

COPIL Filière G2m

Lundi 15 Juin 2026

Visioconférence

ORDRE DU JOUR

- **ACTUALITÉS**
- **AAP tests fonctionnels**
- **PRIORISATION PROJETS PNDS**
- **PRIORISATION ETP**



ACTUALITES G2m

- **Guichet pharmaceutique G2m** : sollicitations concernant les médicaments (pharmacien de la filière) **et lien avec les autorités de tutelle** : approvisionnement, problème de commercialisation
Exemple: urgence commercialisation Nexviadyme maladie de Pompe, réunion « Liste en sus » le 22/06 avec cliniciens G2m et Filnemus
- **ALD 17** : aide au remplissage des protocoles de soins finalisé pour fin juin
- **AAP Tests fonctionnels** → Annonce à la filière ?
→ Réunion d'information 23/0/2026 à 13h30



TESTS FONCTIONNELS

Objectif de l'AAP

Soutenir le développement et l'implémentation dans les laboratoires de biologie médicale de **tests fonctionnels** permettant de valider biologiquement l'impact de variants génétiques de signification incertaine (VSI). L'objectif direct est de lever les impasses diagnostiques en lien avec l'action 14.3 du PNMR4.

Calendrier et Modalités de Dépôt

- **Date limite impérative : Lundi 17 août 2026.** (Action de la filière)
- **Modalité :** Soumission dématérialisée par le coordinateur du projet sur la plateforme *Démarche Numérique*.
- **Circuit de validation obligatoire :** Le dossier doit être obligatoirement transmis en parallèle à la **direction du CHU** et à la **plateforme d'expertise ou de coordination maladies rares (PEMR/PCOM)** dont il dépend. Il doit être co-signé par le responsable légal de l'établissement de santé porteur.

Pièces Obligatoires du Dossier

Chaque candidature doit comporter :

1. La fiche projet complète (**Annexe 1**).
2. Le **CV court** du coordinateur.
3. La **Déclaration Publique d'Intérêts (DPI)** du porteur et des laboratoires partenaires.
4. L'**avis des associations de patients** concernées (ou preuve de relance/justificatif d'absence).

Critères de Sélection Majeurs

- **Service médical rendu** : Type de variants, nombre de patients et de pathologies ciblés.
- **Maturité et faisabilité** : Maturité technique du test et faisabilité stricte dans les délais (1 à 3 ans).
- **Synergies (Consortium)** : Priorité aux projets associant plusieurs structures. Préférence forte pour les **Laboratoires de Biologie Médicale de Référence (LBMR)**, en partenariat avec les laboratoires de recherche (Inserm, CNRS, Universités) et les centres de référence cliniques (CRM, CCMR, CRC).
- **Dépenses autorisées** : RH, réactifs, et **petits équipements** (max 10 000 € par projet, ou 10% si consortium). *Exclusion : Les dépenses d'investissement donnant lieu à amortissement sont interdites.*

Les 4 Phases du Suivi (Sur 1 à 3 ans)

Le financement est conditionné par l'avancement du projet (réponse finale du jury en **novembre 2026**) :

- **Phase 1** : Dépôt et validation du projet (déclenche le premier versement).
- **Phase 2 (À 1 an)** : Production du 1er rapport d'activité obligatoire.
- **Phase 3 (À 2 ans)** : Production du 2ème rapport d'activité (ou rapport final si projet court).
- **Phase 4 (À 3 ans max)** : Production du rapport d'activité final avec les **4 livrables attendus** (reclassification des variants, plan de transfert vers le LBM, dossier compatible RIHN 2.0/droit commun, et items construits avec la BNDMR).

Budgets et Financements

- **Enveloppe globale** : Budget annuel de **1,5 million d'euros** (Objectif de Santé Publique **OSP PR06**) pour environ 15 projets retenus.
- **Financement par projet** : * Jusqu'à **300 000 €** pour un projet standard.
 - Jusqu'à **500 000 €** en cas de **regroupement de projets** (consortium).
- **Règle des reliquats** : Les crédits sont reportables d'une année sur l'autre mais réajustés annuellement selon les rapports d'activité.

Rôle de la Filière (FSMR)

- **Co-développeur obligatoire** : Le projet associe réglementairement et systématiquement le ou les laboratoires de biologie et la (ou les) filière(s) concernée(s). La filière apporte la caution clinique indispensable.
- **Gouvernance nationale** : Un représentant des filières (FSMR) siège directement au sein du **jury national de 10 membres** qui sélectionne les projets.
- **Communication obligatoire** : La filière veille à ce que le **PNMR4** soit explicitement mentionné sur toutes les communications et publications scientifiques du projet.

