



Le réseau de santé des maladies rénales rares
de l'enfant et de l'adulte



Filière ORKiD

1. La filière ORKiD

Premières actions

2. Les premières actions de la filière

Objectifs et perspectives

3. Objectifs et perspectives

Fondation maladies rares

4. Fondation maladies rares et filières maladies rares

Conférences

5. Conférences



Filière ORKiD

Premières actions

Objectifs et perspectives

Fondation maladies rares

Conférences

1. La filière ORKiD

- Le contexte national
- Les acteurs impliqués
- Son organisation
- Ses missions

2. Les premières actions de la filière

3. Objectifs et perspectives

4. Fondation maladies rares et filières maladies rares

5. Conférences



Contexte national

La création des filières de santé maladies rares vise à **développer les synergies** entre acteurs et à **améliorer l'efficacité des dispositifs** en termes de prise en charge et de recherche.



Une mise en place en trois étapes

- ❑ **Premier Plan National Maladies Rares (2004-2008)** : améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, grâce à la mise en place de **131 centres de référence** maladies rares labellisés (CRMR). Le dispositif a été complété par l'identification de **500 centres de compétences** rattachés aux CRMR et offrant un appui pour la prise en charge de proximité.
- ❑ **Second Plan National Maladies Rares (2011-2014)** : améliorer la structuration et la visibilité de l'action des CRMR.



Lancement d'un appel à projet pour la constitution de filières de santé maladies rares lancé par l'instruction N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013,

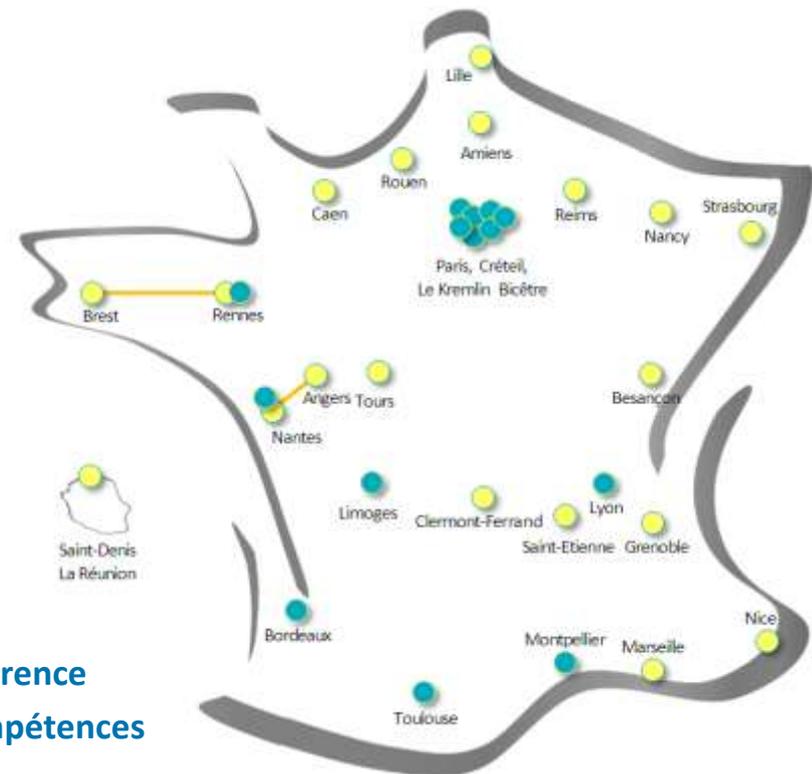
Création de 23 filières de santé maladies rares (FSMR) pour animer et coordonner les acteurs impliqués dans la prise en charge et la recherche autour des maladies rares.

