

10^{ème}

JOURNÉE

ANNUELLE

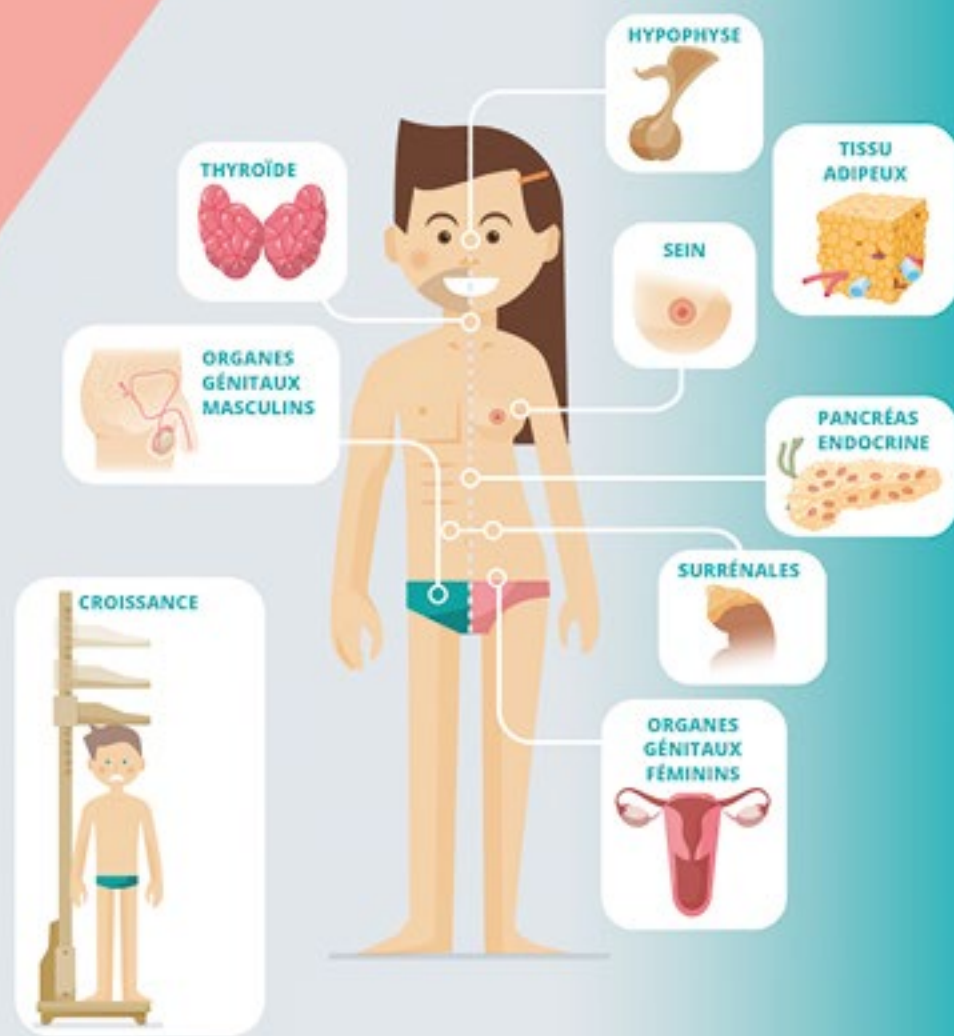
FIRENDO

MERCREDI
6 DÉCEMBRE
2023

PARIS 14^E

 FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



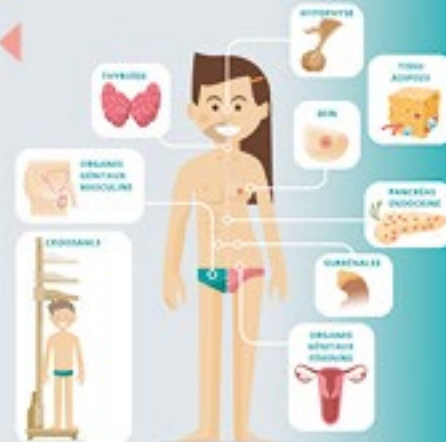
Bilan FIRENDO 2023et perspectives 2024

Jérôme Bertherat
Hôpital Cochin, Service d'Endocrinologie
Centre de référence Maladies rares de la Surrénales
Animateur de la filière

10^{ème} JOURNÉE
ANNUELLE
FIRENDO

PARIS 14^e

MERCREDI 6 DÉCEMBRE 2023



filière de santé



maladies rares

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES
ENDOCRINIENNES



Formaliser HARMONISER
Complémentarité BASE DE DONNÉES
Coordonner DIAGNOSTIC
Lien RECHERCHE
Filière Maladies Rares
FIRENDO
ANIMATION
MALARIE RARE
SANTÉ
ndocriennes Rares
suivi
Mutualiser RÉSEAU
Renforcer STRUCTURER SYNERGIE
CONSOLIDER COORDONNER
PRISE EN CHARGE Harmoniser

1^{ère} Journée Annuelle
de la Filière
11 décembre 2014
amphithéâtre Luton, Hôpital Cochin, Paris

JOURNÉE
ANNUELLE
2^{ème} ÉDITION

Jeudi
17 décembre
2015

FIRENDO
Filière Maladies Rares Endocriniennes

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

Mercredi
14 décembre
2016

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

Mercredi
13 décembre
2017

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

Mercredi
12 décembre
2018

JOURNÉE
ANNUELLE
FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Hôpital Cochin
Paris 14^e
MERCREDI
11 décembre
2019

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

FORMAT
VIRTUEL
MERCREDI
9 DÉCEMBRE
2020

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

JOURNÉE
ANNUELLE
FIRENDO
8^{ème} ÉDITION
MERCREDI
8 DÉCEMBRE
2021

JOURNÉE ANNUELLE
FIRENDO 9^{ème} ÉDITION
MERCREDI
7 DÉCEMBRE
2022
Paris 14^e

LABORATOIRES DE DIAGNOSTIC

CENTRES EXPERTS MALADIES RARES

Filière de santé
maladies rares

UNITÉS DE RECHERCHE

ASSOCIATIONS DE PATIENTS

SOCIÉTÉS SAVANTES

SECTEUR PSYCHO-MÉDICO-SOCIAL

10^{ème} JOURNÉE
ANNUELLE
FIRENDO

MERCREDI
6 DÉCEMBRE
2023
PARIS 14^e

HYPOPHYSE
THYROÏDE
SEIN
ORGANES GÉNÉRAUX MASCULINS
CROISSANCE
TUBES DIGESTIFS
PANCRÉAS (ENDOCRINE)
SURRÉNALES
ORGANES GÉNÉRAUX FÉMININS

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

<http://www.firendo.fr/journee-annuelle-2023/programme/>



GT « Recherche »

Antoine Martinez , Nicolas de Roux

COLLOQUE SCIENTIFIQUE
FIRENDO

2^{ème} ÉDITION

« DIMORPHISME SEXUEL
DANS LES MALADIES RARES
ENDOCRINIENNES »

FACULTÉ DE MÉDECINE
COCHIN
Paris 14^e

MARDI
11 DÉCEMBRE
2018

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 3^{ème} ÉDITION -

« INNOVATIONS TECHNOLOGIQUES
ET MALADIES RARES ENDOCRINIENNES,
DU SOIN À LA RECHERCHE »

MARDI
10 DÉCEMBRE
2019

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 4^{ème} ÉDITION -

« LES ESPOIRS THÉRAPEUTIQUES
DANS LES MALADIES RARES
ENDOCRINIENNES »

MARDI
8 DÉCEMBRE
2020

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 5^{ème} ÉDITION -

« STRUCTURE CHROMATINIENNE ET ARN
NON-CODANT DANS LES MALADIES RARES
ENDOCRINIENNES »

MARDI
7 DÉCEMBRE
2021

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 6^{ème} ÉDITION -

APPORT DES TECHNOLOGIES « OMIQUES »
ET « MULTI-OMIQUES » POUR LA RECHERCHE
DANS LES MALADIES RARES
ENDOCRINIENNES

MARDI
6 DÉCEMBRE
2022

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

COLLOQUE RECHERCHE
FIRENDO - 7^{ème} ÉDITION -

MODÈLES EXPÉRIMENTAUX :
NOUVEAUX HORIZONS POUR LES MALADIES RARES
ENDOCRINIENNES

MARDI
5 DÉCEMBRE
2023

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



2023: 4^{ème} édition à Bordeaux

<http://www.firendo.fr/journees-paramedicales-firendo/>

Journée Paramédicale FIRENDO 2023 Bordeaux

BÂTIMENT MAGELLAN
SALLE CHRISTOPHE
COLOMB - 2^{ème} ETAGE
HÔPITAL
HAUT-LÉVÊQUE
BORDEAUX

ETP
Éducation
thérapeutique
du patient
(ETP)

Association
de patients

Dosages
hormonaux

Examen
génétique

Carte
de soin et
d'urgence

Prise
en charge
thérapeutique

**VENDREDI
10
NOVEMBRE
2023**

FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES
ENDOCRINIENNES



2024: 5^{ème} édition à Reims



Bilan 2023 & perspectives

- Les composantes de FIRENDO post labellisation
- Les Groupes de Travail de FIRENDO
- La BNDMR & FMG2025
- Les PNDS et l'ETP
- La formation



