FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

www.firendo.fr

Siège : Hôpital Cochin
27 rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris
contact@firendo.fr

Pr Jérôme Bertherat, animateur
Maria Givony, chef de projet

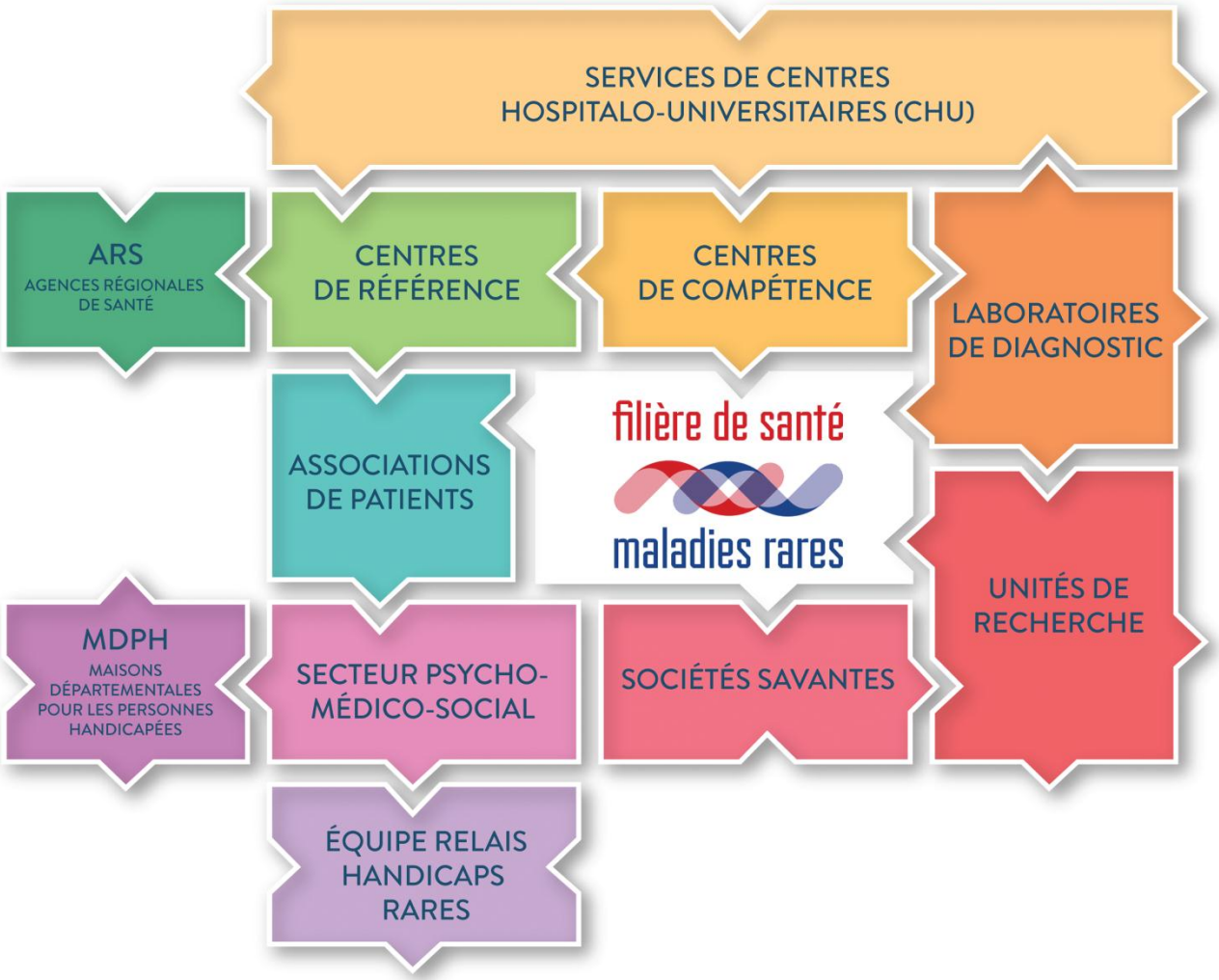
28 Février 2017, Reims

CONFÉRENCE MALADIES RARES

10ème journée internationale maladies rares

Sabine GHENIM
Chargée de mission Firendo Interrégion EST

Filières santé maladies rares: acteurs et partenaires



Filières santé Maladies Rares (FSMR)

- **Plan national Malades Rares II (PNMR) 2011-2016**
- **23 filières**
- **Un financement jusqu'au 2018 et réévaluation des filières en 2019**

Sigle	Thématique	Animateur
AnDDI-Rares	Déficience intelectuelle de causes rares	Dijon
CARDIOGEN	Maladies cardiaques héréditaires	Paris
BRAINT-TEAM	MR à expression motrice ou cognitive du CNS	Angers
DéfiScience	MR du développement cérébral et déficience intelectuelle	Lyon
FAI^{2}R	MR auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques	Lille
FAVA-Multi	MR vasculaires avec atteinte multisystémique	Paris
FILFOIE	MR hépatiques de l'enfant et de l'adulte	Paris
FILNEMUS	Maladies neuromusculaires	Marseille
FIMARAD	MR en dermatologie	Paris
FIMATHO	Malformations abdomino-thoraciques	Lille
FIRENDO	MR endocriniennes	Paris
TETECOU	MR de la tête, du cou et des dents	Paris

Sigle	Thématique	Animateur
G2M	Maladies héréditaires du métabolisme	Marseille
MARIH	Maladies immuno-hématologiques	Paris
MCGRE	MR constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïese	Créteil
MHémo	Maladies hémorragiques constitutionnelles	Lyon
Muco/CFTR	Mucovicidose et affections liées à une anomalie de CFTR	Lyon
NeuroSphinx	Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares	Paris
OSCAR	Os-Calcium/Cartillage-Rein	Paris
OrKiD	MR rénales	Montpellier
RESPIFIL	MR respiratoires	Paris
Sensgene	MR sensorielles	Strasbourg
FILSLAN	Sclérose latérale amyotrophique	Nice

L'objectif général des filières maladies rares

Favoriser la lisibilité de l'organisation de prise en charge des maladies rares et la décloisonner afin de :

Améliorer l'architecture de la prise en charge ;

Développer la recherche clinique, translationnelle et organisationnelle ;

Diffuser et publiciser l'information, enseignements et formations .

