

## FILIERE ORKiD

Maladies rénales rares

### FICHE D'IDENTITE

**Animateur** : Pr Denis MORIN, d-morin@chu-montpellier.fr / Pr Vincent AUDARD, vincent.audard@aphp.fr

**Chef(fe) de projet** : Jennifer RADENAC, j-radenac@chu-montpellier.fr

**Etablissement d'accueil** : CHU de Montpellier, Hôpital Arnaud de Villeneuve, 371 avenue du Doyen Gaston Giraud, 34 295 Montpellier Cedex 5

**Site internet** : [www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com)

### ORGANISATION

La filière ORKiD s'organise autour de 4 équipes.

L'équipe d'animation de la filière ORKiD est localisée à l'hôpital Arnaud de Villeneuve au CHU de Montpellier. Elle coordonne les projets établis et validés par les comités et groupes de travail de la filière. Elle est composée de l'animateur de la filière, du chef de projet et de chargés de mission en régions. Depuis la relabellisation en 2018, la filière bénéficie d'une co-animation pédiatre et adulte portée par le Pr Denis Morin (CHU Montpellier) et du Pr Vincent Audard (Hôpital Henri Mondor – Créteil).

Le Bureau ORKiD est un comité restreint qui contribue à l'animation de la filière. Il a pour missions de définir les orientations générales et la stratégie, de participer à l'atteinte des objectifs, d'émettre un avis sur l'utilisation budgétaire et de valider les plans d'actions. Sa composition réduite permet des réunions plus fréquentes et des prises de décision rapides. Il se réunit au moins 4 fois par an et se compose de l'animateur et co-animateur de la filière, l'équipe projets (cheffe de projet et chargés de missions), des 4 responsables des 4 centres de référence coordonnateurs, d'un représentant des 4 centres de référence constitutifs, d'un représentant d'associations de malades.

Le Conseil Scientifique représente les différents acteurs de la filière ORKiD. Il a pour missions de valider les orientations générales, le plan d'action, la stratégie pour l'atteinte des objectifs et d'émettre un avis sur l'utilisation budgétaire. Il se réunit une fois par an et se compose des membres du Bureau, de l'animateur et du co-animateur de la filière, de l'équipe projets (cheffe de projet et chargés de missions), des responsables des 4 centres de référence coordonnateurs, d'un représentant de chacun des 4 centres de référence constitutifs, des deux représentants d'associations de malades (AMSN, AIRG-France), d'un représentant des centres de compétence de chacun des CRMR, d'un représentant des laboratoires de génétique, d'un représentant des laboratoires de recherche, de deux représentants de sociétés savantes (SFNDT et SNP).

Pour progresser sur les axes de travail, la filière a organisé ses activités en plusieurs groupes de travail qui couvrent le champ des actions de la filière. Chaque groupe de travail est piloté par deux représentants dont au moins un membre du Bureau de la filière ORKiD et la chef de projet ou un chargé de mission de la filière.

## PERIMETRE

L'épidémiologie des maladies rénales rares en particulier en pédiatrie explique l'intérêt ancien des néphrologues pour les maladies rénales rares, ces dernières représentant environ 90% de l'activité globale de la spécialité pédiatrique et plus de 300 pathologies différentes. Les données actuelles démontrent également la part croissante de patients adultes relevant de maladies rénales rares.

Elles ont été classées en 7 catégories selon le thésaurus Orphanet :

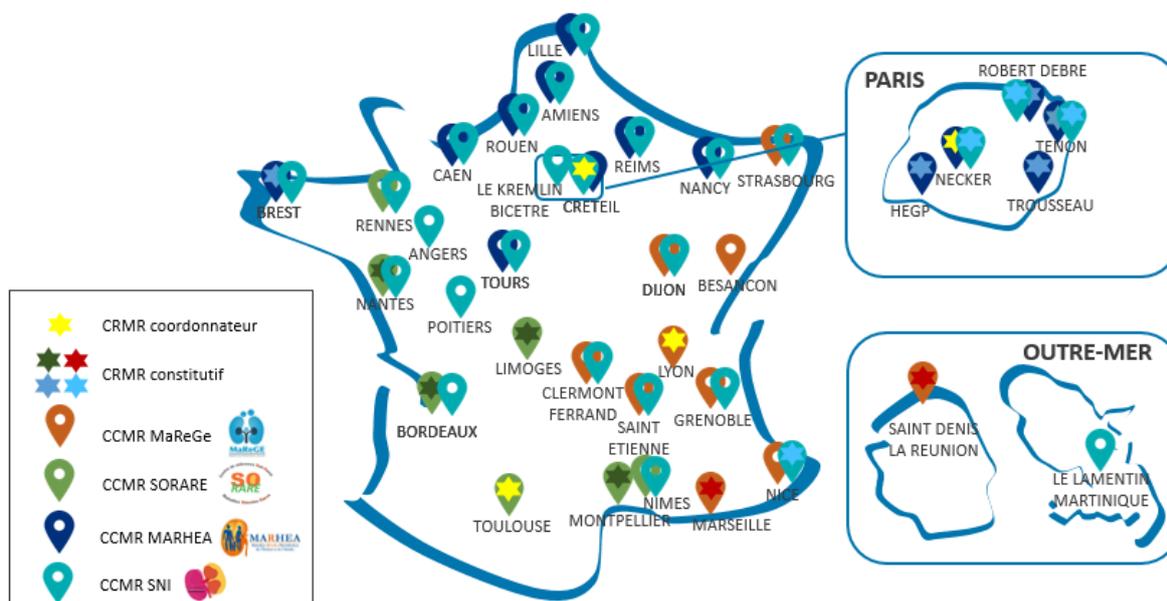
- Anomalies du développement rénal
- Néphropathies glomérulaires
- Maladies kystiques rénales héréditaires
- Néphropathies secondaires liées à des maladies héréditaires du métabolisme
- Tubulopathies héréditaires
- Affections hématologiques avec atteinte rénale
- Affections malformatives de l'appareil urinaire (CAKUT).

## COMPOSITION

La filière ORKiD est constituée de :

- 4 centres de référence maladies rares coordonnateurs, 15 centres de référence constitutifs (dont un situé à La Réunion) et 38 centres de compétences (dont un situé à La Martinique) qui assurent un maillage territorial dense
- Des laboratoires de diagnostics
- Des équipes de recherche
- Deux sociétés savantes l'une adulte (SFNDT) et l'autre pédiatrique (SNP)
- Deux associations de patients (AMSN, AIRG-France)
- Des acteurs institutionnels, sociaux, médico-sociaux et éducatifs