Structures de FIRENDO post- labellisation 2023





centre de référence

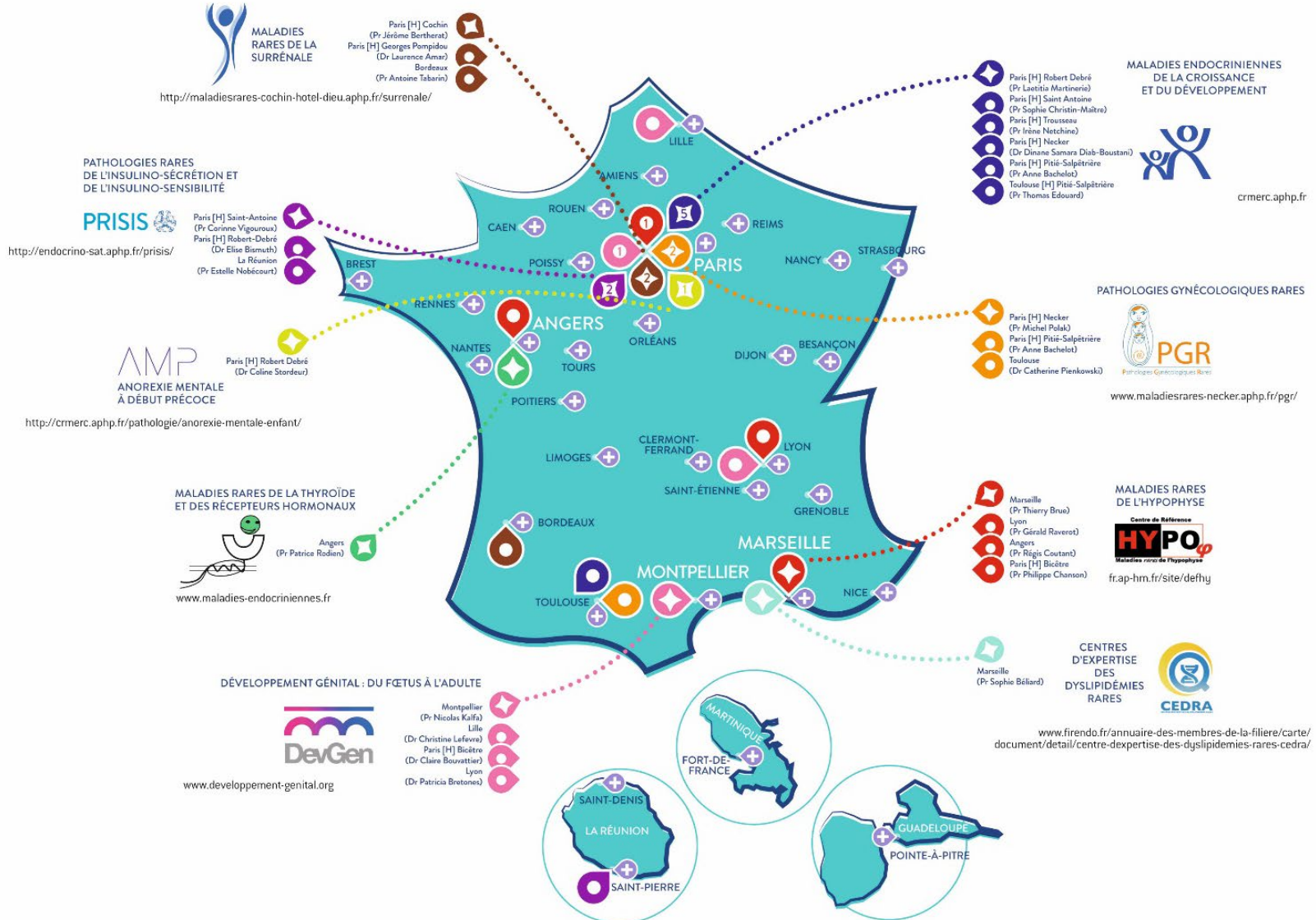


maladies rares

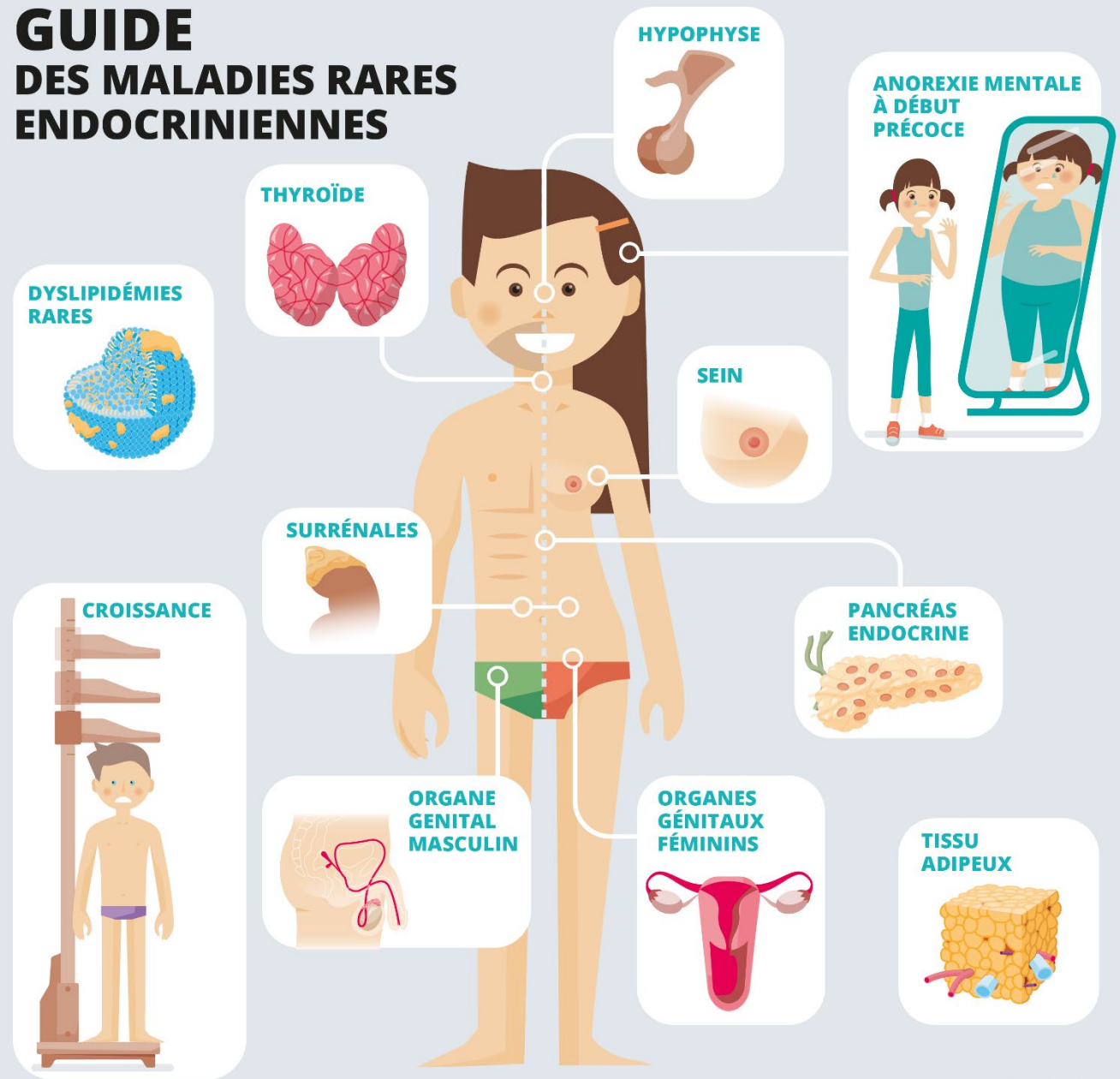
centre de compétences



maladies rares



GUIDE DES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES





Les laboratoires et les associations de patients membres de FIRENDO



Association Acromégales,
pas seulement
- Acromégale -



Association
Craniopharyngiome Solidarité
- Craniopharyngiome -



Association Vivre sans
Thyroïde



Association des Parents
d'Enfants ayant des
Problèmes de Croissance



Association ASSYMCAL
- Syndrome de McCune
Albright et dysplasie
fibreuse de l'os -



Association MAA : soutien
aux couples confrontés à
l'infertilité et la stérilité



Association Française des
Familles ayant un enfant
atteint du Syndrome Silver
Russell ou né Petit pour l'Âge
Gestationnel



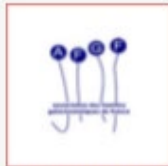
Associations des Porteurs
d'Anomalies
Chromosomiques



Association Surrénales



Association de patients
ayant le Syndrome de
Wolfram



Association Galactosémie
France



Association Rokitansky
MRKH
- Syndrome de Mayer-
Rokitansky-Hauser -



Groupe de Soutien du
Syndrome de l'insensibilité
aux androgènes et assimilés



Association GENRIS :
soutien aux personnes
atteintes d'aniridie et de
pathologies rares de l'iris
avec ou sans syndromes
associés



