

JOURNÉE ANNUELLE

5^{ème} ÉDITION


FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi
12 décembre
2018





File active

Juin 2018



CEMARA
SBIM

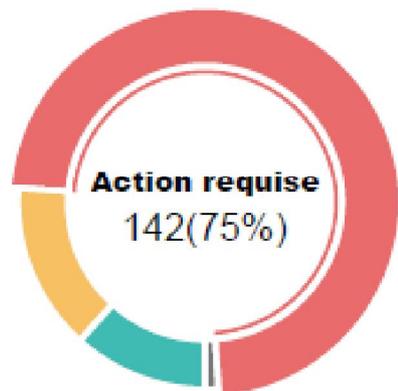


BaMaRa

Maladies endocriniennes de la croissance et du développement



Mes fiches du site



<18 ans: 68%

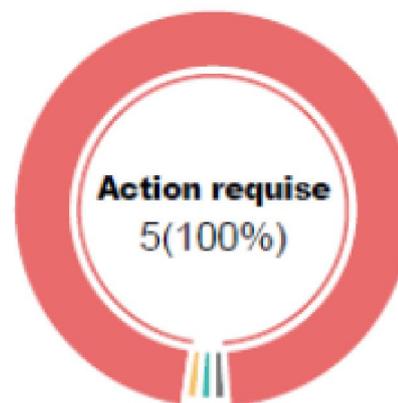
Fiches	Référent de
190	183

Fiches dans le site : 264

Pathologie	nbre
Hypothyroïdie congénitale	73
Insuffisance somatotrope non acquise isolée	62
Syndrome de Turner	62
HCS par déficit en 21-Ohase	26
Posthypophyse ectopique	13
Craniopharyngiome	11
Basedow	7

