l'animateur de la filière FIREENDO a assisté en 2022 comme tous les ans à l'assemblée générale de l'ENDO-ERN qui a été tenue en ligne.

ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2022

AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE GLOBALE DES PATIENTS

📍 *Projet VARGEN : BNDMR et FIREENDO*

La loi de bioéthique et son article 30 sur la prise en charge des patients avec une variation du développement génital ont été promulgués au journal officiel le 2 août 2021. En effet, cette loi concerne plusieurs centres de référence membres car les variations du développement génital (VDG) sont dans leur champ d'expertise. Pour la première fois, une loi instaure une obligation de passage dans les centres experts labélisés des patients dès le soupçon du diagnostic d'une maladie rare prédéfinie. L'article 30 de la loi prévoyait également un rapport au parlement dans les 18 mois après la publication de l'arrêté qui a eu lieu en novembre 2022. Ce rapport comprendra un aspect sur le fonctionnement des centres maladies rares compétents, un sur le respect des normes internationales et un autre sur des aspects chiffrés : n° de personnes concernées avec un diagnostic se trouvant sur une liste fixe des codes ORPHA, n° d'actes dont les codes CIM-10 sont aussi fixés par une liste, respect du protocole de soins dans les centres FIREENDO. Afin de cerner ces chiffres, le groupe de travail ministériel 3 et la Banque Nationale Maladies Rares (BNDMR) ont élaboré en cours de l'année 2022 un protocole d'étude portant sur le nombre de personnes avec une VDG, le nombre et la nature des actes médicaux réalisés chaque année sur ces personnes. Ce protocole a été validé par CESREES (Comité Éthique et Scientifique pour les Recherches, les Études et les Évaluations en Santé) en mai 2022 et concerne les enfants avec une VDG nés entre 2015 et 2020 (enfants dont la chirurgie récente aura un impact au moment de l'application de la loi). Pour le mettre en place, une exhaustivité des dossiers saisis dans BaMaRa ainsi qu'un contrôle qualité des données déjà existantes sont un prérequis absolu pour obtenir l'accord de la CNIL pour le chaînage de ces données ou de ces actes avec les données d'Assurance Maladie (Système National des Données de Santé), permettant une visibilité sans précédent sur le parcours de ces patients au sein des établissements hospitaliers publics.

Dans le but de mener à bien cette étude, la Direction Générale de l'offre de soins a dédié en 2021 deux financements spécifiques, d'une part à la filière FIRENDO (pour le contrôle qualité et l'exhaustivité des dossiers) et de l'autre à la BNDMR (pour extraction et chaînage des données, ainsi que pour l'analyse). Ces sommes vont permettre la mobilisation d'un personnel technique pour commencer le travail de collecte et de complémentation des données dans les centres maladies rares concernés en 2023.

Enquête sur le vécu des patients et de leurs familles sur la transition adolescent-adulte

Suite au succès de l'enquête du groupe thématique FIRENDO « Support aux associations de patients » sur le vécu de l'annonce du diagnostic par les patients en 2016, le groupe thématique a souhaité réitérer la procédure de l'enquête avec comme sujet cette fois-ci le vécu de la transition adolescent-adulte dans le but de l'améliorer. Les associations membres ont constaté une amélioration dans le processus de transition adolescent-adulte avec les consultations conjointes pédiatre-médecin d'adulte dans les centres de référence maladies rares et avec l'arrivée des plateformes de transition sur les grands sites hospitaliers. Parmi leurs adhérents, les associations de patients ne comptent qu'une minorité de malades qui ont véritablement besoin d'un accompagnement appuyé pendant la transition mais la question se pose pour toute une population de patients atteints des maladies rares endocriniennes qui ne sont pas adhérents d'une association.


Le travail a commencé par la compilation des questionnaires existants, plusieurs associations membres (Surrénales, GRANDIR, Turner et vous) et d'autres filières (OSCAR) ayant déjà réalisé des travaux sur la transition. L'idée émise a été de les rassembler dans le but de finaliser un questionnaire avec ce qui peut être commun à toutes les associations de Firendo. La chargée de mission Fabienne Larrieu s'est attelée à recueillir ces questionnaires et à les parcourir question par question lors des réunions successives du groupe thématique. Cela a abouti à l'élaboration de 3 questionnaires anonymes :

- 1) à destination des parents des enfants ayant réalisé ou pas leur transition,
- 2) à destination des patients avant la transition
- 3) à destination des patients ayant déjà réalisé leur transition.