⚠ **Point de vigilance** : Le non-respect du calendrier validé par la DGOS entraîne : **suspension du financement et récupération des crédits déjà versés.**

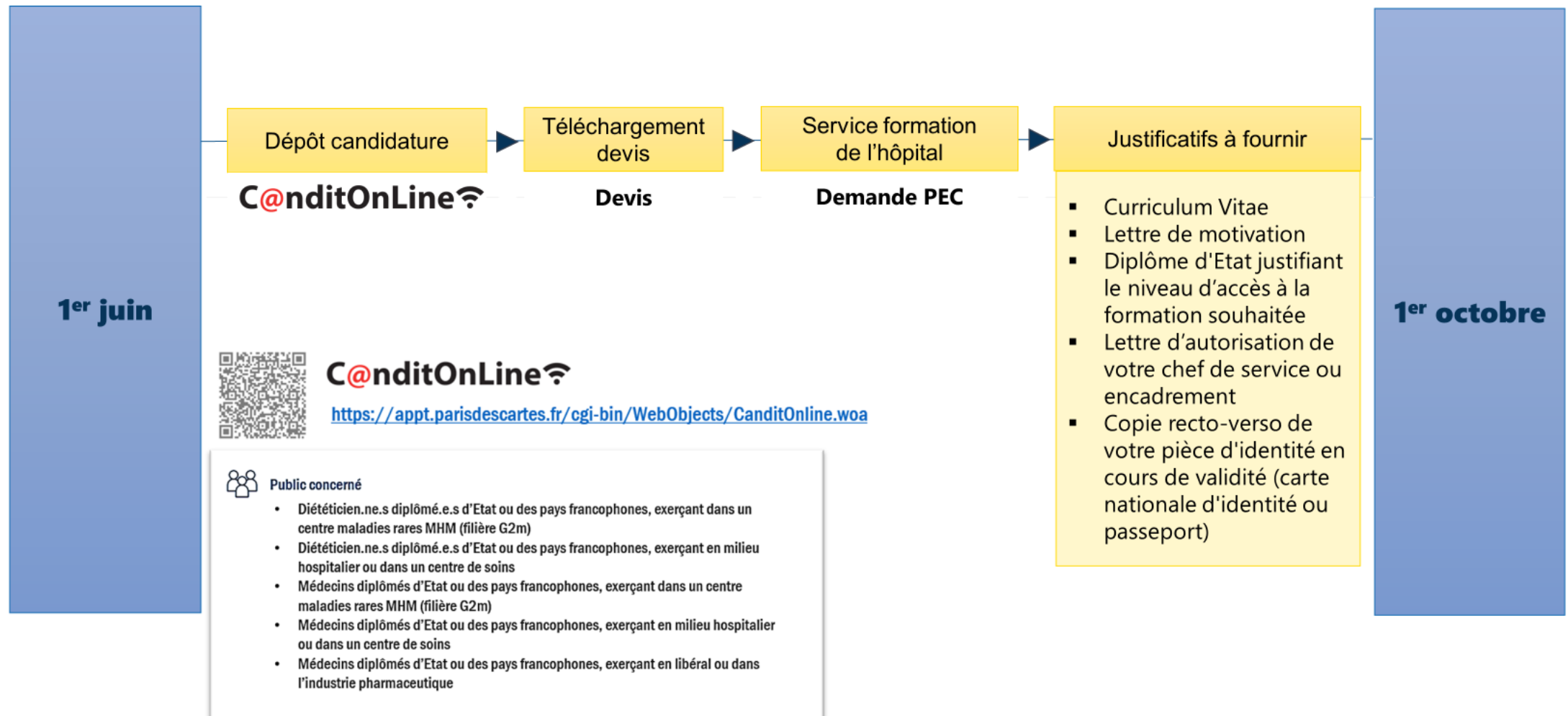


DU Diététique MHM

Les modules et calendrier

Mardi 03 et Mercredi 04 Novembre 2026	M1	Généralités Introduction aux MHM à traitement diététique contrôlé en protéines	<ul style="list-style-type: none"> Lucie BOWMAN Sabine DEWULF
Mardi 01 et Mercredi 02 Décembre 2026	M2	Phénylcétonurie Hyperphénylalaninémies Hypertyrosinémies	<ul style="list-style-type: none"> Charlotte BAZIREAU Annick PERRIER
Mardi 05 et Mercredi 06 Janvier 2027	M3	Leucinose Homocystinuries Acidurie glutarique de type 1	<ul style="list-style-type: none"> Aline DERNIS Claire BELLOCHE
Mardi 02 et Mercredi 03 Février 2027	M4	Aciduries organiques (AMM, AP, AIV) Déficits du cycle de l'urée	<ul style="list-style-type: none"> Claire BELLOCHE Bénédicte SAMBA
Mardi 09 Mars 2027	M5	Déficits de la bêta-oxydation des acides gras (VLCAD, MCAD, etc.)	<ul style="list-style-type: none"> Charlotte BAZIREAU Aline DERNIS
Mercredi 31 mars et Jeudi 01 Avril 2027	M6	Glycogénoses (GSD) types 1, 3, 6, 9 Galactosémie Fructosémies	<ul style="list-style-type: none"> Aure-Clélia TALLEC-MONNERAYE Joëlle WENZ
Mardi 11 mai 2027	M7	Synthèse Travaux dirigés (cas de patients)	<ul style="list-style-type: none"> Bénédicte SAMBA Lucie BOWMAN Nathalie TRESSEL Joëlle WENZ Claire BELLOCHE
Mardi 05 Octobre 2027	EXAMEN		

