



Filière nationale de santé

Maladies rares  
Héréditaires du  
Métabolisme

Ses actions, ses outils.



# PRÉAMBULE



La filière G2m (Groupement maladies métaboliques) fait partie des 23 filières nationales de santé dédiées aux maladies rares. En France, elles ont été créées en 2014, dans l'objectif gouvernemental de structurer l'offre de soins pour les maladies rares, en réponse à des Plans Nationaux Maladies Rares successifs (PNMR) ; elles sont financées et pilotées par le Ministère des solidarités et de la santé. Une filière, labellisée pour 4 ans, est placée sous la responsabilité d'un responsable médical et est animée par un chargé de projet, entouré de chargés de mission.



Depuis la dernière labellisation des centres de soins en 2023, la filière G2m regroupe **21 centres de référence** (CRMR), **48 centres de compétence** maladies rares (CCMR), **plus de 1000 acteurs et partenaires** dont des professionnels de santé, des laboratoires de diagnostic et de recherche, des sociétés savantes, des structures éducatives, sociales et médico-sociales, des universités et **plus de 30 associations de patients et d'aidants**.

Ses missions sont de co-construire une réponse aux enjeux qu'impliquent les maladies héréditaires métaboliques (MHM) comme l'accompagnement des professionnels de santé pour la prise en charge des personnes atteintes, l'amélioration de la prise en charge en urgence, la réduction de l'errance et de l'impasse diagnostic, l'amélioration de l'accès aux traitements existants et émergents, l'optimisation de la recherche et de l'innovation thérapeutique, l'amplification des actions d'information et de formation des professionnels, des malades et de leur entourage.

**filières de santé**  
  
**maladies rares**

# SOMMAIRE



## G2m et ...

1. l'urgence biologique
2. les protocoles de prise en charge en urgence
3. le dépistage néonatal
4. les outils d'aide à la consultation
5. les ressources d'aides sociales
6. la transition des soins
7. l'éducation thérapeutique du patient
8. la labellisation 2023
9. la banque nationale de données maladies rares (BNDMR)
10. les applications boostées à l'I.A.
11. les associations de patients partenaires
12. l'information sur ses maladies : les webinars
13. l'information sur ses maladies : les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)
14. les vidéos tutorielles
15. les aides pour les traitements diététiques
16. les témoignages de patients et familles
17. la génétique
18. le plan du site internet
19. le partenariat avec les industriels de santé



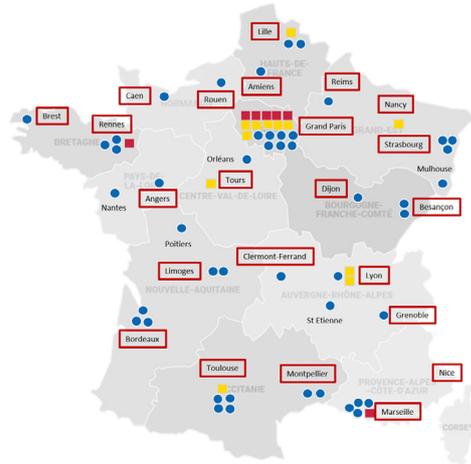
# G2M ET L'URGENCE BIOLOGIQUE



**31 laboratoires**  
pour le diagnostic d'une maladie rare  
héréditaire métabolique



## URGENCE



**J0 à J+5**  
pour le rendu  
des résultats



Mise à jour : 29/03/2023

**J0 à J+1 : à réception ou le lendemain**  
**J+1 à J+2**  
**J+3 \*suivi/ylacéline : J+3 / J+5**  
Non renseigné ou examen non réalisé

	ACIDES ORGANIQUES URINAIRES	ACYLCARNITINES	ACIDES AMINES	POPHOBILINOGENE	DEPISTAGE GALACTOSEMIE / SPOT TEST
Amiens	●	●	●	●	●
Angers	●	●	●	●	●
Besançon	●	●	●	●	●
Bordeaux	●	●	●	●	●
Brest	●	●	●	●	●
Caen	●	●	●	●	●
Clermont-Ferrand	●	●	●	●	●
Dijon	●	●	●	●	●
Grand-Paris Amboise-Paré					
Grand-Paris Antoine Bécéria (Clamart)					
Grand-Paris Bichat	●	●	●	●	●
Grand-Paris Kremlin-Bicêtre	●	●	●	●	●
Grand-Paris Louis Mourier (Colombes)	●	●	●	●	●
Grand-Paris Necker	●	●	●	●	●
Grand-Paris Pitié-Salpêtrière	●	●	●	●	●
Grand-Paris Trousseau/St-Antoine	●	●	●	●	●
Grenoble	●	●	●	●	●
Lille	●	●	●	●	●
Limoges	●	●	●	●	●
Lyon	●	●	●	●	●
Marseille	●	●	●	●	●
Montpellier	●	●	●	●	●
Nancy					
Nice	●	●	●	●	●
Reims	●	●	●	●	●
Rennes	●	●	●	●	●
Rouen					
Strasbourg					
Toulouse	●	●	●	●	●
Tours					

# 1 protocole pour les examens d'urgence



CERTIFICATS D'URGENCE — FILIERE G2M Sept 2023

**Fiche pratique des examens à réaliser devant une urgence métabolique**  
*Cette fiche est à personnaliser par chaque centre de référence ou de compétence*

### 1 Dosage des acylcarnitines

3 types de prélèvements sont possibles : Le centre de référence ou de compétence sélectionne le prélèvement adapté en fonction du laboratoire avec lequel il travaille habituellement.

