

Groupe de travail #2

Information / Formation / Enseignement



FORMATION ET MALADIES RARES

→ Information pour les patients et leurs proches

- Sur l'accès aux services spécialisés à proximité de chez eux
- Sur les associations de patients
- Sur les pathologies que ce soit pour leurs signes cliniques, leur évolution, leur traitement et les protocoles de recherche en cours.

→ Formation et enseignement pour les professionnels de santé

La prise en charge des maladies rénales rares représente une occupation quotidienne des néphropédiatres.

C'est moins le cas pour les néphrologues adultes dont l'activité est largement dominée au quotidien par la prise en charge de pathologies beaucoup plus fréquentes : néphropathies diabétiques, néphropathies vasculaires, patients dialysés, patients transplantés,...

➔ ACTION 1 : MISE EN PLACE DE SUPPORTS D'INFORMATION PATIENTS/FAMILLES

Objectifs qualitatifs

- Etablir des fiches d'informations « pathologies » en lien avec ORPHANET facilement accessibles pour les patients.
- Etablir des supports d'informations à partir des conférences données à l'occasion des journées d'information patients pluriannuelles pour avoir un éventail riche d'informations actualisées sur différentes pathologies.

Objectifs quantitatifs

- Etablir ou actualiser des fiches pour toutes les maladies rénales rares.
- Mettre en ligne une synthèse des conférences réalisées dans le cadre des journées destinées aux patients.

➔ ACTION 2 : MISE EN PLACE DE SUPPORTS D'INFORMATION PROFESSIONNELS

Objectifs qualitatifs

- Améliorer et renforcer les connaissances des néphrologues sur les maladies rénales rares
- Intéresser et capter les néphrologues adultes

Objectifs quantitatifs

- Mettre en place des outils de formation et d'évaluation des connaissances accessibles en ligne

➔ ACTION 3 : FACILITER LA RÉDACTION ET LA RÉVISION DE PNDS

Objectifs qualitatifs

- Proposer une aide méthodologique et organisationnelle pour la production de PNDS par les CRMR
- Faciliter l'actualisation des PNDS existants

Objectifs quantitatifs

- Remplir les objectifs prévus au rythme de 1 à 2 PNDS par an dans les 3 ans qui viennent

➔ PRÉSENTATION DU GROUPE DE TRAVAIL

• MISE EN PLACE

Le groupe de travail s'est formé lors de la 1^{ère} réunion annuelle d'ORKiD en novembre 2015 et s'est réunis lors de cette 2^{ème} réunion du 19 janvier 2017.



• COMPOSITION

Responsables : **Christine Pietrement** (néphrologue pédiatre, Reims) et **Vincent Audard** (néphrologue adulte, Paris)

Membres du groupe :

- **Néphrologues pédiatres** : Marie-France Gagnadoux (Paris), Amélie Rycckewaert (Rennes)
- **Néphrologues adultes** : Bouchra Doukkali (Maroc),
- **Génétique, biologie** : Marguerite Hureau (Paris)
- **Chargée de missions** : Danielle Roy (Strasbourg)

➔ PREMIERES ACTIONS : INFORMATIONS PATIENTS/FAMILLES

• 1. REDACTION DE FICHES PATHOLOGIES

- Simplification
- Organisation par chapitres
- Utilisation de doc déjà existants (ex : AIRG, Orphanet)
- Création de nouvelles fiches

Acidose Tubulaire Distale
Acidose Tubulaire Proximale
Bartter
Dent
Gitelman
Lowe
Liddle
Cystinose
Hypomagnésémie
Diabète insipide néphrogénique
Rachitismes hypophosphatémiques
Fanconi

ADPKD
ARPKD
Néphronoptise
Bourneville
Oxalose / Hyperoxalurie
Cystinurie Lysinurie
Hypocalcémie autosomique dominante
Deficit en vitamine D 24-hydroxylase
Hypercalcémie familiale bénigne
Alport
Fabry
Amyloses
Néphropathie lupique
Berger
Néphropathie du PR