Pathologies du développement génital

Mes fiches du site



Fiches	Référent de
5	5

Fiches dans le site : 7

Pathologies gynécologiques rares



Rouen: Centres de compétence maladies rares



Normandie Université

Dr Mireille Castanet, MCU-PH

Département de pédiatrie & CIC 1404 &
U1239

CHU Charles Nicolle
Rouen

Mireille.castanet@chu-rouen.fr



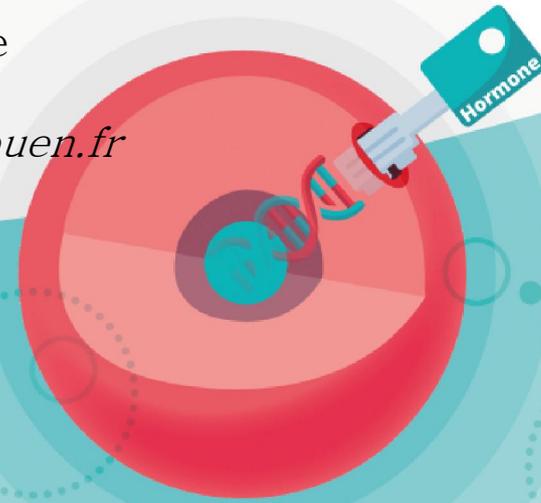
**JOURNÉE
ANNUELLE**

5^{ème} ÉDITION

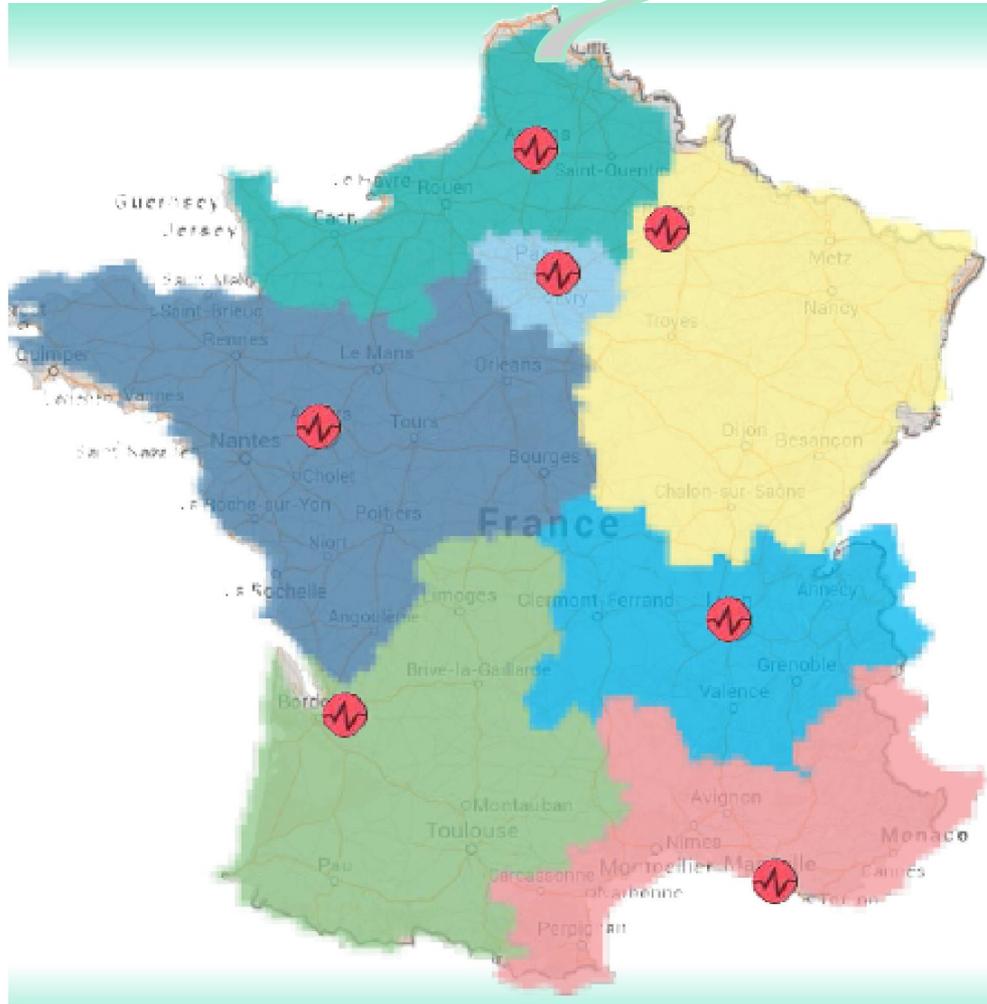


FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



Filière FIRENDO dans la région Nord Ouest

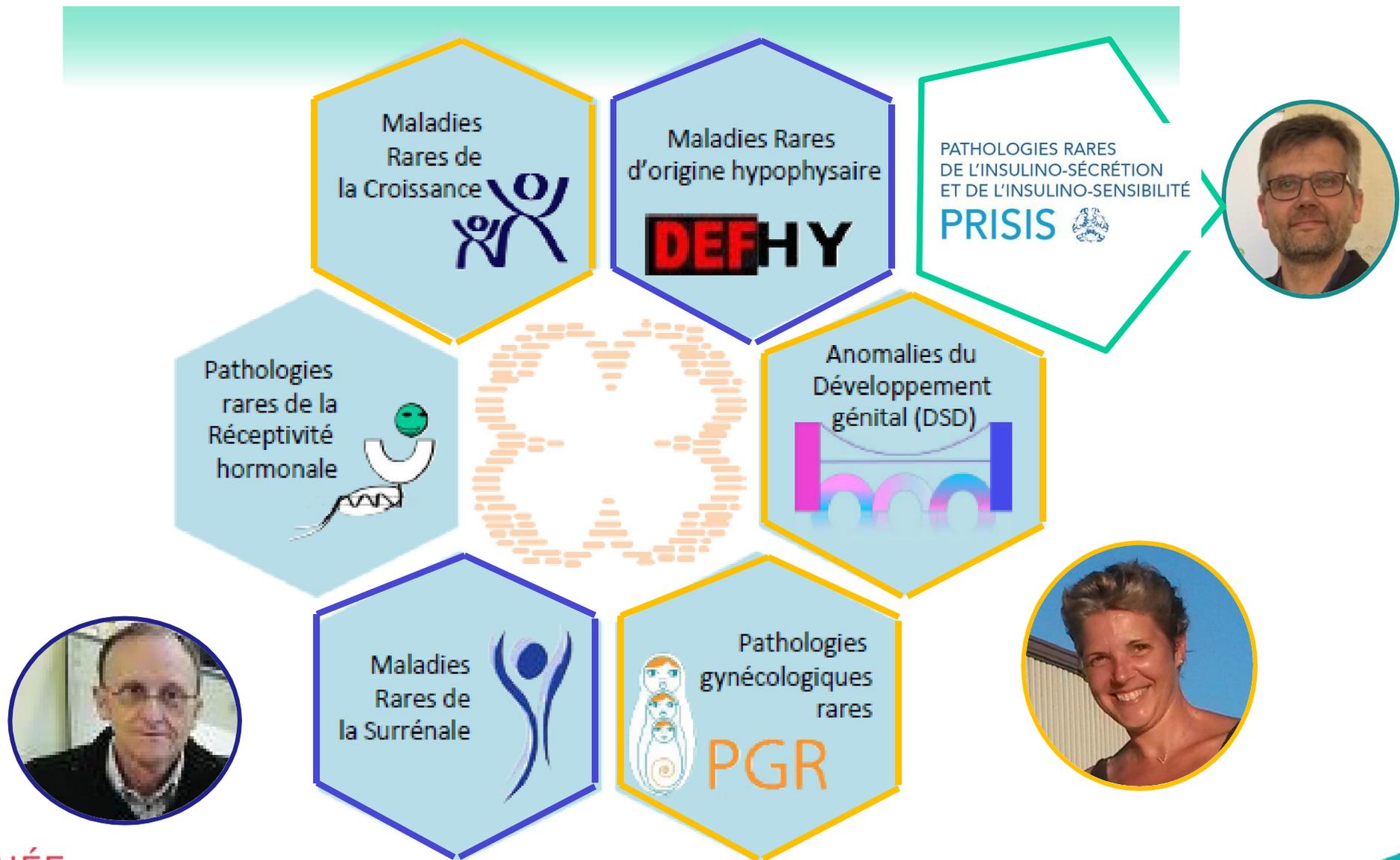


4 Centres de compétences

- Amiens
- Lille
- Rouen
- Caen

- Responsable : Dr. H. BONY-TRIFUNOVIC, **CCMR Amiens**
- Chargée de mission: Euma FORTES LOPES

