



Flash infos

Les projets de la
filière en bref

ORKiD FILIÈRE **ORPHAN
KIDNEY
DISEASES**

Observatoire des traitements



Dr Margaux VAN WYNSBERGHE
Néphrologie

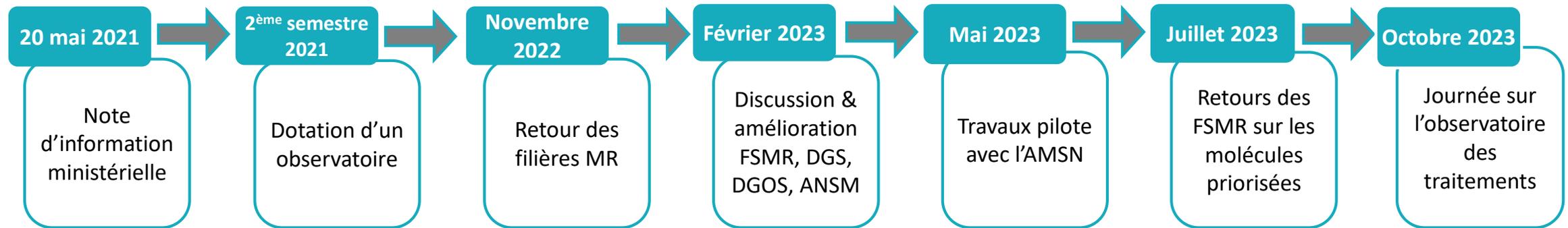
Hôpital Henri Mondor- APHP- Créteil
Centre de référence SNI



Dr Floriane HEMERY
PHC – Néphrologie et Diabétologie
Pédiatriques

CHU de Montpellier
Centre de référence SORARE

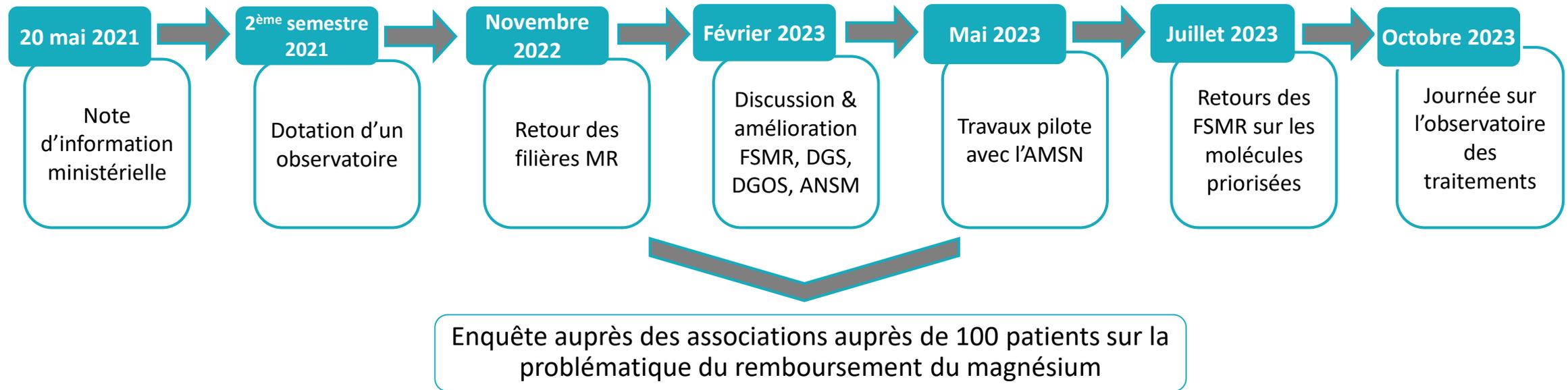
Observatoire des traitements



ACTIONS

- Rendu du tableur complet des traitements hors AMM en mai 2023
- **Priorisation pour chaque filière de 2/3 molécules** en vue d'un signalement à l'ANSM en vue d'un CPC : **Rituximab** pour SNI et GEM – **Soliris** pour SHU Typique – **Sibnaya** pour cystinurie
- 91 molécules prioritaires sur les 23 filières
- 2 pilotes retenus par l'ANSM : AnDDirares et Defiscience
- Elaboration en cours d'un **guide d'établissement d'un signalement** en vue de CPC, par l'ANSM
- Présentation des prérequis de l'ANSM et des données attendues
- Retour des pôles « produits » des deux directions médicales médicaments (DMM) de l'ANSM sur les molécules prioritaires par les observatoires