AFLIP : Association française
des lipodystrophies



Association Aide aux jeunes
Diabétiques



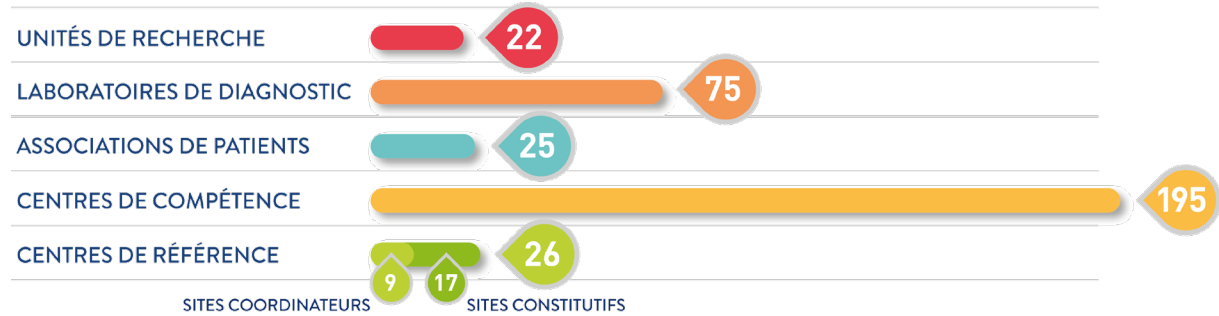
AFDE : Association Française
du Diabète Insignifiant



Association Turner et vous



Association pour la
sensibilisation aux maladies
rares, orphelines et auto-
immunes à Saint-Pierre-É-
tienne-Miquelon



Nom d'utilisateur :

Mot de passe :

Accès Espace Membre

Mot de passe oublié ? | Info sur l'espace membre



FILIERE
FIRENDO

ACTUALITES

ANNUAIRE
INTERACTIF

PRISE EN CHARGE
DU PATIENT

FORMATIONS & EDUCATION
THERAPEUTIQUE

RECHERCHE SUR LES
PATHOLOGIES FIRENDO



Accueil Firendo / Annuaire des membres de la filière



A- A+

Annuaire des membres de la filière

Réinitialiser la recherche

Fermer la recherche

Rechercher une structure

Mot clé

Nom de famille Référent

Ville

Code postal

Région

Toutes les régions

Centres cliniques experts

- CRMR : Centre de référence
- CCMR : Centre de compétence

Laboratoires

- Laboratoires de diagnostic génétique
- Laboratoires d'analyse hormonologie

Autres structures

- Équipes de recherche
- Sociétés savantes
- Associations de patients

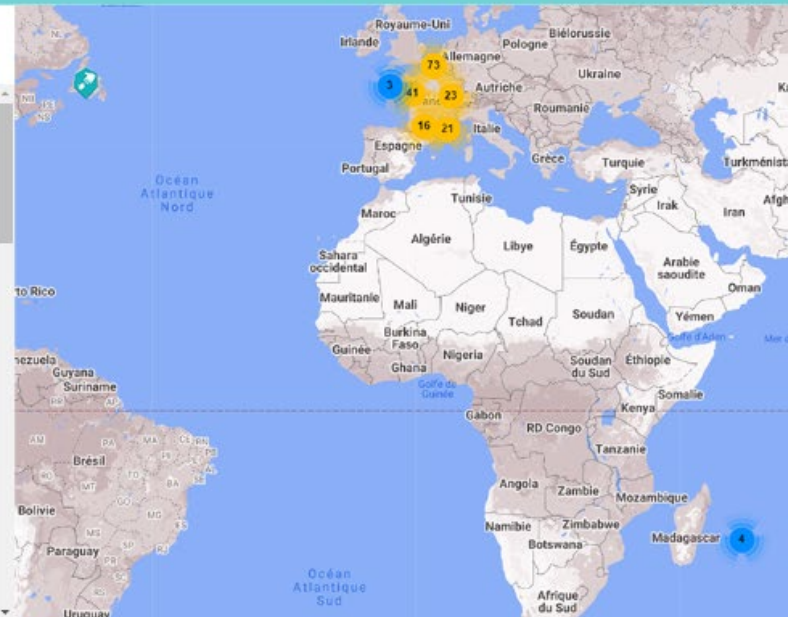
Plus de critères

Lancer la recherche

Télécharger le xls

Cacher la carte

- Acromégales, pas seulement
11 bis avenue Pasteur 13530 Trets
- AFDI : Association Française du Diabète Insipide
12, rue Pierre et Marie Curie 93170 Bagnolet France
- AFIF SSR/PAG: Association Française des Familles ayant un enfant atteint du Syndrome Silver Russell (SSR) ou né Petit pour l'Age Gestationnel (PAG) et leurs amis
1217 Chemin de Saint Sylvestre 30390 Domazan France
- AFLIP : Association française des lipodystrophies
14 Rampe des Ginestas 04800 Pierrevert France
- Association AJD : Aide aux Jeunes Diabétiques
38 rue Eugène Oudiné 75013 Paris
- Association du Syndrome de Wolfram
Résidence Gauguin 56390 Grand-Champ France
- Association Galactosémie France
1 avenue de Chevène 74000 Annecy France



Evolutions du portail firendo.fr – Annuaire interactif

- GT « Hormonologie »
Stéphanie Baron, Ingrid Plotton

Nom d'utilisateur :

Mot de passe :

Accès Espace Membre

Mot de passe oublié ? | Info sur l'espace membre



FILIÈRE
FIRENDO

ACTUALITÉS

ANNUAIRE
INTERACTIF

PRISE EN CHARGE
DU PATIENT

FORMATIONS & ÉDUCATION
THÉRAPEUTIQUE

RECHERCHE SUR LES
PATHOLOGIES FIRENDO



Accueil Firendo / Formations et Education thérapeutique (ETP)

🖨️ A- A+

Formations et Education thérapeutique (ETP)

Réinitialiser la recherche

Fermer la recherche

Rechercher une structure

Mot clé Ville Code postal Région

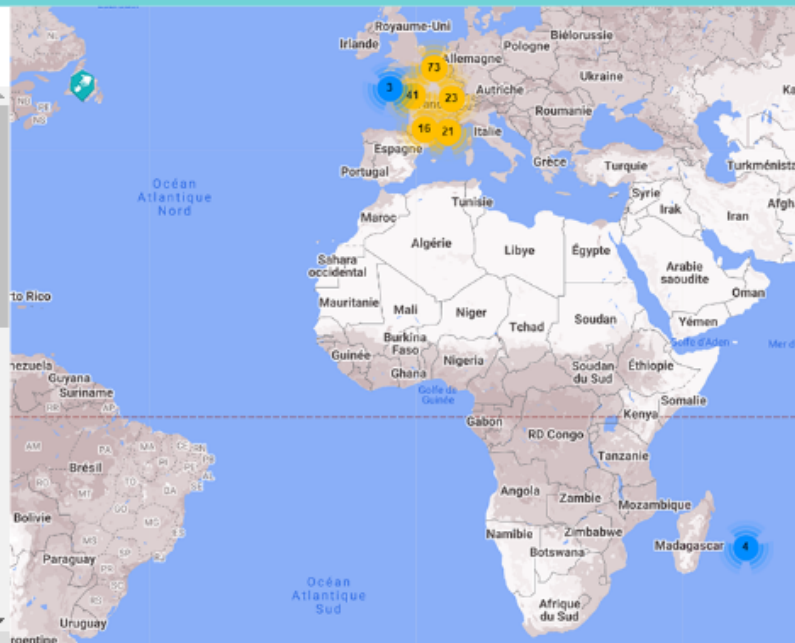
- Public concerné
- Accompagnateurs
 - Aidants
 - Patients adolescents et jeunes adultes atteints de la maladie rare
 - Patients adultes atteints de la maladie rare
 - Patients pédiatriques atteints de la maladie rare

Pathologie concernée

Lancer la recherche 🔍

Télécharger le xls

Cacher la carte



ETP Prévention de l'Insuffisance surrénale aiguë chez l'enfant et l'adolescent (ISA-Ped)
Hôpital Universitaire Robert-Debré, 48 Boulevard Sérurier 75019 Paris

ETP HYPOCORT
CHRU de Nancy, Service d'Endocrinologie, diabétologie et nutrition ; Rue du Morvan, 54000 Nancy

ETP Insuffisance surrénale (prévention et traitement précoce de l'insuffisance surrénale aiguë)
Hôpital Cochin, bâtiment Copernic, l'hôpital de jour endocrinologie/diabétologie RDC, 123 Boulevard Port Royal 75014 Paris

ETP Prise en charge des jeunes filles atteintes d'une aplasie utéro-vaginale (syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser : MRKH)
Hôpital Haut-Lévêque, Avenue de Magellan 33604 PESSAC

ETP Insuffisance surrénale
Hôpital Nord, Boulevard Jacques Monod 44800 Saint-Herblain

ETP Alliance éducative thérapeutique pédiatrique avec les familles ayant un enfant atteint de maladie endocrinienne rare dont l'obésité secondaire ou compliquée
CHU Sud Réunion, Unité d'endocrinologie pédiatrique, Service de

Evolutions du portail firendo.fr – Catalogue des



Les personnels FIRENDO

Observatoire du diagnostic

3 Postes de chargé de mission FIRENDO à temps plein

0,5 ETP : formation BaMaRa + saisie (ARC)

