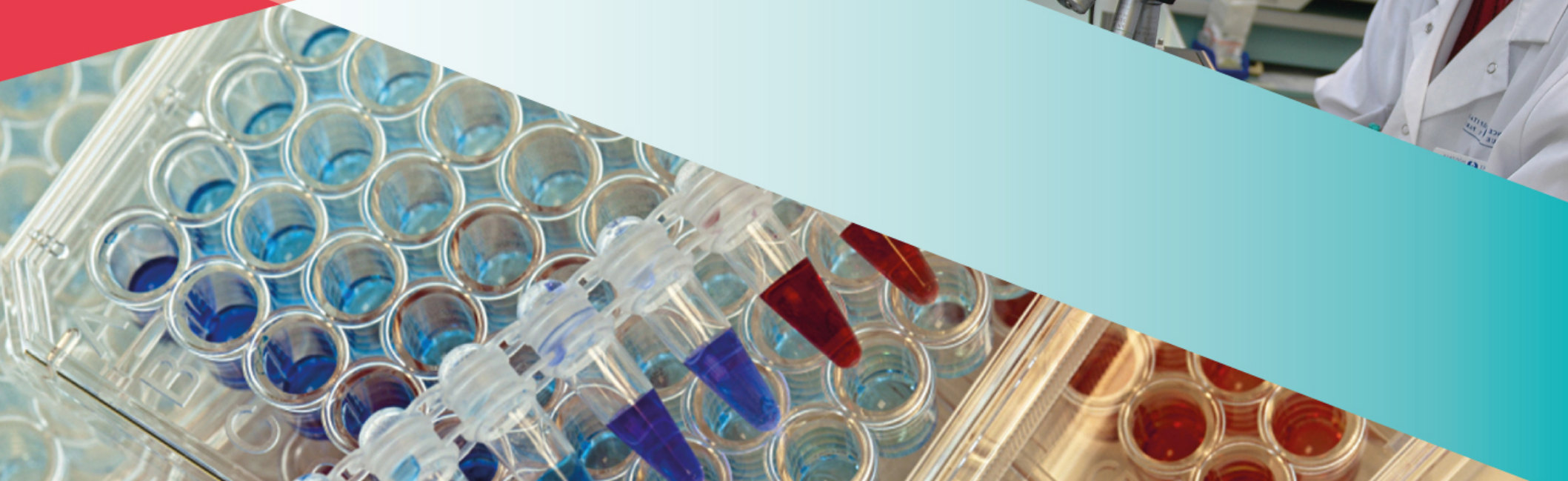


JOURNÉE ANNUELLE

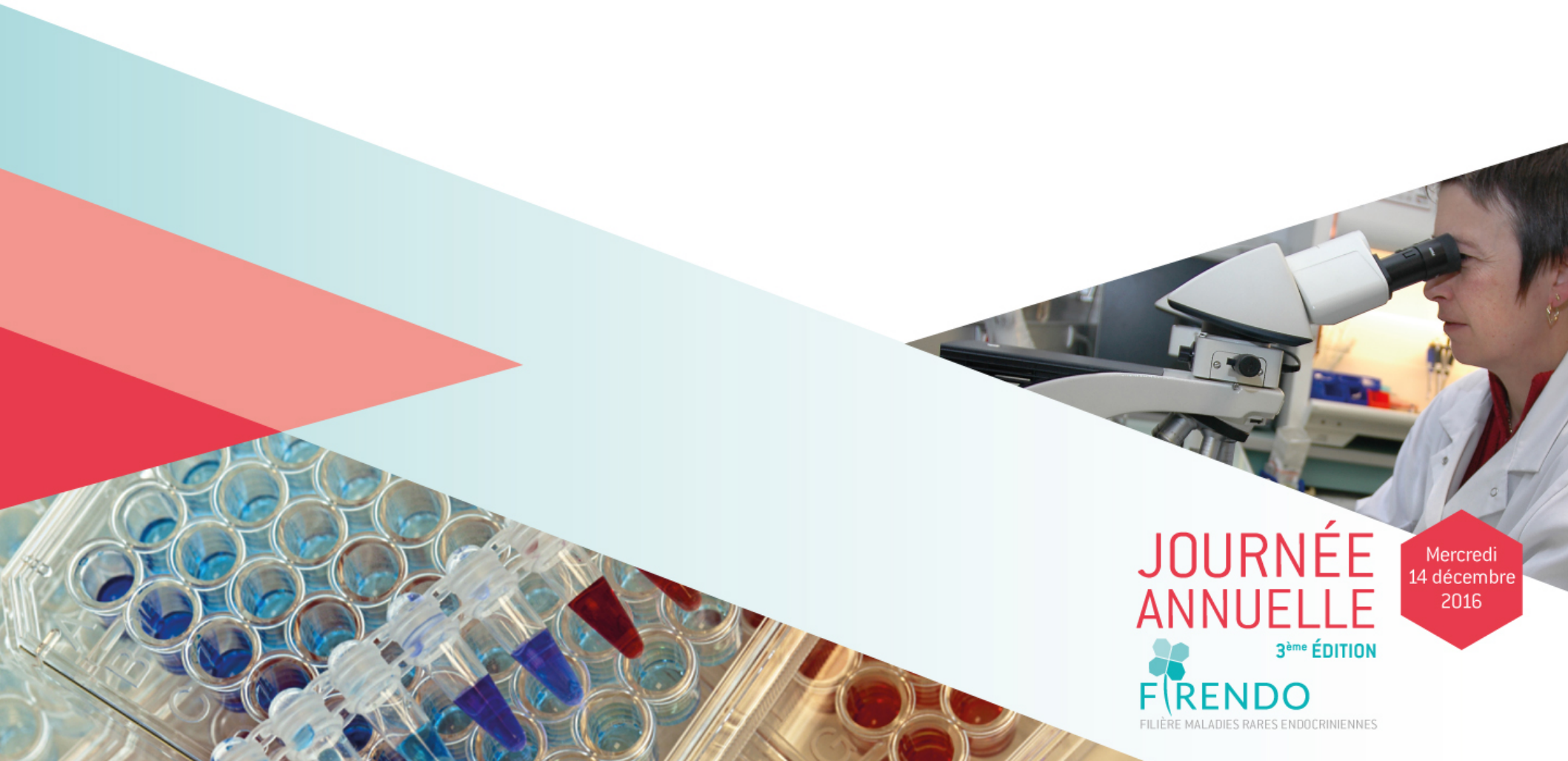
3^{ème} ÉDITION
FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi
14 décembre
2016