1. La filière ORKiD

Les acteurs impliqués

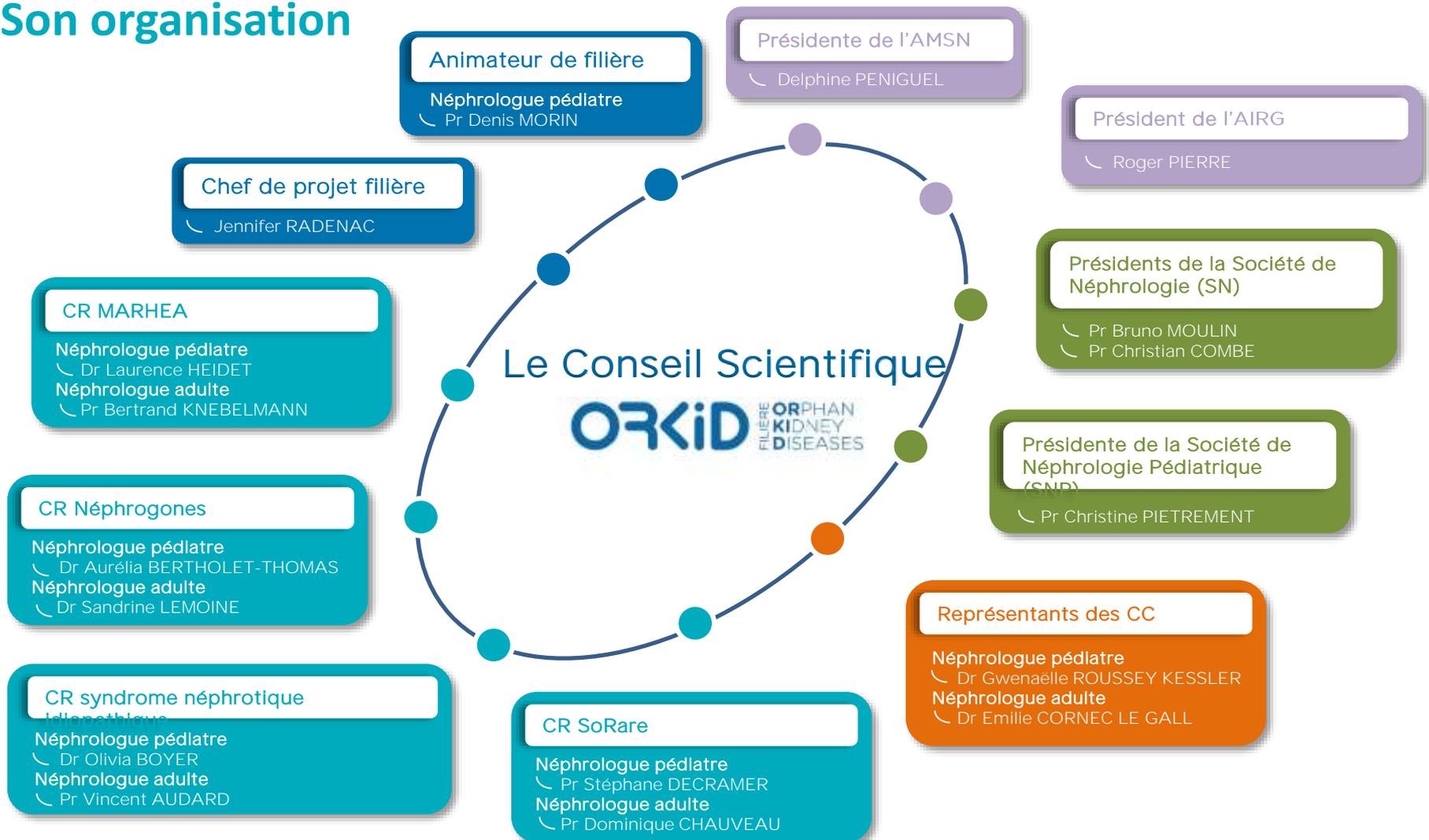


- **CR du syndrome néphrotique idiopathique :**
Paris, Créteil, Le Kremlin Bicêtre, Nantes
- **Marhea :** Paris
- **Néphrogones :** Lyon
- **SoRare :** Bordeaux, Limoges, Montpellier, Toulouse