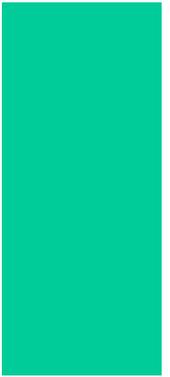
Les Centres de Référence de la filière





Missions

(cf. INSTRUCTION N° DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016)



Diminuer l'errance
diagnostique



Informier sur les
maladies rares



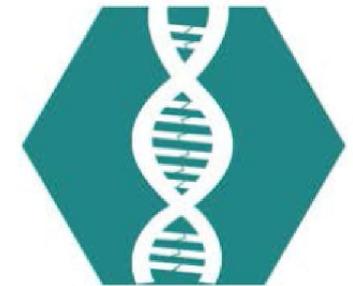
Mieux suivre
la file active



*Structurer la prise
en charge*

RCP

Promouvoir la
recherche clinique



File active

- *Connaître l'épidémiologie des maladies rares en France et le nombre de patients*
- *Evaluer le temps d'attente de prise en charge du patient*

Publications



File active: Pathologies prises en charge

> 100 maladies



Lors d'une deuxième visite ou plus (dossier étiqueté FIRENDO), ne remplir que les items **marqués d'un fond**

MERCI d'écrire ou coller une étiquette

Nom de naissance _____
 Nom marital _____
 Prénom _____

Date de Naissance _____
 NIP _____
 Sexe _____

Lieu de naissance
 CP [][][][][][]
 Commune _____
 Pays _____

Lieu de résidence
 CP [][][][][][]
 Commune _____
 Pays _____

Patient adressé lors 1^{ère} consultation par

- Venu de lui-même / Parents
- Association de patients
- Généraliste
- Pédiatre
 - ville
 - hôpital
- Contro PMI
- Spécialiste
 - ville
 - hôpital
- Contro de dépistage néonatal
- Obstétricien/Gynécologue
- Autre
 - Inconnu

DIAGNOSTIC

ENTOURER AU VERSO SVP →

Diagnostic **À L'ENTRÉE** dans ce centre

- Absent
- Approprié
- Non approprié

Age au diagnostic

- Anténatal
- Néonatal (< 1 mois)

A l'âge de [][] ans [][] mois

Forme sporadique familiale

Consanguinité

Issu(e) d'une union entre apparentés

- Oui
- Non
- Inconnu

Type de confirmation

- Moléculaire
- Clinique
- Imagerie
- Dosage hormonal
- Histologique
- Puce à ADN
- Cytogénétique
- Cytologie moléculaire
- Autre

Etat actuel : Diagnostic Confirmé

Commentaire libre sur le diagnostic / préciser si le gène est identifié : _____

Patient décédé Oui Non

Si oui, date du décès : [][] / [][] / [][][][]

Décès lié à ce diagnostic

- Oui
- Non
- Inconnu

Médecin en charge du dossier _____
 Hôpital _____
 Commune _____
 Code postal _____

VISITE / ACTIVITÉ

Date de l'activité (consultation, hospitalisation, HDJ)
 [][] / [][] / [][][][]

Activité (visite) comptabilisée

- Pour un Centre de référence
- Pour un Centre de Compétence FIRENDO
- Hors label des Centres

Réalisée par

- Médecin (ou praticien périmédical)
- Praticien périmédical non enregistré
 - Infirmier(ère)
 - Diététicien(ne)
 - Psychologue

Objectif Diagnostic Prise en charge Suivi

Contexte Consultation Hôpital de jour Hospitalisation Autre

ORGANE	Libellés des Maladies Rares Endocriniennes	Code Orpha	Cim 10
Endocrines	46 XX DSD	2138	Q991 / Q560 / Q562
	46 XY DSD // Dysgénésie gonadique XY	98085 / 242	Q991 / Q560 / Q561 / E345
	Agnésie cellulaire de Leydig / Résistance testiculaire gonadotrophine	755	E29.1
	Anorchidie congénitale	325124	Q55.0
	Bloc hormonosynthèse testiculaire	90783	E29.1
	Déficit en aromatisation	91	E25.8
	Estrogène vésiculaire-épiphysaire	322	Q64.1
	Insuffisance ovarienne primitive préinatale	619	E26.3
	Résistance complète / partielle aux androgènes	754	E34.6
	Syndrome de Klinefelter 47,XXY	484	Q98.0 / 1 / 3 / 4
Syndrome de Mac Cune-Kilbricht	562	Q78.1	
Syndrome de Turner	881	Q96	
Testostéroïdose	3000	E30.1	
Hypophysaire	Acromégalie	963	E22.0
	Adénome à prolactine	2965	D35.2A
	Adénome hypophysaire mixte GH+PRL	314759	Q35.2
	Adénome hypophysaire non fonctionnel	91349	D35.2B
	Adénome thyrotrope	91347	D35.2A / E05B
	Craniopharyngiome	54595	D44.4
	Déficit isolé congénital ACTH	199296	E23.0
	Déficit isolé congénital PSH	52901	E23.6
	Déficit isolé congénital TSH	90674	E03.1
	Diabète insipide central acquis	95626	E23.2
	Diabète insipide central héréditaire	30925	E23.2
	Dysplasie septo-optique; Syndrome de De Morsier	3157	Q04.B
	Germénome	91352	C75.1 / D323
	Hypophysite	95512	E23.6
	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital	174591	
Insuffisance antéhypophysaire non acquise multiple (sans PRL)	467	E23.0	
Insuffisance hypophysaire acquise (iatrogène, trauma, Rx, tumeurs)	95619		
Insuffisance somatotrope non acquise isolée (sans PRL)	631		
Kyste de la poche de Rathke	91350	E23.0 / 6	
Maladie de Cushing	96253	D35.2 / E24.0	
Foetophypophysie ectopique (PHF)	95496	E23.0 / 6	
Adénome de Conn	36929	E26.0	
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	361	E27.1	
Hyperaldostéronisme primaire	403	E26.0A / E261 /	
Hyperplasie congénitale surrénale déficit 21 hydroxylase classique	90794		
Hyperplasie congénitale surrénale déficit 21 hydroxylase non classique	95698	E25.0	
Hypoplasie / Hyperplasie congénitale surrénale hors 21 hydroxylase			
Surrénales	Maladie d'Addison	85138	E27.1
	Phéochromocytome/pangangliome	276421	D35.0 / D35.6 / E275
	Pseudohyperaldostéronisme	88660	E15.1
	Résistance aux glucocorticoïdes	786	E25.8
	Syndrome de Carney-Stratakis	97286	
	Triade de Carney	139411	D44.8
	Syndrome de Cushing	553	E24.9
	Hyperthyroïdie gestationnelle (familiale)	99819	E05.8
	Hyperthyroïdie non auto-immune (TSH-R)	424	E05.9
	Hypothyroïdie congénitale glande en place (avec ou sans goitre)	442	E03.9
Thyroïde	Hypothyroïdie congénitale anomalie développement thyroïde	95711	E03.9
	Maladie de Basedow à début pédiatrique	90692	E05.0
	Résistance aux hormones thyroïdiennes	3221	E07.8
	Syndrome de Pendred	705	E07.1
	Syndrome Beckwith Wiedemann	116	Q87.3
Syndrome Silver Russell	813	Q87.1	
Croissance			