**Précautions**

**Conditions de prélèvement**

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique
- Nature : tube hépariné avec ou sans gel séparateur
- Volume minimal : 300 µl de sang total
- Conservation / transport : Tube primaire « 4°C jusqu'à centrifugation et décantation (< 1 heure) puis envoi du plasma au laboratoire excécutant à 20°C

**À SANG TOTAL sur papier buvard**

**Conditions de prélèvement**

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique
- Nature : sang total sur papier buvard
- Volume minimal : 2 spots
- Conservation / transport : Température ambiante à l'abri de l'humidité, envoi du buvard au laboratoire excécutant à température ambiante à l'abri de l'humidité

Laboratoire excécutant : .....  
 Cotation B : ..... ou BIN : .....

Coordonnées du laboratoire : .....

Lien catalogue : .....

### 2 Dosage des acides aminés plasmatiques

**Conditions de prélèvement**

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique et à jeun
- Nature : tube hépariné avec ou sans gel séparateur
- Volume minimal : 300 µl de sang total
- Conservation / transport : Tube primaire « +4°C jusqu'à centrifugation et décantation (< 3 heures) (ou température ambiante < 1 heure) puis conservation et envoi du plasma au laboratoire excécutant à 20°C

Laboratoire excécutant : .....  
 Cotation B : ..... ou BIN : .....

Coordonnées du laboratoire : .....

Lien catalogue : .....

### 3 Chromatographie des acides organiques urinaires (dont acide brotique)

**Conditions de prélèvement**

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique
- Nature : urines sans conservateur
- Volume minimal : 1 à 2 mL
- Conservation / transport : Puit ou flacon ou tube secs (sans conservateur) à température ambiante < 6h puis congélation et envoi au laboratoire excécutant à -20°C

Laboratoire excécutant : .....  
 Cotation B : ..... ou BIN : .....

Coordonnées du laboratoire : .....

Lien catalogue : .....

La personne à l'origine commande les analyses en cas d'urgence du groupe d'essai de la filière G2M. Laboratoire de référence ou de compétence. Pour toutes questions, merci de contacter le laboratoire de votre établissement.

CERTIFICATS D'URGENCE — FILIERE G2M

### 3 Dosage de l'acide β-aminolévulinique (ALA) et du porphobiligène (PBG)

**Conditions de prélèvement**

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique
- Nature : urines sans conservateur à mettre immédiatement à l'abri de la lumière (soit opaque ou emballage noir opaque ou papier alu)
- Volume minimal : 1 à 2 mL

**Conservation / transport**  
 Température ambiante < 6h puis congélation et envoi à l'abri de la lumière au laboratoire excécutant à -20°C

Laboratoire excécutant : .....  
 Cotation B : ..... ou BIN : .....

Coordonnées du laboratoire : .....

Lien catalogue : .....

**⚠ ENVOI DES PRÉLÈVEMENTS EN URGENCE**

Pour l'envoi des prélèvements, faire envoyer en urgence aux heures ouvrables, par votre courrier habituel, en prévenant le centre de ref. si le prélèvement fait dans la nuit, s'assurer de l'envoi à la première heure le lendemain matin. **Tous les cas, prévenir le laboratoire excécutant de l'urgence du prélèvement.**

**Ces particuliers des structures hospitalières avant un contact avec les laboratoires privés CERBA ou BIOMIS :**  
 Vous avez la possibilité de faire envoyer ces examens urgents aux laboratoires excécutants (services de biochimie de la filière, spécialistes en maladies métaboliques), via CERBA ou BIOMIS. CERBA ou BIOMIS assurent uniquement le transport en urgence jusqu'au laboratoire excécutant : solution de transport Biotortly pour CERBA et Fastlab pour BIOMIS. Prévenir ces laboratoires que les prélèvements doivent être adressés en urgence aux laboratoires excécutants, et préciser le laboratoire excécutant de l'urgence du prélèvement.

**NUMÉROS ET ADRESSE DU LABORATOIRE**

Les questions de facturation et de transport (relatives) via le secrétaire du laboratoire en semaine ou par un e-mail. Contacter les adresses, les numéros d'urgence téléphonique du laboratoire pour les urgences métaboliques contact :

# 7 cartes d'urgence personnalisables pour les patients, à placer dans leur profil monespacesanté.fr



**PERSONNELS À PRÉVENIR EN PRIORITÉ**

Sm : / M : ..... Tél : .....  
 Médecin traitant : ..... Tél : .....  
 Spécialiste sujet : ..... Tél : .....