Modalités d'inscription





Objectif : assurer un déploiement progressif du DU en répondant en priorité aux besoins des structures expertes du réseau MHM.

1

Première année (priorités 1 à 2)



1

Priorité 1

Diététicien(ne)s des centres de compétences MHM

- Public prioritaire pour renforcer rapidement les compétences des équipes de proximité.
- Développement d'un maillage territorial expert.



2

Priorité 2

Diététicien(ne)s des centres de référence MHM

- Consolidation de l'expertise nationale.
- Harmonisation des pratiques au sein du réseau.



2

À partir de la deuxième année (priorités 3 à 5)



3

Priorité 3

Diététicien(ne)s de France (Hexagone et Outre-mer)

Ouverture progressive à l'ensemble de la profession.



4

Priorité 4

Diététicien(ne)s d'autres pays

Accès élargi aux professionnels francophones hors de France.



5

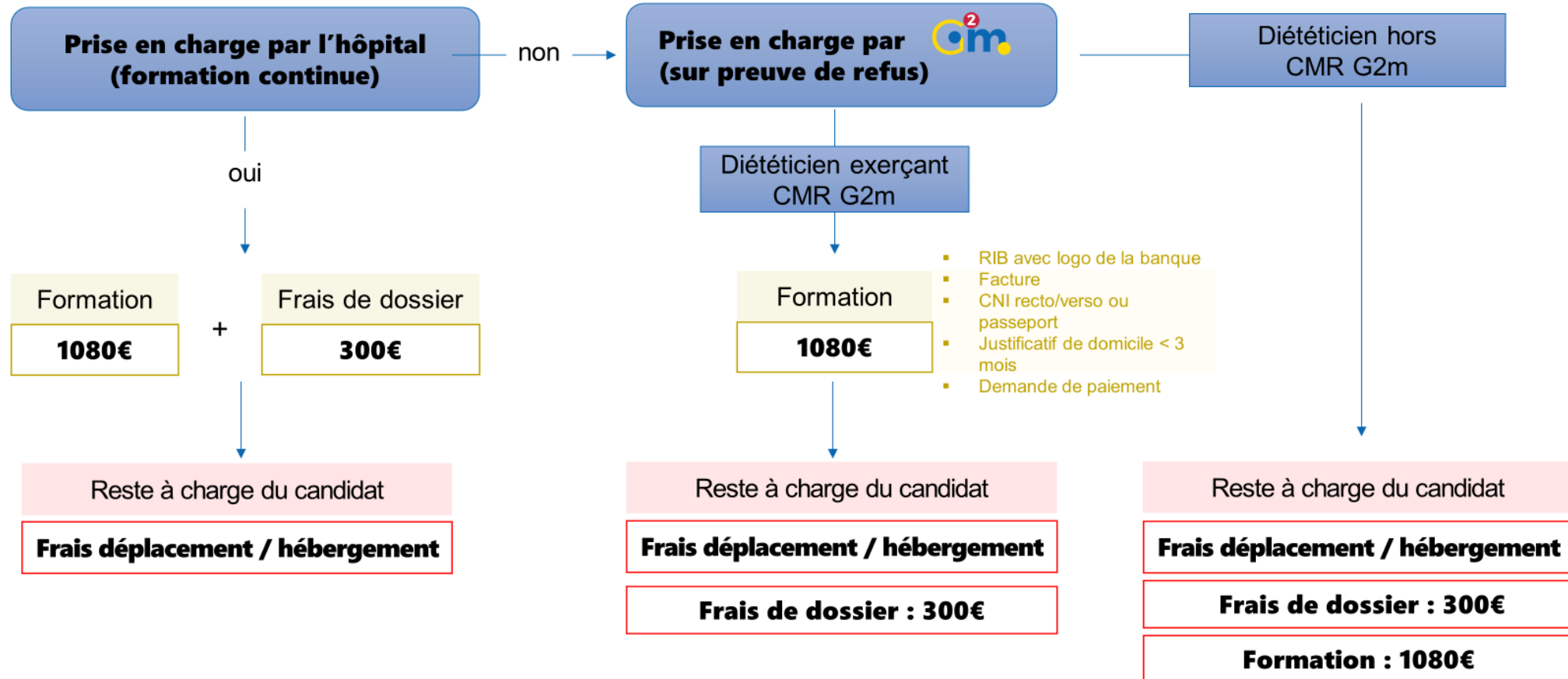
Priorité 5

Autres professionnels de santé

- Médecins
- Biologistes
- Pharmaciens

Selon les places disponibles et l'adéquation du projet professionnel avec les objectifs du DU.