Pour quel centre de référence ?

CRMR	ORGANE	libellés	Code CIM10	Code ORPHA
DSD/ CRMERC	Gonades	46XY DSD idiopathique	Q56.1ED	98085
DSD/ CRMERC	Gonades	Dysgénésie gonadique XY/XO	Q98.91ED	1772
DSD/ CRMERC	Gonades	Dysgénésie gonadique XY	Q97.90ED	242
DSD / CRMERC	Gonades	Ovotesticular DSD	Q56.0ED	2138
DSD / CRMERC	Gonades	46 XX testicular DSD	Q98.3	393
DSD / CRMERC	Gonades	46XX DSD idiopathique	Q56.2	
DSD	Gonades	Exstrophie vésicale-épispadias		
DSD/ CRMERC	Gonades	Testotoxicose	E30	
CRMERC	Gonades	Syndrome de Mac Cune Albright	Q77	
DSD/ CRMERC	Gonades	Insuffisance ovarienne primitive prématurée	E20	
DSD/ CRMERC	Gonades	Syndrome de Turner	Q96.9ED	

Nécessité d'une personne référente BaMaRa

Comment s'assurer de l'exclusivité des données ?

- Pas de codage précis/ DIM
- Nbreux acteurs/ fiches papiers



Acteurs régionaux

biochimie

radiologie

Plateforme
LCMSMS

Laboratoire de
dépistage
néonatal, CHU
Caen

Endocrino-
pédiatrie

Médecine de la
reproduction /
CECOS

Neonatalogie

Gynécologie
Enfants/ ado/ adulte

Génétique

Pedopsychiatrie
psychologue

Dermatologie

Chirurgie viscerale et
orthopédique
neurochirurgie

FHU :
médecine
personnalisée

Endocrinologie
adulte

Centre de
compétence
MOC

Sce d'urologie
adulte

Centre de
référence
CAP



Animation régionale / formation

Diminuer l'errance diagnostique



CHG/ clinique

Maternités



RCP

- Endocrinopédiatrie (1x /sem)
- Endocrino adulte (1x /sem)

Formation continue:

- Club endoc Normand (1x / trimestre)
- Quoi de neuf ?
 - en endocrino (2x / an)
 - en pédiatrie (1x/ an)