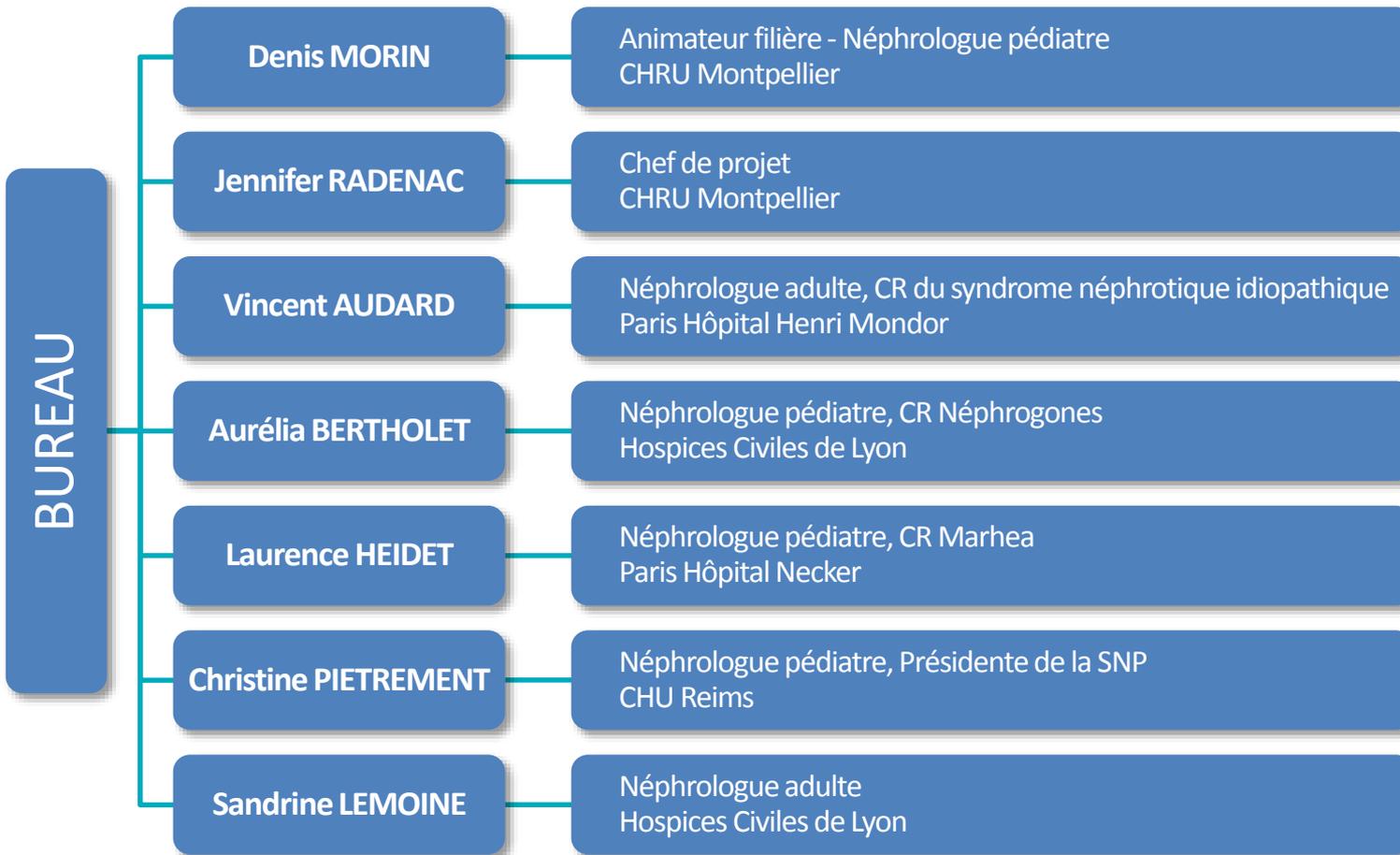


1. La filière ORKiD

Son organisation



Son organisation



Ses missions

- Rassembler** les expertises humaines et techniques au niveau national et international
- Faciliter** et **organiser** la transition de la pédiatrie vers la médecine de l'adulte
- Favoriser** l'intégration scolaire et au travail
- Harmoniser** les pratiques et les protocoles
- Développer** l'éducation thérapeutique
- Impulser** les actions de recherche et l'innovation
- Faciliter** le diagnostic et l'accès aux soins
- Collaborer** avec les associations de patients
- Collaborer** avec les autres filières de santé maladies rares
- Renforcer** les liens avec des actions et programmes européens
- Assurer** une veille épidémiologique



2. Les premières actions

Filière ORKiD

Premières actions

Objectifs et perspectives

Fondation maladies rares

Conférences

1. La filière ORKiD

2. Les premières actions de la filière

- Logo ORKiD
- Plaquette de communication
- Site Internet
- Mise à jour de l'annuaire des laboratoires de diagnostic