Coût et possibilités de prise en charge pour les diététiciens





Protocole de coopération interprofessionnel

Vers un protocole national de coopération en MHM



DÉJÀ EXISTANT

Trois protocoles de coopération interprofessionnelle entre médecins et diététiciens sont actuellement validés et déployés en France :



Marseille



Tours



Paris



Ces protocoles reconnaissent l'expertise des diététiciens dans la prise en charge nutritionnelle des patients atteints de MHM et **permettent une délégation encadrée de certaines activités médicales.**



NOTRE OBJECTIF

Nous proposons de nous appuyer sur le protocole parisien, le plus complet à ce jour, afin de le faire évoluer vers un **protocole national.**

PROTOCOLE PARISIEN :

« Surveillance, ajustement et prescription des apports alimentaires pour les patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme, traités par un régime hypoprotidique, hypolipidique et contrôlés en glucides, par un diététicien en lieu et place d'un médecin ».



ENJEUX



HARMONISER
les pratiques sur
l'ensemble du
territoire.



**RECONNAÎTRE
ET VALORISER**
l'expertise des
diététiciens
spécialisés en
métabolisme.



**SÉCURISER
ET FLUIDIFIER**
le parcours de soins
des patients.



FAVORISER
la reconnaissance
financière de l'expertise
des diététiciens en
métabolisme, à travers
l'attribution d'une
**prime de 100 € brut
par mois** dans le cadre
de la mise en œuvre du
protocole de coopération.



PRIORISATION

Projets PNDS

Calendrier et Modalités de Dépôt

- **Nature du Porteur de Projet: Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) : Coordonnateurs ou constitutifs. Centres de Compétence Maladies Rares (CCMR) :** porteurs (ou co-porteurs selon les filières).

Ouverture des accès à la plateforme

L'équipe de la filière est en train de configurer l'espace dédié. Vous recevrez très prochainement un lien unique Démarches Simplifiées pour vous permettre de saisir vos informations et d'y déposer vos documents.

- N'hésitez pas à nous indiquer dès à présent si vous souhaitez ajouter d'autres membres de votre centre ou PEMR pour vous aider lors de la soumission en ligne, afin que nous puissions leur ouvrir les accès.

2. Envoi de votre dossier numérique à la filière

Afin que nous puissions vérifier l'ensemble de vos éléments et y intégrer la note d'argumentaire ainsi que le fichier de priorisation ? vous devez impérativement nous transmettre votre dossier complet par e-mail.

- **Date limite d'envoi par mail à la filière : Lundi 24 août 2026**
- **Adresses d'envoi :** pamela.dushime@aphp.fr et anna-line.calatayud@aphp.fr, avec azza.khemiri@aphp.fr en copie.

3. Date limite impérative de clôture (Filière) Mercredi 9 septembre 2026

À cette date, la filière procédera à la validation finale et définitive de l'ensemble des dossiers de PNDS sur Démarches Simplifiées **pour transmission à la DGOS.**

- **Rôle de la FSMR :** La filière doit obligatoirement fournir un **classement par ordre de priorité avec un avis argumenté.** Les dossiers non classés ne seront pas examinés.
- Elle doit également **joindre un état des lieux de ses PNDS déjà publiés et de leurs besoins de mise à jour.**

💡 **Rappel Méthodologique HAS (Utile pour les discussions) :** Un PNDS a une **durée de validité maximale de 5 ans.** Au terme de ces 5 ans, les rédacteurs doivent réévaluer son contenu : soit demander une actualisation via cet AAP, soit apposer la mention officielle *"PNDS toujours d'actualité à la date du x/x/x"* si aucune modification thérapeutique ou diagnostique n'est requise.