Objectifs spécifiques de la filière

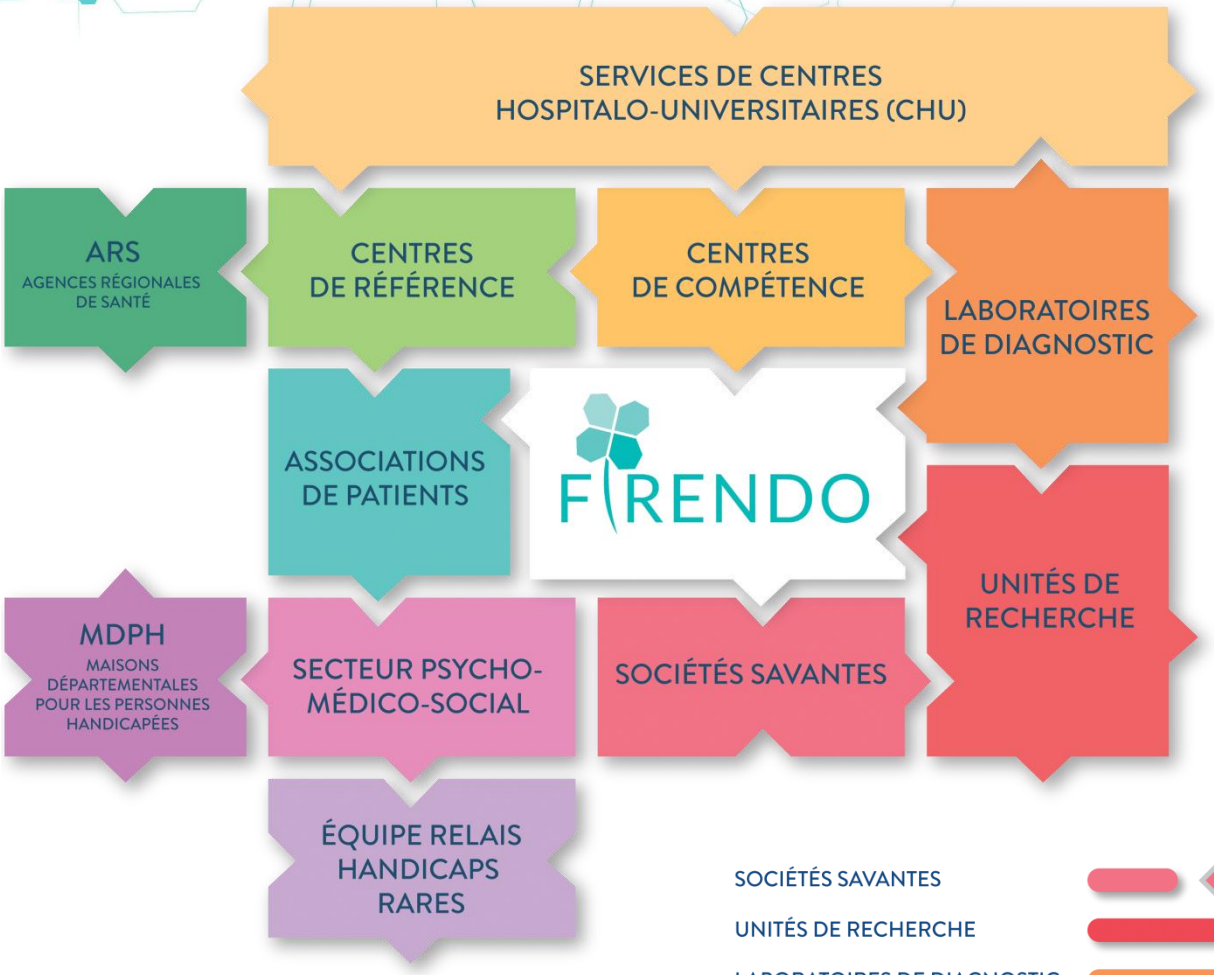
FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Améliorer le parcours patient