**EN CAS D'URGENCE, APPELER LE CENTRE DE SUITE :**  
 Ville : ..... Hôpital : .....  
 Médecin référent : ..... Tél : .....

**CARTE D'URGENCE**  
 Emergency card

**En raison d'une maladie du métabolisme hépatique**

Nom : .....  
 Prénoms : .....  
 Date de naissance : .....

**Informations spécifiques à la pathologie**

**Nom de la maladie :** .....

**Régime évocateur de décompensation :** .....

**Informations particulières :** .....

# G2M ET LES PROTOCOLES DE PRISE EN CHARGE EN URGENCE



15 protocoles pour les maladies d'intoxication aux protéines et aux sucres

16 protocoles pour les maladies énergétiques

9 protocoles pour les maladies des molécules complexes

Certaines maladies héréditaires du métabolisme (ou leur suspicion) nécessitent une prise en charge spécifique en urgence, afin de prévenir une décompensation ou son aggravation qui met en jeu le pronostic vital des patients.

**51**  
**protocoles**  
en français



**40**  
**protocoles**  
en anglais



D'autres maladies présentent des spécificités à connaître, par exemple au moment de la prise en charge d'une anesthésie, même s'il n'y a pas toujours un risque de décompensation aiguë de la maladie.

1. Acidose métabolique
2. Acidurie glutarique de type 1
3. Acidurie isovalérique
4. Aciduries organiques : Acidémie méthylmalonique - Acidémie propionique
5. Chirurgies des glycogénoses la et lb
6. Coma et maladies héréditaires du métabolisme
7. Crise de porphyrie hépatique aiguë (Porphyrie aiguë intermittente, porphyrie variegata, coproporphyrine héréditaire)
8. Déficit de la cétogénèse
9. Déficit de la cétyolase
10. Déficit en Anhydrase carbonique
11. Déficit en biotinidase / holocarboxylase synthétase
12. Déficit en Cobalamine C (cblC)
13. Déficit en fructose-1,6-diphosphatase (F16BP)
14. Déficit en Glut-1
15. Déficit en glutathion synthétase
16. Déficit en Pyruvate Déshydrogénase (PDH)
17. Déficit en transporteur de la carnitine (TCD)
18. Déficiences du cycle de l'urée
19. Déficiences oxydation acides gras : MCAD
20. Déficiences oxydation acides gras : VLCAD, LCHAD, CPT2, Translocase, Trifonctionnelle, Acidurie Glutarique de type 2 (AG2)
21. Fiche pratique des examens à réaliser devant une urgence métabolique
22. Galactosémie congénitale classique
23. Glycogénose de type 1a
24. Glycogénose de type 1b
25. Glycogénose de type 3
26. Glycogénoses types 0 - 6 - 9
27. Homocystinurie
28. Homocystinurie-prise en charge grossesse
29. Hyperammonémie
30. Hyperinsulinisme
31. Hypoglycémie aux urgences chez un patient non connu
32. Hypoglycémie récidivante chez patient non connu
33. Insuffisance hépatique néonatale
34. Intolérance aux protéines dibasiques (LPI)
35. Intolérance Héréditaire au Fructose (Fructosémie)
36. Leucosie (MSUD)
37. Maladie de pompe infantile précoce
38. Maladie de pompe juvénile et adulte
39. Maladie mitochondriale -Cytopathie mitochondriale
40. MPI-CDG (CDG 1b)
41. Mucopolysaccharidose (MPS)
42. Phénylcétonurie (PCU)
43. PMM2-CDG (CDG 1a)
44. Présentations cardiaques aiguës des maladies héréditaires du métabolisme (Patient non connu)
45. Rhabdomyolyse aux urgences patient non connu
46. Rhabdomyolyse par déficit en lipin-1 (LPIN1)
47. Rhabdomyolyse par déficit en TANGO 2
48. Rhabdomyolyse par mutation du gène RYR1
49. Rhabdomyolyse peu sévère chez un patient connu
50. Rhabdomyolyse sévère chez un patient connu
51. Tyrosinémie de type 1