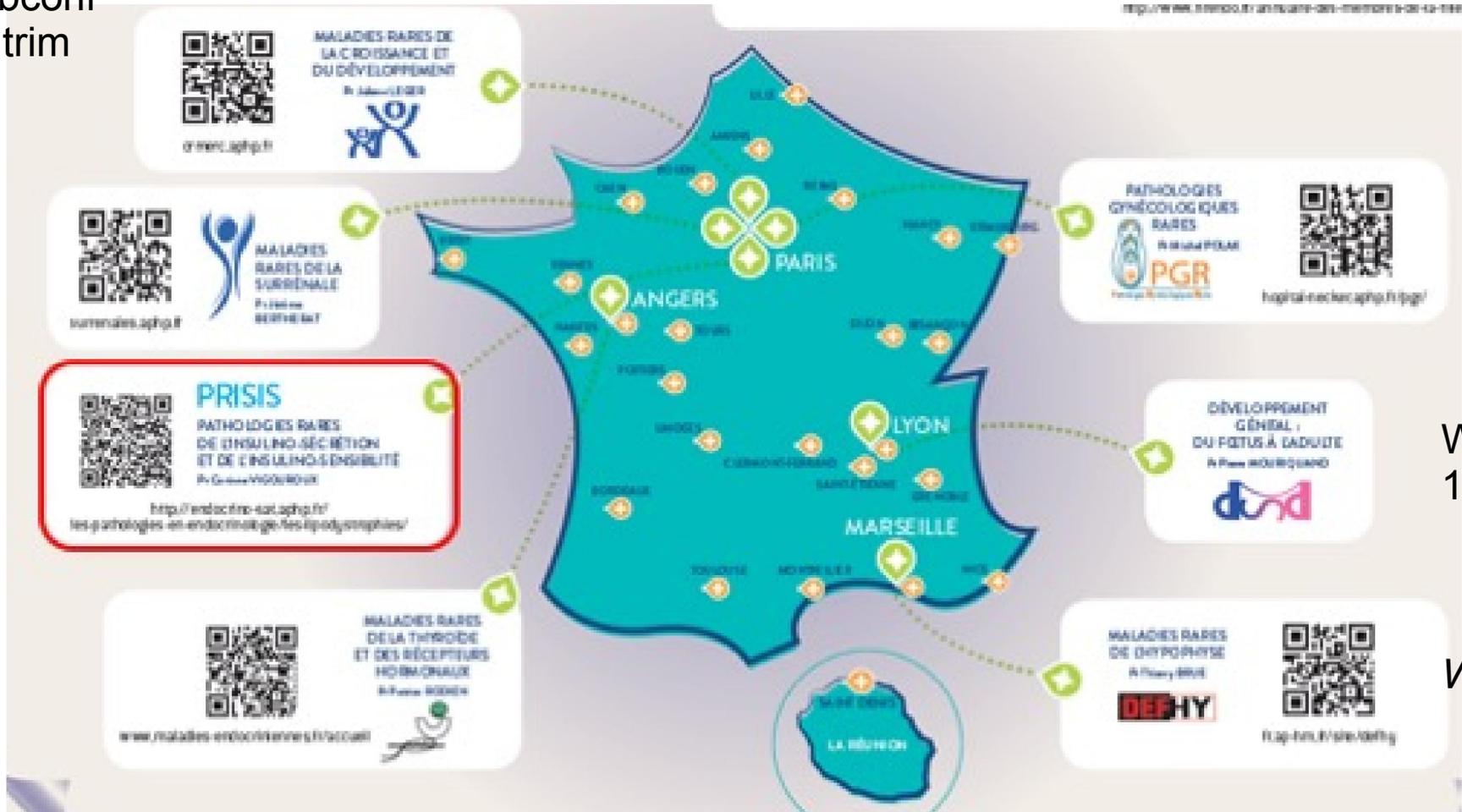
Structures médico-sociales





Animation nationale liens avec les centres de référence

Webconf
1x/ trim



Webconf
1x/ trim

Webconf
1x/ mois

Webconf ?



La Recherche



Recherche clinique/ transversale

- **Mémoire et thèses des DES:** petites tailles idiopathiques, puberté précoce, hypothyroïdie congénitale Séquelles endocriniennes suite à une hémopathie
- **Études pharmacologiques industrielles**

Réseau pédiatrie



Normandie Université

Recherche fondamentale

U1239: différenciation et communication neuronale et neuroendocrine

Équipe 4,

- Surrénale (H Lebvre)
- neuropeptides et régulation homéostasie glucidique (G prevost, N Chartrel)