GROUPE DE TRAVAIL 4 : BONNES PRATIQUES ET RECOMMANDATIONS



JOURNÉE
ANNUELLE
3^{ème} ÉDITION
FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi
14 décembre
2016

Groupe de travail # 4

3 missions principales :

Les médicaments hors AMM

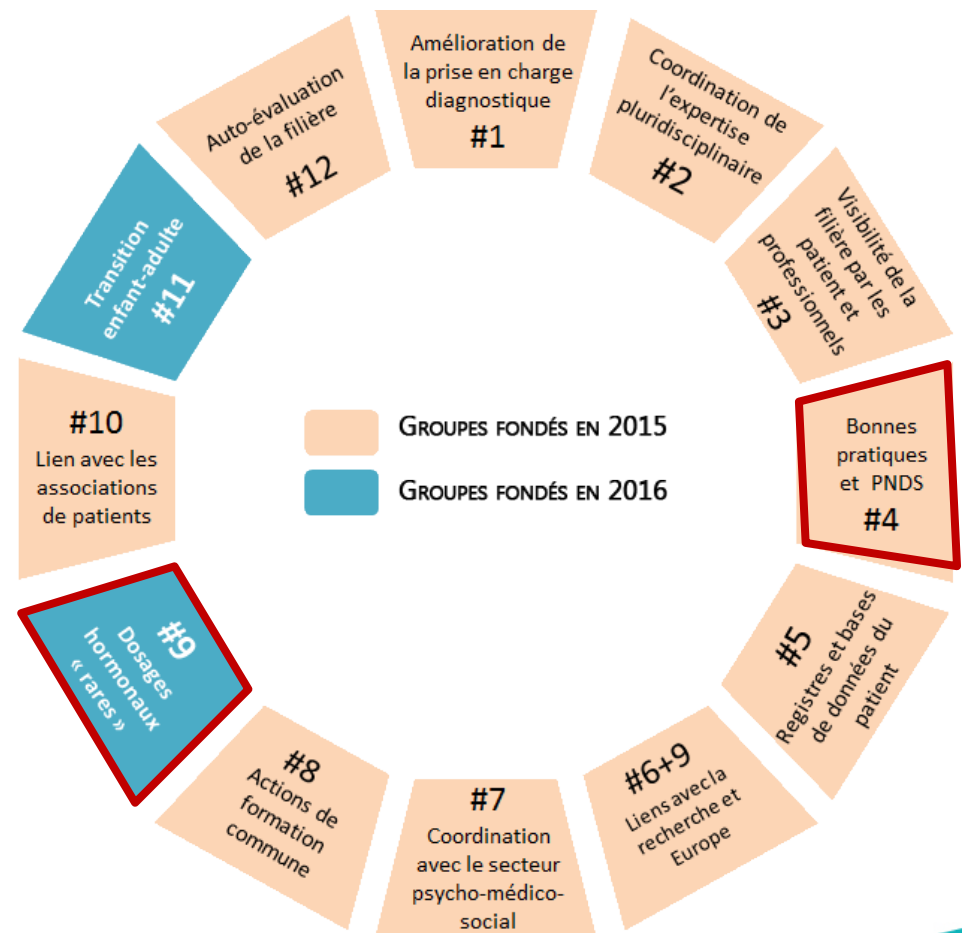
- Adulte : Marie-Christine Vantyghem
- Enfant : Hélène Bony – Trifunovic