1. Biotinidase deficiency or holocarboxylase synthetase deficiency
2. Carbonic anhydrase deficiency
3. Carnitine transporter deficiency (group of mitochondrial fatty acid  $\beta$ -oxidation deficiencies)
4. Patient with CDG syndrome 1A (PMM2-CDG)
5. Patient with CDG syndrome 1B (MPI-CDG)
6. Cobalamin C deficiency (cblC)
7. COMA and Inherited Metabolic Diseases (New patient)
8. Lysinuria protein intolerance (LPI) (urea cycle disorder)
9. Fructose 1,6 -Biphosphatase déficiency
10. Fructosaemia (Hereditary Fructose Intolerance)
11. Glutaric aciduria type 1
12. Glycogen storage disease type 1a
13. Glycogen storage disease type 1b
14. Glycogen storage disease type 3
15. Glutathione synthetase deficiency
16. Homocystinuria (CBS deficiency)
17. Homocystinuria (CBS deficiency) : Treatment recommendations for pregnant and postpartum women
18. Hyperammonaemia protocol (new patient)
19. Hyperinsulinism
20. Recurrent undiagnosed hypoglycaemia
21. Protocol for hypoglycaemia in a&e (patient not known)
22. Ketoacidosis from ketolysis disorders : scot -mat -mct1 (succinyl-coa:3-oxoacid-coa transferase / 3-ketothiolase / monocarboxylate transporter 1 deficiencies)
23. Ketogenesis disorders (3 hydroxymethylglutaryl (hmg)-coa lyase / 3 hmg coa synthase deficiencies)
24. Organic acidurias = methylmalonic aciduria (mma) or propionic aciduria (pa)
25. Isovaleric aciduria
26. Ketoacidosis from ketolysis disorders : scot -mat -mct1 (succinyl-coa:3-oxoacid-coa transferase / 3-ketothiolase / monocarboxylate transporter 1 deficiencies)
27. Maple syrup urine disease (msud)
28. Metabolic acidosis protocol (new patient)
29. Mitochondrial fatty acid  $\beta$ -oxidation disorders -MCAD
30. Mitochondrial disease -Mitochondrial cytopathy
31. Mitochondrial fatty acid  $\beta$ -oxidation disorders VLCAD, LCHAD, CPT2, Translocase deficiency, Trifunctional deficiency, Glutaric aciduria type 2 (GA2)
32. Phenylketonuria
33. Recurring SEVERE RHABDOMYOLYSIS with no Diagnosis
34. RHABDOMYOLYSIS PROTOCOL FOR A&E (New patient)
35. Rhabdomyolysis (RM) due to LPIN1 mutation
36. Recurring MILD RHABDOMYOLYSIS with no Diagnosis
37. Severe rhabdomyolysis and Malignant hyperthermia (RYR1 mutations and related genes)
38. TANGO 2 deficiency
39. Tyrosinemia type 1
40. Urea Cycle Disorders

# 1 webinar

sur l'aspect pratique des protocoles d'urgence



Pr Pascale  
DE LONLAY

## PROTOCOLES POUR LES URGENCES MÉTABOLIQUES : POINTS DE VUE PRATIQUES



Pr Mehdi  
OUALHA



Pr Héliène  
CHAPPY



Dr Laurent  
DUPIC



Pr Elsa  
KERMOVANT



# G2M ET LE DÉPISTAGE NÉONATAL

## 9 maladies

de la filière sont dépistées depuis janvier 2023, à partir du test de Guthrie, dans le cadre du programme national de dépistage néonatal.



1. Acidurie glutarique de type 1 (GA-1)
2. Acidurie isovalérique (IVA)
3. Déficit en acyl-coa-déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)
4. Déficit en captation de carnitine (CUD)
5. Déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA à chaîne longue (LCHAD)

6. Homocystinurie (HCY)
7. Leucinose (MSUD)
8. Phénylcétonurie (PCU)
9. Tyrosinémie de type 1 (TYR-1)

**12 centres**  
de dépistage en métropole



### CRDN Hauts de France

Hôpital Jeanne de Flandre - Lille

### CRDN Normandie

CHU de Caen - Laboratoire de Biochimie / Niv 3

### CRDN GRAND-EST

Site de Reims - Site de Nancy - Site de Strasbourg.

### CRDN Ile de France

Hôpital Necker Enfants Malades - Paris

### CRDN Bretagne

CHU de Rennes - Laboratoire de Biochimie - Toxicologie

### CRDN Centre Val de Loire

Service de Médecine Nucléaire In Vitro - CHRU de Tours

### CRDN Pays de la Loire

Institut de biologie - Hôtel Dieu - CHU Nantes

### CRDN Bourgogne-Franche Comté

Plateforme de Biologie Hospitalo-Universitaire - Dijon

### CRDN Auvergne - Rhône Alpes

Groupe Hospitalier Est - Bat Pinel - R de C - Lyon.

### CRDN Nouvelle Aquitaine

CHR - Groupe Pellegrin - Maternité - R de C - Bordeaux.

### CRDN Occitanie

l'Institut Fédératif de Biologie (IFB) de l'hôpital Purpan - Toulouse.

### CRDN PACA Corse

Hôpitals d'Enfant la Timone - 6ème étage - Marseille.