**EA 4308:
gamétogenèse et gamète –N Rives)**





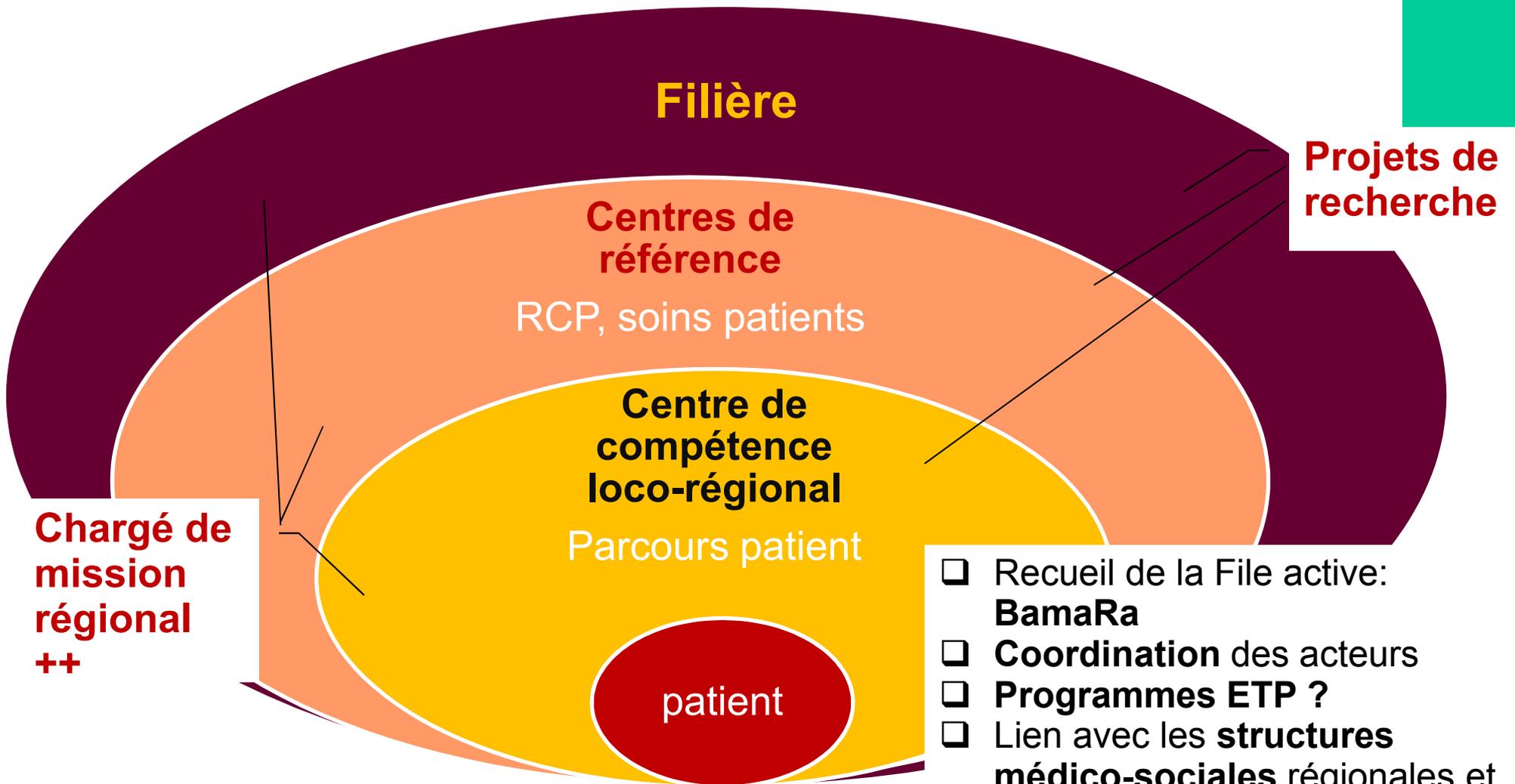
Liens avec les associations de patients



GRANDIR



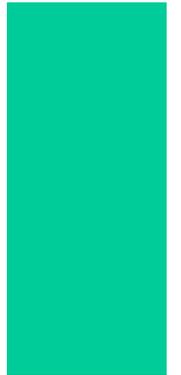
+ Stratégie de développement





Conclusion

Rouen: Centre de compétence adulte/
enfant actif dans le domaine de
l'endocrinologie



- ❑ Prise en charge pluridisciplinaire,
pluricompetence / parcours de soins pour le
patient
- ❑ Nécessité du développement loco-régional
pour une meilleure visibilité et coordination
des acteurs loco-régionaux
- ❑ Pb de moyens financiers / humains...





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



12 DECEMBRE 2018

FIRENDO

MISSIONS GENERALES

Entretenir les liens entre les acteurs régionaux et la filière FIRENDO au niveau national;

Créer et développer une relation de confiance et d'aide avec le patient, son entourage et les acteurs du secteur médicosocial ;