Les trois questionnaires seront accessibles sous forme de questionnaire anonyme en ligne. Afin de toucher les patients hors des associations et éviter le biais de recrutement des adhérents, il a été décidé d'élaborer les outils de communication (cartes format « visite » portant les liens vers les questionnaires en ligne, encarts dans les posters, etc) qui seront disséminés par les médecins à l'attention des patients vus dans les centres membres de FIRENDO.

Pour mémoire, les résultats de l'enquête 2016 sur le vécu de l'annonce du diagnostic ont fait objet d'une analyse statistique en 2017 et 2018 et sont en cours de publication dans les Annales d'Endocrinologie (la revue de la Société Française d'Endocrinologie). Si les résultats de l'enquête sur le vécu de la transition adolescent-adulte s'avèrent intéressants, le groupe thématique pourrait compter sur une nouvelle publication qui pourra améliorer la donne dans les centres experts.

RECHERCHE

 **Animation du groupe thématique « Recherche » de la filière FIRENDO** : Le groupe thématique Recherche est composé de 14 membres issus du paysage français de la recherche clinique et fondamentale en endocrinologie, et de représentants d'associations de patients. Ce groupe s'est réuni à 5 occasions pour l'année 2022 avec pour volonté de promouvoir et d'accélérer la recherche sur les maladies rares endocriniennes. L'objectif principal de ces réunions a notamment concerné

l'organisation et la planification du colloque recherche 2022, autour des thématiques « omiques » et « multi-omiques » (voir ci-dessous).

- 🗣️ **Animation du groupe thématique « Variants génomiques » de la filière FIRENDO :** Le groupe thématique Variants génomiques est composé de 11 membres issus des structures FIRENDO. Ce groupe s'est réuni à 3 occasions pour l'année 2022 avec pour objectif de définir les modalités de création d'un outil logiciel (base de données, hébergement, et interface web accessible) permettant de recenser les variants génomiques découverts par tous les partenaires de la filière. Un des rôles de ce groupe thématique a ainsi été de guider le chargé de mission scientifique (Kevin Cheeseman) recruté en juin 2022 pour assurer la coordination du développement et de la mise à disposition aux membres de FIRENDO de cet outil d'aide au diagnostic et à la recherche. (Voir paragraphe ci-dessous).
- 🗣️ **Projet de la base de données de variants FIRENDO :** Le diagnostic moléculaire repose sur la caractérisation de la pathogénicité du ou des variants observés à l'issue du séquençage d'un panel de gènes candidats pour une maladie rare donnée. Ces panels sont définis en fonction des données de la littérature et en fonction des connaissances cliniques mais également de recherche de chaque laboratoire de génétique moléculaire qui les met en place. Afin de caractériser les variants génomiques, plusieurs critères ont été définis puis adaptés en fonction des pathologies. Les variants de classe 4 et 5 sont dits « probablement pathogènes » ou « pathogènes » respectivement. Ils sont rendus systématiquement aux prescripteurs. Certains de ces variants sont parfois privés, et donc inconnus avant publication. La très grande majorité des variants rares sont des variants classe 3 dits « Variants de signification inconnue ». Il est dans ce cas très difficile d'affirmer le lien avec la pathologie et les analyses qui sont parfois entreprises dans les laboratoires de génétique moléculaire ont pour but de reclasser les variants classe 3 en variant classe 4 voire 5. Ces analyses consistent à étudier la conséquence fonctionnelle du variant, en étudier l'expression, etc. Ces variants classe 3 sont parfois extrêmement rares dans la population générale et tant qu'ils ne sont pas rapportés dans une publication, ils restent inconnus de la communauté alors qu'ils pourraient être reclassés en 4 sur leur fréquence dans la pathologie étudiée. L'une des particularités des maladies endocriniennes rares semble être la fréquence de formes dites « Oligogéniques » définies par la présence de variants dans 2 voire 3 gènes codants pour des protéines participants aux mêmes fonctions cellulaires ou biochimiques. L'interprétation de ces variants est difficile, souvent classé 3. De plus, le phénotype des maladies endocriniennes rares n'est pas figé, et probablement en lien avec l'interdépendance importante des différents systèmes endocriniens. La compréhension du rôle d'un variant dans un phénotype donné peut dépendre de variants rares dans un gène non candidat pour ce phénotype mais impliqué dans une autre maladie endocrinienne rare. La diversité des variants va inévitablement augmenter avec le développement des analyses « Génome Entier » et il pourrait être intéressant d'avoir accès à la fréquence de ces variants rares classe 3 dans les pathologies en dehors de l'expertise de chaque laboratoire membre de la filière FIRENDO. C'est pour l'ensemble de ces arguments que les groupes thématiques FIRENDO « Recherche » et « Diagnostic génétique et dépistage néonatal » ont pensé qu'il était intéressant de réfléchir à la constitution d'une base de données « variants des maladies endocriniennes rares » afin de simplifier le diagnostic moléculaire. La dimension recherche de cette base de données est évidente puisqu'elle permettra également de mieux comprendre les relations génotype-phénotype et les mécanismes pathogéniques. Cette idée du projet de base des variants partagés a fait son chemin dans la communauté des laboratoires de génétique moléculaire depuis longue date (lire [l'intervention lors de la Journée Annuelle FIRENDO 2015, diapositive 29](#))