**5 centres**  
de dépistage  
dans les DROM\*

\* : départements et régions de l'outre-mer



### CRDN Guadeloupe et des îles du Nord

CHU de la Guadeloupe - Hôpital Ricou

### CRDN Guyane

### CRDN Ile de la Réunion

Centre régional satellite de la Réunion

### CRDN Mayotte

Centre Hospitalier de Mayotte

### CRDN Martinique

Centre Hospitalo-Universitaire de Martinique

## 9 boîtes à outils

pour aider à la prise en charge  
clinico-diététique

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR  
UNE ACIDURIE  
GLUTARIQUE  
TYPE 1**



FICHE  
01

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR  
UNE ACIDÉMIE  
ISOVALÉRIQUE**



FICHE  
02

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR UNE  
HOMOCYSTINURIE  
PAR DÉFICIT EN  
CUSTATHIONNE  
BÊTA-SYNTASE  
(CBS)**



FICHE  
03

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR LA  
TYROSINÉMIE DE  
TYPE 1**



FICHE  
04

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR LA  
PHÉNYLCÉTONURIE**



FICHE  
05

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR LA  
LEUCINOSE**



FICHE  
06

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR UN  
DÉFICIT PRIMAIRE  
EN CARNITINE  
(DPC OU CUD)**



FICHE  
07

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR UN  
DÉFICIT EN LCHAD**



FICHE  
08

**NOUVEAU-NÉ  
DÉPISTÉ POUR UN  
DÉFICIT EN MCAD**



FICHE  
09

**1 webinar**  
pour informer  
et comprendre  
les enjeux



Animé par le Pr Frederic HUET,  
président de la Société française de dépistage néonatal

### Introduction (5')

Le dépistage : histoires et résultats sur les maladies du programme actuel (10')  
Pr Frederic HUET, président de la Société française de dépistage néonatal

### Comment s'organise le dépistage (10')

Paul BREGEAUT, Chargé de Projet, Centre National de Coordination du  
Dépistage Néonatal

### Dépistage des MHM présent et futur (10')

Dr Jean-Baptiste ARNOUX, Pédiatre, Hôpital Necker, Paris, responsable  
groupe de travail dépistage G2M

Dr David CHEILLAN, Coordonnateur de la commission du dépistage  
néonatal, responsable du groupe de travail dépistage G2M

### Ethiques et dépistage (10')

Pr Brigitte CHABROL - Société française de pédiatrie, Centre régional de  
dépistage néonatal (CRDN PACA/Corse)

### Point de vue des associations (10')

Gilles BRABANT, Membre du conseil national de l'Alliance (5)  
Loïc LALIN, Président Feux follets partage d'expérience du dépistage (5)

Conclusion (5') Pr Frederic HUET

Discussion et questions du "chat" (25')



# Des outils "voyages"

pour les projets des patients atteints d'une **maladie à risque aigu de décompensation**



## 1 guide

d'informations pratiques pour une prise de décision éclairée par les parents et patients



## 1 conducteur / checklist

à destination du médecin et de son équipe pour aider à préparer le projet



## 1 carte mémo

à emporter par le patient sur son lieu de séjour

### JE RESPECTE CES RECOMMANDATIONS PENDANT MON SEJOUR



Je me lave les mains avant les repas, après toute manipulation d'aliments, avant passage aux toilettes avec de l'eau et du savon ou un gel / une solution hydroalcoolique. Je me les sèche bien après.



Je ne consomme que les boissons suivantes  
- l'eau en bouteille capotée et ouverte devant moi.  
- l'eau rendue potable par ébullition ou par une désinfection chimique.  
- les glaçons préparés soi-même avec de l'eau en bouteille, ou bouilli.  
- les jus de fruits industriels en bouteille fermés.  
- les jus de fruits frais soi-même avec de l'eau minérale.



Je consomme les œufs, les viandes, les poissons bien cuits.



Je respecte rigoureusement les conditions d'hygiène liées à la préparation et la conservation des repas, respect de la chaîne du froid (réfrigérateur) quel que soit le climat.



Je me brosse les dents avec de l'eau en bouteille ou décontaminée.



Je lave ou pèle les fruits moi-même, avec de l'eau décontaminée et après m'être lavé les mains.



Je ne consomme que des plats chauds, les buffets froids ou tièdes des restaurants peuvent comporter des risques.



En cas de fortes températures, je m'hydrate régulièrement et je fais attention à manger en quantité suffisante.

### JE RESPECTE CE QUI EST DÉCONSEILLÉ



Je ne consomme pas d'eau en sachet.



J'évite de consommer des glaces artisanales et industrielles.



Je ne consomme pas de glaces vendues dans le rue.



Je ne consomme pas de fruits frais artisanaux que je n'ai pas préparés.



J'évite de consommer des plats artisanaux et industriels.



Je ne consomme pas de nourriture vendue dans le rue.



Je ne consomme pas de crustacés, de plats rechauffés.



J'évite de consommer des aliments à risque comme les crustacés et les coquillages.



J'évite de me baigner dans les piscines et les eaux stagnantes.



J'évite les situations de promiscuité (manifestations publiques, les transports en commun bondés...)



Je me m'équipe pas au soleil aux périodes les plus chaudes (été) et je m'habille de me protéger (chapeau, lunettes, crème solaire).