Figure n°1 : Cartographie des centres rattachés à la filière ORKiD



## ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR LA FILIERE ORKiD EN 2023

### Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

#### ▪ *Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique*

L'année 2023 a été consacrée à l'actualisation de la liste des laboratoires de biologie moléculaire permettant d'orienter le prescripteur [https://www.filiereorkid.com/liste\\_pathologies/](https://www.filiereorkid.com/liste_pathologies/) et à la poursuite du développement des RCP d'aval en plus des RCP d'amont via la plateforme ROFIM. L'objectif de ces RCP est, en particulier, de partager les expériences et les expertises entre la nouvelle et l'ancienne génération de biologistes. La filière a également poursuivi son soutien aux équipes de laboratoires de l'HEGP et des HCL en participant au recrutement de techniciens de laboratoires afin d'aider à la transition suite à des départs à la retraite. Il est en effet essentiel pour la filière ORKiD de faire en sorte que l'expertise dans l'interprétation des résultats de néphrogénétique puisse être transmise aux nouvelles générations. Il y a en effet une réelle menace sur le maintien de cette expertise dans certains laboratoires institutionnels

#### ▪ *Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025.*

La filière accompagne les équipes à la mise en place des RCP d'amont via la plateforme ROFIM dans le cadre des demandes de séquençages pour les plateformes SeqOIA et AURAGEN pour la pré-indication « Néphropathies chroniques ». Chacune de ces RCP sont organisées en moyenne tous les deux mois grâce à l'aide d'une chargée mission dédiée basée à Lyon qui gère l'organisation pratique et l'accompagnement des équipes avant, pendant et après les RCP.

Pour SequOIA, 3 RCP d'amont sont disponibles, une pour la partie Ile de France, Hauts-de-France, Normandie, Bretagne, Centre-Val-de-Loire et Pays-de-La-Loire ; une autre pour Paris, Île de France, Lille, Amiens, Rouen, Caen et une troisième pour la région Grand-Ouest Brest, Rennes, Nantes, Angers, Tours, ... En 2023, 23 RCP et 131 dossiers ont été présentés lors de ces RCP.

Pour AURAGEN, Il existe 3 RCP d'amont, une pour la région Auvergne-Rhône-Alpes, une autre pour la région Sud-Ouest Toulouse, Bordeaux, Limoges, Montpellier et la troisième pour la région Grand-Est Reims, Strasbourg, Nancy. 11 RCP ont été organisées en 2023, 84 dossiers ont été discutés. Tous les dossiers présentés ont été acceptés pour du WGS. Les données du PFMG 2025 montrent que pour la pré-indication ORKiD « Néphropathie indéterminée » le nombre de dossiers transmis est légèrement supérieur au prévisionnel. Comme précisé dans l'axe 1.2, la mise en place de RCP d'aval à dimension nationale permet de mutualiser les expertises et ainsi d'interpréter des résultats dans les situations les plus complexes (VUS).

#### ▪ *Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic.*

Il est difficile d'évaluer avec précision le nombre de patients en errance et impasse diagnostique mais cette donnée tend à se préciser grâce au remplissage de la base de données BaMaRa notamment par

les centres de compétence que la filière soutient depuis 2020. En effet, afin de répondre au manque de moyens des CCMR, la filière ORKiD a déployé depuis fin 2020 un réseau de TEC/ARC pour soutenir les centres dans le remplissage de la base de données, le but étant d'être le plus exhaustif possible (action menée en lien avec l'action 1.7). Outre la saisie des données ils sensibilisent et forment les centres à cette nouvelle pratique. En parallèle, un guide a été réalisé afin d'améliorer et d'harmoniser le codage des dossiers patients dans BaMaRa et ainsi optimiser l'exhaustivité et le suivi des données. L'extraction par la BNDMR des files actives des centres ayant pu bénéficier d'un soutien de la part de la filière entre 2021 et 2023 montre une évolution positive du nombre de dossiers patients saisis de plus de 59%.

nom_centre	VILLE	File active par année		
		2021	2023	
MAREGE [COMP] ZALOSZYC	Strasbourg	18	31	
MAREGE [CST] BURTEY	Marseille	304	937	
MAREGE [CST] DUNAND	La Réunion	869	958	
MARHEA [COMP] ECKART	Caen	4	0	
MARHEA [COMP] LOUILLET	Rouen	3	179	
MARHEA [COMP] MERIEAU	Tours	361	519	
MARHEA [COMP] PIETREMENT	Reims	74	665	
MARHEA [CST] CORNEC-LE GALL	Brest	465	632	
SNI [COMP] AUGUSTO	Angers	36	0	
SNI [COMP] CAILLARD	Strasbourg	14	57	
SNI [COMP] ECKART	Caen	0	1	
SNI [COMP] JAY	Brest	34	64	
SNI [COMP] MARTINEZ CASADO	Rouen	0	12	
SNI [COMP] MERIEAU	Tours	74	72	
SNI [COMP] PIETREMENT	Reims	34	59	
SNI [COMP] RYCKEWAERT	Rennes	110	102	
SNI [CST] SEITZ-POLSKI	Nice	268	304	
SORARE [COMP] RYCKEWAERT	Rennes	711	766	
<b>FILE ACTIVE CENTRES AIDES</b>		<b>3379</b>	<b>5358</b>	<b>59%</b>

Un travail a été réalisé à partir des données de registre pour identifier les facteurs sociaux liés à la problématique d'impasse diagnostique via une collaboration avec l'Agence de la Biomédecine ainsi qu'avec des collègues néphrologues du CHU de Caen qui possèdent déjà une expertise dans ce domaine. Les premières données suggèrent un lien entre statut socio-économique et défaut diagnostique. L'objet de ce travail à terme a ainsi pour but d'identifier différents éléments permettant d'optimiser le parcours de soins du patient, du diagnostic initial de maladie rénale (à un stade précoce) à l'identification de la cause sous-jacente. Ce travail a fait l'objet d'une publication en 2023 dans la revue Nephrology Dialysis and Transplantation (Nephrol Dial Transplant 2023;39:133-140)

▪ **Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires.**

La filière ORKiD aide à l'organisation des RCP dans les maladies rénales rares via la plateforme ROFIM, agréée hébergeur de données de santé. Cette action menée depuis fin 2018, a permis la mise en place de plusieurs RCP : lithiases pédiatriques et adultes, greffe rénale pédiatrique, néphropathies à IgA,

syndrome néphrotique idiopathique adulte (dont Syndrome néphrotique à lésions glomérulaires minimes (SNLGM) / Hyalinose segmentaire et focale primitive (HSF) / Glomérulopathies extramembraneuses (GEM), syndrome néphrotique idiopathique pédiatrique, tubulopathies, néphro-oncologie, uro-néphro-radio, HTA réno-vasculaire pédiatrique, Glomérulopathies à dépôts de C3 et GNMP. La plateforme gère également 7 RCP génomiques (6 amont et 1 aval) pour les plateformes SEQOIA et AURAGEN.