3. Objectifs et perspectives

4. Fondation maladies rares et filières maladies rares

5. Conférences



2. Les première actions de la filières



Création du logo



Création d'une plaquette de communication

ORKiD FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES

Le réseau de santé des maladies rénales rares de l'enfant et de l'adulte

Plus de 300 maladies rénales rares en France

Plus de 20 000 patients atteints de ces maladies rénales rares

Plus de 90 professionnels de santé en France

La filière **ORKiD** créée suite au plan national maladies rares, est un réseau de santé dans le domaine des maladies rénales rares regroupant :

- ➔ **Centres de référence** maladies rénales rares adultes
 - CHU de syndromes néphrologiques et urologiques (Paris, Créteil, Le Mans, Nantes, Rennes)
 - Marseille (Paris)
 - Néphrologues (Lyon)
 - Soifère (Bordeaux, Limoges, Montpellier, Toulouse)
- ➔ **Centres de compétences**
- ➔ **Sociétés savantes**
 - Société de Néphrologie Pédiatrique
 - Société de Néphrologie
- ➔ **Des associations de patients**
 - AMR
 - ARS
- ➔ **Des laboratoires** de recherche et de diagnostic
- ➔ **Fondation Maladies Rares**

Plus d'informations sur notre site : www.filiereorkid.com

Nos missions

- Être au service de prise en charge des maladies rénales rares de l'enfant/adulte
- Mutualiser les données humaines et techniques de niveau national et international
- Faciliter et organiser la formation de la population aux maladies de l'ORKiD
- Favoriser l'innovation sociale et l'intégration au travail
- Mutualiser les pratiques et les protocoles
- Implémenter les pratiques de la recherche et l'innovation
- Faciliter le diagnostic et l'accès aux soins
- Collaborer avec les associations de patients
- Contribuer avec les acteurs locaux régionaux
- Bénéficier de la loi de 2005 (les actions et programmes européens)
- Assurer une veille épidémiologique des maladies rénales rares

Contacts

- **Dr Denis MORIN**
Néphrologue Bâle
CHU de Montpellier
Tél : 04 67 82 64 69
Mail : d-morin@chu-montpellier.fr
- **Dr Jennifer ENEMANI**
Chef de projet
CHU de Montpellier
Tél : 04 67 33 56 62
Mail : jennifer.enemani@chu-montpellier.fr
- **Dr Vincent AGABO**
Néphrologue Bâle
Tél : 01 49 81 66 65
Mail : vincent.agabo@chu-bordeaux.fr
- **Dr Aurélien BERTHOLET**
Néphrologue Bâle
Tél : 04 27 65 61 04
Mail : aurelien.bertholet@chu-bordeaux.fr
- **Dr Laurence REDET**
Néphrologue Bâle
Tél : 01 44 47 43 82
Mail : laurence.redet@gmail.com
- **Dr Sandrine LEMOINE**
Néphrologue CHU de Lyon
Tél : 04 72 11 11 84
Mail : sandrine.lemoine@chu-lyon.fr
- **Dr Céline PRIBIANI**
CHU de Lyon
Tél : 04 72 10 14 99
Mail : celine.pribiani@chu-lyon.fr

Nos partenaires



Création d'un site internet
www.filiereorkid.com



Mise à jour de l'annuaire des laboratoires de diagnostic moléculaire (examens génétiques, laboratoires, médecins référents, etc.)



3. Objectifs et perspectives

Filière ORKID

Premières actions

Objectifs et perspectives

Fondation maladies rares

Conférences

1. La filière ORKID

2. Les premières actions de la filière

3. Objectifs et perspectives

- Parcours de soin
- Formation-Information
- Recherche
- Transition

4. Fondation maladies rares et filières maladies rares

5. Conférences





Parcours de soin

- Amélioration de la visibilité des maladies rénales rares

Pour les patients et les familles

- Plaquettes
- Site internet
- Liens avec les centres de référence et les centres de compétences
- Liens avec les associations : participation aux journées, conseil scientifique, membre actif de la filière, attente des patients

Pour les professionnels

- Site internet
- Mise en place d'outils pour élaborer des RCP communs trans-filière
- Sécurisation des données médicales transmises