### MA TROUSSE À PHARMACIE POUR LES PREMIERS SOINS

DIARRHÉE	FIÈVRE	PEAU	AUTRES
<p><b>PRÉVENTION HYGIÈNE DES MAINS</b> - Éviter tout contact avec les surfaces contaminées. <b>DÉSINFECTION DE L'EAU</b> - Éviter les boissons à risque. <b>GLACES FRAÎCHES ET INDUSTRIELLES</b> - Éviter les glaces artisanales et industrielles. <b>ANTIBIOTIQUES</b> - Éviter les antibiotiques. <b>BOITES DE MÉDICAMENTS ORAUX (DROGUES)</b> - Éviter les médicaments oraux. <b>BOITES DE MÉDICAMENTS INJECTABLES</b> - Éviter les médicaments injectables. <b>BOITES DE MÉDICAMENTS OPHTHALMIQUES</b> - Éviter les médicaments ophtalmiques. <b>BOITES DE MÉDICAMENTS NASAUX</b> - Éviter les médicaments nasaux.</p>	<p><b>MATÉRIEL</b> - Éviter tout matériel non stérile. <b>ANTIBIOTIQUES</b> - Éviter les antibiotiques. <b>ANTIPYRÉTIQUES</b> - Éviter les antipyrétiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques.</p>	<p><b>DICTIONNAIRE VIDÉO</b> - Éviter tout dictionnaire vidéo. <b>ANTIBIOTIQUES</b> - Éviter les antibiotiques. <b>ANTIPYRÉTIQUES</b> - Éviter les antipyrétiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques.</p>	<p><b>EN CAS DE TERNISSER ALÉRIQUE</b> - Éviter tout ternissement alérique. <b>ANTIBIOTIQUES</b> - Éviter les antibiotiques. <b>ANTIPYRÉTIQUES</b> - Éviter les antipyrétiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques. <b>ANTHÉLMINTIQUES</b> - Éviter les anthelmintiques.</p>

**NE PAS ACHETER DE MÉDICAMENTS SUR PLACE EN RAISON DE LA CONTREFAÇON.**

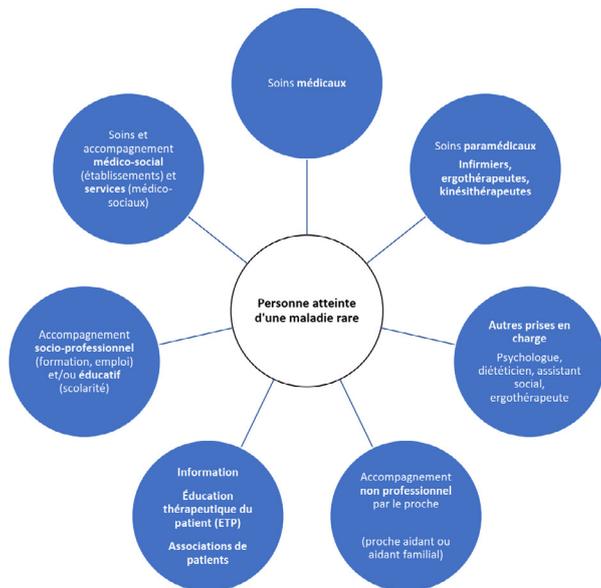
Le respect de ces recommandations est essentiel pour éviter les complications liées à la maladie. Ces recommandations sont destinées à être utilisées en complément des conseils de votre médecin. Elles ne remplacent pas les conseils de votre médecin. Elles ne sont pas destinées à être utilisées en remplacement des conseils de votre médecin. Elles ne sont pas destinées à être utilisées en remplacement des conseils de votre médecin. Elles ne sont pas destinées à être utilisées en remplacement des conseils de votre médecin.

# G2M ET LES RESSOURCES D'AIDES SOCIALES



## Le cahier Orphanet Vivre avec une maladie rare en France

Aides et prestations pour les  
personnes atteintes de maladies  
rares et leurs proches



Source : [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre\\_avec\\_une\\_maladie\\_rare\\_en\\_France.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf)

## 1 simulateur d'aides

pour familles aidantes



L'association de patients AFAO (Association Française de l'atrésie de l'oesophage) propose à tous les aidants de patients atteints d'une maladie rare, son outil qui permet de simuler les aides sociales dont ils pourraient bénéficier.





# 1 annuaire officiel

des maisons départementales des personnes handicapées sur tout le territoire (MDPH)



## RECHERCHER PAR :

Code postal, ville, département ou région

Exemple : 59000, Toulouse, Bretagne, ...

## Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - sur tout le territoire (100)

- » Maison départementale de l'autonomie (MDA) - Isère
- » Maison départementale de l'autonomie (MDA MDPH) - Saône-et-Loire
- » Maison départementale-métropolitaine des personnes handicapées (MDMPH) - Rhône-Lyon
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Ain
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Alsace
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Allier
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Alpes-de-Haute-Provence
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Alpes-Maritimes
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Ardèche
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Ardennes
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Ariège
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Aube
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Aude
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Aveyron
- » Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) - Bas-Rhin

# 1 document complémentaire au dossier MDPH

de 10 pages, dont 2 pages d'aide en annexes.



Les informations demandées dans ce document facultatif, complètent celles renseignées dans le formulaire obligatoire de demande à la MDPH/MDA<sup>1</sup> et dans le certificat médical. L'objectif est de permettre aux personnes en situation de handicap de solliciter les personnes qui les accompagnent dans leur vie quotidienne (famille, proche aidant, professionnels autres que médecins, etc.) pour transmettre plus d'informations à la MDPH/MDA sur les difficultés rencontrées.

