

# Le programme par groupe de travail de la filière **FIRENDO** au 01/09/2015

Groupe de travail	Coordinateurs du groupe de travail	Partenaires	Missions
#1 Amélioration de la prise en charge diagnostique	<b>LEGENDRE Marie (LD Trousseau)</b> <b>TOURAINÉ Philippe (CR PGR)</b> 12 membres au total	Laboratoires de diagnostics GT#4	<p>1-Recensement des documents de prise en charge diagnostiques utilisés dans la filière (PNDS, documents de recommandations, procédures d'explorations diagnostiques, documents d'annonce diagnostique, consentements diagnostic génétique...)</p> <p>2-Évaluation du besoin des nouveaux outils à haut débit de diagnostics biologiques :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Next Generation Sequencing (NGS)</li> <li>- Spectrométrie de masse</li> </ul> <p>3- Etablissement de recommandations pour la diffusion des documents existants</p> <p>4- Etablissement de propositions pour la mise en place de documents et procédures manquants .</p>
#2 Coordination de l'expertise pluri-disciplinaire	<b>CHABRE Olivier (CC Grenoble)</b> <b>DURANTEAU Lise (CR DSD)</b> 6 membres au total	Orphanet	<p>1-Recensement des modalités de discussions communes de prise en charge utilisés dans la filière (web-conférence, réunions multidisciplinaires.....)</p> <p>2-Évaluation des besoins de nouvelles modalités ou diffusion de modalités existantes</p> <p>3- Établissement de recommandations pour la diffusion de discussions communes existantes</p> <p>4- Etablissement d'un e-annuaire de compétences multidisciplinaires médicales et paramédicales</p> <p>5- Identification des groupes de pathologies endocrines non prise en charge par les CRMR de la filière qui justifient la mise en place d'une réflexion pour leur intégration et l'identification des acteurs compétents dans leur prise en charge</p>
#3 Visibilité de la filière	<b>BORSON-CHAZOT Françoise (SFE)</b> <b>DONADILLE BRUNO (CRMERC)</b> 6 membres au total	Web developers BNDMR, RaDiCo Associations de patients	<p>1-Création d'un site Web et la diffusion de newsletter.</p> <p>2-Alimentation et actualisation du site Web.</p> <p>3-Création des pages concernant FIRENDO sur les sites Web des structures partenaires (BNDMR, RaDiCo, associations, sociétés savantes).</p> <p>4- Réflexion sur l'image de FIRENDO à présenter pendant les congrès et les réunions (stand, kit de communication, sessions sur les filières, posters...)</p>
#4 Rédaction des bonnes pratiques et protocoles (PNDS)	<b>BONY Hélène (CC Amiens)</b> <b>BORSON-CHAZOT Françoise (DSD)</b> <b>MOURIQUAND Pierre (CR DSD)</b> <b>GORDUZA Daniela (CR DSD)</b> 9 membres au total	HAS Sociétés savantes EMA ANSM Industries pharmaceutiques Associations pédiatriques	<p>1- Recensement des documents existants des PNDS et de recommandations.</p> <p>2-Identifier les maladies devant en priorité faire l'objet de la rédaction d'un PNDS ou d'un consensus d'expert.</p> <p>3- Suivi et aide au développement de nouveaux PNDS et recommandations d'experts par les CRMR concernés.</p> <p>4-Recenser les besoins spécifiques des médicaments hors autorisation de mise sur le marché (AMM) pour les MR couvertes par l'expertise de la filière.</p>

