

FIRENDO / FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

AUTO-ÉVALUATION 2016



LISTE DES SIGLES ET ACRONYMES

AFDPHE	Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant	ESPE	European Society of Pediatric Endocrinology
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché	ETP	Education Thérapeutique des Patients ou Equivalent temps plein
ANR	Agence Nationale de Recherche	FSMR	Filières Santé Maladies Rares
AP-HP	Assistance Publique – Hôpitaux de Paris	G2M	Filière maladies rares héréditaires du métabolisme
ARC	Attaché de Recherche Clinique	GT	Groupe de Travail
ARS	Autorité régionale de santé	HAS	Haute Autorité de Santé
ATU	Autorisation Temporaire d'Utilisation	IME	Institut médico-éducatif
BaMaRa	BAsE MALadies RAres	LD	Laboratoire de diagnostic
BNDMR	Banque Nationale des Données Maladies Rares	MCU	Maître de conférences des universités
CAMPS	Centres d'Action Médico-Sociale Précoce	MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
CCMR ou CC	Centre de Compétence	MR	Maladie Rare
CdM	Chargé de Mission	MS	Acteur du secteur médico-social
CeMaRa	Base de données du Réseau des CENTres des MALadiesRAres	NGS	Next Generation Sequencing (séquençage à haut débit)
CIM10	Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes	OGDPC	Organisme Gestionnaire du Développement Professionnel Continu
CNIL	Commission Nationale d'Informatique et de Libertés	OSCAR	Filière maladies rares de l'os et cartilage
CNSA	Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie	PAI	Projet d'accueil individualisé
COFIL	Comité de pilotage des FSMR	PH	Praticien hospitalier
CR DSD	Centre de Référence Anomalies du Développement Sexuel	PHRC	Programme hospitalier de recherche clinique
CRMERC	Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance	PMI	Protection Maternelle et Infantile
CRMUR DEFHY	Centre de Référence Maladies Rares d'Origine Hypophysaire	PNDS	Protocoles Nationaux des Soins
CRMUR ou CR	Centre de Référence	RaDiCo	Rare Disease Cohort
CRMUR PGR	Centre de référence Pathologies Gynécologiques Rares	RCP	Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
CRMRS	Centre de Référence Maladies Rares des Surrénales	RER	Réseau Européen de Référence (voir ERN)
DGOS	Délégation générale de l'offre des soins	RIHN	Le référentiel des actes innovants hors nomenclature de biologie et d'anatomocytopathologie
DIU	Diplôme Interuniversitaire	RTU	Recommandation Temporaire d'Utilisation
DPC	Développement professionnel continu	SFE	Société Française d'Endocrinologie
DRCD	Direction de la Recherche Clinique et Développement	SFEDP	Société Française d'Endocrinologie et Diabétologie Pédiatrique
DU	Diplôme Universitaire	SIGAPS	Système d'interrogation, de Gestion et d'Analyse des Publications Scientifiques
ER	Équipe de recherche	SWOT	Strengths – Weaknesses - Oppotunities - Threats (eng. Points faibles – points forts – Leviers – Freins)
ERN	European Reference Network	TEC	Technicien d'Etudes Cliniques
ESE	European Society of Endocrinology		
ESHRE	European Society of Human Reproduction and Embryology		



TABLE DES MATIERES

LISTE DES SIGLES ET ACRONYMES	2
TABLE DES MATIERES	3
FILIERE SANTE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES FIRENDO	4
A. Domaine d’expertise	4
B. Champ d’action et objectifs	5
C. Cartographie des acteurs	7
D. Dispositif de gouvernance	9
AUTOEVALUATION DE LA FILIERE FIRENDO	12
Module 1 : Généralités, chapitre 1.1 : Qualité	15
Module 1 : Généralités, chapitre 1.2 : Fonctionnement	17
Module 2 : Missions, chapitre 2.1 : Amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares .	22
Module 2 : Missions, chapitre 2.2 : Développement de la recherche translationnelle, clinique et organisationnelle	23
Module 2 : Missions, chapitre 2.3 : Développement de l’enseignement, de la formation et de l’information	24

FILIERE SANTE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES FIRENDO

La Filière de Santé Maladies Rares Endocriniennes (FIRENDO) fédère les différents acteurs du champ des maladies rares endocriniennes de l'enfant et de l'adulte dans le but d'animer et de promouvoir une prise en charge coordonnée et optimale de ces dernières.

A. DOMAINE D'EXPERTISE

Les pathologies concernées par FIRENDO sont les atteintes rares des glandes endocrines hypophyse, surrénales, gonades, thyroïde et du système reproductif féminin ainsi que les pathologies de la croissance. Ces pathologies ont pour la plupart en commun un dérèglement de la sécrétion hormonale ou de l'action des hormones. Ce dérèglement va donc entraîner un excès ou déficit hormonal ou une altération de la sensibilité à l'hormone conduisant à la morbidité par la perturbation du message hormonal transmis aux tissus cibles. La fiche de saisie des données patient de FIRENDO, utilisée pour le recueil d'activité de la filière dans la Base de Donnée Maladies Rares (BNDMR) comporte plus de 119 maladies ou groupes de maladies rares endocriniennes (annexe 9).

Maladies rares de la thyroïde

Hypothyroïdie congénitale glande en place (avec ou sans goitre)
 Hypothyroïdie congénitale anomalie développement thyroïde (dont TSHR)
 Hyperthyroïdie familiale non auto-immune (TSHR)
 Hyperthyroïdie gestationnelle (familiale)
 Syndrome de Pendred
 Résistance aux hormones thyroïdiennes
 Maladie de Basedow à début pédiatrique

Pathologies rares de croissance

Syndrome Silver Russell
 Syndrome Beckwith Wiedmann

Atteintes rares du système reproductif féminin

Polyadénomatose mammaire
 Tumeur phyllode
 Adénofibrome géant du sein
 Malformation mammaire rare autre
 Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
 Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser atypique
 Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser classique
 Utérus didelphe
 Utérus bicorne bicervical avec rétention menstruelle unilatérale
 Utérus bicorne bicervical avec vagin et col utérin perméables
 Uterus bicorne unicervical
 Utérus cloisonné total
 Utérus cloisonné subtotal
 Utérus double - hémivagin - agénésie rénale
 Vagin cloisonné
 Vagin cloisonné longitudinal
 Vagin cloisonné transversal
 Agénésie et aplasie du corps de l'utérus
 Agénésie et aplasie du col de l'utérus
 Pathologie utéro-vaginale ou vulvu-vaginale autre que malformative
 Maladie de Von Willebrand
 Maladie hémorragique rare par déficit constitutionnel en facteurs de coagulation
 Maladie hémorragique rare par anomalie des plaquettes
 Maladie hémorragique rare autre

Pathologies rares des gonades

Insuffisance ovarienne primitive prématurée
 Résistance partielle aux androgènes
 Résistance complète aux androgènes
 Agénésie cellules de Leydig/Résistance testiculaire gonadotrophines
 Syndrome de Turner
 Dysgénésie gonadique XY/XO
 Dysgénésie gonadique XY
 Ovotesticular DSD
 46XY DSD idiopathique
 46 XX testicular DSD
 46XX DSD idiopathique
 Déficit 5 alpha reductase
 Bloc hormonosynthèse testiculaire
 Syndrome de persistance canaux Muller
 Anorchidie congénitale
 Dysgénésie testiculaire partielle 46, XY
 Syndrome de Denys-Drash
 Syndrome de Frasier
 Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta- déshydrogénase 3
 Déficit en aromatase
 Syndrome de Klinefelter 47,XXY
 Exstrophie vésicale-épispadias
 Syndrome de Mac Cune Albright
 Testotoxicose

Maladies rares des glandes surrénales

Hyperplasie congénitale des surrénales déficit 21 hydroxylase classique
Hyperplasie congénitale des surrénales déficit 21 hydroxylase non classique
Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR
Hyperplasie congénitale des surrénales déficit en 3 beta
Hydroxystéroïde deshydrogenase
Hyperplasie congénitale des surrénales déficit en 17 alpha hydroxylase
Hyperplasie congénitale des surrénales déficit en 11 beta hydroxylase
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoreductase(POR)
Anomalie du développement sexuel 46,XY due à un déficit isolé en 17, 20 lyase
Maladie d'Addison
Hypoplasie surrénalienne familiale
Hypoplasie surrénalienne congénitale de cause maternelle
Hypoplasie surrénalienne congénitale cytomégaly
Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes
Pseudohyperaldostéronisme type 2
Pseudohypoaldostéronisme
Hyperaldostéronisme familial type 1
Hyperaldostéronisme familial type 2
Hyperaldostéronisme familial type 3
Hyperaldostéronisme primaire hors adénome de Conn
Adénome de Conn
Résistance aux glucocorticoïdes
Syndrome de Cushing
Syndrome de Cushing ectopique
Complexe de Carney et/ou Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales
Syndrome de Carney-Stratakis
Triade de Carney
Phéochromocytome/paragangliome
Hyperplasie macronodulaire des surrénales indépendante de l'ACTH