Observatoire des traitements



ACTIONS

- Enquête transmise à Anne-Sophie LAPOINTE (DGOS)
- Contact avec Mme Hélène BERRUE-GAILLARD, présidente Alliance Maladies Rares
- Contact Mme Isabelle HUET-SALVETAT, responsable médicaments Alliance Maladies Rares
 - Travail en cours pour remboursement systématique des préparations magistrales
 - Apposition d'un code permettant d'identifier une prescription établie pour une personne atteinte de MR et donc remboursement
 - Création d'une cellule maladies rares au sein de la CNAM

Observatoire des traitements



Deux pages dédiées à l'observatoire des traitements sur le site www.filiereorkid.com

TRAITEMENTS HORS AMM

🏠 / TRAITEMENTS HORS AMM

« Créer un observatoire des traitements au sein des filières de santé maladies rares »

Chacune des 23 filières de santé maladies rares est dotée d'un observatoire des traitements depuis fin 2021 conformément à l'action 4.2 du PNMR 3 : « **Créer un observatoire des traitements au sein des filières de santé maladies rares** »

Les objectifs sont :

- De disposer d'un état des lieux des traitements utilisés dans les maladies rares
- D'identifier des candidats aux dispositifs d'accès compassionnel et précoce
- De réaliser une veille prospective afin d'anticiper l'impact des traitements en développement

La note d'information ministérielle du 20 mai 2021, qui précise le cadre d'intervention de l'observatoire, prévoit d'établir un **recensement des pratiques de prescription hors AMM d'intérêt**, à partir d'un cadre formalisé.

Découvrez l'édition 1 de ce tableau de recensement, transmis en mai dernier à la DGS, DGOS, CNAM et ANSM. Ce tableau fera l'objet d'une actualisation annuelle.

CENTRES DE



TROUVER UN



AGENDA

INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES OT

🏠 / INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES OT

Réforme de l'accès dérogatoire aux médicaments

Au 01/07/2021 est entrée en vigueur la réforme de l'accès dérogatoire à certains médicaments non disponibles en France, afin de faciliter la mise à disposition de certains traitements dans les maladies rares.

- ➔ Informations actualisées réforme ANSM
- ➔ Résumé des principaux changements de cette réforme

Problématique du remboursement du magnésium

L'observatoire des traitements en lien avec les associations de patients a mis en évidence des **difficultés majeures concernant le remboursement du magnésium pour les patients** en nécessitant. Par ailleurs des inégalités régionales, en terme de remboursement, ont été soulevées par les associations de patients.

Entre janvier et avril 2023, nous avons mené une **enquête auprès de l'association de patients GitelBart (Gitelman et Barter), de la filière ORKID, de l'association hypoparathyroïdisme France (hypoparathyroïdie) et auprès de la filière OSCAR**. L'enquête a été envoyée sous forme d'un questionnaire aux patients.

Cette enquête a été transmise à la DGOS et à ALLIANCE maladies rares.

- ➔ Découvrez les résultats de l'enquête patient sur le magnésium

CENTRES DE RÉFÉRENCE



TROUVER UN CENTRE



AGENDA

DÉC Jour entier 8ème journée nationale



Education Thérapeutique du patient



Anouk SORIN, PhD
Chargée de mission ORKid, ETP

CRM SRARE - Service de Néphrologie
CHU de Nantes

Actions en cours

- **Programme e-ETP national** : patients atteints de cystinose avec une animation des séances par des professionnels des centres de la filière et co-animation avec des patients experts -> Journée dédiée à la cystinose le **20 octobre 2023, à Paris** pour identifier les besoins et adapter la formation . Collaboration avec **l'association VML** -> 75 présents (famille / patients)
- **Formation patient expert** : constat => peu de patients formés
[Article dans le journal NEPHROGENE de l'AIRG-France](#) (fin décembre 2023).
[Webinaire pratico-pratique](#) (début 2024) sur ce qu'est être patient expert, les objectifs, l'intérêt pour soi, pour les autres, pour les association et les représentants des usagers
[Formation de 40H](#) faciliter par la filière pour les patients intéressés



-> Implication de l'ensemble des centres afin de repérer les patients potentiellement intéressés par une formation.