Parcours de soin

- ❑ PNDS et guides de bonne pratique
 - ❑ **PNDS**
 - ❑ Etat des lieux des PNDS existants: syndrome néphrotique, lupus, Williams
 - ❑ Aide méthodologique aux CRMR pour le PNDS cystinurie pour publication à la HAS
 - ❑ **Aide méthodologique** à l'élaboration de guides de bonne pratique: soutien des groupes de travail des sociétés savantes comme maladie rénale chronique, lupus, diagnostic antenatal de la SNP
 - ❑ **Diffusion européenne** des consensus des sociétés savantes et de la filière à l'échelle européenne, modèle d'animation de réseau de soins



Parcours de soin

- ❑ Amélioration de l'animation des Maladies Rénales Rares
 - ❑ **Education thérapeutique**: recensement des programmes existants, aide à la synthèse et la diffusion
 - ❑ Mise en place de **patients « experts »**: création de relais locaux
 - ❑ **Soutien** aux réseaux professionnels existants de proximité: formation et sensibilisation
 - ❑ Création d'un **catalogue** des **formations** qualifiantes pour les Maladies Rénales Rares
 - ❑ Création d'une **bibliothèque** numérique via le site internet destinée aux professionnels et aux étudiants



Parcours de soin

- ❑ Amélioration de la prise en charge médico-sociale
 - ❑ **Lien avec le secteur médico-social**
 - ❑ Améliorer voir initier des liens avec le secteur médico-social, professionnel et éducatif: MDPH
 - ❑ Etat des lieux dans les différents CRMR, aide à l'harmonisation et à la diffusion au sein des CRMR et CC
 - ❑ Création de passerelles trans-filière dans la prise en charge du handicap
 - ❑ Création d'un carnet social permettant de recueillir le projet de vie et différentes mesures mises en place à l'échelle du patient
 - ❑ **Réunions régionales** afin de susciter des interactions entre médecins hospitaliers, médecins libéraux, personnel soignant/aidant non médical, MDPH et autres intervenants du secteur social, associations de patients
 - ❑ Poursuivre les **projets de recherche nationaux** dans le domaine des sciences humaines et sociale (ADARAN....)



Parcours de soin

- Les autres filières
 - Formalisation des liens avec d'autres filières** (FAI2R, OSCAR, G2M, MAT...) afin d'homogénéiser les procédures:
 - Education thérapeutique
 - Annonces diagnostiques
 - Lien médico-social
 - Partage des outils et des moyens
 - Place d'un Comité d'éthique**, implication des associations



Parcours de soin

PNMR : assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge

- ❑ Accès au diagnostic moléculaire :
 - ❑ Un grand nombre de maladies rénales rares sont **d'origine génétique**
 - ❑ Accès au **conseil génétique** et au diagnostic prénatal
 - ❑ Comprendre la physiopathologie, imaginer des **thérapies innovantes** ciblées

- ❑ Réseau national de laboratoires de diagnostic qui ont développé des **domaines d'expertise** et établi des cohortes

- ❑ Difficultés des laboratoires pour faire face à l'augmentation importante et constante des demandes et à la **gestions des informations générées par les nouvelles techniques de séquençage**

« nouveaux métiers »



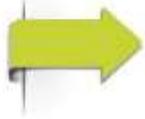
Parcours de soin

- Accès au diagnostic moléculaire :
 - Renforcement des **interactions clinico-biologiques**
 - Interactions **ORKiD et ANPGM**
 - Implication active d'ORKiD pour l'établissement de **bonnes pratiques**
 - Actualisation de l'annuaire des examens de génétique moléculaire
 - Arbres décisionnels de l'ANPGM
 - Juste prescription (périmètre des indications)
 - Rendu des résultats
 - Renforcer le diagnostic par **séquençage haut débit**, mettre en commun les bases de variants



Recherche

- Encourager les équipes de recherche à développer des **outils de validation fonctionnelle** des variants de signification inconnue = un important challenge avec l'arrivée du séquençage de nouvelle génération



Formation

- ❑ **Nombreuses formations dédiées aux maladies rénales rares existent déjà** (DIU néphrologie pédiatrique, DIU lithiases, DIU épuration extra-rénale, DIU dialyse péritonéale, DIU rein et maladie de système, DIU maladies rares, Séminaire Pierre Royer, Actualités Néphrologiques Jean Hamburger, Néphropédies, Journée des protocoles ...)
- ❑ Développer une **partie professionnelle** (avec accès par mot de passe) du **site internet** ORKiD avec mise en ligne des documents d'enseignements, de conférence de consensus et de recommandations de bonnes pratiques
- ❑ Porter au **niveau national les réunions d'expertise** organisées au niveau des centres de référence et en élargir la portée [ex: staff de génétique (indication et interprétation des études moléculaires), staff vasculaires..]
- ❑ Développer de **nouveaux outils** (e-learning..)