Les dosages rares en hormonologie

- Marie Piketty

Les PNDS

- Pierre Mouriquand

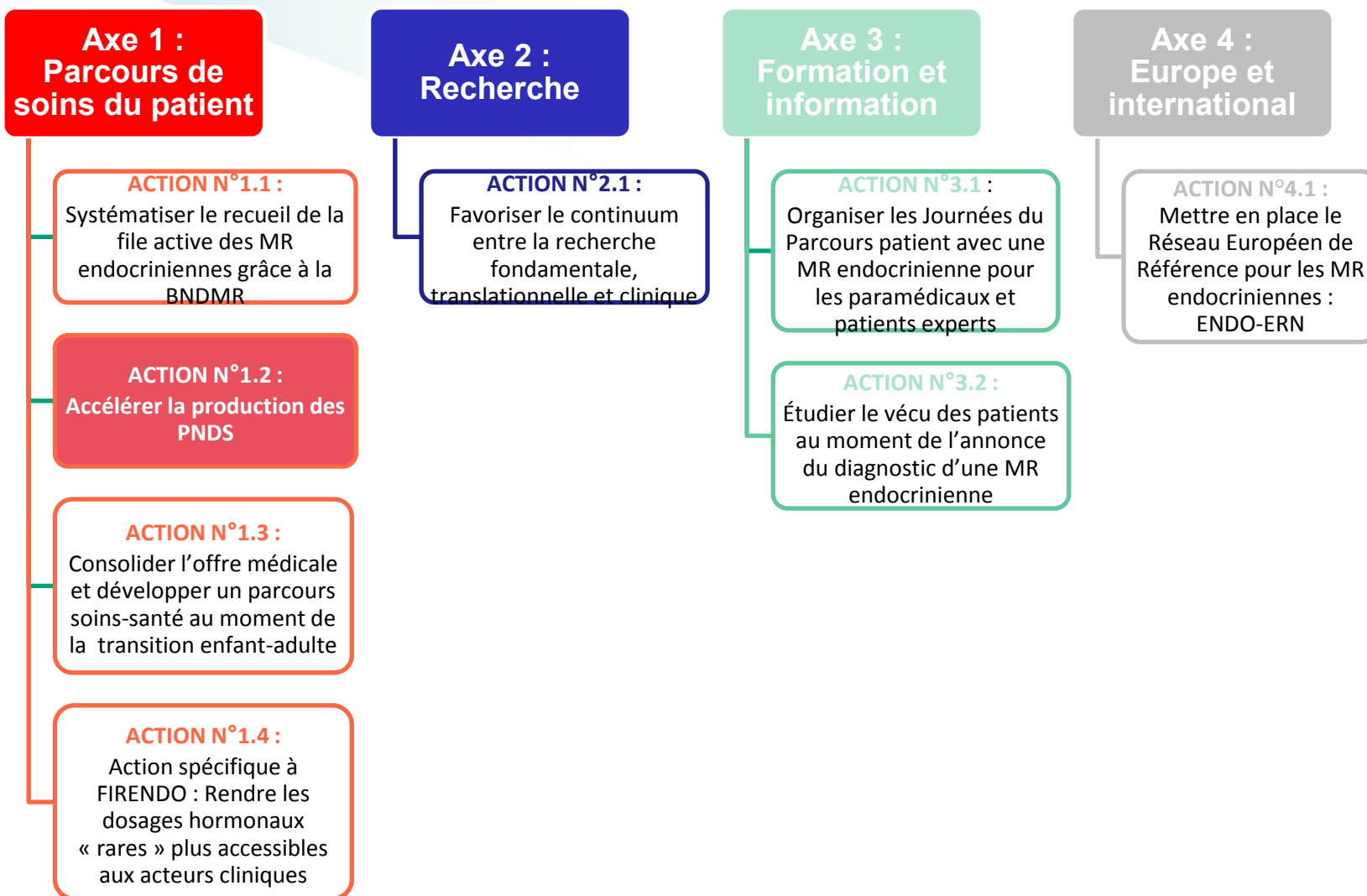


Groupe de travail 4 et les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) en cours