Pathologies rares de l'hypophyse

Hypogonadisme hypogonadotrope congénital
Déficit isolé congénital FSH
Déficit isolé congénital ACTH
Déficit tardif isolé en ACTH
Maladie de Cushing
Insuffisance somatotrope non acquise isolée (sans PHE)
Insuffisance antéhypophysaire non acquise multiple (sans PHE)
Posthypophyse ectopique (PHE)
Crâniopharyngiome
Dysplasie septo-optique; Syndrome de De Morsier
Déficit isolé congénital TSH
Kystes de la poche de Rathke
Insuffisance hypophysaire iatrogène ou traumatique
Insuffisance hypophysaire acquise (tumeurs)
Insuffisance hypophysaire granulomateuse. Histiocytose
Insuffisance hypophysaire granulomateuse. Sarcoidose
Insuffisance hypophysaire due à une bêta-thalassémie
Germinome
Adénohypophysite
Panhypophysite
Apoplexie hypophysaire
Syndrome de Nelson
Syndrome David
Diabète insipide central héréditaire
Diabète insipide central acquis
Acromégalie
Adénome à prolactine
Adénome hypophysaire mixte GH+PRL
Adénome thyrotrope
Adénome gonadotrope
Adénome hypophysaire non fonctionnel

Les maladies rares endocriniennes peuvent être congénitales ou apparaître au cours de la vie chez l'enfant ou l'adulte. La plupart sont des maladies chroniques, ce qui implique aussi lors de survenue chez l'enfant d'avoir à organiser par la suite la transition de la prise en charge à l'âge adulte. Comme pour beaucoup de maladies rares certaines des maladies rares de la filière FIRENDO sont des pathologies héréditaires monogéniques. Ceci est surtout le cas des maladies à début pédiatrique. Le diagnostic des maladies de la filière repose avant tout sur une expertise endocrinienne clinique et biologique. Le point commun et la spécificité de ces maladies reposent en effet sur la nécessité d'avoir recours à cette expertise pour les explorations initiales puis pour la thérapeutique et le suivi. Par définition les hormones étant des molécules circulant par voie sanguine les conséquences des dérèglements des glandes endocrines peuvent être multisystémiques. La prise en charge se doit donc aussi d'être multidisciplinaire.

Le plan d'action déposé en avril 2016 a pour but de répondre aux besoins communs jugés prioritaires aux différentes maladies du champ d'action de la filière FIRENDO.

B. CHAMP D'ACTION ET OBJECTIFS

Les objectifs de la filière FIRENDO se déclinent sur trois axes principaux que la filière a définis lors de sa création et sur lesquels elle développe ses actions :

1- L'information sur les maladies rares endocriniennes. Ces actions visent à informer les patients et leurs familles, les différents professionnels de santé, les étudiants médicaux et paramédicaux, et les instances sur les maladies rares endocriniennes et les structures de leur prise en charge.

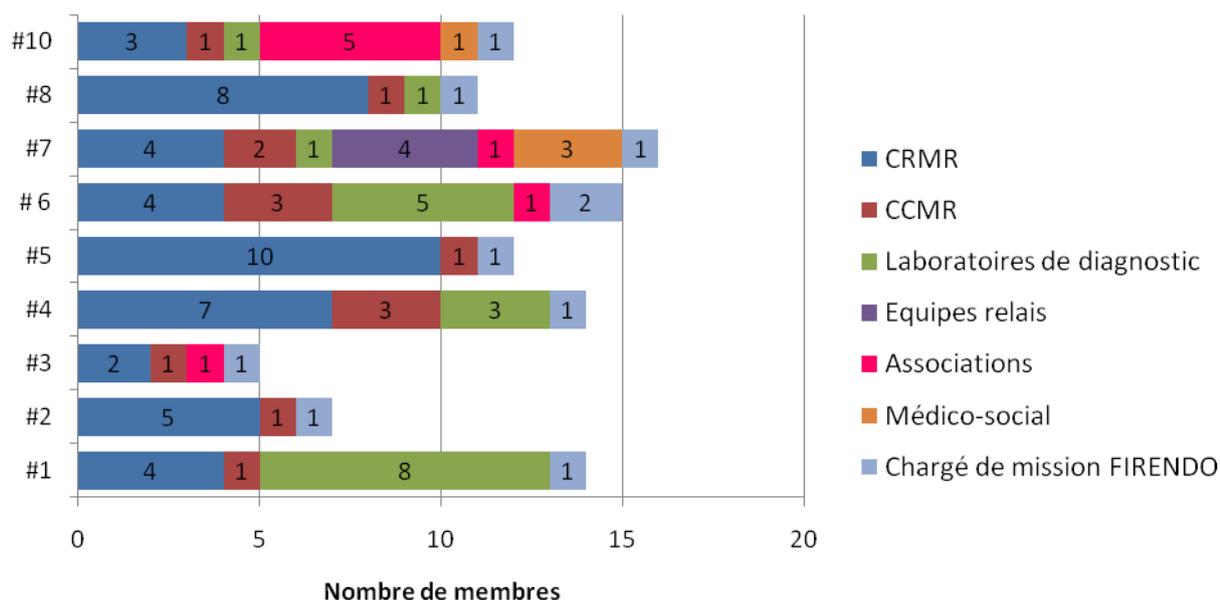
2- L'amélioration du parcours du patient. Cette animation vise à stimuler la coordination de l'expertise pluridisciplinaire sur les maladies rares endocriniennes par différentes approches (PNDS, référentiels, documents d'éducation, référencement des expertises des laboratoires de diagnostic...).

3- La veille épidémiologique. Cette action utilisant les outils développés par la BNDMR a pour but de fournir des données pouvant aider à améliorer le parcours patients et stimuler la recherche sur les maladies rares endocriniennes.

Pour progresser sur ces 3 axes très généraux la filière a organisé ses activités en 9 groupes de travail qui déterminent en sorte le champ d'action de la filière (annexe 1) :

#1 Amélioration de la prise en charge diagnostique	LEGENDRE Marie (LD Trousseau, Paris) TOURAINÉ Philippe (CRM R PGR) 14 membres au total	#6 Liens avec la recherche et actions européennes	LOMBES Marc (INSERM UMR-S 1185) MARTINEZ Antoine (INSERM U1103) CASTANET Mireille (CCMR Rouen) GIMENEZ-ROQUEPLO Anne-Paule (INSERM UMR 970) 19 membres au total
#2 Coordination de l'expertise pluri-disciplinaire	CHABRE Olivier (CCMR Grenoble) DURANTEAU Lise (CRM R DSD) 7 membres au total		#7 Coordination avec le secteur psycho-médico-social
#3 Visibilité de la filière	BORSON-CHAZOT Françoise (société savante SFE) DONADILLE Bruno (CRMERC) 6 membres au total	#8 Actions de formation en commun	KERLAN Véronique (CCMR Brest) RODIEN Patrice (CR PRH) 11 membres au total
#4 Rédaction des bonnes pratiques et protocoles (PNDS)	BONY Hélène (CCMR Amiens) BORSON-CHAZOT Françoise (CCMR Lyon) MOURIQUAND Pierre (CR DSD) GORDUZA Daniela (CR DSD) 14 membres au total	#10 Lien avec les associations de la filière	BRUE Thierry (CRM R DEFHY) COLIN Claudine (Association Surrénales) 12 membres au total
#5 Registres, la collecte des données et la BNDMR	DELEMER Brigitte (CCMR Reims) LEGER Juliane (CRMERC) 12 membres au total		

Répartition des membres par groupe de travail



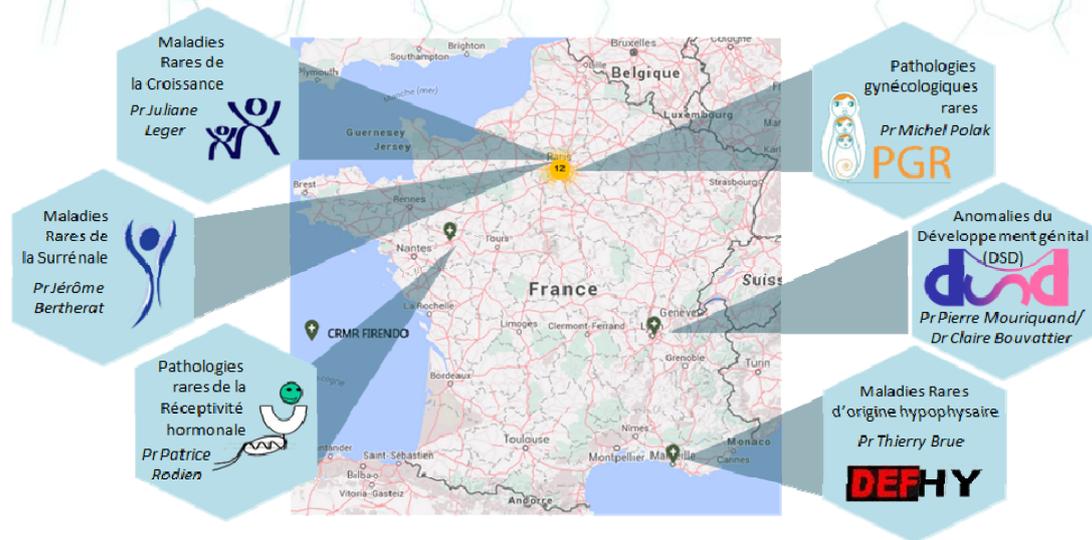
C. CARTOGRAPHIE DES ACTEURS

Les acteurs de la filière FIRENDO sont les Centres de Références Maladies Rares (CRMR), les Centres de Compétences, les laboratoires de diagnostic, les associations de patients, les laboratoires de recherche et les sociétés savantes. Ceci représente plus de 100 acteurs dont la localisation et les coordonnées sont visualisables sur la carte interactive du site internet de la filière : www.firendo.fr.