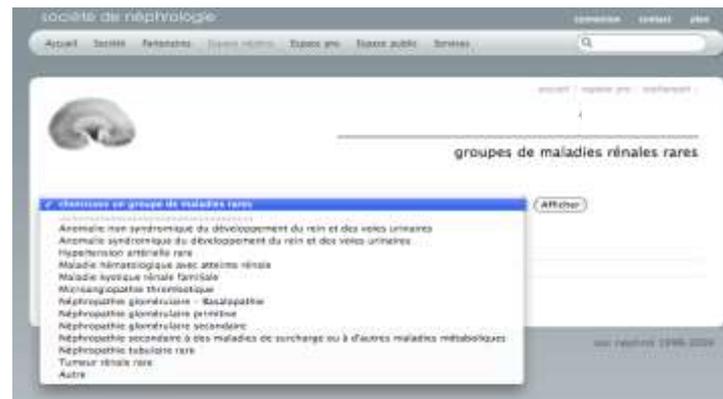
Formation

❑ Exemple d'un nouvel outil d'aide au diagnostic pour la néphro-rare destinés aux néphrologues de proximité développé par Quentin Meulders, industrie, Fondation Maladie Rare

- ❑ Articulation claire avec centres de référence
- ❑ Cible : médecins d'adultes et pédiatres
- ❑ Outil on line d'aide au diagnostic pour les maladies rénales rares : simplicité et ergonomie

Fiches pédagogiques, arbres décisionnels

Requêtes avec critères simples (symptômes, âge,...)





Formation-information

- Poursuite des interactions avec les **associations de patients** (participation aux journées de chaque association, conseil scientifique, rédaction d'articles de vulgarisation)
- Poursuite de la réalisation de **documents type « livrets AIRG »**, à l'intention des patients et familles, pathologie par pathologie
- Etablir et diffuser une **veille bibliographique** sur quelques grands sujets fédérateurs, synthétisée pour les associations, les patients et les familles (temps médical)



Recherche

Bases de données/BMDMR

- Aider les **centres de compétences** à participer et renseigner les bases de données
- Améliorer **la qualité** des bases de données (exhaustivité, monitoring...) quitte à limiter le nombre des pathologies concernées
- Faciliter leur **exploitation**
- Viser à **l'interopérabilité** entre les bases existantes, avec les bases en construction, en tenant compte des projets Européens et internationaux
- Exploiter la masse de données recueillies dans les laboratoires de diagnostic (**cohortes uniques**)
- Mise en conformité avec les **standards internationaux** et aux guidelines de l'EUCERD afin de favoriser/participer à des **initiatives Européennes** développer
- Poursuite et amplification de la participation d'ORKiD aux cohortes **RADICO**



Recherche

Recherche clinique

- Tradition et expérience ancienne des études multicentriques au sein des sociétés savantes (Société de Néphrologie Pédiatrique, Société de Néphrologie) : préoccupations communes sur des questions (scientifiques, sociologiques, éthiques ...) touchant un petit nombre de patients
- Besoin d'aide logistique et juridique dans **la coordination** : une plateforme d'essais cliniques et thérapeutique
 - Inclure tous les patients
 - Respecter la réglementation
 - Accélérer les procédures
 - Monitoring et contrôle qualité