Pr Pierre Mouriquand

HCL-Bron, CRMR du Développement génital : du fœtus à l'adulte

Plan d'action FIRENDO 2016



ACTION N°1.2 : Accélérer la production des PNDS

- ◆ établir en début de chaque année une liste priorisée des protocoles nationaux de diagnostic et de soins à élaborer ;
- ◆ rédiger 2-3 nouveau PNDS d'ici fin 2016 pour l'ensemble des CR;
- ◆ fournir un cadre (organisation, gestion de projet, gestion documentaire, recherches bibliographiques, évaluation critique, avis médical, réunions de consensus) pour le développement des nouveaux PNDS ;
- ◆ instaurer une dynamique où à terme, chaque CR de FIRENDO puisse soumettre un PNDS tous les 12 à 18 mois (6 au total par période).
- ◆ déterminer si les 5 PNDS existant, rédigés par les CRMR membre de FIRENDO, justifient une mise à jour;
- ◆ encourager la rédaction de documents de consensus et de bonnes pratiques autres que les PNDS pour servir de base à la rédaction d'un PNDS avec tout l'argumentaire scientifique l'accompagnant,
- ◆ améliorer l'incorporation des arbres décisionnels (de génétique moléculaire existants ou de dosages hormonaux à générer) dans les annexes de PNDS à venir,
- ◆ selon les instructions de la HAS, évaluer combien de consensus internationaux sont facilement adaptables au cadre d'un PNDS français et estimer la charge de travail pour l'élaboration d'un argumentaire scientifique correspondant.

Déroulé de l'action	avril-16	juin-16	août-16	oct.-16	mars-17	juin-17	juil.-17
Recrutement d'un ingénieur en organisation d'un profil scientifique (Bac+8)							
Premières réunions régulières du groupe du développement des PNDS							
Veille bibliographique et rédaction d'un argumentaire scientifique							
Rédaction de la première série des PNDS							
Relecture et corrections par le groupe de relecture							
Publication des premiers PNDS et recommandations							

Liste priorisée des PNDS à rédiger

• 2016

Résistance aux hormones thyroïdiennes
(une déclaration d'intention déjà envoyée)

Insuffisance ovarienne prématurée
(une déclaration d'intention déjà envoyée)

Syndrome de Klinefelter
(une déclaration d'intention déjà envoyée)

Insuffisances surrénaliennes
(conférence de consensus en octobre 2015)

Syndrome de Cushing
Réévaluer la partie traitement du PNDS, les traitements ayant bien évolué depuis son écriture en 2008.

Maladies hémorragiques rares par déficit constitutionnel en facteur de coagulation
(les formalités administratives déjà en cours)

PATHOLOGIES
RARES DE
LA RÉCEPTIVITÉ
HORMONALE
Pr Patrice RODIEN

MALADIES RARES
DE LA CROISSANCE
Pr Juliane LEGER

ANOMALIES DU
DÉVELOPPEMENT
GÉNITAL (DSD)
Pr Pierre MOURIQUAND
Dr Claire BOUVATTIER

MALADIES
RARES DE LA
SURRENALE
Pr Jérôme
BERTHERAT

PATHOLOGIES
GYNÉCOLOGIQUES
RARES
Pr Michel POLAK
PGR
Pathologies Gynécologiques Rares

MALADIES RARES
D'ORIGINE
HYPOPHYSAIRE
Pr Thierry BRUE
DEFHY

• 2017-2018

Hyperthyroïdie familiale
Syndrome de Pendred
(en lien avec la filière des maladies neurosensorielles)

Résistance partielle aux androgènes

Acromégalie

Hyperinsulinisme
(avec la filière G2M)

Un « état des lieux international »

◆ **J Pediatr Urol.** 2016 Jun;12(3):139-49. doi: 10.1016/j.jpuro.2016.04.001. Epub 2016 Apr 9.

◆ **Surgery in disorders of sex development (DSD) with a gender issue: If (why), when, and how?**

◆ Mouriquand PD, Gorduza DB, Gay CL, Meyer-Bahlburg HF, Baker L, Baskin LS, Bouvattier C, Braga LH, Caldamone AC, Duranteau L, El Ghoneimi A, Hensle TW, Hoebeke P, Kaefer M, Kalfa N, Kolon TF, Manzoni G, Mure PY, Nordenskjöld A, Pippi Salle JL, Poppas DP, Ransley PG, Rink RC, Rodrigo R, Sann L, Schober J, Sibai H, Wisniewski A, Wolffenbuttel KP, Lee P.