La Filière de Santé Maladies Rares Endocriniennes (FIRENDO) s'est constituée autour de 6 Centres de Références Maladies Rares couvrant des domaines complémentaires des maladies endocriniennes. Trois sont coordonnés par des médecins d'adultes et trois par des pédiatres.

- CRMERC : CRMR maladies endocriniennes rares de la Croissance (Pr J Léger, Paris)
- CRMR DEFHY : CRMR maladies rares d'origine hypophysaire (Pr T Brue, Marseille)
- CRMR DSD : CRMR anomalies du développement sexuel (Pr P Mouriquand, Lyon)
- CRMR PGR : CRMR des pathologies gynécologiques rares (Pr M Polak, Paris)
- CRMR PRH : CRMR pathologies rares de la réceptivité hormonale (Pr P Rodien, Angers)
- CRMRS : CRMR maladies rares de la surrénale (Pr J Bertherat, Paris)

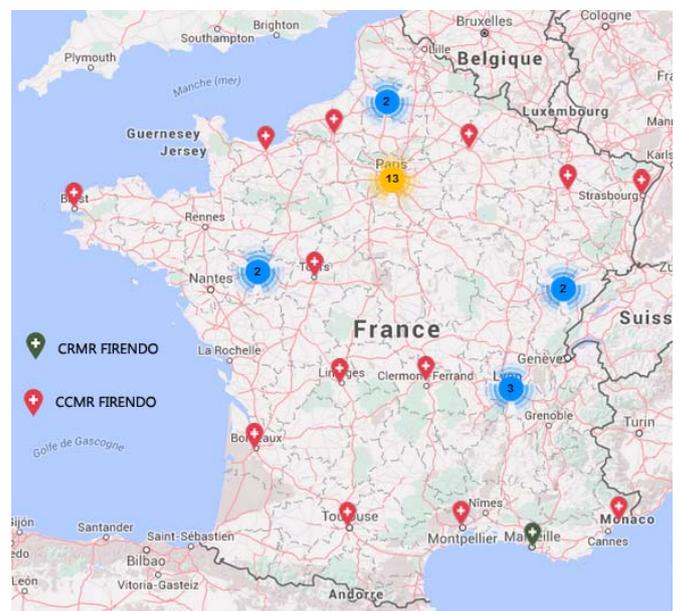
Associée à ces 6 centres de références coordonnateurs, la filière FIRENDO compte aussi 12 sites constitutifs de centres de références (annexe 1).



Les 21 centres de compétence de la filière assurent une couverture du territoire national et sont compétents pour l'ensemble des maladies rares endocriniennes (annexe 1). Une vague commune de labellisation des centres de compétence pour 5 CRMR membres de la filière FIREENDO a été un premier pas vers la construction d'un réseau des experts.

La labellisation du réseau des centres de compétence du CRMR PGR, ainsi que ses nouveaux sites constitutifs (Cochin et Toulouse) est en cours.

1 Cartographie des centres de compétence de FIREENDO



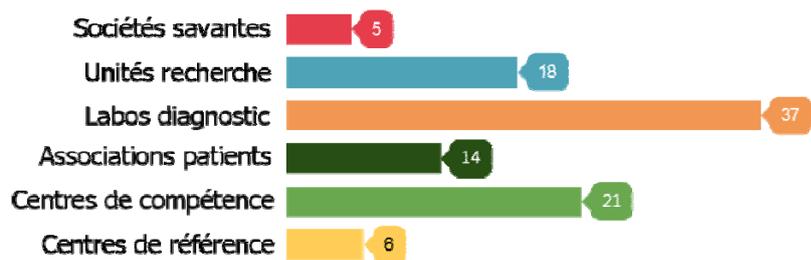
Trente-sept laboratoires de diagnostic sont intégrés dans FIREENDO : 9 laboratoires d'hormonologie et 28 laboratoires de génétique (annexe 1).

Quatorze associations de patients participent activement aux activités de FIREENDO, dont 12 sont membres de l'alliance maladie rares (annexe 1).

Dix-huit équipes de recherche institutionnelles (INSERM, CNRS, CEA ou Université) font partie de la filière FIREENDO (annexe 1).

Enfin 5 sociétés savantes sont impliquées dans les réflexions de la filière FIREENDO (annexe 1).

2 Nombre d'acteurs de FIREENDO en fonction de la structure membre

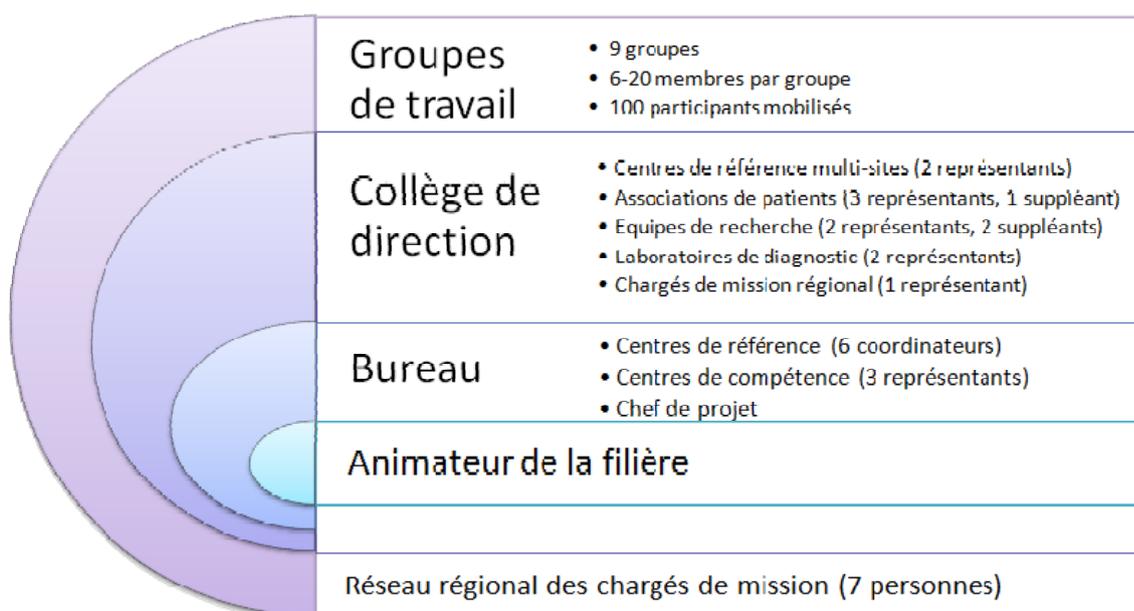


D. DISPOSITIF DE GOUVERNANCE

La filière FIREENDO est animée par le Pr J Bertherat (GH Cochin) et un chef de projet (Dr Maria Givony) qui se sont assurés de la mise en place du dispositif de gouvernance dont les principes avaient été définis dans le dossier de candidature de la filière FIREENDO.

Le dispositif de gouvernance de la filière repose sur un bureau et un collège décideurs dans les orientations des activités de la filière sur les propositions de l'ensemble des membres de la filière et en particulier des groupes de travail. Le bureau suit plus particulièrement les activités de la filière et des groupes de travail. Le collège définit les grandes orientations et participe aussi au suivi des activités. Le collège réunissant des représentants de chaque catégorie des membres de la filière est aussi une structure importante pour que toutes les composantes de la filière s'expriment sur les orientations et activités de FIREENDO.

La charte de la filière en cours de rédaction devra être validée par le collège de la filière avant diffusion à l'ensemble des membres de la filière. Les projets et les activités des groupes de travail sont présentés régulièrement lors des réunions du collège et du bureau ainsi que lors de la journée annuelle de la filière.