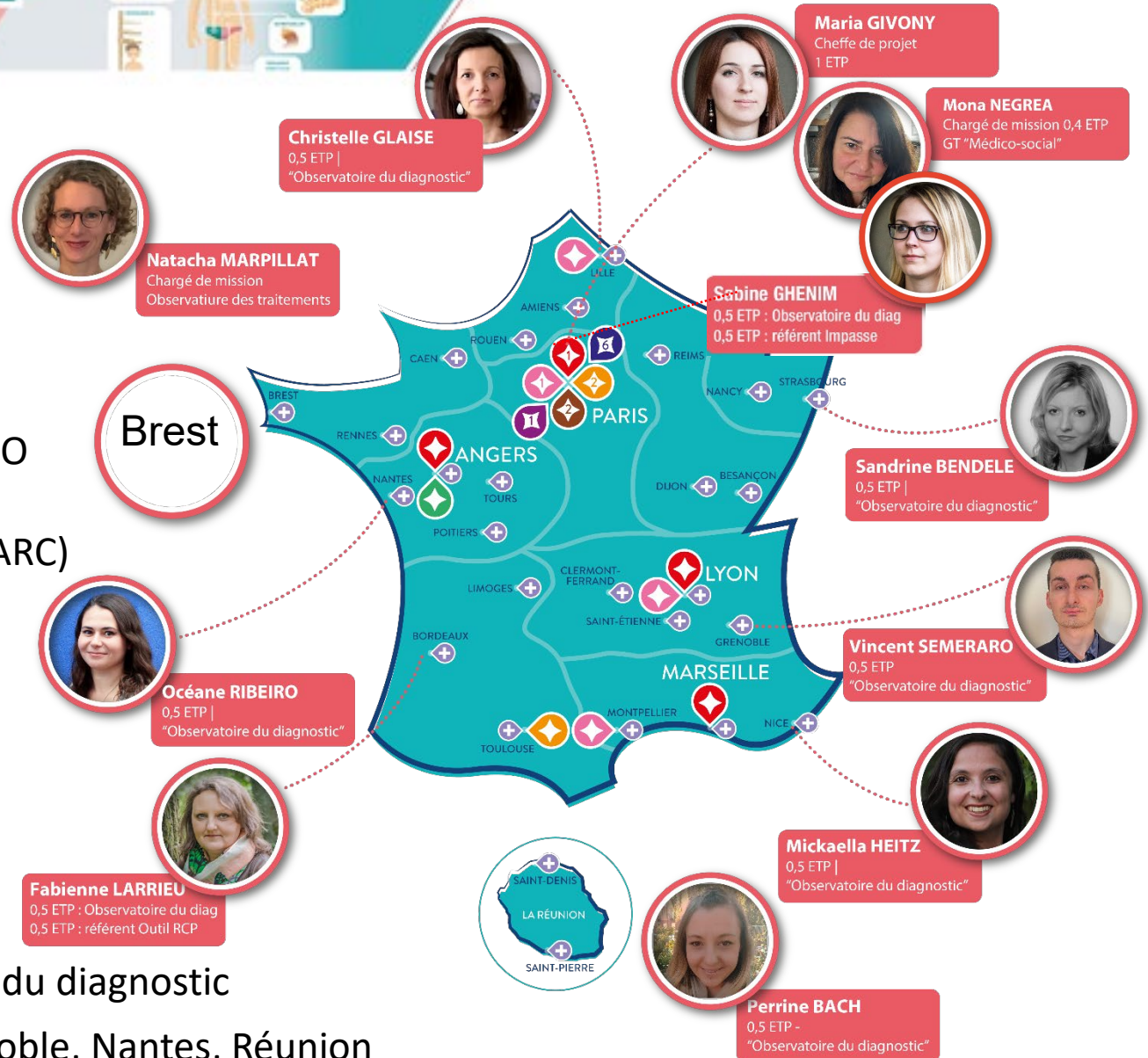
0,5 ETP : mission complémentaire :

- Impasse diagnostique (Sabine, Reims)
- Déploiement de RCP SARA (Fabienne, Bordeaux)

Poste d'ARC FIRENDO

recrutés 2021-2024 pour Observatoire du diagnostic

6x0,5 ETP: Nice, Strasbourg, Lille, Grenoble, Nantes, Réunion



ENDO-ERN: Structures de FIRENDO post-évaluation à 5 ans

Endo-ERN received a total score of 94.23%

- 4 HCPs did not participate in the 5 year Evaluation
 - 1 will merge with another HCP consortium
 - 1 voluntarily withdrew from the network
 - 2 did not participate and will now be subject to the termination of membership procedures



European
Reference
Networks



Endo-ERN

HCP	Percent	HCP	Percent
Aarhus University Hospital	92,97 %	Maastricht University Medical Center+	95,31 %
Amsterdam University Medical Centers Location AMC	100%	Maria Skłodowska-Curie National Research Institute of Oncology (MCSNRIO)	96,88 %
AO City of Health and Science - Turin	95,31 %	Máxima Medisch Centrum Veldhoven	93,75 %
AOU - Bologna	96,88 %	MHAT 'Svetę Marina'	96,88 %
AOU Careggi, Florence	96,88 %	Motol University Hospital	91,41 %
AOU Federico II - Naples	99,22 %	Public Pediatric Teaching Hospital	7,81 %
AOU Meyer - Florence	99,22 %	Radboud University Medical Centre Nijmegen	97,66 %
AOU Pisan	96,09 %	San Raffaele hospital - Milan	96,88 %
APDP - Associação de Diabéticos de Portugal	85,94 %	Sant Joan de Déu Hospital	98,44 %
Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille	85,16 %	Semmelweis University	71,09 %
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Cochin	98,44 %	Tartu University Hospital	83,59 %
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Bicêtre	92,97 %	Uniklinik RWTH Aachen	83,59 %
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades	NA	Universitätsklinikum Essen	94,53 %
Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière	92,97 %	Universitätsklinikum Gießen und Marburg	0%
Centre Hospitalier de Luxembourg	85,94 %	Universitätsklinikum Magdeburg	93,75 %
Charité Universitätsmedizin Berlin	92,19 %	Universitätsklinikum Münster	1,56 %
CHU d'Angers	89,84 %	Universitätsklinikum Schleswig-Holstein	85,94 %
CHU de Toulouse	87,5 %	Universitätsklinikum Würzburg	87,5 %
Clinical Psychiatric Hospital 'Alexandru Obregia'	94,53 %	Universitätsmedizin Mainz	86,72 %
Copenhagen University Hospital, Rigshospitalet	90,62 %	University Hospital Brussels	85,94 %
Erasmus Hospital	92,97 %	University Hospital Ghent	94,53 %
Erasmus MC : University Medical Center Rotterdam	96,09 %	University Hospital Královské Vinohrady	0%
Hannoversche Kinderheilstalt	90,62 %	University Hospital Leuven	92,19 %
Hospital of Lithuanian University of Health Sciences Kauno Klinikos	99,22 %	University Hospital Liège	92,19 %
Hospital Universitari Vall d'Hebron	95,31 %	University Hospital of Padova	92,19 %
Hospital Universitario de Cruces	89,84 %	University Hospitals Saint-Luc	92,97 %
Institute of Oncology "Prof.Dr.Ion Chiricuta" Cluj-Napoca	97,66 %	University Medical Center Utrecht	93,75 %
IRCCS Auxologico Italian Institute - Milan	99,22 %	University Medical Centre Groningen	96,09 %
IRCCS Ospedale Policlinico San Martino – Genova	76,56 %	University Medical Centre Ljubljana	100%
Karolinska University Hospital	98,44 %	USHATE 'Acad Ivan Penchev'	90,62 %
Klinikum der Universität München	93,75 %	Leiden University Medical Center	96,88 %



Bilan 2023 & perspectives

- Les composantes de FIRENDO post labellisation
- Les Groupes de Travail de FIRENDO**
- La BNDMR & FMG2025
- Les PNDS et l'ETP
- La formation



Groupes thématiques FIRENDO

**Inter-filière,
représentant FIRENDO**

 **Transition**

Patrice Rodien
Frédérique Albarel

**GT FORMATION
ET ETP**

Juliane Leger
Brigitte Delemer

**GT BAMAra ET
BASES DE DONNÉES**

**GT
MÉDICO-SOCIAL**

Régis Coutant
Laure Chartrain
Béatrice Demaret

Stéphanie Baron
Ingrid Plotton

**GT
HORMONOLOGIE**

**GT
PNDS**

**GT DIAGNOSTIC
GÉNÉTIQUE ET
DÉPISTAGE
NÉONATAL**

Anne Barlier
Véronique Tardy

Corinne Vigouroux
Sarah Castets

Claudine Colin
Eva Feigerlova

**GT SUPPORT
AUX ASSOCIATIONS**

**GT
RECHERCHE**

Antoine Martinez
Nicolas de Roux

Jérôme Bertherat
Michel Polak

**GT
MÉDICAMENTS HORS
AMM ET RUPTURES
DE STOCK**

**GT
ENDO-ERN**

Gérald Raverot

**Renouvellement prévu
début 2024**

Groupes de Travail de la filière FIRENDO

au 1er Janvier 2021

Projet « carnet de suivi » -

GT « Médico-social »

Régis Coutant, Laure Chartrain, Béatrice Demaret

Présentation et objectifs du carnet

- Objectif :** faciliter la réalisation d'un **parcours de soin optimal** par les patients atteints de maladies rares endocriniennes.
- Périmètre :** grandes familles de pathologies rares endocriniennes, déclinées pour un patient **enfant / adolescent / adulte**.
- Format :** un format « papier » ou « numérique » à télécharger :
 - soit de manière autonome par le patient (parcours patient générique),
 - soit par l'intermédiaire du médecin généraliste ou médecin spécialiste (parcours patient personnalisé : choix des modules adaptés à la maladie et à la situation propre de chaque patient).