PNDS et Podcasts



Tarik ATTOUT, PhD

Chargé de Mission de coordination PNDS
Néphrologie Pédiatrique

AH-HP Hôpital Necker
Centre de référence MARHEA



Guillaume JEANTET, PhD

PH, Néphrologie, Dialyse et
Transplantation Rénale

CHU de Montpellier
Hôpital Lapeyronie



Dr Floriane HEMERY

PHC – Néphrologie et Diabétologie
Pédiatriques

CHU de Montpellier
Centre de référence SORARE

PNDS et Podcasts

13

PNDS réalisés ou actualisés depuis 2018

MRC de l'enfant (2018)

Cystinose (2018)

Cystinurie (2019)

Maladie liée à HNF1 β (2020)

Lithiase urinaire de l'enfant (2021)

Syndrome de Bartter (2021)

SHU (2021)

Syndrome de Gitelman (2022)

SNI de l'enfant (2022)

GEM (2022)

Hyperoxalurie (2022)

Trx rénale pédiatrique (2023)

SNI de l'adulte (2023)

3

PNDS en cours

Syndrome d'Alport

Syndrome de Lowe

PKD

7

PNDS à venir

GNC3

Acidose Tubulaire Distale

Diabète Insipide Néphrogénique

Vascularite à Iga (FAI2R)

Néphronoptise

PKR

Néphropathies d'origine indéterminée

Projet -> Ajouter un encart dans les documents pour préciser les particularités de l'Outre-mer, travail avec La Réunion

PNDS et Podcasts



- **Faciliter l'accès et la diffusion des PNDS** sous un nouveau format plus dynamique et moins lourd.
- Chaque PNDS est divisé en 4 ou 5 parties avec des **audios de 15 min max**
- Plateforme **AUSHA**
- **Podcast PNDS Cystinose** en cours de réalisation avant déploiement aux autres PNDS

Réunions de Concertation Pluridisciplinaires



Lisa CONDAMINE
Chargé de Mission RCP

Hospices Civiles de Lyon
Centre de référence MaReGe

Soutien à **la mise en place et au bon fonctionnement de toutes les RCP** avant, pendant et après.

The screenshot displays the 'rofim' web application interface. On the left is a navigation menu with options: Tableau de bord, Téléexpertise, Téléconsultation, RCP (selected), Messagerie, Mes patients, and Réseaux. The main content area is titled 'Filières' and shows a list of sessions under the 'Mes filières' tab. A dropdown menu for 'ORKID Maladies rares rénales' is open, listing sessions such as 'RCP SEQOIA1 G4', 'RCP SeqOIA1/MARHEA', 'RCP WT1', 'RCP Greffe', and 'RCP Génétique Grand Ouest'. On the right, the 'RCP' section shows a list of sessions with filters for 'Date (décroissant)' and 'Avec ce patient'. The sessions listed include 'RCP SORARE' (07 Dec 2023 - 13:00), 'RCP Tubule' (05 Dec 2023 - 13:00), 'RCP Génétique Grand Est' (01 Dec 2023 - 12:00), and 'RCP HTA réno-vasculaire pédiatrique' (28 Nov 2023 - 14:00). A description for the HTA session states: 'L'objectif de la RCP HTA réno-vasculaire est principalement de discuter de dossiers des patients pédiatriques présentant une HTA'. The interface also shows a user profile for 'Jennifer Radenac, Administrateur de filière' and a footer with 'Français' and navigation icons.

Réunions de Concertation Pluridisciplinaires

10

RCP nationales

SNI adulte

SNI pédiatrique

IgA rares

Lithiase

Grefe

Néphro-Oncologie

Glomérulopathies complément médiées

Tubule

Uro-Néphro-Radio

HTA d'origine réno-vasculaire

7

RCP de génétique

(6 amont / 1 aval)

AURAGEN

NEPHROGONES (MaReGe)