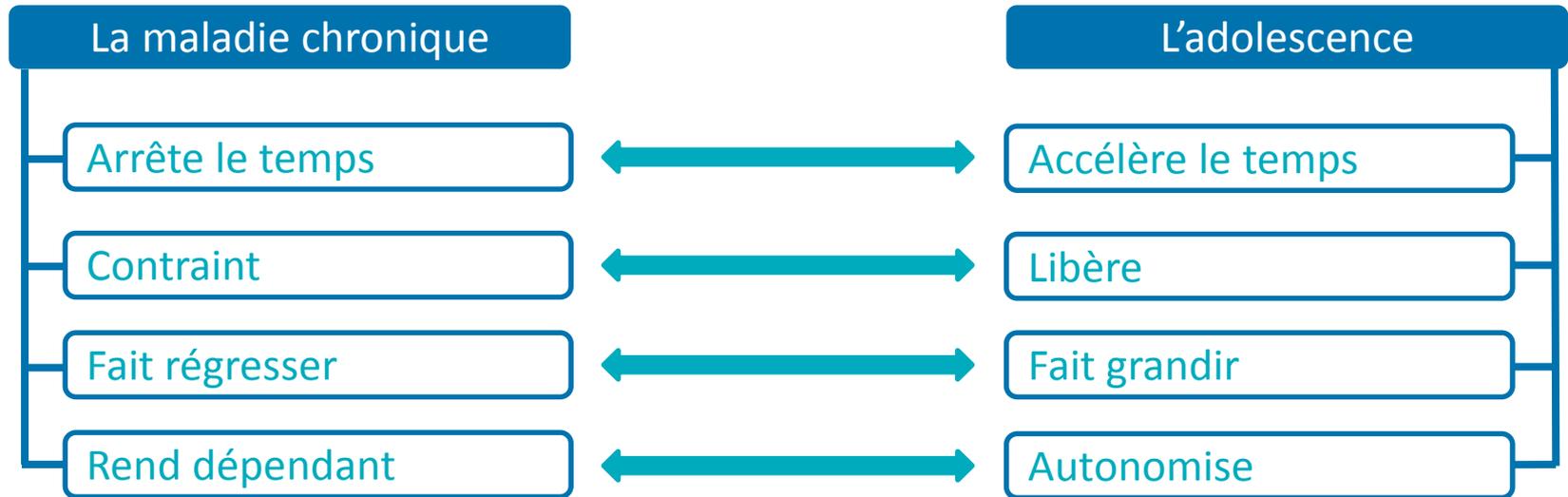
Temps ARC

Transition Néphrologie Pédiatrique vers la Néphrologie Adulte





Les enjeux de la transition



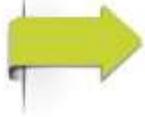
**Le traitement de la maladie
gêne l'adolescent**

**L'adolescence gêne
le traitement de la maladie**

Réussir le passage

=

**Limiter les risques d'échappement aux soins
Adhérence Compliance Observance**



La transition est une source d'angoisse pour :

L'adolescent

- Crainte de la confrontation au monde des adultes (malades)
- Saut dans l'inconnu
- Perte d'une relation privilégiée avec le néphrologue pédiatre et l'équipe paramédicale



Les parents

- Rôle de figurants
- Exclue des décisions
- Non observance de leur enfant
- Récidive progression

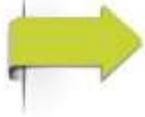
Les soignants

Néphrologue adulte

- Méconnaissance de la maladie rare
- Refaire toute l'histoire de la maladie débutée parfois 18 ans plus tôt
- Contrôler la maladie aussi bien que le néphrologue pédiatre

Néphrologue pédiatre

- Eviter perte de chance
- Devenir du patient dans un autre environnement



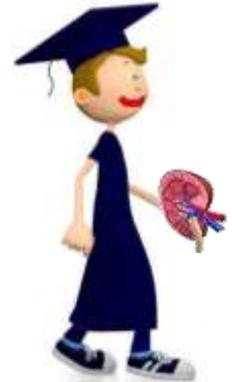
Comment améliorer la transition?



Vers qui?

Quand?

Comment organiser la transition?

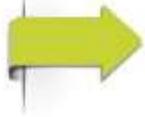


→ Implication de la famille

→ Prise de contact avec soignants adultes : transfert du dossier médical, compte rendu etc.

→ Implication du médecin traitant

→ Prise en compte de l'opinion de l'adolescent



Situation actuelle

L'interconnexion entre la néphrologie pédiatrique et la néphrologie adulte a été renforcée : chaque CC ayant une coordination bicéphale : néphropédiatre et néphrologue adulte.

Ceci a permis entre autre de faciliter au sein de chaque CRMR et avec des spécificités propres à chaque pathologie, la continuité des soins entre la néphrologie pédiatrique et néphrologie adulte.