Pièces Obligatoires du Dossier

Pour chaque projet, la FSMR doit transmettre :

1. La lettre d'intention spécifique (**Annexe 1, 2 ou 3**) signée par **le porteur** et le **responsable légal de l'établissement**.
 2. Le **CV court** du porteur axé sur le périmètre de la filière + sa **DPI** (Déclaration Publique d'Intérêts).
 3. L'**avis des associations de patients**. (En cas d'absence de réponse ou d'inexistence, fournir la preuve de relance ou le courrier explicatif de la FSMR).
 4. Le fichier récapitulatif Excel (**Annexe 4**) spécifiant **Pièces obligatoires à fournir pour chaque projet (éléments du dossier joints au mail)**:
 - **La lettre d'intention spécifique** (Annexe 1, 2 ou 3) signée par le porteur et le **responsable légal de l'établissement**.
 - **Le CV court du porteur** axé sur le périmètre de la filière + sa **DPI** (Déclaration Publique d'Intérêts).
 - **L'avis des associations de patients**. (*En cas d'absence de réponse ou d'inexistence, fournir la preuve de relance ou le courrier explicatif de la FSMR*).
- **l'affectation des crédits est obligatoirement vers les centres porteurs**

Les 4 Phases du Suivi (Nouveaux & Actualisations)

→ **Le calendrier vous sera transféré par l'équipe filière dès l'apparition du résultat de l'AAP par la DGOS**

La durée maximale de réalisation est de **24 mois** sous peine de suspension ou récupération des crédits.

- **Phase 1** : Lettre d'intention validée par le jury.
- **Phase 2 (À 6 mois)** : Envoi obligatoire à la DGOS de la **lettre d'intention déposée à la HAS** (*la démarche auprès de la HAS doit impérativement précéder la rédaction*).
- **Phase 3** : Phase de rédaction du texte, de l'argumentaire scientifique et de la synthèse pour le médecin traitant.
- **Phase 4 (À 2 ans)** : Publication effective sur le site de la HAS.

Budgets et Modalités Financières

Les fonds proviennent de l'enveloppe MERRI (OSP 08 « Appui à l'expertise maladies rares ») et **sont reportables d'une année sur l'autre.**

• **Affectation des crédits** : Les crédits seront affectés au centre porteur

Type de projet	Montant Forfaitaire	Modalités de versement
Nouveau PNDS	30 000 €	50% en Phase 1 / 50% en Phase 4 (sur preuve de soumission HAS)
Actualisation	15 000 €	50% en Phase 1 / 50% en Phase 4 (sur preuve de soumission HAS)
Outil de diffusion	5 000 €	100% dès la Phase 1

2- ETAT DES LIEUX AAP 2023 : 11 PNDS

7 Déjà publiés

Anomalies du métabolisme du cuivre (hors maladie de Wilson), nouveau PNDS

Pr F FEILLET

MPS, nouveau PNDS

Dr B HERON

Acidémie isovalérique, nouveau PNDS

Dr M GORCE et Dr D DOBBELAERE

Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale, nouveau PNDS

Dr A ROUBERTIE et Dr C MARELLI ; PNDS G2M/Filnemus

ASMD (NP A, B, A/B), nouveau PNDS

Dr A BRASSIER et O LIDOVE

Alpha-mannosidose, nouveau PNDS

Dr B HERON ; PNDS G2m/Filnemus

Alcaptonurie, nouveau PNDS

Dr JB ARNOUX

4 En cours

Lesch-Nyhan, nouveau PNDS

N DORISON et Dr A KUSTER; PNDS interfilière
G2M/Brainteam

Maladie de Pompe (actualisation)

Dr M TARDIEU et P LAFORET ; PNDS Interfilière
G2M/Filnemus

Tr de la reméthylation (cbIC, métab intracell B12 et mthfr),
nouveau PNDS

Pr M SCHIFF

Syndrome de Leigh, nouveau PNDS

Pr B CHABROL ; G2m /FILNEMUS

29 PNDS publiés site HAS entre 2019 et décembre 2025

LISTE DES PROJETS RETENUS PAR LE COFIL FILIERE G2m

PNDS	Médecin	Porteur	Justification du porteur suite au COFIL
NOUVEAUX PROGRAMME	PNDS européen pour les porphyries hépatiques aiguës	Pr GOUYA	
	Rhabdomyolyses	Pr DE LONLAY et Pr LAFORET ; PNDS Interfilière G2M/Filnemus	
	Déficit en biotinidase et autres maladies héréditaires du métabolisme de la biotine. »	Dr L DAMAJ	Changement de sujet: validez-vous ce projet. L'idée de mettre l'accent sur le déficit en biotinidase notamment dans le contexte dépistage néonatal, sans oublier les autres MHM touchant la B8
	Déficit en lipase acide lysosomale (Wolman , CESD)	Dr A BRASSIER	
	Déficit en neurotransmetteurs/déficit en AADC	Dr ROUBERTIE	à Porté par deux filières (G2m et Brainteam) avec G2m porteur
	Galactosémie	Dr J DO CAO	
ACTUALISATION	PNDS Phénylcétonurie	Dr JB ARNOUX	

Pensez à mettre l'ensemble des outils de **la documenthèque** G2m en annexe du PNDS (Urgence, Grossesse, diagnostic, ...)