Ces RCP ORKiD sont destinées à tous les médecins qui suivent des patients atteints d'une maladie rénale rare en lien avec la filière ORKiD, sur tout le territoire national (métropole et outre-mer) et pour lesquels une expertise est nécessaire dans la prise en charge diagnostique et/ou thérapeutique. En 2023, au total 111 sessions de RCP ont été organisées et 448 dossiers patients ont été discutés. Toutes les informations sur les RCP ORKiD et le calendrier sont disponibles sur la page dédiée <https://www.filiereorkid.com/rcp-nationales-orkid/>

- **Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR.**

La filière ORKiD s'est positionnée sur le scénario 3 qui a pour objectif de renforcer et d'homogénéiser les règles de codage et le remplissage du SDM-MR dans l'application BaMaRa / DPI. Afin de soutenir les centres et de s'assurer du remplissage effectif et qualitatif des données, la filière a poursuivi le recrutement de TEC/ARC dans plusieurs centres de compétences répartis sur l'ensemble du territoire. En 2023, la filière ORKiD a déployé des forces vives dans les centres les plus en difficultés. Ce réseau de TEC/ARC assure le remplissage des données dans BaMaRa et/ou dans les DPI ainsi que la sensibilisation et la formation des professionnels sur site. L'objectif est d'assurer la qualité du remplissage notamment en s'appuyant sur le guide de codage qui précise les bonnes pratiques et qui a été révisé en 2023. Une chargée de mission et une ARC, toutes deux très impliquées dans BaMaRa/DPI et en lien avec la BNDMR, ont été nommées en tant que référentes pour les TEC/ARC du territoire afin de répondre aux questions pratiques de codage.

### Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT

- **Action 3.1 : Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CRC/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers.**

La filière ORKiD a déployé un réseau de chargés de missions dans certains centres de référence (Toulouse, Paris Necker, Créteil, Lyon, Nantes) dans le but d'accompagner les équipes dans le déploiement de la BNDMR et de l'application BaMaRa/DPI. Ces chargés de missions sont des relais locaux et permettent d'avoir une vision d'ensemble sur le territoire. Comme précisé dans le point 1.7 précédent, la filière a pu recruter des TEC/ARC afin d'accompagner les centres de compétences en région. En 2023, la filière a poursuivi son soutien au centre de compétence maladies rares de La Réunion, une région où la population est confrontée à un risque élevé de maladies rares. Cette situation est intensifiée par la position géographique de l'île qui agit en tant qu'archipel de recours pour les patients de Mayotte. L'engagement et l'implication des équipes a permis au centre d'obtenir le label « centre de référence constitutif » lors de la relabellisation fin 2023.

## Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- *Action 4.1 : Utiliser de façon plus systématique les mécanismes d'évaluation d'amont déjà existants afin d'accélérer l'enregistrement des médicaments et des dispositifs médicaux.*

La filière ORKiD a centré son travail sur l'action 4.2 cette action 4.1 ne paraissant pas significative pour les traitements nécessaires pour les patients prise en charge dans les centres de la filière

- *Action 4.2 : Créer un observatoire des traitements placé au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation (gouvernance bureau/copil) dans chaque filière de santé maladies rares.*

La filière ORKiD est très attentive à l'accès aux traitements des patients atteints de maladies rénales rares. Un groupe de travail dédié aux médicaments, à l'observatoire et à l'évolution du cadre réglementaire et composé de membres de CRMR et CCMR répartis sur le territoire, dont La Réunion, a été mis en place afin de conduire les projets de cet axe 4 du PNMR3. Ce groupe est coordonné par deux PH / chargées de mission (pédiatre et adulte). Dans un premier temps, la filière ORKiD s'est concentrée au recensement des pratiques de prescriptions hors AMM puis a identifié des traitements d'intérêts pour améliorer la prise en charge des patients et mettre en place des stratégies spécifiques à la filière. Ce recensement a permis d'identifier une 40 aine de traitements hors AMM et dispositifs médicaux. La filière ORKiD a décidé de prioriser 3 molécules pour un signalement à l'ANSM en vue d'un cadre de prescription compassionnel (CPC) à savoir le Rituximab pour le SNI et la GEM, le Soliris pour le SHU Typique et le Sibnaya pour la cystinurie. La filière ORKiD a mis à disposition sur son site web le tableau de recensement des pratiques de prescription hors AMM d'intérêt afin que chacun puisse être informé <https://www.filiereorkid.com/traitements-hors-amm/>. Ce tableau sera mis à jour au fil de l'eau.

La filière travaille également sur les compléments alimentaires « Aliment diététique destiné à des fins médicales spéciales » notamment le magnésium dont le remboursement par l'assurance maladie est très hétérogène sur le territoire. Une enquête réalisée avec les associations de patients concernés a mis en évidence des difficultés majeures de remboursement pour les patients en nécessitant aussi bien par l'Assurance Maladie que par les mutuelles. L'enquête a été transmise à la DGOS et à Alliance maladies rares. Une réflexion est en cours pour le remboursement systématique des préparations magistrales. L'idée est d'apposer un code permettant d'identifier une prescription établie pour une personne atteinte de maladie rare et donc permettre le remboursement. Une cellule maladies rares est nécessaire au sein de la CNAM.

La filière ORKiD a mis à disposition sur son site web toutes les informations complémentaires à l'observatoire des traitements à savoir l'évolution du cadre réglementaire avec notamment la réforme de l'accès dérogatoire aux médicaments et l'enquête sur la problématique du remboursement du magnésium <https://www.filiereorkid.com/informations-complementaires-observatoire-des-traitements/>

La filière travaille également à un argumentaire scientifique pour la prise en charge des traitements onéreux dans une indication hors AMM afin d'aider à la justification de ces prescriptions. Un projet dont la réflexion est venue des difficultés rencontrées avec les prescriptions intra-hospitalières de traitements onéreux prescrits dans des indications hors AMM et remboursées en sus des forfait GHS. Ce projet se développera en 2024 et sera basé sur la mise en place d'une RCP nationale « médicaments » afin de faciliter l'accès à ces traitements pour les patients suivis dans les centres de la filière comme en dehors de la filière.

- **Action 4.3 : Générer des connaissances en vie réelle pour renforcer la connaissance des médicaments bénéficiant d'une AMM pour une ou plusieurs indications dans le traitement de maladies rares et mettre en place une organisation nationale du suivi en vie réelle des médicaments.**

Le développement de l'action 4.2 doit nous permettre à moyen terme de préciser ces informations importantes concernant l'usage de ces traitements hors AMM et dont environ quarante ont été ciblés.

- **Action 4.4 : Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM**  
Cette action n'a pas été développée au sein de la filière ORKid car ne correspond pas à un besoin exprimé par les acteurs de la filière.

## Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES

- **Action 5.2 : construction de l'EJP et participation des équipes françaises**

Il n'y a pas, à ce jour, de CRMR de la filière ORKid directement impliqués dans l'EJP-RD.

- **Action 5.4 : Lancement d'un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques en lien avec les initiatives européennes UDNI et Solve-RD**

La filière ne participe pas à la coordination des actions de ses CRMR pour cette initiative européenne.

## Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

- **Action 7.1 : Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existante (Communication sur et au sein de la filière).**

### Site web et réseaux sociaux

La Filière prend soin d'informer tous les publics concernés, que ce soient les professionnels, les associations de patients et les patients, sur l'organisation nationale (filière, CRMR, CCMR, PEMR) ainsi que sur les initiatives qu'elle entreprend. Notre principal canal de communication est le site [www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com), constamment actualisé pour refléter les dernières actualités et l'évolution des projets. Ce site héberge notamment les pages dédiées à chaque CRMR du réseau ORKid, à savoir

MARHEA, MAREGE, SORARE et SNI mises à jour régulièrement. De plus, un annuaire des centres de prise en charge, incluant les coordonnées des professionnels des CRMR/CCMR, est mis à jour chaque année sur le site de la filière afin de faciliter l'accès aux patients et aux professionnels au réseau d'experts. En outre, la filière maintient une présence active sur les réseaux sociaux tels que Facebook (766 followers), Twitter (852 abonnés), LinkedIn (358 abonnés), YouTube (138 abonnés) et depuis fin 2023 Instagram, ainsi qu'à travers des mailings réguliers. Elle échange aussi très régulièrement en direct avec ses centres et associations de patients membres du Bureau et du Conseil Scientifique ORKiD.

### **Journée nationale ORKiD**

Chaque année depuis 2015, la filière ORKiD organise sa journée nationale dans le but de réunir toutes les parties prenantes du réseau et de fournir un état des lieux des actualités, des avancées des projets et des perspectives futures. En 2023, cette journée a eu lieu en décembre à Paris et a été enregistrée, offrant ainsi la possibilité aux absents de rester informés. Cette journée a connu un franc succès en rassemblant plus d'une centaine de participants. Diverses thématiques ont été abordées, notamment les plans nationaux (DGOS), la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), les projets de recherche soutenus par la filière dans le cadre de l'appel à projets ORKiD Recherche de 2022, ainsi que les actualités médicales concernant les polykystoses, la génétique des maladies rénales rares et les projets de la filière pour l'année à venir, tels que l'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP), les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) et les Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP), l'enseignement, la formation, etc. Une session spécifique a également été dédiée aux associations de patients, notamment l'Association pour l'Information et la Recherche sur les Maladies Génétiques (AIRG-France), l'Association des Malades des Malades d'un Syndrome Néphrotique (AMSN) et Vaincre les Maladies Lysosomales (VML). Les enregistrements sont disponibles sur la chaîne YouTube de la filière ainsi que sur son site internet <https://www.filiereorkid.com/journees-orkid/>

### **Congrès et journées**

Les professionnels de santé de proximité sont informés plus spécifiquement lors des congrès de spécialité (Société de Néphrologie Dialyse et Transplantation, Société de Néphrologie Pédiatrique), APNP, les journées des plateformes d'expertise maladies rares, journée internationale des MR portée par l'Alliance maladies rares, journées des CRMR, journées des associations de patients, congrès de médecine générale, RARE2023, CNGE, ... et actions inter-filières. Il est noté que les participants aux congrès semblent de plus en plus intéressés et sensibilisés aux maladies rares de manière générale.

#### ▪ **Action 7.2 : Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée**

Aucune initiative n'est entreprise dans ce domaine, car l'annonce relève principalement de la responsabilité de chaque centre de référence et de compétence en matière de formation des équipes et de mise en œuvre des consultations d'annonce.

#### ▪ **Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP).**

Dans le domaine des maladies rénales rares, il est difficile d'estimer le nombre de programmes d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP), étant donné la diversité des activités telles que la

transplantation, la greffe et la dialyse, ainsi que la multitude de programmes existants. Les programmes d'ETP sont principalement axés sur les maladies rénales chroniques, l'insuffisance rénale chronique, le syndrome néphrotique et la transition vers l'âge adulte. À la fin de l'année 2022, la filière a recruté une chargée de mission dédiée à cette thématique à l'échelle nationale. Ses responsabilités sont d'apporter un soutien aux centres dans la mise en place des programmes d'ETP et l'aide à la mise à jour, à la diffusion et au partage d'informations et d'outils relatifs à l'ETP. En 2023, la filière s'est particulièrement impliquée dans l'ETP et notamment l'e-ETP de façon à faire bénéficier les programmes à un plus grand nombre de patients. En effet, la filière s'est concentrée à la mise en place d'un programme d'e-ETP dédié à la cystinose. Pour cela, une journée d'information a été organisée en octobre 2023 en collaboration avec les associations de patients et des membres de CRMR/CCMR. La journée était organisée à Paris en deux parties, une matinée dédiée à l'intervention des médecins experts sur le versant scientifique de la maladie, et l'après-midi a été consacrée à des ateliers dans le but d'échanger et de construire le futur programme d'Education Thérapeutique (ETP). Une session théâtre avec des enfants et jeunes adultes a également permis de mettre en avant cette maladie avec un ton plus léger mais très informatif. En parallèle, la mise à jour de l'annuaire des programmes disponibles (carte interactive) a été réalisée. Le programme e-ETP cystinose sera finalisé en 2024/2025.

▪ **Action 7.4 : Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge (AAP PNDS).**

Depuis 2018, la filière ORKiD s'est organisée pour faciliter le travail des CRMR dans la production de PNDS. En effet, la filière ORKiD dispose d'une équipe dédiée composée d'un chargé de mission à mi-temps et de deux médecins adulte et pédiatrique à temps partiel en accord avec l'ensemble des centres de référence de la filière. L'équipe apporte une aide à plusieurs niveaux notamment un appui méthodologique, organisationnel et rédactionnel aux équipes des centres de référence maladies rares. Cette organisation a déjà permis la publication/actualisation de 14 PNDS (SNI adulte, SNI enfant, cystinose, maladie rénale chronique de l'enfant, cystinurie, maladie liée à HNF1B, syndrome hémolytique et urémique, lithiase urinaire de l'enfant, syndrome de Bartter, Syndrome de Gitelman, Syndrome d'Alport, GEM, hyperoxaluries, transplantation rénale pédiatrique). Plusieurs PNDS sont en cours entre 2023 et 2024 notamment syndrome de Lowe, syndrome Alport, Polykystose rénale autosomique dominante (PKD), glomérulonéphrite extra-membraneuse de l'enfant (GEM), acidose tubulaire rénale distale (dRTA), Polykystose rénale autosomique récessive (PKR), Diabète insipide néphrogénique congénital, glomérulopathie à dépôts de C3 et néphronophtise. 7 PNDS sont en révision pour 2024/2025. Des experts du réseau ORKiD participent aussi activement à l'élaboration de recommandations européennes dans le cadre de l'ERN ERKNet.

▪ **Action 7.5 Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé**

La filière ORKiD n'a pas mis en place d'action sur cette thématique. Des travaux sont en cours pour développer des actions de e-ETP.

## Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES

- *Action 9.2 : Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie.*

Dans le cadre de la réforme du 2<sup>o</sup> cycle, un item sur les Maladies Rares a été ajouté : Item du référentiel des connaissances n° 22 qui comprend les objectifs suivants :

- Connaître la définition d'une maladie rare
- Connaître l'organisation des soins des maladies rares en France
- Connaître quelques maladies rares parmi les plus fréquentes
- Connaître l'épidémiologie des maladies rares
- Connaître la définition de l'errance diagnostique et l'impasse diagnostique

- *Action 9.3 : Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares.*

### **Soutien à la formation (DU M2R)**

Depuis la rentrée 2021, une formation dédiée aux maladies rénales rares a été mise en place afin de sensibiliser les néphrologues adultes. Organisée en distanciel, ce Diplôme Universitaire Maladies Rénales Rares de 70h, propose : 4 modules d'enseignement, 3 séminaires et aborde plusieurs thématiques :

- Généralités sur les maladies rénales rares
- Glomérulopathies rares
- Néphropathies tubulo-interstitielles et kystiques rares
- Filières et réseaux
- Tubulopathies et troubles métaboliques rares
- Néphropathies vasculaires rares
- Innovation thérapeutique
- Séminaire : cas cliniques

Dans le cadre de ce DU, la filière ORKiD a souhaité faire bénéficier une nouvelle fois en 2023 d'un soutien à 21 jeunes professionnels de santé (16 internes/FFI et 5 séniors) afin de les aider dans leur formation sur les maladies rénales rares. La filière a ainsi apporté 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.

### **Participation au DPC de la Société Francophone de Néphrologie Dialyse et Transplantation (SFNDT)**

La filière ORKiD participe aux actions de DPC de la Société Francophone de Néphrologie Dialyse et Transplantation avec une périodicité biannuelle en lien avec le Congrès de la SFNDT. Pour l'année 2023-2024, 4 DPC ont été proposés : Troubles hydro électrolytiques, Glomérulopathies, MRC/ Rein aigu, Transplantation.

## **Congrès Société Francophone de Néphrologie Dialyse et Transplantation (SFNDT) et Société de Néphrologie Pédiatrique (SNP)**

En parallèle du DPC, le congrès de la SFNDT est un rendez-vous annuel de la filière ORKiD qui bénéficie d'une session « Filière ORKiD » chaque année permettant une information des néphrologues adultes sur des sujets d'actualités récents dans le domaine des maladies rénales rares. Pour les néphrologues pédiatres, les sujets concernant les maladies rénales rares sont constamment présents lors des congrès annuels de la Société de Néphrologie Pédiatrique. Une session de néphrologie pédiatrique est également prévu chaque année lors du Congrès de la Société Française de Pédiatrie.

### ▪ **Action 9.4 : Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage**

Sous l'impulsion de la filière Fimatho et en collaboration avec l'ensemble des filières de santé maladies rares et la société EmPatient, une formation « parents experts » a été déployée depuis 2020 afin d'apporter des connaissances dans plusieurs domaines dont les fondamentaux de l'ETP, l'univers médico-social, la communication au sein de la famille et auprès des professionnels, les moyens d'entraide et de soutien entre les parents, la période de transition. Les formations ont lieu chaque année et se présentent sous forme de séquences e-learning et de modules interactifs en visioconférence et d'une session en présentiel. En 2023, deux parents membres d'associations de patients membre du réseau ORKiD ont pu bénéficier de cette formation. Fin 2023, une réflexion complémentaire a été lancée au sein de la filière afin proposer une session de formation validante de 40h à l'éducation thérapeutique du patient (ETP) en 2024-2025. Un webinaire d'information est prévu en mai 2024 à destination des personnes atteintes de maladies rénales rares ; les proches, parents, aidants, conjoints d'une personne atteinte de maladie rénale rare, professionnels de santé de la filière ORKiD intéressés par le partenariat patient-soignant en éducation thérapeutique.

## **Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE**

### **Action 10.1 : Attribuer des missions complémentaires aux FSMR par rapport à leurs missions actuelles.**

#### ○ **Actions de la FSMR concernant l'Outre-Mer :**

Le centre des maladies rénales rares de La Réunion participe activement aux actions menées par la filière ORKiD car il existe une forte incidence de maladies rénales rares sur l'île. Afin de soutenir le centre, la filière a financé un poste de chargé de mission pour aider à la saisie dans BaMaRa mais également pour participer à l'étude PIN'SNP (cf « Soutien aux projets de recherche » ci-après). Le centre de La Réunion a été labellisé centre de référence fin 2023, montrant ainsi l'importance et la place à donner aux territoires d'Outre-Mer. L'équipe participe régulièrement à des Réunions de Concertations Pluridisciplinaires nationales de la filière. Depuis la relabellisation fin 2023, un nouveau centre maladies rares a rejoint le réseau ORKiD en tant que CCMR sur le site de La Martinique pour les syndromes néphrotiques. Un soutien particulier va également être apporté dans l'année 2024 (appui programme ETP, TEC de saisie)

- **Implication de la FSMR dans les réseaux européens de référence (ex. Soutien de la filière à des candidatures HcP, registres ERN...)**

Suite à l'appel à labellisation ERN de 2019, 5 centres de la filière ORKiD font maintenant partie de l'ERN ERKNet ainsi que deux consortia, ces derniers réunissant respectivement 2 et 3 centres soit un total de 10 centres de références d'ORKiD qui sont membres d'ERKNet.

<b>France</b>	
Lyon, Hôpital Femme Mère Enfant & Université de Lyon	» Pediatric unit
Paris, APHP Hôpital Henri Mondor, Paris-Est Creteil	» Adult unit
Paris, Necker-Enfants Malades University Hospital	» Pediatric unit » Adult unit
Paris, Tenon Hospital, Assistance Publique Hôpitaux de Paris	» Adult unit
Toulouse, Toulouse, University Hospital	» Pediatric unit » Adult unit
<b>SORARE consortium</b>	» Pediatric unit » Adult unit
Bordeaux, University Hospital	
<b>SORARE consortium</b>	» Pediatric unit » Adult unit
Limoges, University Hospital	
<b>SORARE consortium</b>	» Pediatric unit » Adult unit
Montpellier, University Hospital	
<b>Paris consortium: Hospital Robert Debre and Hopital Europeen Georges Pompidou</b>	» Pediatric unit » Adult unit
Paris, Hopital Europeen Georges Pompidou	
<b>Paris consortium: Hospital Robert Debre and Hopital Europeen Georges Pompidou</b>	» Pediatric unit
Paris, Hospital Robert Debre	

Des membres de ces centres de référence participent activement à différents groupes de travail au sein d'ERKNet et parmi eux, Rosa Vargas était responsable jusqu'à fin 2023 du groupe de travail « Tubulopathies », Aude Servais du groupe de travail « Metabolic Nephropathies & Stone Disorders » et Justine Bacchetta du groupe de travail « Pediatric CKD & dialysis »

Le renseignement des différents registres existant au sein d'ERKNet fait partie des objectifs prioritaires du travail au sein de ce réseau européen et donc des CRMR partenaires d'ERKNet. Ces registres permettent le développement de projets de recherche auxquels participent des membres des CRMR impliqués dans ERKNet.