SORARE

GRAND-EST

RCP AVAL AURAGEN / SEQOIA

SEQOIA

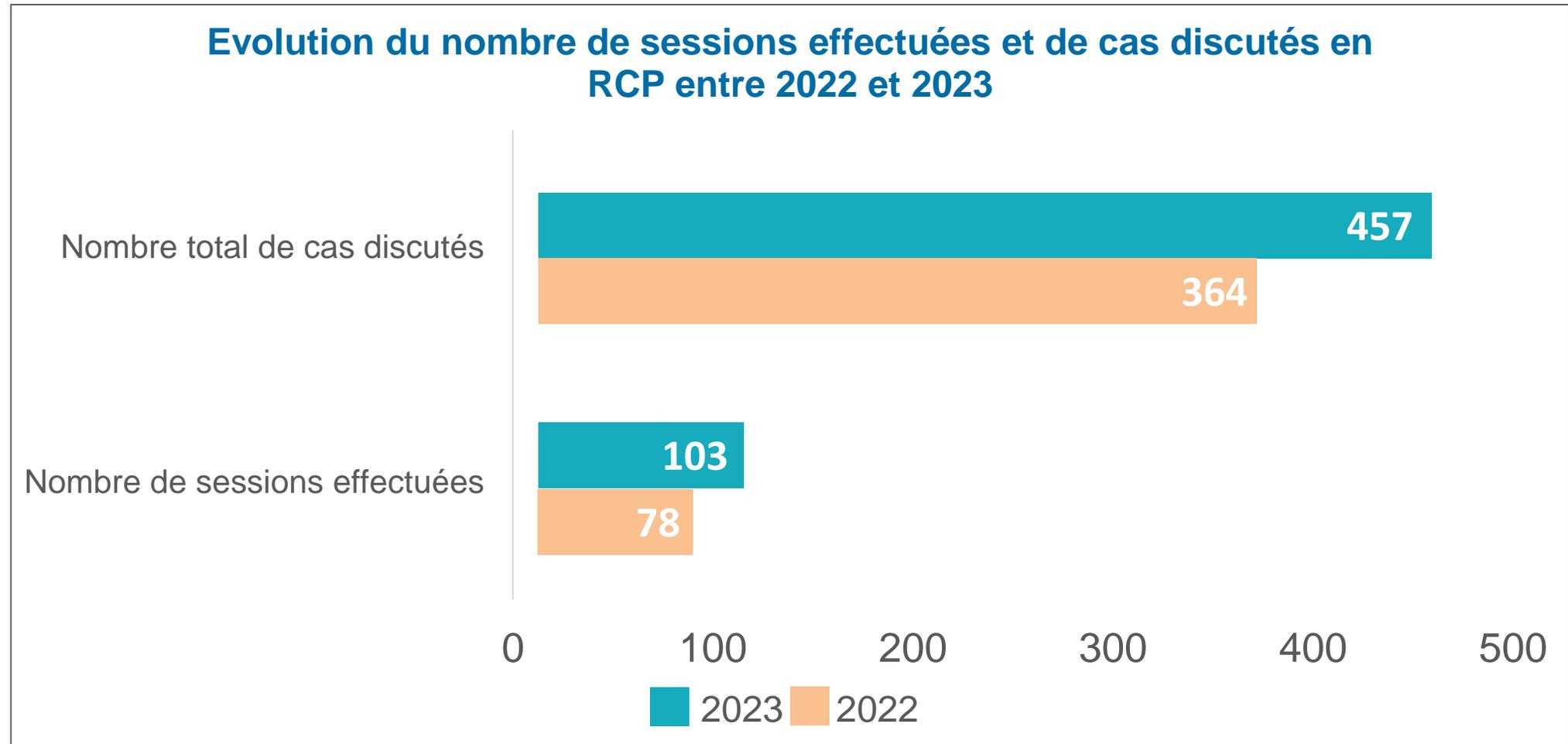
MARHEA

G4

GRAND-UEST

Et quelques RCP régionales : WT1, SORARE,...

Réunions de Concertation Pluridisciplinaires



Formation & enseignement

Soutien au DU Maladies Rénales Rares 2022/2023 et 2023/2024

DIPLOME UNIVERSITAIRE 2023-2024

MALADIES RÉNALES RARES

4 MODULES D'ENSEIGNEMENT À DISTANCE
3 SÉMINAIRES
Plateforme eCampus
Novembre 2023 - Juin 2024
60 heures de formation

PUBLIC
Néphrologues, Pédiatres, Généticiens, Internistes
Docteurs "Juniors"

TARIF
Droits universitaires: 380€
Frais de formation: 500€
(formation continue avec prise en charge ou inscription individuelle)
Bourses de la filière ORKID
<https://www.filiereorkid.com/bourses-orkid-m2c-2023/>

CONTACT & INSCRIPTIONS
Dr Mohamad ZAIDAN
Néphrologie - CHU Bicêtre
mohamad.zaidan@aphp.fr
01.45.21.26.70

ORKID ORPHAN KIDNEY DISEASES
Filière de Santé Maladies Rénales Rares

« DU Maladies Rénales Rares – Soutien à la formation »
Proposées par la Filière de Santé Maladies Rénales Rares ORKID

Approfondissez vos connaissances dans les maladies rénales rares !