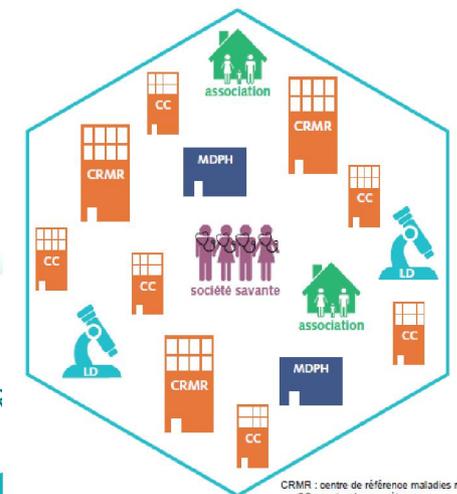
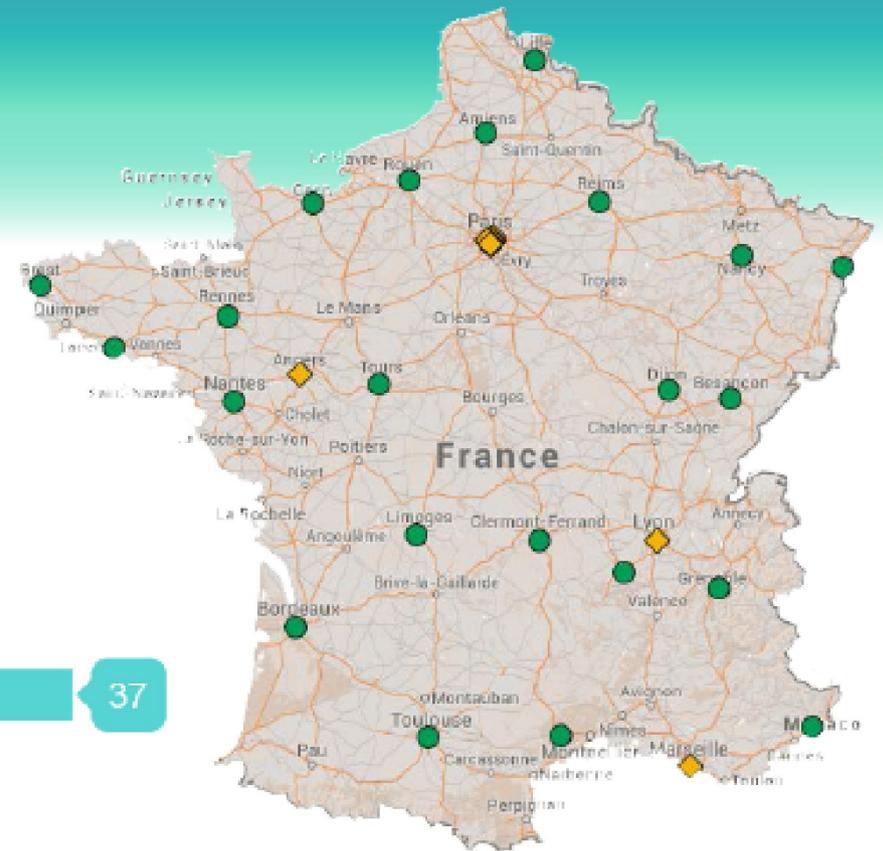
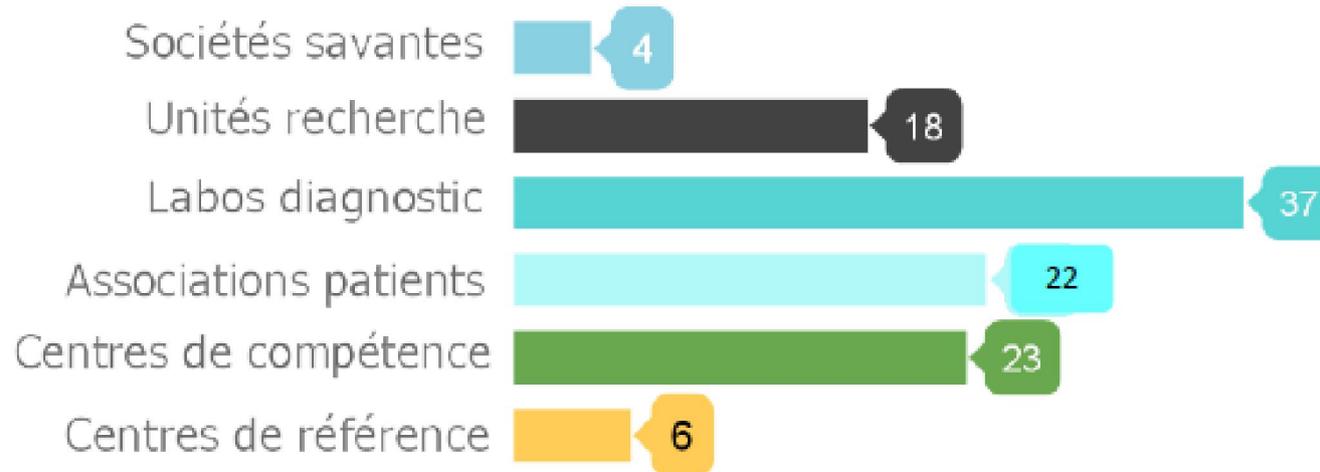
Suivi de la file active : gestion et traitement des données /informations (recherche, recueil, analyse. priorisation, diffusion. classement, suivi);

Établissement /actualisation et mise en œuvre de procédures, protocoles, consignes, spécifiques à son domaine;

Gestion et traitement des données et utilisation des logiciels métier (CeMaRa, BaMaRa...)

FIRENDO en chiffres:

110 acteurs en 2015:



+ Réseaux d'Investigation Interrégional Nord Ouest G4 : Réseau pédiatrique



- ▶ Coordonnateur (Rouen) DR Mireille CASTANET
- ▶ ARC – TEC 50% Rouen (CIC): Mme Sylvie Blasquez



Au CIC pédiatrique de Lille



- 1 pédiatre PU-PH , *Dr S Coopman*
- 1 ingénieur de recherche clinique, *Dr L Beghin*
- 1 interne de pédiatrie
- 1 secrétaire mi-temps
- 2 IDE/puéricultrices
- 3,5 ARC/ TEC

48 études « lilloises »
 +13 avec 1 autre membre du G4
 + 3 avec 2 ou 3 autres membres du G4

Au CRB pédiatrique de C



- ML Kottler
- C Dupont, MCU-PH, J Brouard, PUPH
- M Joubert

Au CRB pédiatrique d'An



- I Popov
- H Bony,

31 études « amiennoises »
 + 7 avec Rouen + 5 avec Lille
 + 3 avec 2 ou 3 autres membres du G4

JOURNÉE ANNUELLE

7 études « cannaises »