PROJETS PNDS: Liste de tous les PNDS

Etat des lieux des PNDS déjà publiés et de leurs besoins de mise à jour (Avant 2021)

PNDS	Date de publication	Besoin de mise à jour	
		OUI	NON
Maladie de Pompe	août-16		x
Mucopolysaccharidoses	août-16		x
Maladies mitochondriales apparentées au MELAS	déc-21		x
Maladie de Wilson	nov-21		x
Maladie de Niemann-Pick de type C	déc-21	x	
Maladie de Fabry	déc-21		x
Leucinose	mai-21		x
Hyperinsulinisme congénital	oct-20	x	
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes ou déficit en enzyme débranchante	févr-21		x
Gangliosidose à GM2	déc-21		x
Déficits du cycle de l'urée	juin-21	x	
Déficit en MCAD (Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne) et autres déficits de la β-oxydation mitochondriale des acides gras	oct-21		x
Adrénoleucodystrophie	oct-21		x
Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique	juin-20	x	
Acidurie Glutarique de type 1	avr-21	x	

Depuis 2022

Acidémie isovalérique
Novembre 2024

Alcaptonurie
Mai 2026

Alpha-mannosidose
Novembre 2024

Céroïde-lipofuscinoses neuronales
Décembre 2022

Encéphalopathie Mitochondriale Neuro-Gastro-Intestinale (MNGIE)
Décembre 2024

Epilepsies vitamino-sensibles : Déficiences en antiquitine, en pyridoxamine-5' phosphate oxydase (PNPO), en PLP Binding Protein (PLPBP), Déficiences en biotinidase, en holocarboxylase synthétase, Déficit cérébral en folates lié à une mutation du gène FOLR1
Août 2022

Glycogénose de type I
Décembre 2022

Déficit en transporteur de glucose GLUT1
Novembre 2024

Homocystinurie par déficit en cystathionine-bêta-synthase (CBS) & troubles de la reméthylation
Décembre 2022

Maladie de Gaucher
Mai 2022

Maladie de Menkes et autres maladies du métabolisme du cuivre (hors maladie de Wilson)
Décembre 2024

MPI-CDG (CDG syndrome 1b)
Septembre 2022

Neurodégénérescences avec accumulation intracérébrale de fer (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation ou NBIA)
Avril 2022

Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD) ou Maladie de Niemann-Pick de types A, B et A/B
Novembre 2024



PRIORISATION

Projets ETP

- **Pièces et critères obligatoires à fournir (éléments du dossier joints au mail) :**
 - **Gouvernance locale obligatoire :**
 - Le projet doit associer un médecin porteur (CRMR, CCMR ou CRC).
 - **Pluridisciplinarité :** L'équipe doit comprendre au moins deux professionnels de santé de professions différentes (médecin, IDE, psychologue, diététicien, etc.) formés aux 40h obligatoires en ETP.
 - Dossier **co-signé par la direction de l'établissement du centre et de la FSMR de rattachement.**
 - **Le dossier (Annexe 1) :** 3 pages maximum (recto-verso) incluant :
 - La présentation de la maladie et le public cible.
 - Les objectifs pédagogiques et la méthodologie du référentiel de compétences.
 - La composition des équipes conceptrice et dispensatrice (professionnels formés 40h, patients/aidants partenaires).
 - La justification de l'implication des associations (*ou preuve de relance/refus si absence de réponse*).
 - **Pièces jointes complémentaires :** CV court (2 pages max) du porteur et sa Déclaration Publique d'Intérêts (DPI)
 - **Date limite d'envoi par mail à la filière : Lundi 24 août 2026**
 - **Adresses d'envoi :** sabine.dewulf@aphp.fr et aude.pion@aphp.fr, avec azza.khemiri@aphp.fr en copie.
- 3. Date limite impérative de clôture (Filière) Mardi 15 septembre 2026.**

Les 4 Étapes Clés du Suivi (Sur 36 mois)

→ Le calendrier vous sera transféré par l'équipe filière dès l'apparition du résultat de l'AAP par la DGOS

Une fois le projet validé par le jury présidé par la DGOS, le suivi et le financement sont conditionnés par **4 phases strictes**:

- **Phase 1 : Déclaration d'intention** attestant du démarrage (déclenche le versement de la 1ère tranche de financement fin 2026).
- **Phase 2 (À 6 mois)** : Transmission par la FSMR des résultats des enquêtes de besoins et des référentiels de compétences construits.
- **Phase 3 (À 24 mois)** : Preuve de la **déclaration officielle du programme à l'ARS** (déclenche les 50 % restants du financement) .
- **Phase 4 (À 36 mois max)** : Production d'un **rapport d'activité final** (comportant l'attestation d'au moins un cycle dispensé, les indicateurs d'activité remontés par l'ARS, l'intégration du numérique et l'avis de l'association).