1: maison départementale de l'autonomie

**Que pouvez-vous dire de ce que fait le personne que vous aidez ?**  
Commenter l'état de santé, le comportement de la personne, les personnes qui l'accompagnent, les activités dans sa vie quotidienne en situation de handicap, etc.

**A** sans difficulté / **B** sans difficulté et sans aide de quelqu'un / **C** avec l'aide de quelqu'un / **D** avec l'aide de quelqu'un et sans aide matérielle mais sans aide de quelqu'un / **E** avec l'aide de quelqu'un et sans aide matérielle et sans aide de quelqu'un / **F** avec l'aide de quelqu'un et sans aide matérielle et sans aide de quelqu'un et sans aide de quelqu'un

Quelles sont les activités concernées ?	Répondre à ces observations qui vous semblent utiles. Elles doivent justifier la demande.				
	A	B	C	D	E
<b>Activités concernant la mobilité ou l'affection de la personne (selon le cas)</b>					
Se rendre à l'école	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Faire ses transports	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Se déplacer dans le logement	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Se déplacer à l'extérieur	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Limiter les escaliers, l'assise et l'équilibre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Limiter les transports en commun	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Condition de circulation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Limiter la profession de la personne accompagnée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Limiter la profession de la personne accompagnée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autres	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Activités concernant la communication ou l'affection de la personne (selon le cas)</b>					
Se lever	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Prendre son repas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Assurer l'entretien, les soins, l'hygiène, l'équilibre, l'équilibre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
L'habiller / se déshabiller	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Prendre ses repas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Prendre soin de sa santé	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autres	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>Activités concernant la communication ou l'affection de la personne (selon le cas)</b>					
Parler	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mettre une conversation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Comprendre le langage	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autres	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

# G2M ET LA TRANSITION DES SOINS



La transition est un processus intentionnel, progressif et coordonné visant le passage du jeune patient d'un service de soins pédiatrique vers un service pour adultes. Pour cela, le processus de transition doit aborder les besoins médicaux, psychosociaux et éducatifs des jeunes tout en tenant compte de l'aspect social, culturel, économique et environnemental dans lesquels les adolescents et les jeunes adultes évoluent.

## Les 5 dimensions de la transition dans le champ des maladies rares

1

**POURSUIVRE SON SUIVI  
EN MONDE ADULTE**

2

**S'OCCUPER DE SOI,  
PRENDRE SOIN DE SOI**

- Connaître sa maladie, gérer ses traitements, son suivi
- Prendre soin de sa santé
- Trouver des choses qui font du bien

3

**GÉRER SOI-MEME  
LES CONTRAINTES DE A  
VIE QUOTIDIENNE**

- En lien avec la maladie
- En lien avec le quotidien
- Gérer le stress

4

## FAIRE DES CHOIX

Construire son projet de vie

5

## AVOIR CONFIANCE EN SOI, ÊTRE SOI

- Faire un travail sur soi
- Développer sa confiance en soi
- Faire face au regard des autres

## 1 site internet

[www.transitionmaladiesrares.com](http://www.transitionmaladiesrares.com)

### TRANSITION

MALADIES RARES



## 1 brochure

De la pédiatrie  
aux soins adultes :  
pour une transition  
réussie



## 1 passeport Transition

version papier ou  
pdf à remplir



# G2M ET L'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT (ETP)

4 programmes,  
suite aux appels à projets  
de la DGOS 2019 et 2020



1: Direction Générale de l'Offre de Soins



- pour les enfants de 6 à 9 ans avec une **phénylcétonurie**
- dispensé en distanciel et présentiel dans certains centres

## 4 ateliers



- pour les adolescents et adultes avec une **maladie lysosomale** et leurs aidants
- dispensé en distanciel par certains centres, en partenariat avec la filière

## 10 ateliers



vidéo  
L'ETP  
HYBRIDE

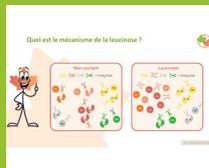




LEUquilibre

- pour les parents d'enfants atteints de **leucine**
- dispensé en distanciel par la filière
- dispensé en présentiel dans certains centres

## 4 ateliers



## VIDÉO : QU'EST-CE QUE L'ETP ?



## LEUCODYSSÉE

- pour les adolescents et adultes atteints d'**adrénoleucodystrophie liée à l'X**
- dispensé en présentiel dans certains centres

## 5 ateliers



Plateforme d'e-ETP



# G2M ET LA LABELLISATION 2023



## 4 critères

pour être responsable d'un centre

- Être PU-PH, PH ou MCU-PH à temps plein ;
- Pour les professeurs consultants après 65 ans (activité de consultant autorisée par l'ARS) : conserver une activité clinique au sein du CRMR ou du CCMR ;
- Pour les professeurs consultants après 68 ans : pas de possibilité de poursuivre leur activité de coordonnateur de CRMR ou de responsable de site constitutif ou de CCMR ;
- Pas de statut « contractuel ».