La Filière de Santé des Maladies Rénales Rares (ORKID) propose, dans le cadre de son action « Soutien à la formation » d'apporter son soutien à **30 jeunes professionnels de santé** (Néphrologues, Pédiatres, Généticiens, Internistes, DES, Docteurs "Juniors") pour les aider dans leur formation sur les maladies rénales rares.

La Filière ORKID souhaite en effet apporter son aide en participant financièrement aux frais d'inscription et aux droits universitaires (hors prise en charge FMC) du **Diplôme Universitaires (DU) maladies rénales rares** pour l'année universitaire 2023-2024.

Cette participation se fera **sous la forme d'une prise en charge des droits universitaires à hauteur de 380 euros** lors de l'inscription. Pour les inscrits en formation initiale (internes ou faisant fonction d'internes), un complément de prise en charge des frais d'inscription de 500€ sera possible.

Pour bénéficier de ce soutien, le candidat devra compléter le dossier ci-dessous et l'envoyer **avant le 2 octobre 2023** par email à l'adresse contact@filiereorkid.com, avec en copie à radenac@chu-montpellier.fr et mohamad.zaidan@aphp.fr. Un email de confirmation sera adressé après réception du dossier. Les dossiers seront analysés par les membres du Bureau de la filière ORKID avec un retour prévu pour le 9 octobre 2023.

Soutien à **plusieurs jeunes professionnels de santé** (Néphrologues, Pédiatres, Généticiens, Internistes, DES, Docteurs « juniors ») pour les **aider dans leur formation sur les maladies rénales rares.**

Remboursement des **droits universitaires** et pour les inscrits en formation initiale (internes ou faisant fonction d'internes), un complément pour les **frais de formation.**

25
jeunes formés
en 2022/2023

21
jeunes en
formation en
2023/2024

14 séniors et
11 internes

5 séniors et
16 internes

Séminaire pratique de recherche clinique décembre 2020/2022/2023 (en cours)

Val Thorens
Du 14 au 17 décembre 2023

SÉMINAIRE PRATIQUE DE RECHERCHE CLINIQUE

Contribuez au développement de la recherche au profit des maladies rénales rares dans un cadre de travail unique !

COURS THÉORIQUES
ATELIERS D'ÉCRITURE
RELECTURE D'ARTICLES
MOMENTS DE DÉTENTE

Ce séminaire est organisé par

Avec le soutien de



SEMINAIRE PRATIQUE DE RECHERCHE CLINIQUE Val Thorens Du 14 au 17 Décembre 2023

PROGRAMME

Animé par Justine BACCHETTA, Olivia BOYER, Tristan DE NATTES, Julien HOGAN, Thomas ROBERT

JEUDI 14 DECEMBRE	
13H00	Accueil
14H30	Cours commun <ul style="list-style-type: none">14h30 : Tour de table et présentation des participants14h45 : Introduction à la recherche médicale15h15 : Concevoir et nettoyer sa base de données
16H00	Pause
16H30	Ecriture de l'article ou du protocole (travail en sous-groupes)
20H00	Dîner
VENDREDI 15 DECEMBRE	
08H30	Cours commun <ul style="list-style-type: none">8h30 : Présentation des projets9h00 : Statistique n°1 : Stratégie d'analyse statistique : bases statistiques : risques de 1ère espèce, de 2ème espèce, Calcul du nombre de sujets nécessaires ; tests paramétriques et non paramétriques
10H00	Pause
10H30	Ateliers au choix : <ul style="list-style-type: none">Anglais médical et relecture d'articlesRéflexion autour des projetsStatistiques
11H30	Ecriture de l'article ou du protocole (travail en sous-groupes)
13H00	Déjeuner
14H00	Pause/ski

4 jours de séminaire pendant lesquels **15 jeunes** ayant une **activité de recherche** (clinique ou fondamentale) et qui envisagent de **poursuivre leur carrière dans le domaine des maladies rénales rares**, accompagnés de **5/6 encadrants** participent à des **cours et des ateliers** sur : statistiques ,bases de données, écriture articles/protocoles, anglais scientifique, ...

L'objectif de ces séminaires est de préparer des **articles originaux dans le domaine des maladies rénales rares** en vue de les soumettre pour une publication.

Séminaire pratique de recherche clinique décembre 2020/2022/2023 (en cours)

2020



1^{er} auteur dans des grandes revues



2022



Soutien à des **projets de recherche fondamentale, clinique ou translationnelle** dans le domaine des maladies rénales rares depuis 2019.