Groupe de travail	Coordinateurs du groupe de travail	Partenaires	Missions
#5 Registres, la collecte des données et la BNDMR	<b>DELEMER Brigitte (CC Reims)</b> <b>LEGER Juliane (CRMERC)</b> 12 membres au total	Chargés de mission Comité CeMaRa Comité BNDMR RaDiCo CNIL	1-Listing de tous les diagnostics de maladies rares endocriniennes. 2-Intégration de CeMaRa (ou BaMaRa à terme) dans les pratiques de tous les CRs et CCs de la filière. 3-Recensement de tous les registres en utilisation dans la filière. 4-Test de l'interface de BaMaRa.
#6 Liens avec la recherche fondamentale, translationnelle et clinique	<b>LOMBES Marc (Université Paris Sud)</b> <b>MARTINEZ Antoine (Université Blaise Pascal Clermont Ferrand)</b> 9 membres au total	RaDiCo Laboratoires de diagnostic moléculaire Unités de recherche CIC locaux	1-Lister un état de lieux de tous les laboratoires de recherche, des PHRC et des projets à financements institutionnels. 2 -Participer à la veille scientifique pour alimenter le site internet de la filière. 3-Identifier les appels à projets nationaux et stimuler les acteurs de recherche de la filière à y répondre. 4-Etudier la possibilité de mise en commun des données (entrées CeMaRa, cohortes RaDiCo, résultats NGS) pour identifier les nouveaux gènes liés à des phénotypes rares. 5-Promouvoir la recherche sur les maladies rares endocriniennes.
#7 Coordination avec le secteur psycho-médico-social	<b>COUTANT Régis (CRRH)</b> <b>CHARTRAIN Laure (CRMRS)</b> 8 membres au total	assistant(e)s social(es)ux psychologues ergothérapeutes médecins MDPH CNSA ARS Équipes Relais Handicaps Rares	1-Faire une cartographie de situations de handicaps associées aux MR de la filière. 2-Ateliers d'interaction médecins MDPH : cliniciens et assistants sociaux des CR et CC. 3-Réflexion autour des outils de communication d'une situation de handicap : fiches « guides » pour remplir un certificat médical. 4-Désignation de référents côté CR pour interagir avec les référents médico-sociaux. 5-Identifier les autres plate-formes de soins (comme PRIOR) et les promouvoir.
#8 Actions de formation en commun	<b>KERLAN Véronique (CC Brest)</b> <b>RODIEN Patrice (CRRH)</b> 10 membres au total	Universités Associations des patients Fondation maladies rares	1-Recensement des programmes d'éducation thérapeutiques existants au sein de la filière et comparer leur organisation et l'efficacité. 2- Réflexion sur la diffusion des programmes d'ETP existants et la mise en place de nouveaux programmes par les CR. 3-Organisation de Journées d'information annuelles et les Universités d'été. 4-Alimenter la page de site internet de la filière concernant les programmes d'études (Masters, DIU....) 5-Harmoniser les offres de formation existantes en les recensant et intégrant une plate-forme commune d'information (site internet).

Groupe de travail	Coordinateurs du groupe de travail	Partenaires	Missions
#9 Liens avec des actions et programmes européens	<b>CASTANET Mireille (CC Rouen)</b> <b>GIMENEZ-ROQUEPLO Anne-Paule</b> (CNRS/INSERM) 7 membres au total	Orphanet EURCED	1-Répertorier les programmes de recherche et de soins internationaux en cours et évaluer les nouvelles tendances. 2- Aide à identifier les appels à projets européens et stimuler les acteurs de recherche de la filière à répondre. 3- Participer au développement des Réseaux Européens de Référence (RER) et à la réflexion sur comment définir les Centers of Excellence pour la prise en charge de maladies rares endocriniennes au niveau européen.
#10 Lien avec les associations de la filière	<b>BRUE Thierry (CRM R DEFHY)</b> <b>COLIN Claudine (Association)</b> 10 membres au total	Eurordis Alliance Maladies Rares	Impliquer, solliciter et sensibiliser les représentants des associations : 1- dans l'optimisation des parcours de soin, 2- dans la prise en charge du handicap, 3- dans l'amélioration de la qualité de vie, 4- des recherches en cours et des aspects éthiques et techniques, 5- dans la visibilité de la filière.
#11 Liens avec d'autres filières de santé	<b>TAUBER Maithe (CR Prader-Wili)</b> <b>TAUVERON Igor (CC Clermont Ferrand)</b> 9 membres au total	Filière OSCAR Filière DéfiScience Filière G2M RaDiCo	1- Identifier les pathologies pouvant bénéficier des actions de recherche et de formation commune à plusieurs filières. 2- Identification des interlocuteurs au sein de RaDiCo pour identifier les cohortes susceptibles de renforcer les réseaux collaboratifs avec les autres filières maladies rares. 3- Préciser le périmètre des maladies rares endocriniennes relevant aussi d'autres filières pour harmoniser le parcours du soin.
#12 Auto-évaluation	<b>BERTHERAT Jérôme (CRMRS, FIRENDO Paris)</b> <b>GIVONY Maria (FIRENDO, Paris)</b> 2 membres au total		1-Rédaction d'un rapport de la filière annuel 2-Rédaction de questionnaires de satisfaction 3-Étudier la provenance et suivre le flux de visiteurs sur le site internet 4-Mise en place de la procédure de l'évaluation des nouvelles pathologies et analyse des demandes de rattachement à la filière.

**en gras** : noms du binôme coordinateur du groupe de travail

## Liste d'acronymes :

MR	maladie rare
CR	centre de référence maladies rares
CC	centre de compétence
GT	groupe de travail
LD	laboratoire de diagnostic
PNDS	protocole national de diagnostic et des soins
GT	groupe de travail
ETP	éducation thérapeutique des patients
MDPH	maisons départementales de personnes handicapées
PRIOR	<u>Plate-forme Régionale d'Information et d'Orientation</u> sur les MR
PHRC	Programme hospitalier de recherche clinique