Informer sur les maladies rares

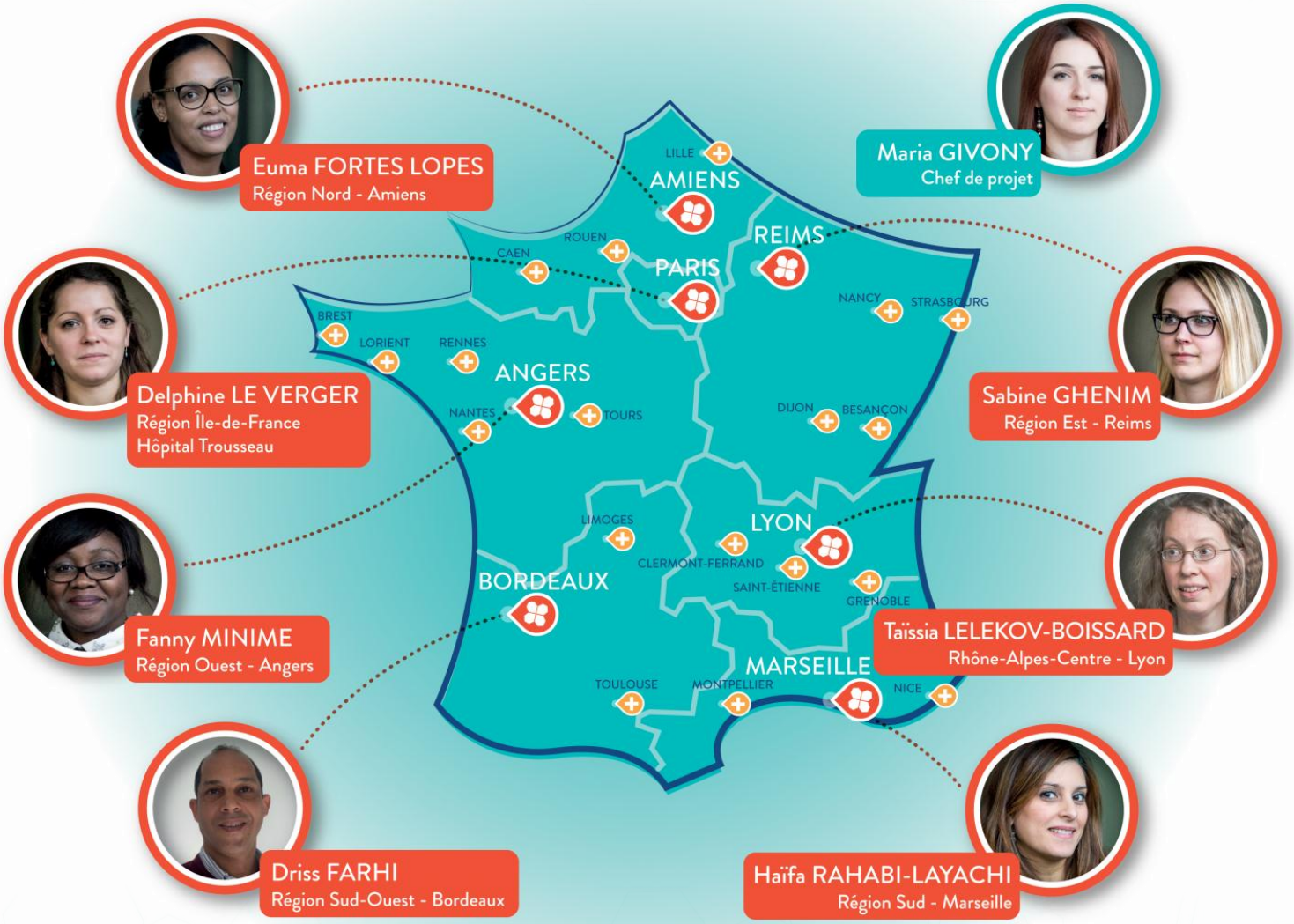
Pratiquer la veille épidémiologique

Filières santé maladies rares FIRENDO : acteurs et partenaires

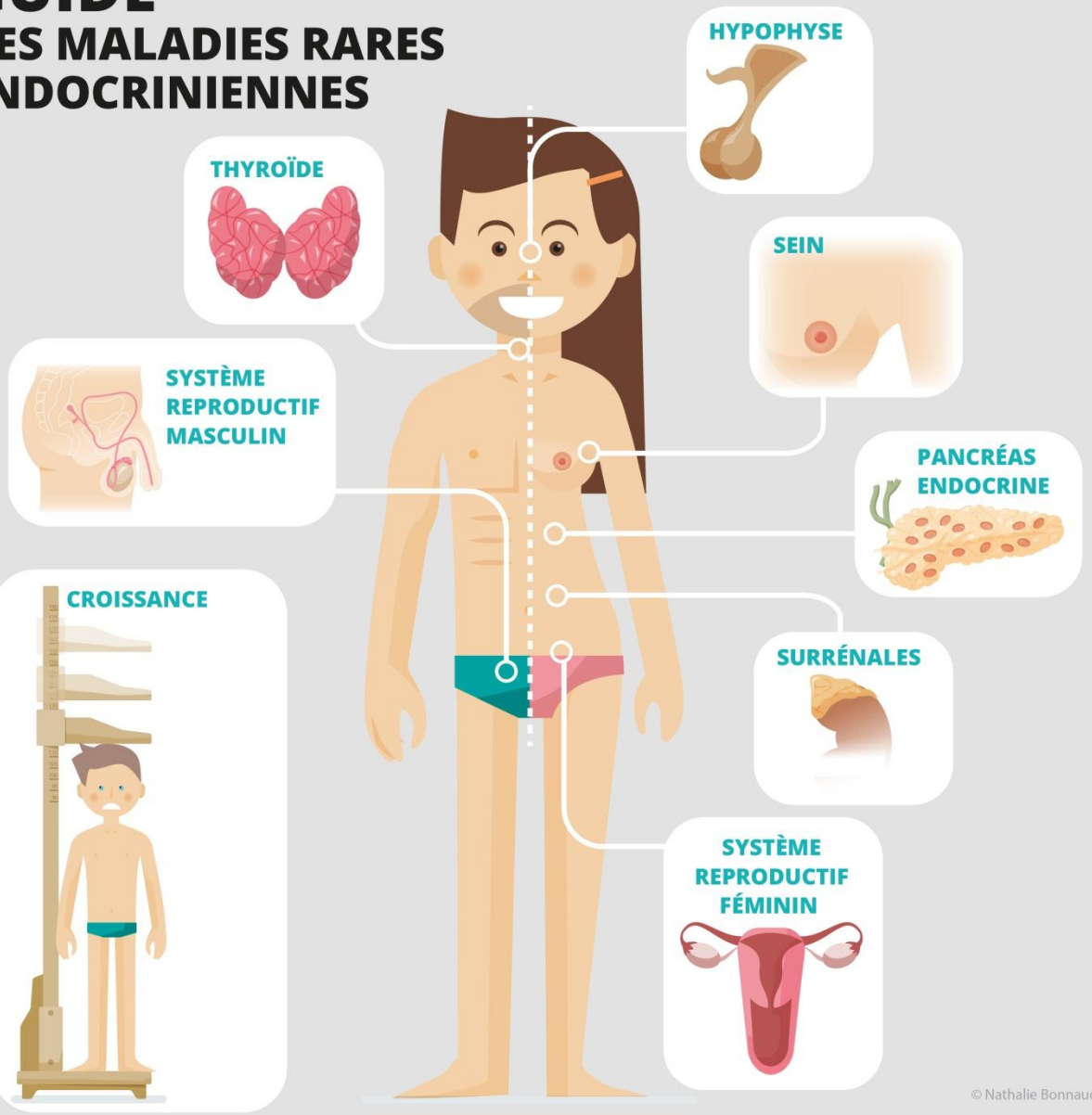


CRMR et CCMR : Centres experts membres de FIRENDO

Chargés de mission FIRENDO



GUIDE
DES MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



© Nathalie Bonnaud

> 20 000 patients en France

MALADIES RARES DE LA CROISSANCE
Pr Juliane LEGER

Syndrome de Turner
Syndrome Silver-Russell
Craniopharyngiome
Insuffisance antéhypophysaire
Insuffisance ovarienne primitive
Hypothyroïdie congénitale

www.crmerc.aphp.fr ....

PATHOLOGIES GYNÉCOLOGIQUES RARES
Pr Michel POLAK
PGR
Pathologies Gynécologiques Rares

Malformations utéro-vaginales
Hémorragies génitales
Pathologies rares du sein
Gynécologie des maladies chroniques rares

www.hopital-necker.aphp.fr/pgr/

....

MALADIES RARES DE LA SURRÉNALE
Pr Jérôme BERTHERAT

Syndrome de Cushing
Insuffisances surrénales
Hyperaldostéronisme primaire
Hyperplasie nodulaire des surrénales

www.surrenales.aphp.fr ....

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

Syndrome de Klinefelter
Insensibilités aux androgènes
46 XX testicular DSD
Dysgénésies gonadiques

....

PATHOLOGIES RARES DE LA RÉCEPTIVITÉ HORMONALE
Pr Patrice RODIEN

Pathologies gonadiques par anomalie de la réceptivité aux gonadotrophines
Pathologies thyroïdiennes par anomalie de la réceptivité à la TSH
Syndrome de Mac Cune Albright
Résistance aux hormones thyroïdiennes