## **ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2023**

### **AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE GLOBALE DES PATIENTS**

#### **Participation de la filière ORKiD à la mise en place d'une carte mentale Maladies Rares en Occitanie**

Le projet porté par le Réseau Maladies Rares Occitanie a été lancé dans le but de permettre aux professionnels (notamment aux 13 Dispositifs d'Appui à la Coordination – DAC de la région Occitanie) ne connaissant pas les maladies rares de les repérer, d'orienter les patients, d'identifier les ressources

disponibles, d'améliorer la visibilité des dispositifs et les étapes clés du parcours. Il s'agit d'un outil accessible facilement, complet et générique sur toutes les maladies rares. Les DACs sont des interlocuteurs qui répondent à des situations complexes mais qui ont peu de pratiques de ses problématique maladies rares, il semblait essentiel de leurs donner les clefs. L'idée a donc été de mettre en place un outil qui cartographie le parcours maladies rares à travers une carte mentale. Le projet regroupe une équipe projet et un comité de pilotage (assistante sociale, médecin du réseau Occitanie, médecin généraliste, équipe relai handicaps rares, cheffe de projet filière ORKiD, médecin CRMR, infirmière, présidente d'association de patients, coordonnateur PTA/DAC, Président et Directrice de Maladies Rares Occitanie, Alliance Maladies Rares, représentant d'un centre expert, médecin référent ARS, URPS Occitanie, ...). Une trentaine de professionnels des DAC ont été formés, une enquête est prévue fin 2024 pour évaluer l'outil et permettre des améliorations éventuelles. L'outil a été décliné sur la région Grand-Est, les formations débuterons au deuxième semestre 2024.

### **CODEX des maladies rares**

Les filières de santé maladies rares en collaboration avec le Collège de Médecine Générale ont mis en place un kit pédagogique présenté sous forme d'une carte interactive qui permet aux médecins d'être orientés vers les bonnes ressources. Le kit rassemble un panel de ressources adaptées à leurs besoins spécifiques pour les aider à repérer et accompagner les patients atteints de maladies rares. Ce kit pédagogique est initialement conçu pour les médecins en formation, mais il s'adresse à tout professionnel de santé à la recherche de ressources maladies rares. L'outil est également à disposition des médecins formateurs et de tout enseignant qui souhaiterait illustrer des contenus pédagogiques en relation avec les maladies rares (<https://www.filièresmaladiesrares.fr/un-outil-pedagogique-ressources-maladies-rares/>)

### **Transition enfant adulte**

Participation au groupe de travail inter-Filières (NeuroSphinx), notamment pour le développement d'outils communs transversaux, de media de communication transversale et l'organisation des colloque inter-filières.

## **RECHERCHE**

### **Soutien aux projets de recherche**

La filière ORKiD a lancé un appel à projet en novembre 2023 pour soutenir les équipes à mettre en place des projets de recherche dans le domaine des maladies rénales rares. 10 projets ont été retenus, et ont bénéficié d'un financement de 15 000€ chacun. Les résultats et projets retenus sont disponibles sur le site de la filière <https://www.filiereorkid.com/resultats-de-lappel-a-projets-orkid-recherche-2023-revelation-des-laureats/> . Un état d'avancement et un bilan des projets sont présentés lors des journées nationales ORKiD.

La filière apporte également son soutien dans la mise en place d'une cohorte prospective d'enfants suivis pour un syndrome néphrotique idiopathique (PIN'SNP) afin de recenser les cas traités dans les centres, d'en étudier les caractéristiques cliniques et épidémiologiques, et de constituer une base de comparaison pour de futurs essais nichés dans la cohorte. Il y a à ce jour à 541 inclusions et une 40

aine de centres sont ouverts aux inclusions. Une demande d'amendement pour la mise en place du consentement électronique au CPP a été déposée et un avis favorable a été obtenu (sous réserve de l'accord de la CNIL dont le montage du dossier est en cours). La filière participe financièrement à ce projet en finançant un réseau de cliniciens impliqués dans différentes pathologies depuis 2019 à savoir 5 mi-temps d'ARC sur la métropole et à La Réunion. Ils permettent de renseigner la base à partir des CR de consultation et d'hospitalisation. Ce soutien organisationnel à l'échelon du territoire national permet la mise en place d'essais cliniques prospectifs à partir des patients de ces différentes cohortes. Les équipes ont été formées à la méthodologie des trials within cohort (TwICs) pour pouvoir implémenter les premiers essais dans la cohorte. La cohorte permettra de participer à des PHRC en 2024/2025.

### **Soutien aux journées de recherche en néphrologie**

Comme chaque année, la filière a poursuivi son engagement en soutenant les journées NEPHROPEDES, qui se sont déroulées en format hybride à Lyon en 2023. Ces journées sont dédiées à la recherche sur les maladies rénales de l'enfant, qui sont largement des maladies rares. Cette participation contribue au renforcement de l'interdisciplinarité et des échanges entre pédiatres et médecins adultes lors de ces journées de recherche en néphrologie pédiatrique.

### **Promouvoir la recherche et contribuer au développement scientifique dans le domaine des maladies rénales rares**

En 2023, la filière ORKiD a organisé son troisième séminaire pratique de recherche clinique en collaboration avec la Société de Néphrologie Pédiatrique (SNP), la Société Francophone de Néphrologie, Dialyse et Transplantation (SFNDT), le Collège Universitaire des Enseignants en Néphrologie (CUEN) et le Club des Jeunes Néphrologues (CJN). Ce séminaire, d'une durée de 2 jours et encadré par 5 néphrologues pédiatres et adultes, a rassemblé 14 juniors venant de toute la France et engagés dans la filière depuis moins de 10 ans, avec une activité de recherche clinique ou fondamentale dans le domaine des maladies rénales rares. Les participants ont été sélectionnés sur la base de leur CV et d'un résumé de leur projet de publication (thèse, mémoire de DES, DEA). L'objectif de ce séminaire est d'approfondir les connaissances des participants, de faire progresser leurs travaux de recherche et de favoriser les collaborations futures. Le programme scientifique, dense sur quatre jours, comprend des cours sur la conception de projets de recherche, des statistiques, des ateliers, des cours sur la rédaction d'articles scientifiques en anglais, la relecture d'abstracts, la construction de bases de données Excel, la soumission et la mise en forme des figures, ... que ce soit sous forme de cours ou d'ateliers en groupes et individuels. L'objectif principal est d'aider les jeunes en formation à soumettre un article original dans le domaine des maladies rénales rares à la fin du séminaire. En 2022, une vingtaine d'articles ont été soumis pour publication par les participants, dont 10 en tant que premier auteur. L'objectif de la prochaine session sera de motiver encore plus de jeunes néphrologues adultes qui était au nombre de quatre en 2023.

### **Transition Enfant-Adulte : dépôt PREPS « STRATEGIC »**

La filière ORKiD a mis en place en 2019 un Programme pour l'optimisation de la prise en charge des patients atteints de maladies rénales (chroniques) ou transplantés rénaux suivis en pédiatrie et arrivant à l'âge adulte. Afin de pouvoir évaluer ce programme et d'améliorer les pratiques il a été décidé de proposer un projet intitulé « STRATEGIC » - Réussite et variabilité des parcours de transition

en néphrologie : Etude d'impact - courant 2023. La lettre d'intention déposées par l'équipe de néphrologie des HCL a été retenue et un dossier complet a été déposé en 2024. L'objectif principal est d'estimer le pourcentage de réussite des parcours de transition en France ; mais également décrire la variabilité des parcours de transition dans les différents centres, rechercher des facteurs prédictifs d'échecs de la transition, comparer le pourcentage de transition réussies entre les centres qui utilisent les fiches de liaison ORKID et les autres, décrire le pourcentage de perdus de vue à 1 et 2 ans chez les patients ayant été transférés au CHU et en dehors du CHU, décrire le pourcentage d'adhésion thérapeutique chez les jeunes, décrire le pourcentage d'hospitalisation dans les 2 ans suivant le transfert, comparer l'adhésion thérapeutique avant et après le transfert, décrire le ressenti des patients ayant eu un parcours de transition, comparer les pourcentages de perdus de vue entre une transition au CHU et en dehors du CHU, décrire le ressenti du parent par un questionnaire. Les résultats sont attendus pour juin/juillet 2024.