The screenshot shows the ORKiD website interface. At the top, the logo 'ORKiD' is displayed next to the text 'FILIERE ORPHAN KIDNEY DISEASES'. Below the logo is a navigation bar with links: 'QUI SOMMES NOUS?', 'LES MALADIES RÉNALES RARES', 'PATIENTS ET FAMILLES', and 'LA RECHERCHE'. The main content area is titled 'BARTTER' and includes a sub-header '# / BARTTER'. A blue circular icon with a question mark is followed by the text 'Qu'est-ce que le syndrome de Bartter?' and a button 'Retour à la liste des maladies'. Below this is a paragraph describing the syndrome: 'Le syndrome de Bartter est une maladie rare dans laquelle la réabsorption de sel (NaCl, chlorure de sodium) dans un segment du tubule rénale, connu comme branche large ascendante de l'anse d'Henle, est déficiente. Cette partie récupère vers le sang 25% du sel filtré; la perte de sel dans les urines est responsable d'un état de déshydratation chronique et des anomalies de plusieurs électrolytes dans le sang et les urines (pas assez de potassium dans le sang, trop de calcium dans les urines)'. A blue minus icon is followed by the question 'A quelle fréquence trouve-t-on le syndrome de Bartter dans la population ?' and a text box containing the answer: 'La fréquence de cette maladie rare est estimée à 1 pour 1 million.'. Below this are several blue plus icons followed by questions: 'Quelles sont les causes et les moyens de transmission du syndrome de Bartter?', 'Quels sont les symptômes du syndrome de Bartter?', 'Quels examens doit-on passer pour le diagnostic?', 'Comment évolue le syndrome de Bartter?', 'Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie?', and 'Quels sont les traitements à suivre?'. At the bottom, it says 'Informations complémentaires : Orphanet'.

➔ PREMIERES ACTIONS : FORMATION / ENSEIGNEMENT PROFESSIONNELS DE SANTE

• 1. CONGRÈS DE LA SOCIÉTÉ FRANCOPHONE DE NÉPHROLOGIE DIALYSE ET TRANSPLANTATION (SFNDT), STRASBOURG, OCTOBRE 2016

- DPC : session spécifique sur les maladies rénales rares : Néphropathies génétiques
- Session « ORKID » : spécifique sur la transition

• 2. VEILLE BIBLIOGRAPHIQUE

Proposer aux professionnels un résumé d'articles concernant le domaine des maladies rénales rares.

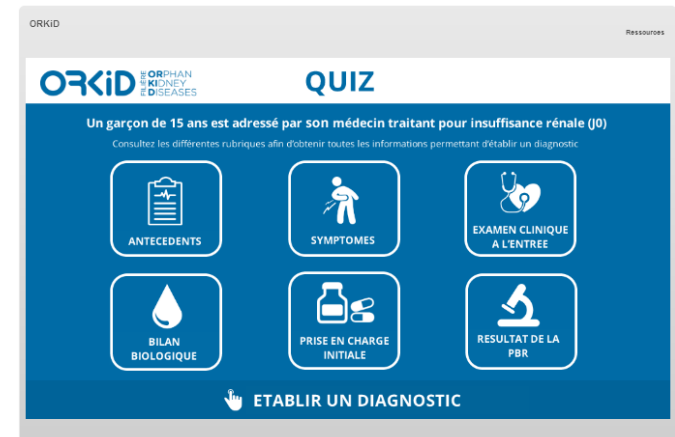
- 28 résumés en ligne à ce jour

• 3. QUIZ CAS CLINIQUES A VISEE PEDAGOGIQUE

- Mise en place d'un cas clinique sur le syndrome TINU en ligne sur le site de la filière

• 4. PNDS

- Actualisation : PNDS syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant et PNDS syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte



➔ ACTIONS A POURSUIVRE POUR LES PATIENTS/FAMILLES

• 1. CONTINUER LA REDACTION/ACTUALISATION DES FICHES PATHOLOGIES

- Oxalose
- Dysplasie rénale multikystique
- Syndrome Nail Patella
- Cystinurie



ACTIONS A MENER POUR LA FORMATION ET L'ENSEIGNEMENT DES PROFESSIONNELS

- **CONGRÈS DE LA SFNDT**
 - Renouvellement du DPC sur les maladies génétiques au congrès 2018 (ou 2019)
- **CONTINUER LA PUBLICATION DE LA VEILLE BIBLIOGRAPHIQUE**
 - Tenir la régularité : publier une veille bibliographique chaque mois
- **CREATION DE NOUVEAUX CAS CLINIQUES POUR LE QUIZ**
 - 2 quiz prévus pour le 1^{er} et 2^{ème} semestre 2017 (Noëlle Cognard et Amélie Ryckewaert)
 - Prévoir un mail à l'ensemble des médecins pour participation à la rédaction
- **POURSUIVRE LA PRODUCTION DE PNDS**
 - Insuffisance rénale chronique
 - HNF1B
 - Cystinose
 - Cystinurie
 - Reins hyperéchogènes
- **MISE EN PLACE DE SUPPORTS E-LEARNING**
 - « Maladies rénale rares : ce que doit connaître le néphrologue »
 - Relayer les présentations faites lors de DPC

+ Participation de la filière aux congrès :

- Société Française de Pédiatrie
- Congrès des Médecins Généralistes