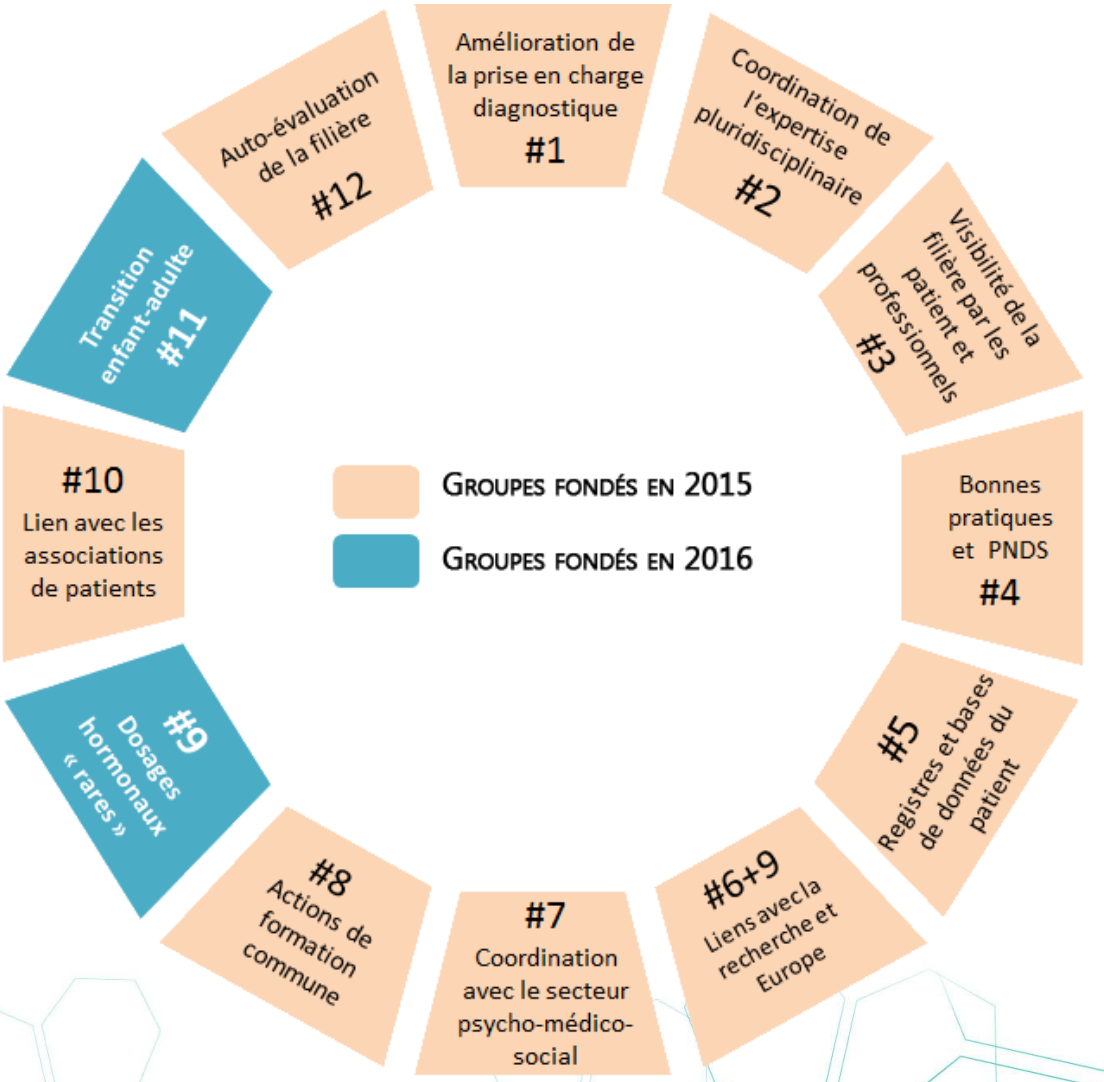
www.maladies-endocriniennes.fr/accueil

MALADIES RARES D'ORIGINE HYPOPHYSAIRE
Pr Thierry BRUE
DEFHY

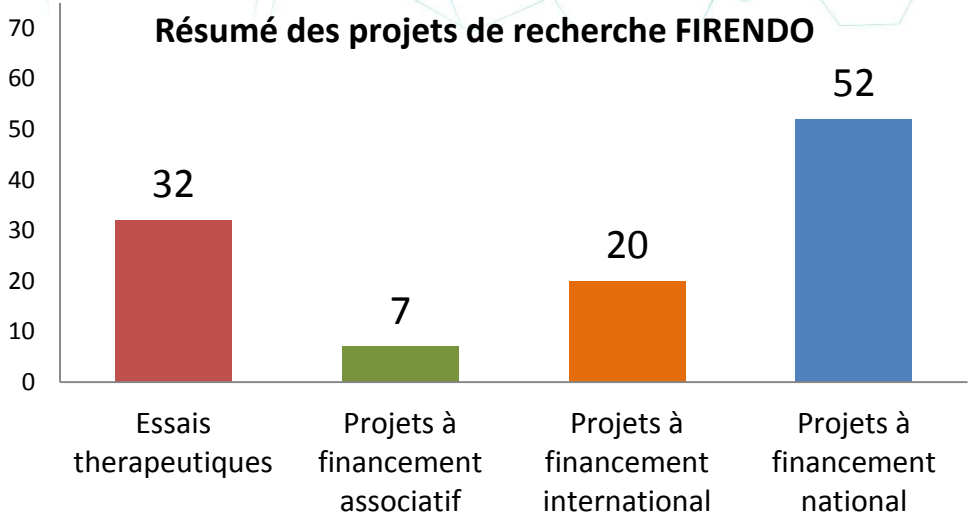
Acromégalie
Adénomes hypophysaires
Insuffisances hypophysaires
Maladie de Cushing

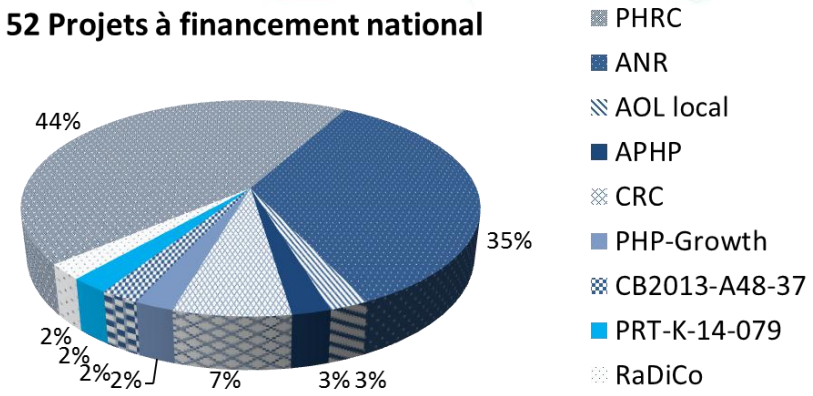
..... *fr.ap-hm.fr/site/defhy*

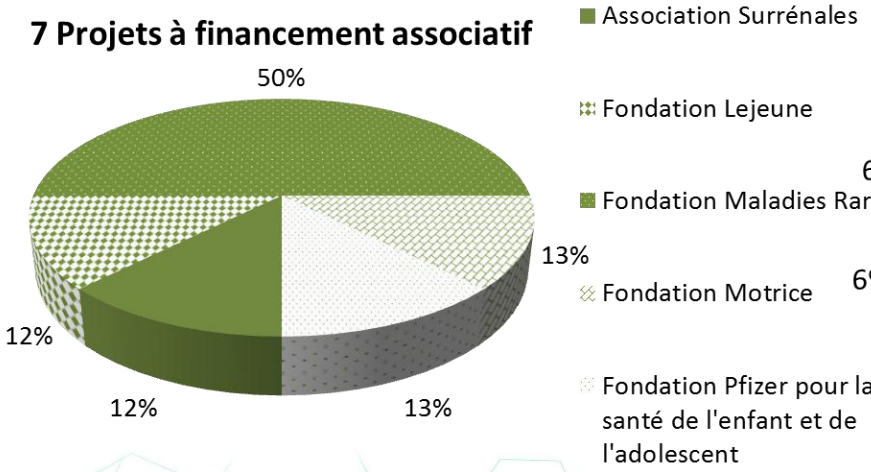
Groupes de travail de FIRENDO: 100 membres au total