Avancement du projet

		Étapes	%
Q4 2023	}	Benchmarking	100%
		Cadrage et structuration projet	100%
		Extraction des parcours de soin des PNDS	100%
Q1 2024	}	Rédaction des différentes sections	15%
		Relecture par le GT	0%
		Relecture par un groupe de patients experts	0%
Q4 2023	}	Mise en forme	30%
		Rédaction du cahier des charges (numérisation)	85%
		Plan de communication et diffusion	40%
Q1 2024	}	Intégration sur le site FIREENDO	0%

Sections du carnet :

- Introduction MR
- Coordonnées des intervenant
- Synthèse parcours de soin
- Planning des RDV
- [Entre deux consultations](#)
- Aides sociales
- Situations exceptionnelles



Questionnaire sur le processus de transition enfant/adulte à destination des patients avant leur transition

Rappel sur les notions de transition et de transfert :

- Le transfert désigne le point exact dans le temps où la responsabilité des soins du patient passe du pédiatre au médecin d'adulte.
- La transition médicale est le processus de passage d'un système médical pédiatrique à un système médical adulte.

*Obligatoire

MES CONNAISSANCES

1. Pour quelle maladie rare êtes-vous suivi(e) ? *

Cf listing pathologies Firendo (menu déroulant)

2. Êtes-vous suivi(e) par ? *

CHU Autre établissement (clinique, hôpital) Cabinet libéral
Autre

Précisez _____

3. Votre année de naissance ? *

(texte libre) ou menu déroulant

4. Quel âge aviez-vous lors du diagnostic de votre (sa) maladie? *

(texte libre)



Questionnaire sur le processus de transition enfant/adulte à destination des patients ayant réalisé leur transition

Rappel sur les notions de transition et de transfert :

- Le transfert désigne le point exact dans le temps où la responsabilité des soins du patient passe du pédiatre au médecin d'adulte.
- La transition médicale est le processus de passage d'un système médical pédiatrique à un système médical adulte.

*Obligatoire

MES CONNAISSANCES

1. Pour quelle maladie rare êtes-vous suivi(e) ? *

Cf listing pathologies Firendo (menu déroulant)

2. Êtes-vous suivi(e) par ? *

CHU Autre établissement (clinique, hôpital) Cabinet libéral
Autre

Précisez _____

3. Votre année de naissance ? *

(texte libre) ou menu déroulant

4. Quel âge aviez-vous lors du diagnostic de votre maladie? *

(texte libre)

5. Diriez-vous que vous connaissez votre maladie : *

Une seule réponse possible

Très bien Bien Un peu Pas du tout



Questionnaire sur le processus de transition enfant/adulte à destination des parents de patients ayant réalisé ou pas leur transition

Rappel sur les notions de transition et de transfert :

- Le transfert désigne le point exact dans le temps où la responsabilité des soins du patient passe du pédiatre au médecin d'adulte.
- La transition médicale est le processus de passage d'un système médical pédiatrique à un système médical adulte.

MES CONNAISSANCES

1. Pour quelle maladie rare votre enfant est-il (elle) suivi(e) ? *

Cf listing pathologies Firendo (menu déroulant)

2. Votre enfant est-il(elle) suivi(e) par ? *

CHU Autre établissement (clinique, hôpital) Cabinet libéral
Autre

Précisez _____

3. Année de naissance de votre enfant ? *

(texte libre) ou menu déroulant

4. Quel âge avait votre enfant lors du diagnostic de sa maladie? *

(texte libre)

5. Diriez-vous que vous connaissez la maladie de votre enfant : *

Une seule réponse possible

Très bien Bien Un peu Pas du tout

6. Quelle est la spécialité du médecin référent (celui qui coordonne les soins concernant la maladie rare de votre enfant) ? *

Liste déroulante spécialités médicales

- Pédiatre

Enquête sur la Transition



- GT « Médicaments hors AMM
et ruptures de stock »

🗺️ Groupe interfilière Observatoire des traitements (GRIOT)

🗺️ **5 réunions en 2023** : partage d'expériences, ressources, difficultés et perspectives sur les thématiques :

- recensement de médicaments hors AMM en vue de demande de CPC (prescription compassionnelle)
- essais cliniques, ruptures de stock de médicaments

PNMR4 : nouvelles missions pour GRIOT : guichet unique (instances nationales, régionales, LEEM, autres acteurs maladies rares)

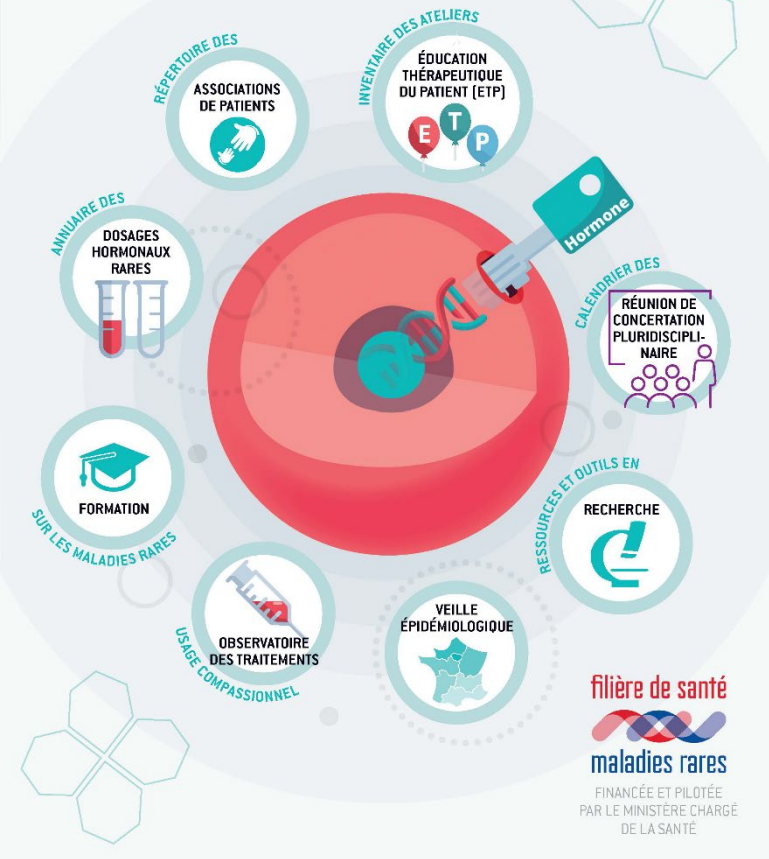
🗺️ Suivi du recensement de médicaments hors AMM et CPC (DGS, ANSM)

- 🗺️ 2 molécules priorisées : **teprotimumab (Basedow pédiatrique)** et **somatropine (anorexie mentale avec arrêt prématuré croissance)**
- 🗺️ Journée nationale de l'Observatoire des traitements 21/11/23

🗺️ **Site internet Firendo** : signalement rupture de stocks de médicaments et autres informations : en cours



FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



Bilan 2023 & perspectives

- Les composantes de FIRENDO post labellisation
- Les Groupes de Travail de FIRENDO
- La BNDMR & FMG2025**
- Les PNDS et l'ETP
- La formation