Destiné à tous ses acteurs (médecins, paramédicaux, chercheurs, ...), ces appels à projets ont pour objectif de **dynamiser les activités de recherche**.



APPEL A PROJETS RECHERCHE 2023

Proposé par la Filière Nationale de Santé ORKiD

La Filière ORKiD propose à tous ses acteurs (médecins, paramédicaux, chercheurs, ...) un appel à projets qui concerne le :

Soutien à 6 projets de recherche clinique, fondamentale ou translationnelle dans le domaine des maladies rénales rares

Après analyse par des experts néphrologues pédiatres et adultes de la filière ORKiD, les 6 projets retenus se verront attribuer un **financement maximal de 15 000€ TTC**.

Ce financement ne pourra pas servir au financement de personnel.

Le dossier dûment complété est à envoyer :

- Avant le **vendredi 17 novembre 2023 à minuit**
- Par email à l'adresse contact@filiereorkid.com avec en copie j.radenac@chu-montpellier.fr

Un email de confirmation vous sera adressé après réception du dossier.

Le résultat de cet appel à projets est prévu pour le **jeudi 15 décembre 2023**, après étude des dossiers par les experts de la Filière.

Conditions : Le porteur principal du projet, s'il est médecin, doit être âgé de moins de 45 ans.

Ce dossier comprend 3 parties :

1. Partie administrative
2. Partie scientifique
3. Partie financière

5

AAP proposé
depuis 2019

29

Projets
soutenus

10/15 000€
par projet

APPEL A PROJETS RECHERCHE 2023

Proposé par la Filière Nationale de Santé ORKiD

La Filière ORKiD propose à tous ses acteurs (médecins, paramédicaux, chercheurs, ...) un appel à projets qui concerne le :

Soutien à 6 projets de recherche clinique, fondamentale ou translationnelle dans le domaine des maladies rénales rares

Après analyse par des experts néphrologues pédiatres et adultes de la filière ORKiD, les 6 projets retenus se verront attribuer un financement maximal de 15 000€ TTC.

Ce financement ne pourra pas servir au financement de personnel.

Le dossier dûment complété est à envoyer :

- Avant le **vendredi 17 novembre 2023 à minuit**
- Par email à l'adresse contact@filiereorkid.com avec en copie jradenac@chu-montpellier.fr

Un email de confirmation vous sera adressé après réception du dossier.

Le résultat de cet appel à projets est prévu pour le **jeudi 15 décembre 2023**, après étude des dossiers par les experts de la Filière.

Conditions : Le porteur principal du projet, s'il est médecin, doit être âgé de moins de 45 ans.

Ce dossier comprend 3 parties :