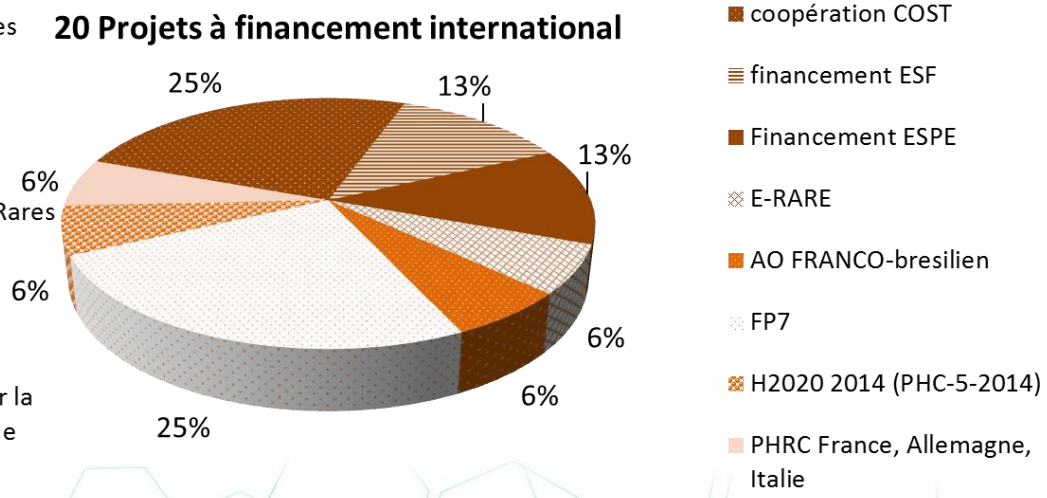


Projets de recherche recensés au sein de la filière FIRENDO









Siège : Hôpital Cochin
27 rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris
contact@firendo.fr

Pr Jérôme Bertherat, animateur
Maria Givony, chef de projet

Les objectifs de la filière FIRENDO

Améliorer le parcours patient

Informer sur les maladies rares

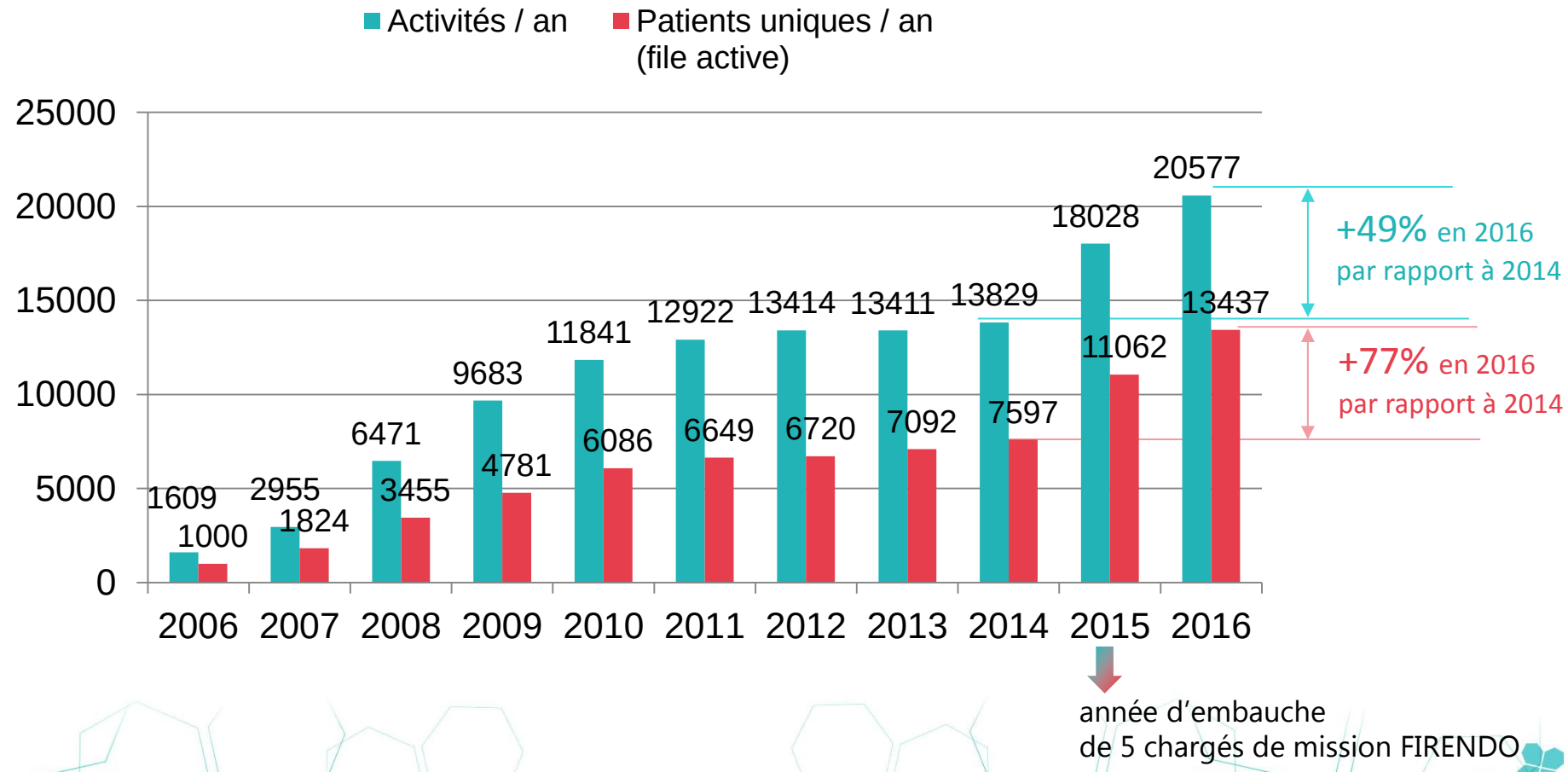
Pratiquer la veille épidémiologique

Données :
- Épidémiologiques
- Cliniques
- génétiques

Actuellement sans ces données :

- Limitation des inclusions de patients atteints de maladies rares dans les essais cliniques ;
- Volonté restreinte des industriels à investir dans un traitement sans connaître la population cible ;
- Faibles recherches en sciences humaines pour mesurer l'impact médico-social des maladies rares.