3 Organigramme de la filière FIREENDO

La composition du bureau est la suivante :

représentants de chaque CRMR (6 sièges)	J Leger, M Polak, P Rodien, T Brue, P Mouriquand/C Bouvattier, J Bertherat
représentants élus de CCMR (3 sièges)	H Bony, B Delemer, V Kerlan
chef de projet (1 siège)	M Givony

La composition du collège est la suivante :

représentant de chaque CRMR (6 sièges)	J Leger, M Polak, P Rodien, T Brue, P Mouriquand/C Bouvattier, J Bertherat
représentants des sites CRMR multi-site (3 sièges)	P Touraine (PGR), S Christin-Maître (CRMERC)
représentants élus de CCMR (3 sièges)	H Bony, B Delemer, V Kerlan
représentants élus des associations des patients (3 sièges)	par rotation: Association MAIA, Association ASSYMCAL, Association Surrénales, Association Grandir
représentants de laboratoires de diagnostic (2 sièges)	A Barlier (génétique), M Piketty (hormonologie)
représentants des unités de recherche (2 sièges)	par rotation: S Amselem, A Martinez, I Netchine, M Lombès
représentant du personnel chargé de mission de la filière (1 siège)	par rotation : F Minime, E Fortes Lopes, M Provost, Y Varillon, D Le Verger, S Ghenim, H Rahabi
chef de projet (1 siège)	M Givony

Le bureau et le collège se réunissent tous les 6 mois (janvier et juin pour le bureau ; mars et octobre pour le collège). Les comptes rendus écrits des réunions du bureau et du collège sont disponibles pour les tous acteurs de la filière : aujourd'hui envoyés par mail aux représentants des membres, bientôt ils vont figurer sur l'Espace membre du site internet de la filière en cours d'activation. Le plan d'action et l'utilisation des budgets attribués sont discutés et décidés par le bureau et le collège.

Sept chargés de mission en région ont été recrutés entre le 7 avril 2015 et le 1 mars 2016. Aujourd'hui, grâce à l'engagement de la filière FIREENDO et des sept chargés de mission régionaux, la totalité des 18 sites des CRMR membres et 35 services d'endocrinologie en région (affiliés aux 19 CCMR au total) poursuivent l'objectif de la veille épidémiologique sur les maladies rares endocriniennes que FIREENDO s'était fixé depuis ses débuts :

Région	Chargé de mission FIREENDO	Base	Services à charge	Rayonnement
Région Nord	Euma Fortes Lopes	CCMR d'Amiens Responsable : Dr Hélène Bony-Trifunovic	9	CCMR : Lille, Rouen, Caen, Amiens
Région Grand Ouest	Fanny Minime	Angers, CRMR PRH Responsable : Pr Patrice Rodien	12	CCMR : Tours, Nantes, Brest-Lorient-Rennes CRMR RH à Angers
Région Sud-Ouest	Marion Provost	CCMR de Bordeaux Responsable : Antoine Tabarin	5	CCMR : Bordeaux, Limoges CRMR Prader-Wili à Toulouse,
Région Sud	Haïfa Layachi-Rahabi	Marseille, CRMR DEFHY Responsable : Pr Thierry Brue	7	CCMR : Nice, Montpellier CRMR DEFHY à Marseille
Région Est	Sabine Ghenim	CCMR Reims Responsable : Pr Brigitte	10	CCMR : Nancy, Strasbourg, Dijon, Reims, Besançon

Delemer				
Région Rhône-Alpes-Centre	Yvonne Varillon	CCMR Lyon Responsable : Pr Françoise Borson-Chazot	15	CCMR : Lyon, Grenoble-Saint-Étienne, Clermont Ferrand, CRMR DSD à Lyon
Région Île-de-France	Delphine Le Verger	Hôpital Trousseau à Paris, site constitutif du centre CRMERC Responsable : Pr Irène Netchine	5	Trousseau, Cochin, Pitié-Salpêtrière, Saint-Antoine, Bicêtre

AUTOEVALUATION DE LA FILIERE FIRENDO

Module 1 : Généralités

1.1. Qualité

1.2. Fonctionnement

Module 2 : Missions des filières santé maladies rares (FSMR)

2.1. Amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares

2.2. Développement de la recherche translationnelle, clinique et organisationnelle

2.3. Développement de l'enseignement, de la formation et de l'information

Échelle :

- Oui
- Non
- En partie

Glossaire des acronymes

AP-HP	Assistance Publique – Hôpitaux de Paris	COPIL	Comité de pilotage des FSMR	MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
ARC	Attaché de Recherche Clinique	CRMR	Centre de Référence Maladies Rares	MR	Maladie Rare
ARS	Autorité régionale de santé	ER	Équipe de recherche	MS	Acteur du secteur médico-social
BaMaRa	BAseMALadiesRAres	ESPE	European Society of Pediatric Endocrinology	OSCAR	Filière maladies rares de l'os et cartilage
BNDMR	Banque Nationale des Données Maladies Rares	ETP	Éducation Thérapeutique des Patients	PH	praticien hospitalier
CCMR	Centre de Compétence Maladies Rares	FSMR	Filières Santé Maladies Rares	PNDS	Protocoles Nationaux des Soins
CdM	Chargé de Mission	G2M	Filière maladies rares héréditaires du métabolisme	RaDiCo	Rare Disease Cohort
CeMaRa	Base de données du Réseau des Centres des MALadiesRAres	GT	Groupe de Travail	SFE	Société Française d'Endocrinologie
CNSA	Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie	LD	Laboratoire de diagnostic	SFEDP	Société Française d'Endocrinologie et Diabétologie Pédiatrique

Annexe : Matrice de rapport mensuel d'activité des chargés de mission FIRENDO

Elément d'appréciation (EA)		Réponse aux EA
Module 1 : GÉNÉRALITÉS	1.1 : Qualité	
	La filière dispose d'une charte de fonctionnement expliquant son rôle et ses missions	EN PARTIE
	La charte de fonctionnement a été validée par les membres et le service juridique de l'hôpital Cochin	NON
	La charte de fonctionnement est connue par l'ensemble du personnel de la filière	NON
	La place et le rôle de chaque professionnel au sein de la filière sont clairement identifiés	EN PARTIE
	La filière dispose d'outils permettant le recueil et l'analyse de suggestions et commentaires	OUI
	La filière évalue régulièrement la satisfaction de ses membres	EN PARTIE
	L'équipe d'animation de la filière définit des objectifs pour l'amélioration de la qualité et des pratiques	OUI
	La filière dispose d'outils d'évaluation permettant de vérifier l'atteinte des objectifs	EN PARTIE
	La filière dispose d'un dispositif de gestion de la documentation qualité	OUI
	La filière anime, manage et évalue le personnel recruté	OUI
	L'équipe d'animation est soutenue par ses tutelles	OUI
	1.2 : Fonctionnement	
	La filière respecte sa politique générale imposée par la charte de fonctionnement	EN PARTIE
	La filière met tout en œuvre pour remplir ses missions	OUI
	La filière planifie ses actions et s'assure de ses réalisations	OUI
	La filière met en place des réunions régulières pour le suivi des actions	OUI
	La filière prévoit des temps de réflexion collective	OUI
	La filière implique ses acteurs dans ses prises de décision	OUI
	La filière inclue les autres filières dans la réflexion des actions communes	EN PARTIE
	La filière sollicite les organes de gouvernance pour la création et la validation de documents (rapport, plan d'action, plaquette d'information, document de travail,...)	OUI
	La filière s'assure du renouvellement de son organigramme, selon les règles de fonctionnement imposées par la charte	EN PARTIE
	La filière identifie clairement des experts travaillant dans chaque axe de travail	OUI
	La filière possède au moins un membre impliqué dans les actions prioritaires dans chaque structure membre	EN PARTIE
	La filière recrute pertinemment son personnel en fonction des besoins humains et des ressources financières	OUI
	La filière met à disposition un assistant de projet pour chaque centre	OUI
	La filière est en capacité d'estimer, de budgétiser, de solliciter et de rendre compte des moyens financiers à la réalisation des actions	OUI
	La filière possède des locaux nécessaires	OUI

Elément d'appréciation (EA)		Réponse aux EA
Module 2 : MISSIONS	2.1. Amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares	
	La filière favorise la lisibilité de l'organisation	OUI
	La filière facilite l'orientation des patients	OUI
	La filière facilite l'orientation des professionnels	OUI
	La filière remplit son rôle de coordination des acteurs	OUI
	La filière propose des modalités de mise en œuvre de ses actions par les acteurs	OUI
	La filière diffuse l'expertise et les connaissances dans un objectif d'équité sur le territoire national	OUI
	La filière crée un continuum d'action entre les acteurs sanitaires, sociaux, médico-sociaux	EN PARTIE
	La filière permet des échanges privilégiés entre les différents acteurs professionnels et associatifs	OUI
	2.2. Développement de la recherche translationnelle, clinique et organisationnelle	
	La filière dispose de toute l'information utile sur les bases de données de ses centres	EN PARTIE
	La filière dispose de toute l'information utile sur le réseau des laboratoires de diagnostic et de recherche	EN PARTIE
	La filière dispose de toute l'information utile sur les projets et travaux de recherche en cours	EN PARTIE
	La filière dispose de toute l'information utile sur les essais cliniques en cours	EN PARTIE
	La filière favorise le continuum entre la recherche fondamentale, translationnelle et clinique	EN PARTIE
	2.3. Développement de l'enseignement, de la formation et de l'information	
	La filière dispose de toute l'information utile sur les initiatives déjà prises et suscite des programmes d'enseignement et la création de diplômes inter-universitaires	OUI
	La filière possède les outils nécessaires à la communication entre ses différents acteurs	OUI
	La filière utilise des outils actuels de communication pour le grand public	OUI
	La filière informe tous les membres de ses activités	EN PARTIE
La filière met à disposition de ses membres tous les documents produits	EN PARTIE	
La filière consigne dans un compte-rendu de réunion, de séance, toutes les décisions et les avancements, envoyés ensuite aux membres concernés	OUI	
La filière développe une politique de valorisation pour ses actions	NON	

MODULE 1 : GENERALITES, CHAPITRE 1.1 : QUALITE

La filière dispose d'une charte de fonctionnement expliquant son rôle et ses missions	EN PARTIE
---	-----------

Justification :

Certains documents font office de la charte au sein de la filière FIRENDO :

- partie « Introduction » de la réponse à l'appel à projet à la constitution des filières en 2013, rédigée par l'ensemble des membres du bureau, qui détaille l'organigramme et le mode de fonctionnement,
- texte rédigé pour l'Espace public du site internet www.firendo.fr et approuvé par le bureau de FIRENDO, détaillant les missions de la filière FIRENDO, ses acteurs et son organigramme,
- les comptes rendus exhaustives de chaque réunion d'un organe de gouvernance (4 fois par an, 8 réunions au total) qui précisent la politique et recentrent les actions de la filière.