1. Partie administrative
2. Partie scientifique
3. Partie financière



Nabila MOUSSAOUI

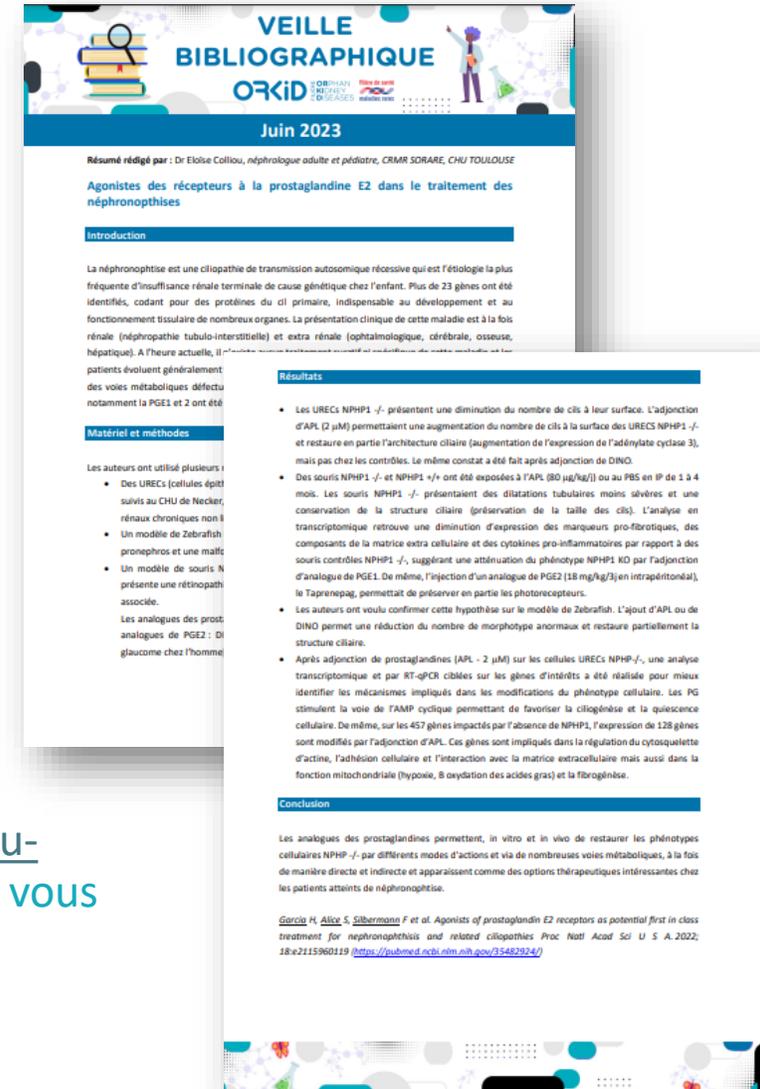
Chargée de mission ORKiD, recherche

CRM SRARE - Service de Néphrologie
CHU de Toulouse

Objectif : favoriser la diffusion de l'actualité et des avancées médicales sur les maladies rénales rares.

- Publier tous les 2 mois sur le site de la filière des d'articles transversaux et récents que vous aurez sélectionnés et qui vous semblent intéressants à partager.
- Sollicitation des experts pour sélectionner les articles et relire/valider le résumé que Nabila MOUSSAOUI, aura rédigé.

N'hésitez pas à la contacter (moussaoui.n@chu-toulouse.fr) pour lui faire part des articles que vous souhaitez partager.



Transition enfant - adulte

Rappel : programme disponible sur le site de la filière ORKiD



Amina TALHI

Chargé de Mission Transition et BNDMR

Hospices Civiles de Lyon
Centre de référence MaReGe

Programme complet inspiré du programme Ready Steady Go, créé par le Dr Arvin Nagra, néphropédiatre à l'Hôpital d'Enfants de Southampton.

Objectif : optimiser la prise en charge des patients lors de la période de transition et de transfert vers les services d'adultes.

Il est composé de plusieurs documents que vous pouvez télécharger et utiliser librement :

- Programme et recommandations pour optimiser la prise en charge
- Plaquette d'information "Vers les soins adultes"
- Questionnaires patient
- Questionnaire parents / tuteurs
- Document de suivi médecin
- Fiches de liaison médecins
- Questionnaire patient après de transfert



Actions interfilières

Observatoire du
diagnostic

Clés du diagnostic

GRIOT
Observatoire des
traitements

Formation
parent-expert

Médico-social

Comité éditorial

Congrès et
partenariat

Site web interfilières : <https://www.filieresmaldiesrares.fr/>

GROUPE : OBERVATOIRE DU DIAGNOSTIC

- **entraide et accompagnement** pour la mise en place de l'observatoire du diagnostic - ARC / TEC : stratégies de recrutement, établissement des conventions, mutualisation, cartographie
- **codage** : élaboration des règles et guides de codage
- **data management** : comment, avec quels outils et quels moyens ?

Actions interfilières

Observatoire du
diagnostic

Clés du diagnostic

GRIOT
Observatoire des
traitements

Formation
parent-expert

Médico-social

Comité éditorial

Congrès et
partenariat

Actions interfilières

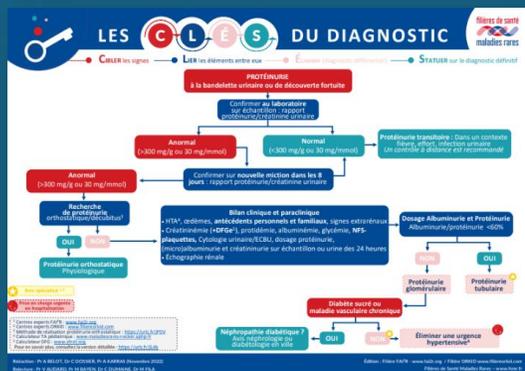
CLES DU DIAGNOSTIC

C pour **CIBLER** les signes

L pour **LIER** les éléments entre eux

É pour **ÉLIMINER** (diagnostic différentiel)