### **Participation bases de données / registres / cohortes**

Les chargés de mission filières basés dans les centres de référence à Lyon, Paris Necker, Nantes, Créteil et Toulouse participent au suivi et à l'implémentation des dossiers dans les bases de données/registres/cohortes existants.

## **FORMATION ET INFORMATION**

### **Information des professionnels de santé**

- **Journées nationales de la filière**

La filière prend en charge les frais de déplacements des participants afin de permettre à tous de pouvoir se joindre à cette journée qui regroupe l'ensemble des parties prenantes du réseau ORKiD.

- **Webinaires ERN ERKNet**

La filière partage sur les réseaux, les webinaires du réseau européen ERKNet qui sont publiés régulièrement et auxquels participent des membres de la filière ORKiD. Ces webinaires permettent aux médecins européens de se former et s'informer sur les maladies rénales rares, les prises en charges et l'avancée de la recherche.

- **Mise à jour du site inter-filière [filièresmaladiesrares.fr](http://filièresmaladiesrares.fr)**

La filière ORKiD participe activement à la mise à jour des informations sur le site interfilières [filièresmaladiesrares.fr](http://filièresmaladiesrares.fr) (actualités, évènements, ...)

### **Information des patients**

- **Soutien aux journées organisées par les CRMR et les associations de patients**

La filière soutien les actions des CRMR et des associations en participant à leurs journées annuelles et en apportant son aide sur le plan organisationnel et de la communication.

- **Veille bibliographique**

Veille bibliographique pour favoriser la diffusion de l'actualité et des avancées médicales sur les maladies rénales rares.

## ACTIONS EN LIEN AVEC L'EUROPE

### EUROPE ET INTERNATIONALE

#### 1ère partie rétrospective

**1) Etat des lieux/bilan des actions en lien avec la filière de santé maladies rares (Quelles sont les actions mises en place par la filière de santé maladies en lien avec chaque onglet précisé ci-dessous)**

- Sur le volet diagnostic
  - Ce volet est difficile à préciser. Sauf exception, les diagnostics génétiques sont tous faits actuellement en France. Il n'y a pas, à ce jour, de RCP formalisée au niveau européen dans le domaine des maladies rénales rares, ce qui n'empêche pas des échanges ponctuels à visée diagnostique
  -
- Sur le volet *clinical pathways* (l'équivalent des PNDS au niveau européen) :

**Guidelines auxquels ont participé des membres de la filière ORKiD**

Titre	Participants
Management of congenital nephrotic syndrome : consensus recommendations of ERKNET-ESPN working group	Pr O BOYER
Nat Rev Nephrol. 2023 Mar;19(3): 194-211. Clinical practice recommendations for primary hyperoxaluria : an expert consensus statement from ERKNET and OxalEurope	Pr O.BOYER, Dr C ACQUAVIVA, Pr B KNEBELMAN, Pr J.BACCHETTA,
Nephrol Dial Transplant. 2021 Aug 27; 36(9):1585-1596. Distal renal tubular acidosis: ERKNET/ESPN clinical practice points	Pr O.BOYER, Dr R VARGAS POUSSOU
Eur J Hum Genet. 2020 Oct;28(10):1368-1378. Genetic aspects of congenital nephrotic syndrome : a consensus statement from the ERKNet-ESPN inherited glomerulopathy working group	Pr O.BOYER
Kidney Int.2021 Jan;99(1) :48-58. Cystinuria: clinical practice recommendation	Dr A.SERVAIS, Dr L.HEIDET, Pr B.KNEBELMANN, Dr A. BERTHOLET-THOMAS, Pr S. LEMOINE
Orphanet J Rare Dis.2021 Jun 2;16(1):251. The European Rare Kidney Disease Registry (ERKReg) : objectives, design and initial results	Dr A.SERVAIS, Dr L.HEIDET, Pr S.DECRAMER, Pr J.BACCHETTA
J Inherit Metab Dis. 2022 Sep;45(5). Pregnancy in cystinosis patients with chronic kidney disease : A European case series	Dr A.SERVAIS, Pr S.LEMOINE

Nephrol Dial Transplant. 2022 Nov 23; 37(12):2351-2362. Definition, diagnosis and clinical management of non-obstructive kidney dysplasia : a consensus statement by the ERKNET Working Group on Kidney maltransformations	Dr L.HEIDET
Pediatric Nephrology Association. IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome. Pediatr Nephrol 2020 Aug;35(8):1529-1561. doi: 10.1007/s00467-020-04519-1.	Pr O.BOYER
IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-sensitive nephrotic syndrome.International Pediatric Nephrology Association. Pediatr Nephrol. 2023 Mar;38(3):877-919. doi: 10.1007/s00467-022-05739-3	Pr O.BOYER
Nephrol Dial Transplant.2022 Jan 25;37(2):239-254. Genetic testing in the diagnosis of chronic kidney disease : recommendaions for clinical practice	Dr L.HEIDET, DR R.VARGAS-POUSSOU
Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with IgA nephropathy and vasculitis (ongoing)	Pr O.BOYER,
Clinical pratice recommendations for growth hormone treatment in children with chronic renal disease - Nat Rev Nephrol 2019 Drube J -	Pr J.BACCHETTA, Pr J.HARAMBAT
European consensus statement on the diagnosis and management of osteoporosis in chronic kidney disease - NDT 2021 Evenepoel P.	Pr J BACCHETTA
Management of bone disease in cystinosis: statement from a international conference - J Inherit Metab 2019 - Hohenfellner K	Pr J.BACCHETTA
Cinacalcet use in paediatric dialysis: a position statement from the ESPN and the CKD-MBD working group of ERA-EDTA - NDT 2020 - Bacchetta J	Pr J.BACCHETTA
Glomerular diseases in pregnancy: pragmatic recommendations for clinical management. Kidney Int. 2023 Feb;103(2):264-281. doi: 10.1016/j.kint.2022.10.029. Epub 2022 Dec 5.	Pr V. AUDARD

#### **Guidelines en cours de rédaction**

Syndrome de Lowe	Dr A.SERVAIS, Pr D.MORIN
CKD Progression	Pr J.HARAMBAT
Hypomagnesemia	Pr J.HARAMBAT