Actions correctives proposées :

La filière travaille sur des documents considérés comme des références établies par des structures analogues. La finalisation de la charte de la filière FIRENDO à partir de cette réflexion est prévue pour le 30 juin 2016.

La charte de fonctionnement a été validée par les membres et l'hôpital Cochin	NON
---	-----

Justification :

Un des freins majeurs à la constitution de la charte n'est pas le système de gouvernance de filière, déjà instauré et en fonction, mais l'exploitation des données issues de la veille épidémiologique effectuée par le personnel de la filière FIRENDO. La politique globale de la filière FIRENDO en cette matière, rappelée à la fin de chaque compte-rendu des réunions des organes de gouvernance, est de rendre accessible ses données du patient uniquement aux coordinateurs du site où le patient a consulté. Si un professionnel de la filière souhaite accéder à la globalité ou à la partie de ses données récoltés par les centres membres de la filière et le personnel de la filière, il doit effectuer :

- une demande auprès de chaque centre membre et
- une demande directement au comité scientifique de la filière FIRENDO.

Si sa demande est approuvée, le professionnel porteur du projet doit officialiser la participation de ces centres en leur accordant une place parmi les auteurs de l'étude, si le projet porte ses fruits et se fait publier.

Actions correctives proposées :

Dans un premier temps, la rédaction des clauses spécifique sur l'utilisation des données et les droits des publications demande la connaissance fine de la charte de la base de données utilisée (CeMaRa, dont la charte obsolète date de 2006 et BaMaRa, qui est en élaboration).

Dans un deuxième temps, le service juridique de l'hôpital Cochin doit être sollicité pour la validation de ce texte.

La charte de fonctionnement est connue par l'ensemble du personnel de la filière	NON
--	-----

Justification :

En absence de charte, des documents de substitution sont mis à disposition de tous les représentants des structures membres de FIRENDO. Le texte figurant sur l'Espace public du site www.firendo.fr est une première version de la charte et il est accessible par tout visiteur, qu'il s'agisse du membre de FIRENDO ou pas.

Actions correctives proposées :

La finalisation de la charte de la filière FIRENDO est prévue pour le 30 juin 2016.

La place et le rôle de chaque professionnel au sein de la filière sont clairement identifiés	EN PARTIE
--	-----------

Justification :

Chaque professionnel employé par une structure membre de la filière FIRENDO est représenté par un ou plusieurs représentants dans les organes de gouvernance de la filière FIRENDO.

La fonction du coordinateur de chaque structure et sa page Web sont mis en avant par l'annuaire interactif sur le site www.firendo.fr, permettant de l'identifier et le joindre. La filière FIRENDO est à l'écoute des professionnels qui ne profitent pas d'une visibilité suffisante sur Internet (il s'agit essentiellement des laboratoires de diagnostic et centres de compétence) pour détailler davantage leur fiche virtuelle d'identité sur www.firendo.fr : lister tous les membres de leur service et leurs contacts, spécifier leur expertise, etc.

Actions correctives proposées :

Seul le secteur médico-social n'est pas représenté dans les organes de gouvernance, ni dans l'annuaire des membres. Malgré la sollicitation de la CNSA et de plusieurs MDPH (avec qui les liens avec les CRMR membres de FIREENDO ont été déjà tissés), aucun représentant à l'extérieur des établissements hospitaliers n'a été identifié. La filière FIREENDO attend le retour du groupe de travail inter-filière « Médico-social » pour mieux aborder ce problème.

La filière dispose d'outils permettant le recueil et l'analyse de suggestions et commentaires	OUI
---	-----

- **Questions divers** : à la fin de chaque réunion d'un organe de gouvernance, le temps est laissé aux questions diverses. Les membres de l'organe de gouvernance sont incités par mail avant la réunion de recueillir et remonter les suggestions et réflexion des structures qu'ils représentent.
- « **Contactez-nous** » : sur le site de la filière www.firendo.fr, la rubrique « Contactez-nous » permet de recueillir tout commentaire sur le fonctionnement du site internet mais aussi sur le fonctionnement de la filière.
- **Points de contact en région** : le chef de projet et les sept chargés de mission de la filière FIREENDO se tiennent à disposition pour recueillir toute suggestion par mail, par téléphone ou en présentiel lors des congrès et réunions régionales.

La filière évalue régulièrement la satisfaction de ses membres	EN PARTIE
--	-----------

Justification :

Au fil de 8 dernières réunions de l'organe de gouvernance et 2 Journées annuelles, les membres sont incités de remonter les suggestions et réflexions à leur représentant dans les organes de gouvernance ou de contacter directement le chef de projet ou le chargé de mission dans sa région.

Des enquêtes de satisfaction ont été mis en place à l'issue de chaque Journée Annuelle de la filière à l'image de celle-ci et sont disponibles en permanence jusqu'à la prochaine édition : <http://www.firendo.fr/journee-firendo-2015-questionnaire/>

Depuis récemment, un formulaire de satisfaction est accessible par tout internaute l'incitant de laisser son avis sur le site de la filière :

<http://www.firendo.fr/filiere-firendo/sondage-site-firendo/>

Actions correctives proposées :

Depuis 1 an et 6 mois d'existence de la filière, aucun outil d'évaluation systématique de satisfaction des membres n'a pas été mis en place car il a été jugé préférable d'attendre une certaine production des différentes activités mises en route pour solliciter leur évaluation par les membres.

L'équipe d'animation de la filière définit des objectifs pour l'amélioration de la qualité et des pratiques	OUI
---	-----

L'équipe d'animation de la filière FIREENDO est composée de l'animateur, du chef de projet et sept chargés de mission. Les objectifs pour l'amélioration de la qualité et des pratiques sont régulièrement discutés lors des réunions qui rassemblent l'équipe d'animation. Une fois la proposition adoptée, elle est soumise aux organes de gouvernance pour examen lors de réunions ou par mail si les propositions des actions ont été adoptées en dehors des réunions planifiées.

La filière dispose d'outils d'évaluation permettant de vérifier l'atteinte des objectifs	EN PARTIE
--	-----------

Justification :

En septembre 2016, à l'issue de 2 ans de fonctionnement de la filière et 1 an de la veille épidémiologique sur les maladies rares endocriniennes, la filière FIREENDO compte déployer un dispositif d'évaluation de ses résultats. Ce délai de 2 ans a été estimé comme optimal pour laisser le temps à la filière FIREENDO d'agir et apporter des premiers résultats.

Actions correctives proposées :

Ce dispositif sera élaboré en collaboration avec le Service Qualité de l'hôpital Cochin. La grille utilisée ici sera le premier pas dans la réflexion sur le contenu de ce futur dispositif d'évaluation.

La filière dispose d'un dispositif de gestion de la documentation qualité	OUI
---	-----

À présent, tous les membres des groupes de travail ont accès à un espace sécurisé et cloisonné pour préserver la confidentialité de leurs travaux. Il s'agit de la plateforme collaborative Wimi dont la filière FIREENDO se sert pour la gestion documentaire.

Les membres des groupes de travail étant aussi les membres des organes de gouvernance, un espace peut être organisé pour le travail sur la documentation qualité de la filière.

Pour préserver le caractère confidentiel avec la fonction de travail collaboratif en moins, cette documentation pourra figurer aussi sur le futur Espace membre du site la filière FIREENDO, www.firendo.fr.

La filière anime, manage et évalue le personnel recruté	OUI
---	-----

Un chef de projet a été recruté le 1 octobre 2014. Il se réunit avec l'animateur de la filière toutes les semaines. Son évaluation est prévue pour l'avancement de l'échelon en avril 2016.

Sept chargés de mission ont été recrutés entre le 7 avril 2015 et le 1 mars 2016. À partir du janvier 2016, tous les chargés de mission remplissent un rapport mensuel qui porte sur l'activité de la veille épidémiologique, animation locale et animation régionale (annexe). Un retour permanent est assuré par la communication

quasi quotidienne entre le chef de projet et les chargés de mission.

L'équipe d'animation est soutenue par ses tutelles	OUI
--	-----

L'équipe d'animation de la filière FIREENDO est composée de l'animateur, du chef de projet et sept chargés de mission. L'équipe d'animation locale sur le site de l'hôpital Cochin est soutenue dans ces actions de manière inconditionnelle par la direction du groupe hospitalier et ses différents services (Direction de la recherche, Direction des finances, Cellules des marchés, Service informatique). Au niveau de l'AP-HP un soutien est aussi apporté pour l'information sur le plan maladie rare, le fléchage des crédits et la mise en place des conventions avec les centres en région.