+ 1 avec lille

+ 2 avec 2 ou 3 autres membres du G4

5^{ème} ÉDITION
 FIRENDO

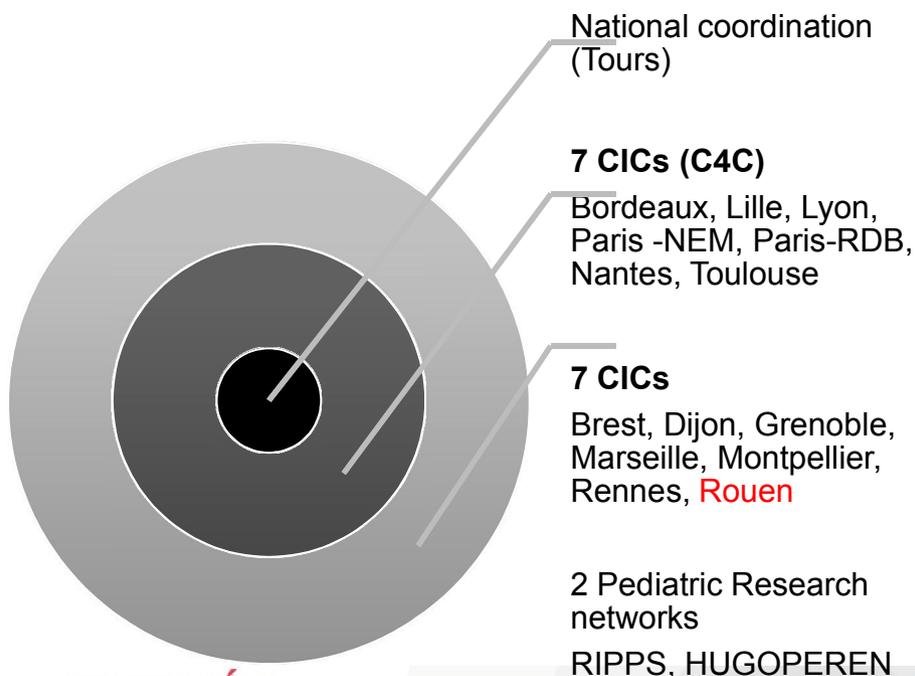
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

FIRENDO

Lien nationaux pédiatrique



PEDSTART network



PEDSTART

Réseau labellisé F-CRIN

Réseau national d'investigation clinique pédiatrique

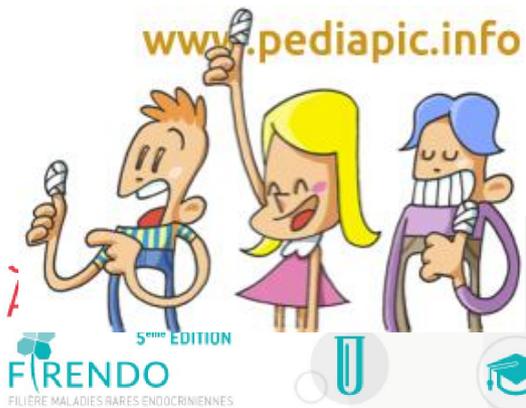


PEDSTART est un réseau national de recherche clinique pédiatrique plurithématique. Constitué de centres d'investigation clinique (CIC) pédiatriques experts, il permet de mobiliser, grâce à un **guichet unique**, un ensemble de sites investigateurs reconnus sur de nombreuses spécialités chez l'enfant.

PEDSTART promeut une recherche pédiatrique d'excellence, à l'échelle internationale, **du prématuré à l'adolescent**, quelle que soit la pathologie. Son maillage national et ses connexions européennes permettent de favoriser la recherche sur les maladies rares nécessitant le recours à des centres de références experts peu nombreux.

PEDSTART est tourné vers l'Europe. Il est la contribution française au réseau européen c4c « *Conect4children : Collaborative Network for European Clinical Trials for Children* » aux côtés de plus de 40 partenaires répartis sur 19 pays.

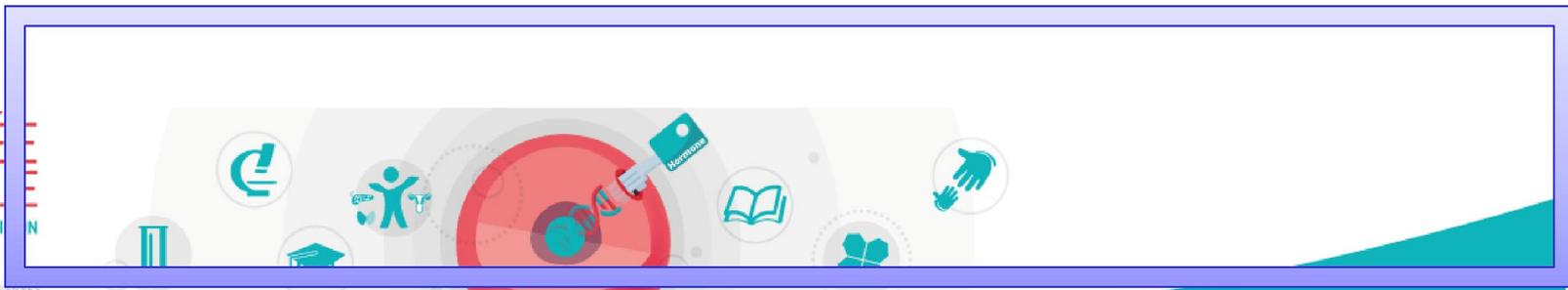
► **Appels à projets C4C en cours**
12 DECEMBRE 2018



A permis le recensement en France à la fin 2013 de plus d'environ 12 000 patients au sein du Centre de Référence des Maladies Rares de la Croissance et du réseau des Centres de Référence/Centres de Compétences en Endocrinologie Pédiatrique et Adulte.

Objectifs

- Faire un listing de tous les diagnostics de maladies rares endocriniennes
- Contribuer à l'élaboration et à l'évaluation stratégies sanitaires visant à améliorer de la prise en charge des maladies rares.
- Améliorer la gestion des données médicales, et contribuer à l'aide à la décision en santé publique pour les maladies rares.



JOURNÉE ANNUELLE

5^{ème} ÉDITION



F|RENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