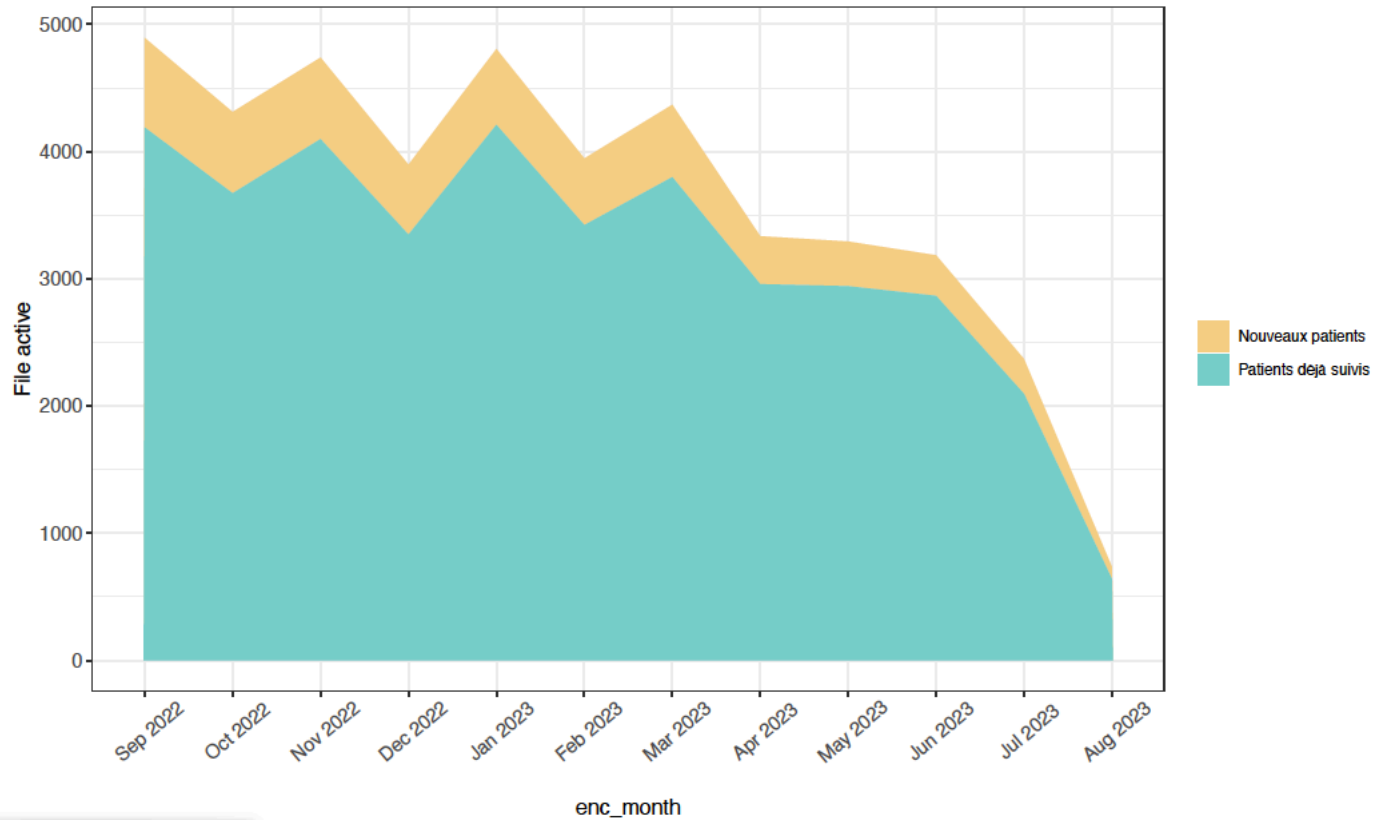


FIRENDO dans la BNDMR : état des lieux en 2023

- 👤 85 990 patients inclus, dont 12 228 (14 %) s'opposent à la réutilisation de leurs données
- 👤 49 030 (57 %) inclus à l'âge adulte, et 35 820 (42 %) inclus < 18 ans
- 👤 35 650 (41 %) homme, 50 310 (59 %) femme, et 30 (<0.5 %) de sexe inconnu



FIRENDO dans la BNDMR : File active Sept 22- Aout 23





FIRENDO dans la BNDMR : mode de saisie

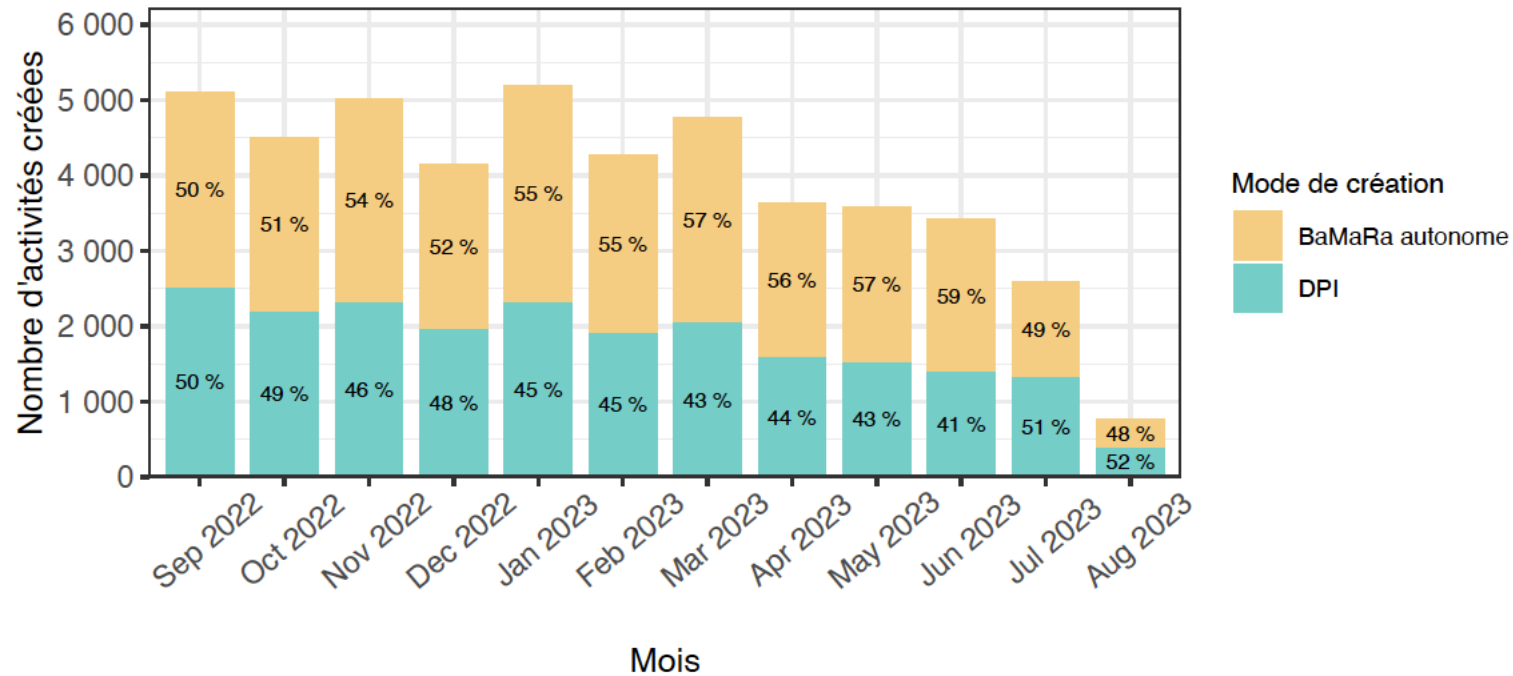


Figure 2.2 – Activités créées dans la filière sur les 12 derniers mois et selon le mode de création



FMG2025 et pré-indications FIRENDO 2019-2023

	SeqOIA dossiers prescrits validés en RCP-FMG	SeqOIA dossiers complets	SeqOIA dossiers clos	AURAGEN dossiers_ac ceptés_en_ RCP	AURAGEN dossiers_re çus_complet s	AURAGEN dossiers rendus	TOTAL Prescription s validée en RCP-FMG	TOTAL dossiers complets	TOTAL dossiers clos
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	65	52	16	48	33	17	113	85	33
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	21	18	2	33	23	4	54	41	6
Diabète néonatal	4	2	2	1	1	1	5	3	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	17	14	12	5	3	2	22	17	14
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9	9	4	2	2		11	11	4
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	20	17	5	15	15	9	35	32	14
Infertilités masculines rares	7	4	2	1	1		8	5	2
Insuffisance ovarienne primitive	59	52	38	38	30	25	97	82	63
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	26	24	22				26	24	22



Extension et nouvelles pré-indications candidates 2023

- Extension de la pré-indication IOP aux anomalies ovocytaires, Sophie Christin-Maître / Sylvie Jaillard
- Insuffisance surrénalienne, Pascal Barat / Florence Roucher
- Dyslipidémies rares : Sophie Béliard / Mathilde de Filippo



Bilan 2023 & perspectives

- Les composantes de FIRENDO post labellisation
- Les Groupes de Travail de FIRENDO
- La BNDMR & FMG2025
- Les PNDS et l'ETP**
- La formation



PNDS et ETP

GT « PNDS »

Corinne Vigouroux, Sarah Castets

PNDS soutenus en 2023 :

- 🌐 Craniopharyngiome (CRMERCD/CRMR HYPO/CRMR PRADORT)
- 🌐 Hypercholestérolémie familiale homozygote (CEDRA : les dyslipidémies rares, Sophie Béliard)
- 🌐 Infertilités masculines rares (CRMR DEVGÉN, Ingrid Plotton)

GT « Formation et ETP »

Patrice Rodien, Frédérique Albarel

ETP soutenus en 2023 :

- 🌐 ETP vie sexuelle et affective (patients cibles : malformation utéro-vaginale, MRKH, CAIS, Zeina Chaktoura, CRMR PGR)
- 🌐 ETP pour les patients atteints d'hyperchylomicronémie familiale (Pr CHARRIERES, CCMR Lyon du réseau CRMR CEDRA)
- 🌐 ETP diabète insipide (Philippe Chanson, CRMR HYPO)



Bilan 2023 & perspectives

- Les composantes de FIRENDO post labellisation
- Les Groupes de Travail de FIRENDO
- La BNDMR & FMG2025
- Les PNDS et l'ETP
- La formation**



Maladies Rares Endocriniennes expliquées par FIRENDO: vidéo courtes



https://www.youtube.com/playlist?list=PL1RH_o8FgtaGVc_uuL01fsYOPqFEpJvit1



Vidéos courtes pédagogiques 2023

Ville	Centre de référence	Nom de pathologie, sujet de la vidéo
Paris – hôpital Cochin	CR maladies rares de la surrénale, site coordinateur	Insuffisance surrénale
Paris- hôpital Bicêtre	CR DEVGEN Développement génital : du fœtus à l'adulte, site constitutif	L'état civil dans le contexte des variations du développement génital
Paris – hôpital Robert Debré	CR PRISIS : pathologies rares de l'insulino-sensibilité et insulino-sécrétion	Diabètes monogéniques de l'enfant
Angers	CR TRH : Maladies rares de la thyroïde et récepteurs hormonaux	Résistance aux hormones thyroïdiennes
Lyon - hôpital Louis Pradel	CR HYPO : maladies rares de l'hypophyse	La chirurgie des tumeurs neuroendocrines entrant dans le périmètre de FIRENDO
Paris – hôpital Robert Debré	CRMERCD : Maladies rares endocriniennes de la croissance et du développement	Maladie de Basedow pédiatrique
Paris – hôpital Robert Debré	CRMR AMP	Anorexie mentale à début précoce