Enveloppes Budgétaires (Financement 50/50)

Les financements sont fléchés (OSP 08 "Appui à l'expertise maladies rares") et versés **en deux fois (50% en Phase 1, 50% en Phase 3)**:

- **Création** d'un nouveau programme : **45 000 €**.
- **Actualisation** d'un programme existant : **15 000 €**.
- **Déploiement** d'un programme dans une nouvelle région : **10 000 €**.

→ l'affectation des crédits est obligatoirement vers les centres porteurs

⚠ Point de vigilance :

- Les **projets collaboratifs (inter ou intra-FSMR)** et l'**intégration des aidants/outils numériques** sont fortement valorisés dans les critères de sélection.
- En revanche, **le non-respect du calendrier** (réalisation obligatoire sous 24 mois après sélection) peut entraîner une **récupération des crédits** par la DGOS.

PROJETS ETP/ ETAT DES LIEUX DERNIER AAP

RECENSEMENT DES PROGRAMMES ETP FINANCES SUITE AU FINANCEMENT 2025 DE LA DGOS						
Thème du Programme d'ETP	Nom promoteur.trice du programme ETP maladies rares	ETP	Financement	Intitulé du CRMR/CCMR/CRC porteur	Etablissement du CRMR/CCMR/CRC porteur	Année de financement
		(nouveau/actualisation/déploiement)				
Leucodysée: Adréno-leucodystrophie liée à l'X	Dr Caroline Caroline et Dr Fanny Mochel	26 patients et 18 aidant en ETP présentiel	AAP 2020	CRMR maladies neurométaboliques adultes Institut du Cerveau et de la Moelle épinière Sorbonne Université - Université Pierre et Marie Curie	APHP Salpêtrière	2020
Mission PCU sur Mars : phénylcétonurie de 6 à 11 ans	Dr Magali Gorce	17 patients en ETP présentiel + 18 patients en distanciel	AAP 2019	CRMR - Maladies héréditaires du métabolisme - TOULOUSE	Hôpital des Enfants - Pédiatrie - Gastro-entérologie, hépatologie, nutrition et diabétologie	2019
Leuquilibre: patient ado adulte ayant une Leucinoïse et aidants	Dr Juliette Bouchereau	8 patients et 6 aidants en ETP présentiel + 2 patients et 6 aidants en distanciel	AAP 2019	CRMR- Maladies héréditaires du métabolisme - PARIS APHP NECKER	APHP- Necker-Enfants malade	2019
Enzy-Moi , maladies lysosomales avec ou sans traitement	Dr Samia Pichard et Dr Anne Sophie Guemann	3 patients en ETP présentiel + 16 patients et 38 aidants en distanciel	AAP 2019	CRMR - Maladies héréditaires du métabolisme - PARIS APHP NECKER et LILLE	APHP- Necker-Enfants malade + Hôpital Jeanne de Flandre Lille	2019
Phéquilibre Grossesse	Dr Magali Gorce	Mallette pour le présentiel en cours d'impression + ETP distanciel en cours de construction	AAP 2023	CRMR - Maladies héréditaires du métabolisme - TOULOUSE	Hôpital des Enfants - Pédiatrie - Gastro-entérologie, hépatologie, nutrition et diabétologie	2023
Phéquilibre Base : Ado, adulte et Aidants, patient PCU	Dr Bouchereau	Mallette pour le présentiel en cours de distribution + ETP distanciel en cours de construction	AAP 2023	CRMR- Maladies héréditaires du métabolisme - PARIS APHP NECKER	APHP- Necker-Enfants malade	2023
TYRquilibre: Ado, Adulte et aidants , patients ayant une Tyrosinémie	Dr Bouchereau	Outils finalisés, mallette + ETP distanciel en cours de construction	AAP 2023	CRMR- Maladies héréditaires du métabolisme - PARIS APHP NECKER	APHP- Necker-Enfants malade	2023
UREEquilibre : Ado, adulte et Aidants, patient ayant un déficit du cycle de l'urée	Dr Bouchereau	Outils finalisés, mallette et ETP distanciel en cours de construction	AAP 2023	CRMR- Maladies héréditaires du métabolisme - PARIS APHP NECKER	APHP- Necker-Enfants malade	2023
Programme ETP pour patients avec maladies neurométaboliques traitées par régime cétogène	Dr Célia HOEBEKE	Programme en attente	AAP2019	CRMR- Maladies héréditaires du métabolisme - APHM- la Timone - Marseille	AP-HM HOPITAL LA TIMONE ENFANTS	2019