Données enregistrées dans CEMARA par les CRMR et CCMR FIRENDO



27 700 patients uniques dans la filière FIRENDO

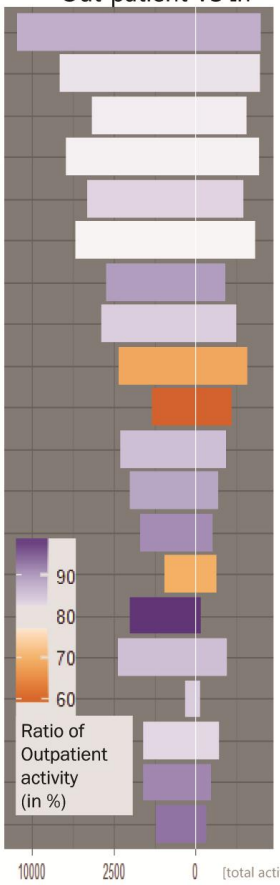
(-10% risque de doublons)

Congrès ESPE 2016 : e-abstract et présentation de poster

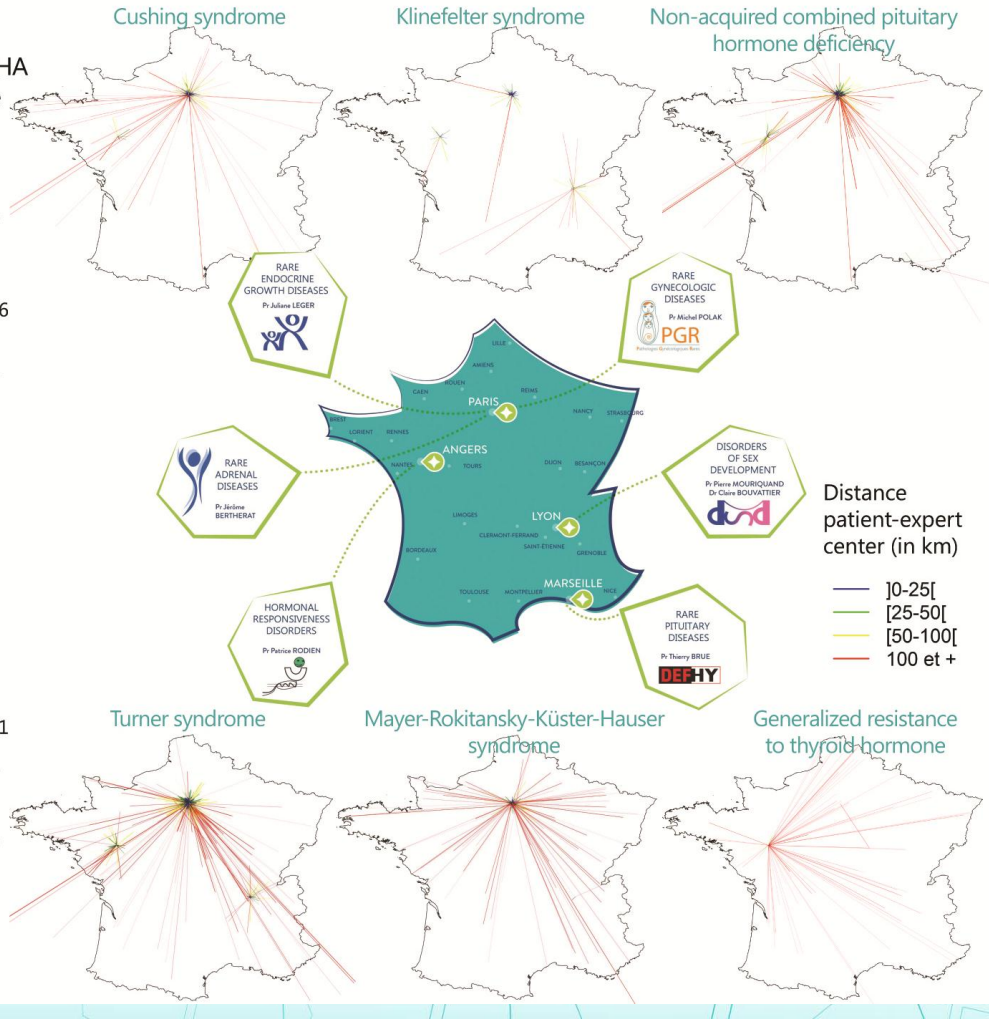
French National Healthcare Network for Rare Endocrine Diseases (FIRENDO): The First Year of Activity to Monitor Patients with Rare Endocrine Diseases