Tournages réalisés

Montages en cours

RDV en 2024 sur :



https://www.youtube.com/playlist?list=PL1RHo8FgtaGVc_uuL01fSYPqFEpJvit1



Formations Parents-Experts financées par FIRENDO

- 🏠 Session 1, S1 2021 : 1 parent, Association Turner et vous
- 🏠 Session 2 et 3, S2 2021 : 2 patients, Association Surrénales et Association AFLIP
- 🏠 Session 4, S1 2022 : aucun candidat FIRENDO
- 🏠 Session 5, S2 2022 : 1 patient, Association Surrénales
- 🏠 Session 6, S1 2023 : 2 patients, Association Surrénales et Association AFLIP
- 🏠 Session 7, S2 2023 : ouverture de candidatures le 3 avril, clôture 12 juin. **2 candidatures FIRENDO**
Candidature FIRENDO acceptée : Association GRANDIR
- 🏠 Session 8, S1 2024 : candidature 2023 FIRENDO priorisée - Association Surrénales



Bourses de participation aux congrès d'endocrinologie

<http://www.firendo.fr/enquetes/bourse-congres-2024/>

Public cible :

- 🏠 les jeunes médecins ou pharmacien (chefs de clinique, internes, médecins contractuels)
- 🏠 chercheurs non-statutaires (doctorant, post-doctorant),
- 🏠 Représentants des associations de patients,
- 🏠 Paramédicaux: IDE, AS, techniciens
<http://www.firendo.fr/enquetes/bourse-congres-2024-paramedicaux/>

FIRENDO finance directement :

- 🏠 **les frais d'inscription au congrès,**
- 🏠 **l'hébergement dans un hôtel choisi par nos soins,**
- 🏠 **le déplacement (en train ou par avion).**

Membres d'une structure membre de FIRENDO



Bourses de participation aux congrès d'Endocrinologie 2023

- 🌐 European Congress of Endocrinology (ECE), à Istanbul, Turquie – 5 médecins boursiers
- 🌐 American Congress of Endocrinology (ENDO), Chicago, USA - 3 médecins boursiers
- 🌐 Congress of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE) – 4 médecins
- 🌐 Congrès de la Société Française d'Endocrinologie (SFE), Marseille – 18 boursiers, dont 4 médecins et 14 paramédicaux



ESFE
FIRENDO

ECE et ENDO 2023
Surrénales et Hypophyse

 Jérôme BERTHERAT Hôpital Cochin, Paris	 Pr Gerald RAVEROT CHU Louis Pradel, HCL, Lyon	 Patricia VADUVA Institut Cochin, Paris	 Georges RILEY CHU de Nancy
---	--	---	-----------------------------------

Echangez en direct avec nos experts
le mardi 4 juillet de 13h à 13h45

INSCRIVEZ-VOUS



Retrospectives écrites à lire sur :

http://www.firendo.fr/actualites/actualites/?tx_news_pi1%5BoverwriteDemand%5D%5Bcategories%5D=10&cHash=5171209fc044284e8a8cdc05f3fd68b2



Congrès en inter-filière 2023

- 📍 Congrès CMGF (**Collège des Médecins Généralistes**) du 23 au 25 mars 2023 au Palais de Congrès Paris : stand + atelier « Maladies rares » (financé par FIRENDO)
- 📍 Congrès SFP (**Société Francophone de Pédiatrie**) du 31 mai au 2 juin à Marseille : stand
- 📍 Congrès SFNMU (**Société Française des Médecins Urgentistes**) du 7 au 9 juin au Palais de Congrès Paris : stand + atelier « Cartes d'urgence »
- 📍 Congrès CNGE (**Collège National des Enseignants en Médecine Générale**) en décembre à Lyon : stand



Formation à la recherche: bourses Master 2 et thèse « Maladies Endocriniennes Rares »

- 🍀 Le stage de Master / projet de Thèse doit être réalisé dans un laboratoire membre de FIRENDO
- 🍀 Le projet de recherche doit concerner le périmètre FIRENDO (pas de cancer, pas de non-rare)

Calendrier :

- 🍀 Clôture de l'appel à candidatures : mai
 - 🍀 Délibération du jury FIRENDO :
 - 🍀 Annonce aux lauréats : début juillet
 - 🍀 Les lauréats préviennent leur établissement gestionnaire et à fournissent les contacts à FIRENDO
 - 🍀 Signature de convention entre FIRENDO et l'établissement d'accueil
 - 🍀 Par l'établissement d'accueil : mettre en place le paiement – contrat de travail, etc. et tout cela AVANT le 1^{er} novembre
- 🍀 2022: 1 thèse et 2 M2 financés

2023

**Jury : les membres du collège
en réunion extraordinaire fin mai 2023**

Résultats juillet 2023

Lauréat Thèse:

1. Clémence Delcour

Lauréats Master: 1 (désistements)



Projet Urgences Orphelines

Module de formation et d'information pour les maladies rares
aux acteurs des structures d'urgence

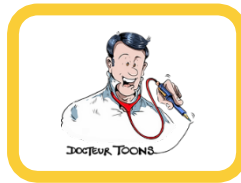


AnthroPi



Scénarios d'appels

- Étudiants en santé
- SAMU /Pompiers



Supports numériques

- Soignants
- Patients
- Aidants
- Grand Public

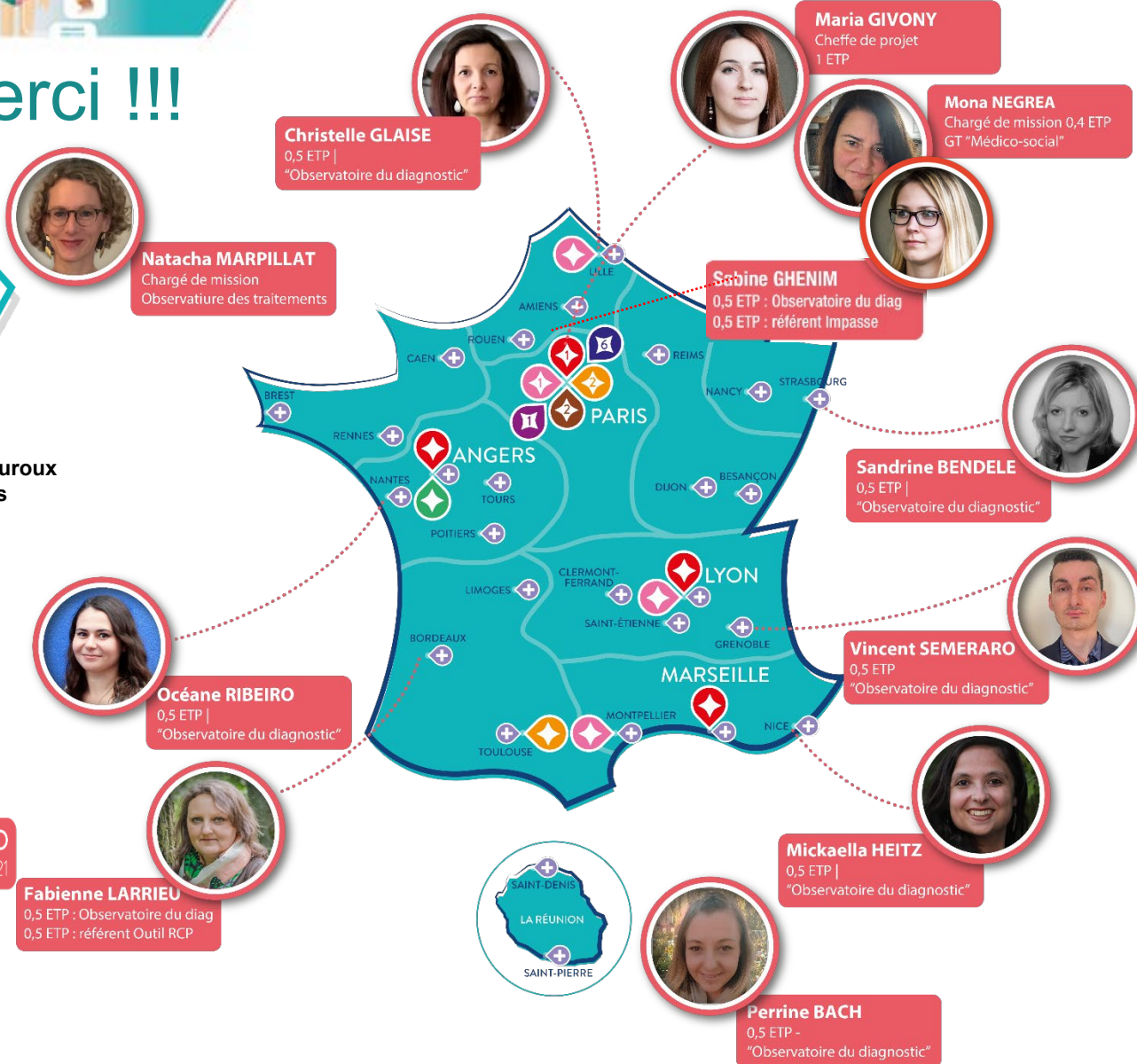
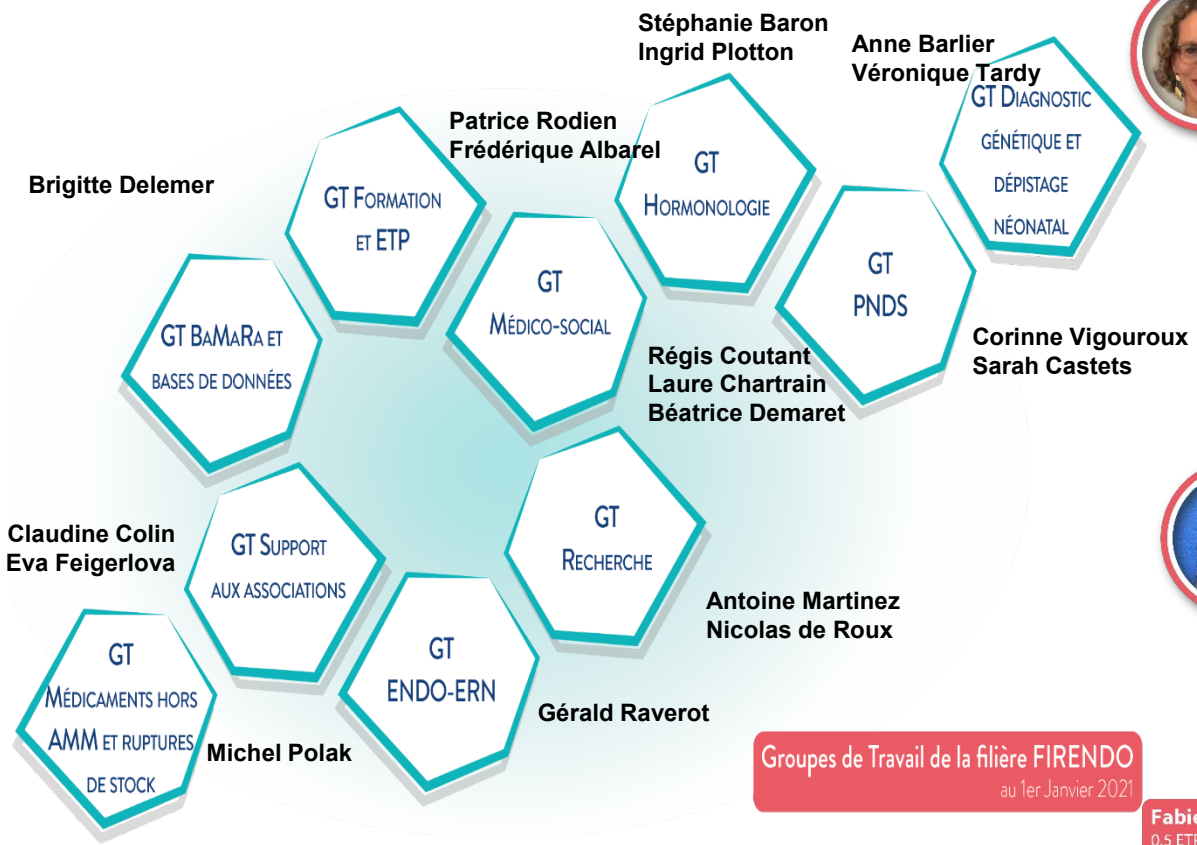