MODULE 1 : GENERALITES, CHAPITRE 1.2 : FONCTIONNEMENT

La filière respecte sa politique générale imposée par la charte de fonctionnement	EN PARTIE
---	-----------

Justification :

En absence de charte, la filière adhère fermement aux décisions prises par les organes de gouvernance lors des réunions, comptes rendus à l'appui.

Actions correctives proposées :

La finalisation de la charte de la filière FIREENDO est prévue pour le 30 juin 2016.

La filière met tout en œuvre pour remplir ses missions	OUI
--	-----

Depuis le COPIL du 12 janvier et l'instruction du 11 janvier 2016, la filière FIREENDO a recentré ses missions et déploie tous ses moyens pour leur mise en œuvre.

La filière planifie ses actions et s'assure de ses réalisations	OUI
---	-----

Deux branches exécutives existent au sein de la filière FIREENDO :

- les groupes de travail au nombre de 9, composés par des professionnels bénévoles, membres de FIREENDO,
- les chargés de mission et le chef de projet.

En impliquant les derniers directement dans les groupes de travail, la filière FIREENDO s'assure que les réflexions produites au sein des groupes de travail soient traduites en actions concrètes avec un plan de réalisation détaillé.

La filière met en place des réunions régulières pour le suivi des actions	OUI
---	-----

L'équipe d'animation (animateur, chef de projet et chargés de mission) se réunit de manière suivante :

- L'animateur et le chef de projet se réunissent de manière hebdomadaire,
- le chef de projet et les chargés de mission se réunissent 1 fois par mois par audioconférence,
- le chef de projet échange avec les chargés de mission individuellement par téléphone ou mail quasiment tous les jours,
- toute l'équipe d'animation se réunit deux fois par an en présentiel.

Les organes de gouvernance (bureau et collège de direction) se réunissent chacun 2 fois par an, totalisant 4 réunions au total.

Groupes de travail de la filière FIREENDO ont été mis en place avant l'arrivée du système de plan d'action des filières. Leurs thématiques correspondent aux actions du socle commun. La liberté a été laissée aux groupes de travail quant à la fréquence et le sujet de leurs réunions en 2015. En général, les groupes de travail se réunissent :

- deux fois par an en présentiel,
- autant que nécessaire par audioconférence et
- en temps réel sur la plate-forme collaborative où ils peuvent communiquer par les forums ou chats.

Compte tenu des objectifs des actions engagées par le plan d'action 2016, une attention particulière sera

portée vers la régularisation des réunions des groupes de travail et un suivi des réalisations.

La Journée Annuelle de la filière FIREENDO a lieu une fois par an. Deux éditions ont été organisées depuis les débuts de la filière. Elles présentent une occasion idéale pour montrer l'avancement des actions et recueillir les réactions des membres présents au complet.

La filière prévoit des temps de réflexion collective	OUI
--	-----

La filière FIREENDO a laissé la liberté à ces groupes de travail de s'organiser et générer des propositions pertinentes pour tous les aspects des maladies rares endocriniennes.

Leurs travaux sont présentés à la Journée Annuelle de la filière où tous les présents dans l'assistance peuvent prendre conscience de leurs propositions et les discuter.

La filière implique ses acteurs dans ses prises de décision	OUI
---	-----

À travers les représentants des structures membres dans le collège de direction, la filière FIREENDO engage tous ses acteurs dans la prise de décisions :

- 3 représentants pour 23 centres de compétence,
- 3 représentants et 1 suppléant pour 13 associations de patients,
- 2 représentants et 2 suppléants pour les équipes de recherche,
- 1 représentant pour chaque secteur de diagnostic : 1 pour la génétique et 1 pour l'hormonologie,
- 1 représentant des 7 chargés de mission,
- 2 représentants pour les 12 sites constitutifs des CRMR,
- 6 coordinateurs des CRMR.

La filière inclue les autres filières dans la réflexion des actions communes	EN PARTIE
--	-----------

Justification :

La filière FIREENDO compte 1 an et 6 mois d'existence. L'accent a été mis sur la structuration en interne et la sensibilisation de ses propres acteurs, qui n'ont jamais fonctionné en réseau de cette manière auparavant.

Toutefois, les liens étroits ont été tissés avec la filière **OSCAR**, dû au versant endocrinien des nombreuses pathologies de la parathyroïde (influençant le

développement osseux et le métabolisme du calcium et de phosphore). Pour cette raison, plusieurs associations de patients, centres de compétence et laboratoires de diagnostic se trouvent à cheval entre OSCAR et FIREENDO. Les deux filières partagent le stand aux congrès qui mobilisent les endocrinologues adultes et pédiatriques de France (congrès de la SFE, SFEDP, ESPE).

Un travail sur le PNDS sur l'hyperinsulinisme a été initié entre les professionnels de la filière **G2M** et les professionnels de FIREENDO (cliniciens : José Timsit, Dominique Simon et biologiste Christine Bellané-Chantelot).

La filière FIREENDO participe aux côtés des autres filières dans les congrès qui touchent un public large des professionnels : Congrès de Médecine Générale, Congrès de la Société Française de Pédiatrie, Congrès de la Médecine d'Urgence, Journées Internationale des médecins biologistes.

Le chef de projet de la filière FIREENDO participe régulièrement aux réunions de chefs de projet de toutes les filières et y prend une part active en tant que représentante institutionnelle des chefs de projet.

Actions correctives proposées :

L'interaction entre les filières sera davantage renforcée par les actions du socle commun travaillées en groupes inter-filières.

La filière sollicite les organes de gouvernance pour la création et la validation de documents (rapport, plan d'action, plaquette d'information, document de travail,...)	OUI
---	-----

La filière FIREENDO liste ici les documents pour lequel le travail collaboratif a été engagé avec les organes de gouvernance ou les groupes de travail de la filière :

- compte rendu d'une réunion : envoyé dans le mois qui suit la réunion et accompagné d'une note qui incite les participants à envoyer ses corrections ou modifications. Ainsi actualisé, chaque compte-rendu est validé en début de la réunion suivante ;
- texte et le contenu du site internet de la filière FIREENDO : le bureau et le groupe de travail « Visibilité de la filière » a été sollicité pour la relecture,

- le logo et la charte graphique du site internet : le bureau et le collège ont été impliqués dans la validation,
- plaquette d'information, le contenu de la rubrique « Guide des maladies rares endocriniennes » et les infographies sur www.firendo.fr : le bureau de la filière a été sollicité pour la validation,
- les rapports annuels générés par les groupes de travail sont régulièrement mis à disposition du bureau de la filière.

Pour les représentants qui siègent de manière permanente (CRMR, CCMR), les modalités de renouvellement seront précisées dans la nouvelle charte en septembre 2016.

La filière identifie clairement des experts travaillant dans chaque axe de travail

OUI

Chaque action proposée par la filière FIRENDO correspond à un groupe de travail. Les professionnels des structures membres ont choisi librement dans quel groupe de travail ils souhaiteraient s'impliquer. À partir de groupes de travail ainsi constitués, deux coordinateurs par groupe ont été choisis en fonction de leur expertise. Ils sont aussi les porteurs des projets proposés par l'action liée à la thématique de leur groupe.

Les groupes de travail et les experts qu'ils réunissent profiteront d'une visibilité plus grande sur l'Espace membre du site de la filière. Actuellement, l'expertise de chaque membre est déjà visible depuis l'annuaire interactif du site de la filière www.firendo.fr.

La filière s'assure du renouvellement de son organigramme, selon les règles de fonctionnement imposées par la charte

EN PARTIE

Justification :

L'animateur de la filière a été désigné pour 4 ans. Au bout de 1 an et 6 mois, le mandat du Pr Jérôme Bertherat est toujours d'actualité.

Les structures ayant des représentants et des suppléants au sein du collège de direction de la filière FIRENDO (équipes de recherche, associations, centres de compétence) siègent à tour de rôle. Les sept chargés de mission s'échangent à chaque réunion du collège selon leur ancienneté dans la filière.