Maria Givony[a], Fanny Minime[a,d], Euma Fortes Lopes[a,e], Yvonne Varillon[a,k], Delphine Le Verger[a], Sabine Ghenim[a,g], Marion Provost[a,h], Haïfa Rahabi-Layachi[a,i], Claire Bouvattier[a,f], Michel Polak[a,j], Thierry Brue[a,i], Marie-Laure Nunes[a,h], Brigitte Delemer[a,g], Irène Netchine[a,c], Pierre Mouriquand[a,f], Françoise Borson-Chazot[a,k], Hélène Bony-Trifunovic[a,e], Patrice Rodien[a,d], Leger Juliane[a,c] & Jérôme Bertherat[a,b]

http://abstracts.eurospe.org/hrp/0086/hrp0086p2-p703.htm

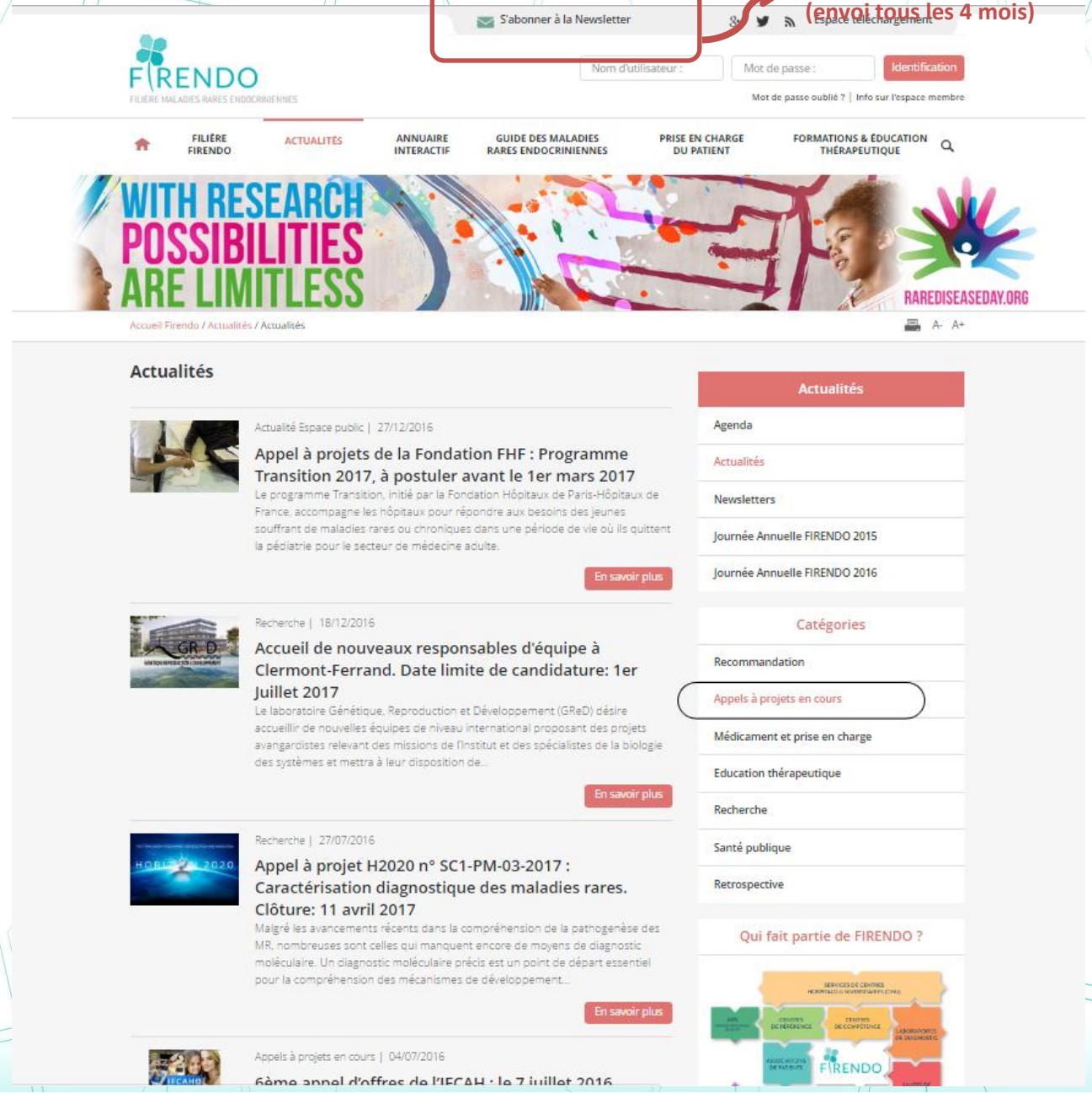


Disease	N° of patients with confirmed diagnosis	ORPHA code
Congenital Hypothyroidism	1371	442
Isolated growth hormone deficiency	1406	631
Non-acquired premature ovarian failure	1116	95710
Turner syndrome	1042	881
Isolated congenital hypogonadotropic hypogonadism	904	238666
Congenital adrenal hyperplasia (CAH)	755	418
Non-classic CAH due to 21-hydroxylase deficiency	558	95698
Non-acquired combined pituitary hormone deficiency	432	467
Craniopharyngioma	456	54595
Cushing syndrome	437	553
Pediatric Graves' disease	336	
Primary ovarian failure	316	619
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome	288	3109
Pituitary adenoma w/out Cushing dis.	309	
Rare kidney disease with gynecological consequences	263	206501
Pituitary stalk interruption syndrome	271	95496
Generalized resistance to thyroid hormone	257	3221
Multiple fibroadenoma of the breast	246	50920
Silver-Russell syndrome	179	813
Klinefelter syndrome	171	484



Rendez-vous sur www.firendo.fr

Souscrivez à notre lettre d'information !
(envoi tous les 4 mois)



MERCI !

FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

www.firendo.fr

Siège : Hôpital Cochin
27 rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris
contact@firendo.fr

Pr Jérôme Bertherat, animateur
Maria Givony, chef de projet