Analyse des prises en charge,
vérifications de la connaissance
des procédures, revues et
améliorations si nécessaire

- ✓ **Insuffisance surrénale enfant & adulte**
- ✓ **Diabète insipide**
- ✓ **Silver Russel**



Merci !!!



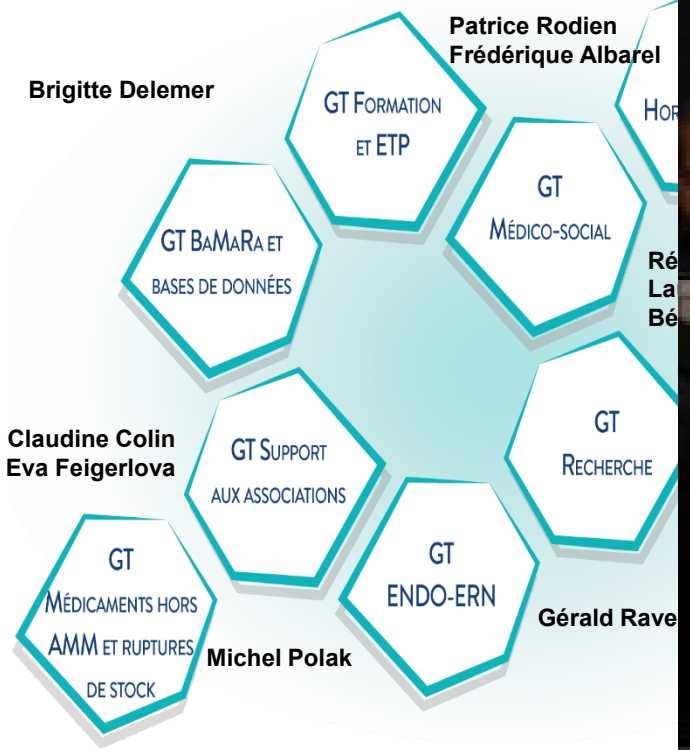


**SAVE THE DATE
JA FIRENDO 4-12-2024**

Stéphanie Baron
Ingrid Plotton
Anne Barlier



Observatoire du diagnostic





MERCREDI
6 DÉCEMBRE
2023

PARIS 14^e

ANNUELLE
FIRENDO

10^{ème} JOURNÉE



10^{ème} JOURNÉE ANNUELLE FIRENDO - 14 DÉCEMBRE



Patients identifiés comme en « impasse diagnostique » au sein de FIRENDO

Domaine ▼	Type ▼	Portage ▼	Préindication
Maladies rares	Maladies endocriniennes et métaboliques	FIRENDO	<u>Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire</u>
Maladies rares	Maladies endocriniennes et métaboliques	FIRENDO	<u>Diabète néonatal</u>
Maladies rares	Maladies endocriniennes et métaboliques	FIRENDO	<u>Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques</u>
Maladies rares	Maladies endocriniennes et métaboliques	FIRENDO	<u>Dysfonction de l'axe thyroïdienne</u>
Maladies rares	Maladies endocriniennes et métaboliques	FIRENDO	<u>Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive</u>
Maladies rares	Maladies endocriniennes et métaboliques	FIRENDO	<u>Hypersécrétions hormonales hypophysaires</u>
Maladies rares	Maladies endocriniennes et métaboliques	FIRENDO	<u>Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales</u>
Maladies rares	Troubles de la fertilité	FIRENDO	<u>Infertilités masculines rares</u>
Maladies rares	Troubles de la fertilité	FIRENDO	<u>Insuffisance ovarienne primitive</u>



Goodies FIRENDO



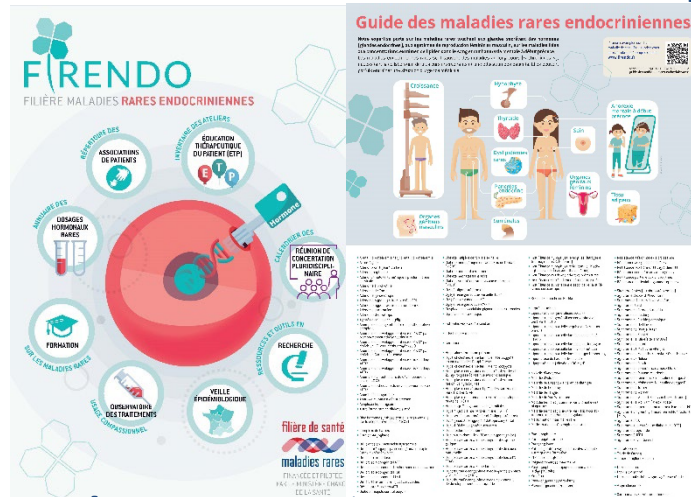
Tote-bag FIRENDO
format A3, épaisseur 10 cm

Stylo en carton de lait recyclé
personnalisé Milkypen

Gourde FIRENDO inox avec
mousqueton

400 mL

Pochette cartonnée à rabats
FIRENDO A4



Poster A3 FIRENDO

Plaquette A5 → A3 FIRENDO

Livret associations FIRENDO



RCP FIRENDO année 2023 (déployées sur SARA)

RCP FIRENDO		Année 2023		
Indicateurs	Nbre de RCP clôturées *	Nbre de dossiers validés	Nbre de dossiers reportés	Nombre total de participants aux séances
CRMR Croissance	7	40	2	162
CRMR Surrénales	8	34	0	47
CRMR PRISIS	7	51	1	71
CRMR PGR	5	33	0	160
CRMR TRH	2	6	0	11
CRMR DEV-GEN RCP VDG	19	138	21	499
CRMR Hypophyse (HypoCare)	9	65	3	162
FMG 2025 (IOP et DSD)	7	65	1	120
RCP FMG IMR	Pas accès sur SARA	Pas accès sur SARA	Pas accès sur SARA	Pas accès sur SARA
RCP FMG TRH/Hypo	2	8	ND	27