Actions correctives proposées :

La filière possède au moins un membre impliqué dans les actions prioritaires dans chaque structure membre

EN PARTIE

Justification :

#10 Lien avec les associations de la filière

#8 Actions de formation en commun

#7 Coordination avec le secteur psycho-médico-social

#6+9 Liens avec la recherche et les programmes européens

#5 Registres, la collecte des données et la BNDMR

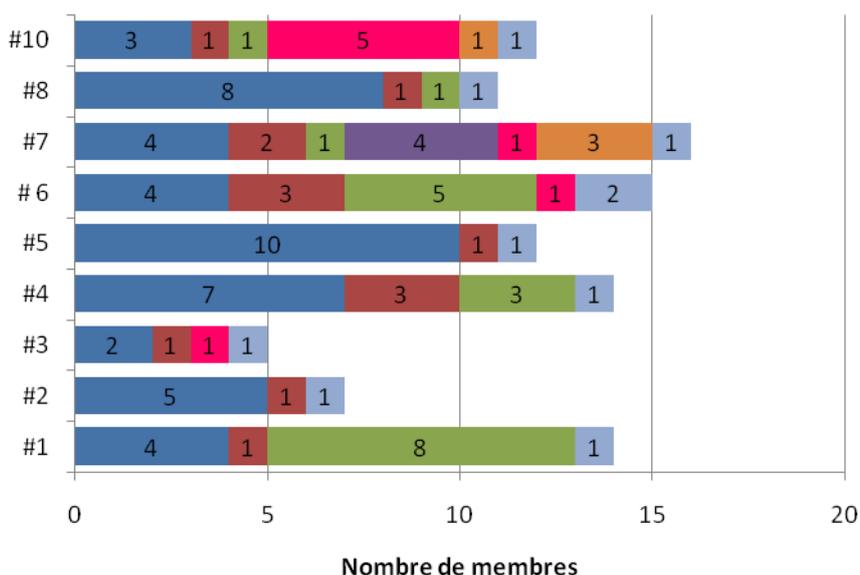
#4 Rédaction des bonnes pratiques et protocoles (PNDS)

#3 Visibilité de la filière

#2 Coordination de l'expertise pluri-disciplinaire

#1 Amélioration de la prise en charge diagnostique

Répartition des membres par groupe de travail



Actions correctives proposées :

Les membres de chaque groupe de travail ont été répartis de manière homogène en fonction de leur profession et localisation géographique. Un nouvel appel à participation, permettant une répartition plus équitable, pourra être lancé à l'occasion du renouvellement des membres des organes de gouvernance.



La filière recrute pertinemment son personnel en fonction des besoins humains et des ressources financières

OUI

Un chef de projet a été recruté avant le deuxième COPIL des FSMR en octobre 2014 en qualité d'ingénieur hospitalier principal, permettant :

- la mise en place des réunions régulières et la Journée Annuelle,
- diffusion des ressources,
- mise en place du site internet et la plate-forme collaborative,
- actions de communication de la filière (design des supports, participation aux événements),
- la mise en place des groupes de travail,
- formation des groupes de travail aux outils de collaboration,

- formation des nouveaux arrivants sur le paysage des maladies rares et à la veille épidémiologique sur les maladies rares endocriniennes,
- gestion des rapports mensuels des chargés de mission.

Sept chargés de mission ont été recrutés entre le 7 avril 2015 et 1 mars 2016 avec les objectifs :

- d'assurer la veille épidémiologique sur les maladies rares endocriniennes dans les 7 grandes régions de France, sur une cinquantaine de service d'endocrinologie qui font partie d'un centre de référence ou un centre de compétence,
- de relayer les initiatives de la filière FIREENDO dans la région et remonter les retours des acteurs locaux,
- d'assurer l'appui logistique des groupes de travail (1 ou 2 groupe par chargé de mission) et

de mettre en œuvre les initiatives qui en découlent.

Quatre chargés de mission sont basés dans les centres de compétences d'où ils rayonnent sur l'ensemble de leur région (Amiens, Reims, Lyon, Bordeaux). Trois autres chargés de missions sont basés dans les centres de référence, d'où ils visitent régulièrement les CCMR de leur région (Marseille, Angers, Paris). Les 6 conventions de versement des fonds pour leur rémunération et les 6 conventions de mise à disposition du matériel informatique ont été mises en place entre chaque établissement d'accueil et le siège de la filière FIRENDO (hôpital Cochin, APHP).

La filière met à disposition un assistant de projet pour chaque centre

OUI

Les **chargés de mission** font office d'un assistant de projet pour tous les centres dans leur région, qu'il s'agisse d'un CRMR ou CCMR. Leur implantation régionale leur permet de rester en contact privilégié avec 3 à 5 sites. Le chargé de mission parisien couvre les sites des centres de référence qui n'ont pas eu les moyens de bénéficier d'une aide pour la veille épidémiologique (5 sites).

Pour les autres 14 sites parisiens des CRMR membres de FIRENDO, ce sont le praticien hospitalier principal ou l'ARC du centre qui ont accepté le rôle d'assistant de projet pour chaque centre.

Pour chaque CRMR, le groupe de travail « Recherche » a souhaité mettre en place un Point de contact « Recherche ». Le but de ce maillage est de mieux canaliser l'information concernant les travaux de recherche et les actualités de l'appel d'offre pour chaque CRMR.

La filière est en capacité d'estimer, de budgétiser, de solliciter et de rendre compte des moyens financiers à la réalisation des actions

OUI

L'équipe d'animation de la filière FIRENDO est en contact permanent, quasiment journalier avec :

- la **Direction de la Recherche Médicale** de l'hôpital Cochin qui actionne la couverture des frais engendrés ou prévisionnels (M. Emmanuel Lavoué, Mme Anne-Laure de Césaire, Mme Nadia Ghazani, M. Pascal Mouila et Mme Leninya Amouche),
- et la **Direction des Finances** de l'hôpital Cochin qui estime et prévoit les frais à venir en

fonction du budget à disposition de la filière FIRENDO (Mme Anne-Claude Gritton, Mme Claire Archier et Mme Laurence Hérin).

Il s'agit de deux partenaires qui permettent à la filière FIRENDO de rendre ses comptes à tout moment et qui se mobilisent en vue d'estimation et budgétisation d'une action à entreprendre.

La filière possède des locaux nécessaires

OUI

Le siège de la filière se trouve dans un bureau dédié de 18 m² au 5^{ème} étage du bâtiment Copernic, hôpital Cochin à Paris, d'où opère le chef de projet. Chaque chargé de mission dispose d'un bureau qu'il partage avec le personnel de la recherche clinique du site local. Tout le personnel de la filière est équipé d'au moins un ordinateur portable et la clé 3G, achetés aux frais de la filière FIRENDO. Les ordinateurs fixes et les téléphones sont mis à disposition de certains chargés de mission par l'équipe d'accueil locale.

MODULE 2 : MISSIONS,

CHAPITRE 2.1 : AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE DES PERSONNES

ATTEINTES DE MALADIES RARES

La filière favorise la lisibilité de l'organisation	OUI
---	-----

La filière FIRENDO détaille son organisation et celle de ses membres :

- sur son site internet :
<http://www.firendo.fr/filiere-firendo/organigramme/>
<http://www.firendo.fr/annuaire-des-membres-de-la-filiere/>
- dans sa plaquette de présentation
- et bientôt dans sa charte de fonctionnement.

La filière facilite l'orientation des patients	OUI
--	-----

Pour mieux orienter les patients, la filière FIRENDO a créé :

- l'annuaire interactif en ligne permettant d'identifier les acteurs dans le domaine des maladies rares endocriniennes de proximité,
- toujours grâce à l'annuaire interactif, de trouver rapidement le service spécifique (consultation adulte/ pédiatrique / gynécologique, services sociaux, aide psychologique) :
<http://www.firendo.fr/annuaire-des-membres-de-la-filiere/>
- l'infographie interactive « Parcours médical d'un patient » disponible en ligne pour mieux expliquer l'interaction entre le médecin prescripteur, le CRMR, le CCMR et les laboratoires de diagnostic :
<http://www.firendo.fr/prise-en-charge-du-patient/parcours-medical-dun-patient/>
- l'infographie interactive « Vivre avec une maladie rare endocrinienne » qui reprend de manière ludique et synthétique les dispositifs et les aides dans le secteur sanitaire et médico-social :
<http://www.firendo.fr/prise-en-charge-du-patient/vivre-avec-une-maladie-rare/>

La filière facilite l'orientation des professionnels	OUI
--	-----

Justification :

Pour mieux orienter les professionnels tels que les médecins généralistes et les endocrinologues libéraux, l'annuaire interactif sur www.firendo.fr permet de

trouver le contact des responsables des centres experts et des laboratoires de diagnostic, ainsi que des laboratoires de recherche.

Actions correctives proposées :

À terme, chaque type de structure membre au sein de FIRENDO disposera d'un catalogue de compétence permettant de cibler les acteurs en fonction de la pathologie à expertiser, type de diagnostic ou modèle expérimental intéressant pour les collaborations dans le cadre d'un projet de recherche.

La filière remplit son rôle de coordination des acteurs	OUI
---	-----

Lors des réunions des organes de gouvernance et les Journées Annuelles, la filière FIRENDO poursuit son rôle de coordination des acteurs en harmonisant les pratiques existantes et en incitant les membres d'adopter une approche commune et cohérente. Exemple : les pratiques de la veille épidémiologique des patients atteints par des maladies rares endocriniennes.

La filière propose des modalités de mise en œuvre de ses actions par les acteurs	OUI
--	-----

Pour la mise en œuvre de ses actions, le membre de FIRENDO qui est concerné par cette action est accompagné dans la démarche par un groupe de travail pilotant l'action en question et par au moins un chargé de mission consacré à l'aide logistique et méthodologique.