De son côté, le groupe Variant FIREENDO s'est lancé dans le développement de cette base avec le recrutement d'un chargé de mission scientifique, arrivé dans FIREENDO en juin 2022. Ce projet devait initialement fonctionner sur l'encadrement de prestataires par le chargé de mission scientifique recruté. Ceci implique différents aspects métiers bio-informatiques (sélection de prestataires, hébergement sur des serveurs adaptés aux données biologique, maintenance, ainsi que promotion de l'outil auprès des membres ...). Le chargé de mission scientifique a mené un audit des solutions déjà utilisées par les laboratoires membres du GT Variant, des solutions existantes (commerciales ou publiques), ainsi que de la possibilité de créer une solution *de novo*. Le constat de cet audit est le suivant :

- 📍 La majorité des solutions bio-informatiques permettant de démontrer l'existence de mutations se base sur des pipelines bio-informatiques complexes et protégés contre l'utilisation diagnostique par des licences contraignantes, les limitants ont un usage de recherche. De surcroît, les solutions commerciales déjà utilisées par certains laboratoires reposent sur des paramétrages complexes, et difficiles à uniformiser au sein des différents hôpitaux de la filière.
- 📍 A la suite de cet état des lieux, il a donc été décidé par le GT variant de développer une base de variants génomiques de la filière **après leur détection par les laboratoires, en lieu et place d'une détection uniformisée.**

Deux stratégies sont possibles pour mettre en place une telle base de données et interface associée :

1. Une stratégie de type « code pur » impliquant des développements informatiques au niveau « back-end » (base de donnée en elle-même et requêtage de ces données, création d'un « back-end user » permettant la gestion des comptes utilisateurs et leur sécurisation, et codage en javascript pour la récupération des données et leur transfert vers l'interface utilisateur. Cette stratégie, plus flexible sur le long terme, requiert plusieurs cœurs de métiers différents.
2. Une stratégie de type « low-code » reposant sur un logiciel allégeant certains aspects du code et du déploiement web. Cette stratégie permet un prototypage plus rapide du « back-end » de la solution, ainsi que de s'affranchir de l'aspect code au niveau du front-end, permettant à l'utilisateur de générer rapidement de nouvelles pages pour la base de données.

Le GT Variant a estimé, après avoir testé les deux solutions, que la deuxième option semble plus pertinente. En effet la solution a été développée par le chargé de mission scientifique (et non des prestataires) et fera l'objet de plusieurs démonstrations en 2023.

- 📍 **Organisation du Colloque Recherche FIREENDO 2022 :** Le groupe thématique « Recherche » organise chaque année depuis 2017 une journée dédiée à la recherche sur les maladies rares endocriniennes. Pour sa 8^{ème} édition, la thématique de la journée fut « Apport des technologies "omiques" et "multi-omiques" pour la recherche dans les maladies rares endocriniennes » ([lien](#) ). Onze orateurs se sont succédé tout au long de la journée pour présenter les apports des nouvelles technologies aux maladies rares endocriniennes. Ce colloque a réuni un orateur invité étranger (John Scott, Washington University, USA), plusieurs orateurs seniors, ainsi que de jeunes chercheurs des CRM, et des lauréats des bourses de thèses et master de FIREENDO. Le colloque a été réalisé en présentiel et filmé (vidéos accessibles sur la chaîne Youtube de la filière FIREENDO - [visionnage](#) ) , et a réuni 66 participants sur 77 inscrits. Une enquête a été réalisée et indique un véritable intérêt pour cette journée recherche.