S pour **STATUER** sur le diagnostic définitif



- Inspirées des **Pas à Pas** en pédiatrie et des travaux « **Internist Academy** ».
- objectif : **guider la prise en charge en soins primaires vers des explorations non invasives et peu coûteuses, et orienter vers un diagnostic de maladie rare et vers le bon expert.**
- 2022 : outil FAI2R, étendu aux 23 FSMR qui s'approprient l'outil et le rendre utilisable en ligne via un site dédié : <https://clesdudiagnostic.fr/> . Il permet de réaliser une **démarche diagnostique directement en ligne et de générer un rapport synthétisant** la démarche et précisant toutes les ressources et contacts des experts nécessaires à l'orientation du patient.
- 6 CLES publiées : Acrosyndrome, Arthrite, Fièvre trop fréquente chez l'enfant, Livédo, **Protéinurie**, Uvéite
- 15 CLES en cours, 11 CLES en projet (réflexion autour d'une clés sur les **calculs urinaires** qui peuvent suggérer une lithiase)



Actions interfilières

Observatoire du
diagnostic

Clés du diagnostic

GRIOT
Observatoire des
traitements

Formation
parent-expert

Médico-social

Comité éditorial

Congrès et
partenariat



Objectifs

- Partage d'expériences et de ressources
- Relai d'informations
- Concertation pour échanger avec les instances (DGOS, DGS, ANSM,..)

Actions interfilières

Observatoire du
diagnostic

Clés du diagnostic

GRIOT
Observatoire des
traitements

Formation
parent-expert

Médico-social

Comité éditorial

Congrès et
partenariat

GROUPE : Formation parent-expert

- Destinée à **tout parent dont l'enfant est suivi dans un centre MR**, souhaitant s'impliquer dans l'accompagnement des patients et aidants via l'ETP
- Créée en 2020, coordonnée par la filière FIMATHO, ouvert à toutes les filières MR
- 7 sessions de formation (8^{ème} à partir de février 2024) avec 12 participants max
- Webinaires d'information avant chaque session
- 40H de formation en distanciel + une journée en présentiel
- 84 parents formés, dont **2 du réseaux ORKiD** (CHU Rennes et CHU de Toulouse - AMSN) + **1 en février 2024** (AP-HM, La Timone) – AMSN)

Actions interfilières

Observatoire du
diagnostic

Clés du diagnostic

GRIOT
Observatoire des
traitements

Formation
parent-expert

Médico-social

Comité éditorial

Congrès et
partenariat

GROUPE : médico-social

Objectifs :

Un groupe d'entraide et de partage d'expertise pour répondre aux problématiques médico-sociales communes identifiées au sein des filières.

- Des projets communs multi-acteurs (CNSA, ERHR, MDPH, ARS, MRIS etc.), quelques exemples :
 - 2018 : Guide d'aide au remplissage du certificat médical MDPH (2 cerfa)
 - 2019 : Kit de formation pour former les travailleurs sociaux à l'accompagnement dans les MR
 - 2019 : Création Infographie Parcours de Vie « **Un cap pour chacun** »
 - 2023 : Documents d'Informations complémentaires au dossier MDPH

Actions interfilières

Création Infographie Parcours de Vie « Un cap pour chacun »
<http://parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/>

Documents d'Informations complémentaires au dossier
MDPH

https://www.cnsa.fr/documentation/20231024_optimise_-_cnsa_formulaire_information_complementaires_pour_la_mdph_ou_la_mda_fr_02-2.pdf



Actions interfilières

Observatoire du
diagnostic

Clés du diagnostic

GRIOT
Observatoire des
traitements

Formation
parent-expert

Médico-social

Comité éditorial

Congrès et
partenariat

Un Comité éditorial interfilière

Objectifs :

- Gestion de la communication interfilière
- Production des outils de communication interfilière (goodies, vidéos, kit d'info, etc.)
- Production des publications interfilière (livrets, flyers, posters, etc..)
- Gestion du site internet interfilière www.fsmr.fr
- Outils d'échanges intrafilières : groupe d'échange Facebook / Google Drive Communication / Espace membres
- Support organisationnel pour les congrès interfilière

Actions interfilières

Observatoire du
diagnostic

Clés du diagnostic

GRIOT
Observatoire des
traitements

Formation
parent-expert

Médico-social

Comité éditorial

Congrès et
partenariat

Congrès et partenariats pour sensibiliser les non spécialistes

- La participation aux congrès des médecins généralistes, des pédiatres, des généticiens, des urgences, ...
- Partenariat avec le Collège de Médecine générale pour sensibiliser les médecins de première ligne



Des questions ?