Objectifs

➔ Elaboration de recommandations communes de transition ayant pour objectif d'accompagner les patients et leurs familles vers le changement d'équipe :

- Mise en place de groupes de parole dédiés**
- Réunions de préparation du transfert avec l'ensemble des intervenants : équipe médicale et psychologues**
- Dossier commun informatisé**

➔ Harmoniser nos pratiques en ce qui concerne cette transition et surtout de favoriser l'insertion des jeunes patients vers l'ensemble des structures de néphrologie pour adultes des différents CC.

- 1 néphrologue adulte référent par service dans chaque centre de compétence**

Filière ORKID

1. La filière ORKiD

Premières actions

2. Les premières actions de la filière

Objectifs et perspectives

3. Objectifs et perspectives

Fondation maladies rares

4. Fondation maladies rares et filières maladies rares

Conférences

5. Conférences



Filière ORKiD

Premières actions

Objectifs et perspectives

Fondation maladies rares

Conférences

1. La filière ORKiD

2. Les premières actions de la filière

3. Objectifs et perspectives

4. Fondation maladies rares et filières maladies rares

5. Conférences

- « La belle histoire des glomérulopathies extra membraneuses : du nouveau-né à l'adulte et aux maladies auto-immunes »
- « HNF1 β : de l'adulte à l'enfant.. à l'adulte »



Pr Pierre RONCO

« La belle histoire des glomérulopathies extra membraneuses : du nouveau-né à l'adulte et aux maladies auto-immunes »

Pr Vincent GUIGONIS

« HNF1 β : de l'adulte à l'enfant.. à l'adulte »

 **PARIS**
Traiteurs
Créateurs de saveurs et de réceptions





**Reprise des
présentations à 13h30**

Prix projets

1. Remise de prix des projets de recherche

Bases de données

2. Bases de données maladies rénales rares

Ateliers

3. Ateliers

Restitution

4. Restitution des groupes de travail

Conclusion

5. Conclusion



Prix projets

Bases de données

Ateliers

Restitution

Conclusion

1. Remise de prix des projets de recherche

2. Bases de données maladies rénales rares

3. Ateliers

4. Restitution des groupes de travail

5. Conclusion



Prix projets

1. Remise de prix des projets de recherche

Bases de données

2. Bases de données maladies rénales rares

« Etat des lieux, avenir, utilisations »

Ateliers

3. Ateliers

Restitution

4. Restitution des groupes de travail

Conclusion

5. Conclusion



Pr Paul LANDAIS

« Etat des lieux, avenir, utilisations »

Prix projets

Bases de données

Ateliers

Restitution

Conclusion

1. Remise de prix des projets de recherche

2. Bases de données maladies rénales rares

3. Ateliers

- La transition
- Les programmes ETP
- Les bases de données
- La recherche
- La formation et l'enseignement
- Les PNDS

4. Restitution des groupes de travail

5. Conclusion



3. Ateliers – Groupes de travail

Ateliers	Salles	Animateurs
La transition	Amphithéâtre Béclère	Aurélia BERTHOLET-THOMAS
Les programmes ETP	Bâtiment INSERM	Denis MORIN
Les bases de données	Amphithéâtre Béclère	Laurence HEIDET
La recherche	Bâtiment INSERM	Olivia BOYER
La formation et l'enseignement	Bâtiment Babinski	Christine PIERTREMENT
Les PDNS	Bâtiment Babinski	Vincent AUDARD

Retour amphithéâtre Béclère à 15h40

Restitution des groupes

4. Restitution des groupes de travail

Prix projets

1. Remise de prix des projets de recherche

Bases de données

2. Bases de données maladies rénales rares

Ateliers

3. Ateliers

Restitution

4. Restitution des groupes de travail

- Synthèse des animateurs

Conclusion

5. Conclusion



4. Restitution des groupes de travail

Ateliers	Animateur
La transition	Aurélia BERTHOLET-THOMAS
Les programmes ETP	Denis MORIN
Les bases de données	Laurence HEIDET
La recherche	Olivia BOYER
La formation et l'enseignement	Christine PIERTREMENT
Les PDNS	Vincent AUDARD



5. Conclusion

Prix projets

1. Remise de prix des projets de recherche

Bases de données

2. Bases de données maladies rénales rares

Ateliers

3. Ateliers

Restitution

4. Restitution des groupes de travail

Conclusion

5. Conclusion de la journée



Merci