PROJETS ETP/ ETAT DES LIEUX DERNIER AAP

RECENSEMENT DES PROGRAMMES ETP FINANCES PAR AUTRES ACTEURS							
Thème du Programme d'ETP	Nom promoteur.trice du programme ETP maladies rares	ETP	FINANCEUR(S)	Financement	Intitulé du CRMR/CCMR/CRC porteur	Etablissement du CRMR/CCMR/CR C porteur	Année de financement
		(nouveau/actualisation/d'éploiment)					
Maladie de Wilson	Dr Mickaël Obadia	32 patients en ETP présentiel			CRMR Maladie de Wilson et maladies rares liées au cuivre	Hopital fondation Adolphe de Rotchild, PARIS	
Maladie de Wilson	Dr Eduardo COUCHONNAL-BEDOYA	En cours de rescencement présentiel			CRMR Maladie de Wilson et maladies rares liées au cuivre	Hospices civils de Lyon	
Faire un prélèvement sanguin sur papier buvard (patient PCU et leucinose)	Filière G2m , Aude Pion	En cours de rescencement présentiel	Filière G2m	Filière G2m	Filière G2m	Filière G2m	2022

PROJETS ETP: AAP 2026

LISTE DES PROJETS RETENUS PAR LE COPIL DE LA FILIERE G2m

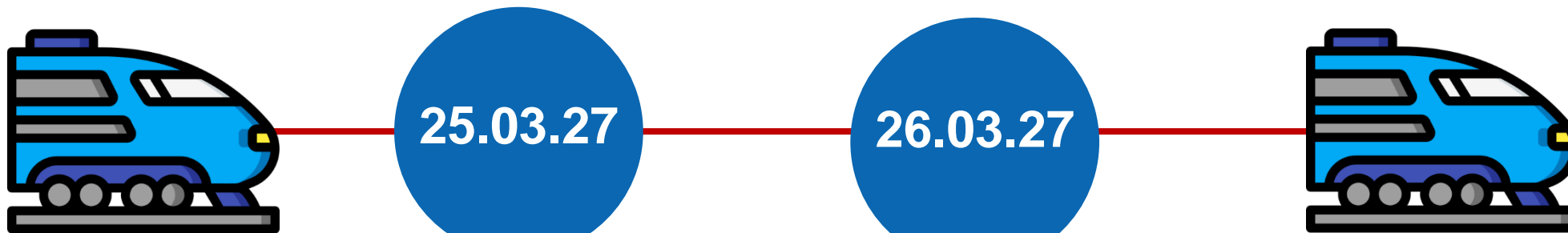
ETP	Médecin	Hôpital	Thématique du programme ETP	Pathologie	Population cible	Format
Nouveaux programme	Dr GASCHIGNARD Margaux	CRMR MHM, Necker, Paris	Projet ETP médicament sur les médicaments spécifiques aux maladies métaboliques	Toutes MHM ayant un traitement PO à prendre	Enfants/ado/adultes/ Aidants	Présentiel
	Dr ARNOUX Jean-Baptiste	CRMR MHM, Necker, Paris	Comprendre, sécuriser et accompagner son enfant atteint d'hyperinsulinisme au quotidien	Hyperinsulinisme	Enfants/ado/aidants	Hybride
	Dr DAMAJ Léna	CCMR MHM, Rennes	METEORD : « METabolisme : Éducation, Orientation et Ressources pour une amélioration de l'annonce Diagnostique des maladies héréditaires rares . »	MHM	Adolescents/jeunes adultes et aidants	Présentiel
	Dr BARTH Magalie	CCMR MHM, Angers	Cap vers l'avenir avec mon régime hypoprotidique (transition)	Patho MHM avec régime HPP	Patients sous régime hypoprotidique dans le cadre d'une maladie héréditaire du métabolisme âgé de 15 à 25 ans.	Présentiel
	Dr MOCHEL Fanny/Leslie LACHAUX	CRMR MHM, Pitié-Salpêtrière, Paris	Maladies mitochondriales: interfilière Filnemus et G2m:	MELAS, POLG, MT-ATP6	Patient adultes	Hybride
	Dr Tardieu Marine	CCMR MHM, Tours	Autonomisation (pour préparer et accompagner la transition)	toutes pathologies MHM	Ado /jeunes adultes et aidants	Hybride
e-ETP	Dr Obadia Mickael Alexandre	CRMR Wilson,	eETP Wilson	Maladie de Wilson	enfants/	Hybride

A NOTER DANS VOS AGENDAS :

Journées SFEIM printemps : 30 juin – 01 juillet 2026

ASSEMBLEE GENERALE FILIERE 25 et 26 MARS 2027 EN PRESENTIEL

Lieu : Cité Internationale Universitaire de Paris : Fondation Biermans-Lapôtre - Cité Internationale Universitaire de Paris, 75014



**ASSEMBLÉE
GÉNÉRALE**

(Table ronde thématique
clinique ?)

+ Recherche SHS

ETHIQUE

MERCI