La filière diffuse l'expertise et les connaissances dans un objectif d'équité sur le territoire national	OUI
--	-----

Par son rôle de coordinateur, la filière FIRENDO tend à harmoniser les pratiques existantes. Dans ce but, elle diffuse ces pratiques et connaissances à tous les membres par deux moyens :

- soit à travers son site www.firendo.fr (exemple : trame d'un programme ETP déjà existant dans un centre et approuvé par son ARS, à réutiliser pour la mise en place de ce même programme ailleurs),

- soit à travers ses Journées Annuelles (exemple : présentation des intervenants ayant déjà démontré l'efficacité de leur initiative dans leur région ou leur site).

La filière créée un continuum d'action entre les acteurs sanitaires, sociaux, médico-sociaux

EN PARTIE

Justification :

En réunissant tous les acteurs dans le domaine des maladies rares endocriniennes autour de table, la filière FIRENDO les amène à se connaître, à se parler et à créer ce continuum qui parfois manque dans le parcours de soin. Exemple : réunions des organes de gouvernance ou des groupes de travail.

Actions correctives proposées :

La mise en place de ce continuum pourra être renforcée par une meilleure implication des acteurs du secteur médico-social, actuellement absents de tout organe de gouvernance de la filière FIRENDO bien que présents dans les groupes de travail les concernant.

La filière permet des échanges privilégiés entre les différents acteurs professionnels et associatifs

OUI

Les échanges privilégiés ont notamment lieu lors des réunions des groupes de travail, où les membres de profils variés sont amenés à se parler et confronter leur positions. Exemple : le groupe de travail #10 « Lien avec les associations », où 5 associations membres actifs et 9 associations observateurs interagissent avec les représentants des centres de référence, centres de compétence et laboratoires de diagnostic.

MODULE 2 : MISSIONS,
CHAPITRE 2.2 : DEVELOPPEMENT DE LA RECHERCHE TRANSLATIONNELLE,
CLINIQUE ET ORGANISATIONNELLE

La filière dispose de toute l'information utile sur les bases de données de ses centres

EN PARTIE

Justification :

Grâce à une enquête très exhaustive initiée par la BNDMR en 2015, la filière FIRENDO a pris connaissance de toutes les bases de données utilisées par ses centres de référence membres. Une version raccourcie de ce questionnaire a été reprise pour l'enquête sur les bases de données initiée en 2016 à destination des CCMR, laboratoires de diagnostic et équipes de recherche.

Actions correctives proposées :

Les centres de compétence, les équipes de recherche et les laboratoires de diagnostic ont été invités de répondre à l'enquête suivante en ligne :

<http://www.firendo.fr/index.php?id=159>

La filière dispose de toute l'information utile sur le réseau des laboratoires de diagnostic et de recherche

EN PARTIE

Justification :

Une première liste de contacts a été dressée en 2014.

Actions correctives proposées :

Cette liste continue d'être actualisée :

- grâce aux Points de contact « Recherche » identifiés pour chaque centre de référence (dans le but de mieux connaître les équipes de recherche)
- grâce au collectif des laboratoires des dosages hormonaux qui, dans le but de mettre en place un catalogue de compétences, sondent en permanence les laboratoires d'analyses biochimiques ou d'exploration fonctionnelle au sein des hôpitaux.

La filière dispose de toute l'information utile sur les projets et travaux de recherche en cours

EN PARTIE

Justification :

Un premier recensement a été fait en 2013 et actualisé en 2015.

Actions correctives proposées :

Le groupe de travail « Recherche » et les Points de contact « Recherche » ont créé une enquête permettant aux équipes et aux centres de renseigner tout nouveau projet : <http://www.firendo.fr/index.php?id=156>

La filière dispose de toute l'information utile sur les essais cliniques en cours

EN PARTIE

Justification :

Un premier recensement a été fait en 2013 et actualisé en 2015.

Actions correctives proposées :

Le groupe de travail « Recherche » et les Points de contact « Recherche » ont créé une enquête permettant aux équipes et aux centres de renseigner tout nouvel essai thérapeutique :

<http://www.firendo.fr/index.php?id=156>

La filière favorise le continuum entre la recherche fondamentale, translationnelle et clinique

EN PARTIE

Justification :

Avant le 12 janvier 2016, les actions concernant la recherche n'ont pas été prioritaires pour la filière FIRENDO. Cependant l'état des lieux fait sur les différents programmes de recherche et les travaux du GT « Recherche » ont permis de façon informelle une stimulation de ce continuum.

Actions correctives proposées :

Cette donne va changer avec le caractère obligatoire de l'action du socle commun « Coordination de la recherche ».

MODULE 2 : MISSIONS, CHAPITRE 2.3 : DEVELOPPEMENT DE L'ENSEIGNEMENT, DE LA FORMATION ET DE L'INFORMATION

La filière dispose de toute l'information utile sur les initiatives déjà prises et suscite des programmes d'enseignement et la création de diplômes inter-universitaires

OUI

Un premier recensement a été fait en 2013 et réactualisé en 2015 et 2016. Les résultats de ce recensement figurent sur le site [www.firendo.fr : http://www.firendo.fr/formations-et-education-therapeutique-etp/](http://www.firendo.fr/formations-et-education-therapeutique-etp/)

Ce recensement a permis la proposition de l'action « Formation » en 2016.

La filière possède les outils nécessaires à la communication entre ses différents acteurs

OUI

Les moyens principaux de communication de la filière FIRENDO :

- site internet www.firendo.fr : Espace public,
- adresse mail générique contact@firendo.fr,
- newsletter générée à partir des actualités sur le site firendo.fr,
- plate-forme collaborative Wimi (firendo.wimi.pro), accessible en ligne uniquement par les membres des groupes de travail FIRENDO,
- plaquette de présentation A5 deux pages,
- la fiche de saisie de données patientes dans le cadre de la veille épidémiologique, détaillant toutes les pathologies de FIRENDO,
- pochettes cartonnées A4 FIRENDO, dans lesquelles les documents sont distribués aux présents pendant les réunions des organes de gouvernance, groupes de travail et les Journées Annuelles,
- poster A0,
- un grand portoir qui permet d'exposer les plaquettes et flyers de tous les CRMR et associations de patients membres de FIRENDO.

Une mise en page plus ambitieuse de la plaquette de présentation, des formats de poster A3 et d'un

kakemono (80x200 cm) sont aussi en train d'être conçus.

La filière utilise des outils actuels de communication pour le grand public

OUI

La partie du site internet (espace Public du www.firendo.fr) accessible actuellement en ligne concerne le patient, ses proches et le grand public, ainsi que les médecins généralistes et endocrinologues libéraux.

Les plaquettes de présentation de la filière sont distribuées à l'occasion des événements liés aux maladies rares et aux réunions des associations de patients.

La filière informe tous les membres de ses activités

EN PARTIE

Justification :

La partie du site internet destiné aux membres de la filière FIRENDO exclusivement (espace Membre du www.firendo.fr) est en élaboration. En l'attendant, c'est par le moyen de mail que les membres des organes de gouvernance sont rappelés sur les dates de futurs rendez-vous ou sollicités pour un avis sur une initiative de FIRENDO (exemple : mises à jour concernant les Réseaux Européens de Référence).

Depuis février 2016, les documents internes à la filière figurent aussi sur la plate-forme collaborative de FIRENDO, Wimi. Ils sont accessibles à tout membre de l'organe de gouvernance disposant d'un compte Wimi.

Actions correctives proposées :

L'espace Membre du site www.firendo.fr est annoncé pour fin mai 2016.

La filière consigne dans un compte-rendu de réunion, de séance, toutes les décisions et les avancements, envoyés ensuite aux membres concernés

OUI

Jusqu'à-là, huit compte-rendus détaillés ont été produits à l'issue de chaque réunion de l'organe de gouvernance, y compris les réunions individuelles avec les fonctionnaires de la DGOS. Dans un délai d'un mois

Les actualités accessibles depuis l'espace Public de www.firendo.fr (agenda des événements à venir, appels à projets, nouveaux recrutements, retour sur un événement où FIRENDO a participé ou organisé) sont adressées dans une newsletter à tous les professionnels des structures membres de la filière.

Actions correctives proposées :

L'espace Membre du site www.firendo.fr est annoncé pour fin mai 2016.

La filière met à disposition de ses membres tous les documents produits

EN PARTIE

Justification :

La partie du site internet destiné aux membres de la filière FIRENDO exclusivement (espace Membre du www.firendo.fr) est en élaboration. En l'attendant, les documents internes à la filière (comptes-rendus, rapports, plans d'actions, circulaires, documents de travail) sont adressés directement par mail aux représentants des structures membres de FIRENDO siégeant dans les organes de gouvernance. La divulgation de ces documents vers les membres individuels incombe à ces représentants.

après la réunion, une version modifiable est envoyée à tous les représentants pour relecture et modification.

La filière développe une politique de valorisation pour ses actions

NON

Justification :

En 1 an et 6 mois d'existence de la filière FIRENDO, il n'y a pas eu de projet qui aurait abouti au dépôt d'un brevet ou un partenariat industriel.

Actions correctives proposées :

La filière FIRENDO attend les premiers résultats des travaux scientifiques mais aussi les développements technologiques pour initier une politique de valorisation pour ces actions. Ce moment pourrait arriver d'autant plus vite avec le démarrage des cohortes RaDiCo.