## Groupes de travail d'ERKNet

Titre	Participants
Coordinateur du groupe responsable des guidelines	Pr O.BOYER
Anciennement Chair Glomerulopathie héréditaire	Pr O.BOYER
Anciennement Chair Cakut cilliopathie	Dr L.HEIDET
Chair maladies metaboliques	Dr A.SERVAIS
Membre de comité scientifique du regisre ERKreg	Dr A.SERVAIS
Membre de molecular Biology Task force	Dr L.HEIDET, Dr G.DORVAL
Membre groupe de travail sur les recommandaion Polykysose autosomique recessive	Dr L.HEIDET
Membre groupe de travail sur les recommandaion Bardet Biedl, Dent et Lowe	Dr A.SERVAIS, Pr D.MORIN
Coordinateur groupe de travail sur les recommandaion Acidémie méthylmalonique	Dr A.SERVAIS
Participation à la task force pour évaluation des nouveaux membres d'ERKNet	Pr O.BOYER
Membre groupe de travail MAT	Dr M.FILA
Membre du groupe de travail Pediatric CKD	Pr J BACCHETTA (Co-chair) Pr J.HARAMBAT (Co-chair)
Workgroup Immune glomerulopathies	Dr C.DOSSIER (Co-chair)

- Sur le volet formation

Webinar réalisés sous la responsabilité de membres de la filière ORKiD

Podocytopathies monogéniques chez l'adulte. <u>(03-2018)</u>	Pr O.BOYER
APOL1 dans le syndrome néphrotique segmentaire focal (FSGS) et autres néphropathies. <u>(03-2019)</u>	Dr A.SERVAIS
Implications cliniques de la génétique dans le syndrome néphrotique chez les enfants. <u>(11-2019)</u>	Pr O.BOYER
Cystinurie. <u>(04-2020)</u>	Pr B.KNEBELMANN
Congenital Nephrotic Syndrome. <u>(12-2020)</u>	Pr O.BOYER
Cystinose - perspective adulte. <u>(09-2021)</u>	Dr A.SERVAIS
Dysgénésie tubulaire rénale. <u>(01-2022)</u>	Dr L.HEIDET
Williams Beuren Syndrome (WBS) A rare genetic disorder avec EuroGEN et ITHACA (for patients). <u>(07-2022)</u>	Pr O.BOYER
Syndrome de Galloway-Mowat. <u>(09-2023)</u>	Dr G.DORVAL
Adenine Phosphoribosyltransferase Deficiency: an undiagnosed cause of renal failure. <u>(03-2023)</u>	Dr A.SERVAIS
Syndrome de Dent	Dr R.VARGAS-POUSSOU
Transport rénal du calcium	Dr R. VARGAS-POUSSOU

IPNA: Diagnosis and management of mineral and bone disorders in infants with CKD: the 2023 European consensus	Pr J.BACCHETTA
Chronic PD and HD	Pr J.BACCHETTA
Cinacalcet use in paediatric dialysis: a position statement from the European Society for Paediatric Nephrology and the Chronic Kidney Disease-Mineral and Bone Disorders Working Group of the ERA-EDTA.	Pr J.BACCHETTA
CKD-MBD: Pathophysiology and Management	Pr J.BACCHETTA

- **Sur le volet essais cliniques**

- Plusieurs membres des HCP/ERKNet de la filière ORKiD participent à des essais cliniques internationaux dans le domaine des maladies rénales rares, projets dont les PI appartiennent à différents HCP européens d'ERKNet

○

- **Sur le volet registres :**

- les différents HCP de la filière ORKiD participant au réseau ERKNet implémentent activement ses registres et sous-registres. A date, ce sont plus de 5800 patients (enfants et adultes) qui ont été inclus dans ces registres (sur un total de 24155 patients, soit 25%).
- Plus spécifiquement, Aude SERVAIS et Bertrand KNEBELMAN (Necker) coordonnent le sous-registre EUROCYC
- Aude SERVAIS est membre de comité scientifique du registre ERKreg

○

**2) Remplir ci-joint le tableau “Cartographie des HCP par FSMR” pour les centres de référence maladies rares par filière de santé maladies étant labellisés comme *health care providers (HCP)***

2ème partie : prospective

Grâce aux réponses que chaque FSMR apportera, cette 2<sup>ème</sup> partie permettra de mieux comprendre les besoins et attentes des filières de santé maladies rares pour mieux intégrer les actions JARDIN dans le système de santé français pour les maladies rares.

- **Selon vous, comment renforcer les liens entre FSMR et ERN ?**

Le projet de BaMaRa proposant une interopérabilité entre la base de données BaMaRa et les registres (et sous-registres) des ERN représente une opportunité certaine de renforcer les liens, déjà forts, entre la filière ORKiD et le réseau ERKNet. Une visio récente entre des membres des différents HCP/ERKNet de la filière et l'équipe de BaMaRa a permis de préciser les enjeux d'une telle opérabilité. Un premier contact avec Franz Schaefer a montré une volonté d'analyser très pratiquement la faisabilité de ce projet en prenant en compte la dynamique importante des sous-registres ERKNet

- **Selon vous, quelles actions portées par la FSMR permettraient d'accentuer les liens entre HCP et ERN ?**

Cette interopérabilité effective entre BaMaRa et les registres d'ERKNet devrait permettre d'intégrer progressivement d'autres HCP au sein d'ERKNet, le nombre de patients inclus et la qualité des données transmises représentant un des éléments fort d'une possible candidature.

Il faut également souhaiter que le travail en cours au sein de la filière fait avec les associations de patients, qui visent à améliorer et développer le partenariat patients-soignants, puisse également déboucher à termes sur le développement de liens entre ces associations et le réseau ERKNet. Ceci afin qu'elles puissent participer à différents groupes de travail ou rédaction de guidelines où la parole de patients et aidants est essentielle.

Le travail fait en matières de développement de programmes d'ETP dans le domaine des maladies rénales rares, pourrait être également porté au niveau européen

En matière de recherche, le programme d'aide au développement de projets de recherche de la filière ORKiD pourrait comprendre un aspect « européen » du projet comme critère de jugement

- **Selon vous, sur quels champs l'action (ou les actions) de l'ERN lié à votre FSMR serai(en)t plus profitable(s) pour les HCP en lien avec la FSMR concernée ?**

Dans le domaine des maladies rénales rares, le réseau ERKNet a permis de renforcer très efficacement les dynamiques de coopération entre les HCP de différents pays dans la cadre de la rédaction de guidelines, le développement de projets de recherche ou encore la formation avec un souci de facilitation des échanges au sein des différents groupes de travail. Il est important que cela puisse continuer et se développer, en particulier en termes de développement e projets de recherches.

Il serait important qu'un représentant de la filière ORKiD puisse intégrer le COMEX du réseau ERKNet en tant que représentant de la filière et non d'un HCP. Cela serait profitable à l'ensemble des HCP. Ce représentant pourrait siéger en tant que tel au sein du bureau de la filière.

L'interopérabilité BaMaRa-ERKNet permettrait aux HCP de développer des projets de recherche nationaux (en particulier à visée épidémiologiques, chainage avec des bases de données nationales de santé) actuellement impossibles.