	MISSION DE RECOURS VALORISÉE PAR L'ACTIVITÉ, LES PROGRAMMES ETP		MISSION DE RECHERCHE VALORISÉE PAR LES ACTIVITÉS D'INVESTIGATIONS, DES PUBLICATIONS		MISSION D'EXPERTISE NON SOUMISE À DES SEUILS MINIMAUX		MISSION D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE NON SOUMISE À SEUILS		MISSION DE COORDINATION NON SOUMISE À SEUILS	
	Mission de recours valorisée par l'activité, les programmes ETP	File active minimale	Investigateur principal pour des projets de recherche clinique ou fondamentale financés au cours des 5 dernières années		Valorisée par élaboration ou participation à des guides de BPC <sup>1</sup> , PNDS <sup>2</sup> , implication dans des GT <sup>3</sup> nationaux ou internationaux, la BNDMR <sup>4</sup>		Valorisée par les enseignements dans le cadre de diplômes universitaires (DU) ou interuniversitaires (DIU)		Valorisée par la mise en place et l'animation d'un réseau de soins et l'organisation de la prise en charge	
<b>SITE COORDONNATEUR</b>	300	150	>= 2							
<b>SITE CONSTITUTIF</b>	150	75	>= 1						Participation	
<b>SITE DE COMPÉTENCE</b>	-	25	-		Reconnue par le CRMR				Participation	

**6** GROUPES DE MALADIES

**69** CENTRES



**6** centres de référence coordonneurs



**15** centres de référence constitutifs



**48** centres de compétence

1 : Bonnes pratiques cliniques ; 2 : Protocoles nationaux de diagnostic et de soins ; 3 : Groupes de travail ; 4 : Banque nationale de données maladies rares



# G2M ET LA BNDMR



**BNDMR**

Banque Nationale de Données Maladies Rares



La Banque Nationale de Données Maladies Rares est un projet prioritaire du Plan National Maladies Rares 2, financé par le ministère de la Santé. L'AP-HP a été missionnée par la Direction Générale de l'Offre de Soins pour assurer la maîtrise d'œuvre de la BNDMR, notamment de l'application **BaMaRa**.

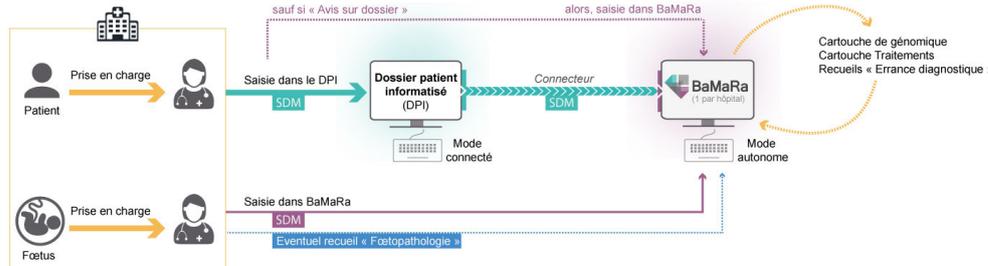


BaMaRa est une application web que l'AP-HP met gratuitement à la disposition de chaque établissement de santé partenaire du projet suite à la signature d'une convention cadre. Une fois déployée, elle offre aux professionnels des centres de référence et de compétences maladies rares la possibilité de collecter et d'exploiter eux-mêmes leurs données maladies rares.

## Le Set de Données Minimal National Maladies Rares (SDM-MR)

commun à tous les acteurs et à toutes les maladies a été défini au niveau national en 2013, pour permettre le recueil structuré de données de qualité et exploitables sur l'ensemble du territoire. Le set de données minimal national maladies rares, constitué d'une soixantaine d'items, se décompose par chapitre de la manière suivante :

- Opposition (réglementaire)
- Identification patient
- Informations administratives
- Informations familiales (le cas échéant)
- Statut vital
- Parcours de soins
- Activité de soins
- Histoire de la maladie
- Diagnostic
- Confirmation du diagnostic
- Traitement
- Anté et néonatal (le cas échéant)
- Recherche (le cas échéant)



Le SDM-MR français a servi de modèle au set de données minimum européen proposé par le JRC (Centre commun de recherche de la commission européenne).

Code	Libellé	Unité	Statut	Commentaire
1	...	...	...	...
2	...	...	...	...
3	...	...	...	...
4	...	...	...	...
5	...	...	...	...
6	...	...	...	...
7	...	...	...	...
8	...	...	...	...
9	...	...	...	...
10	...	...	...	...



## Quoi coder dans BaMaRa ?

### Activités maladies rares à coder

La DGOS et la BNDMR ont produit le document suivant qui précise ce qui peut être considéré comme une activité maladies rares (mise à jour: oct 22). Seules ces activités doivent être saisies dans BaMaRa.



Fiche synthétique pour le codage des cas de maladies rares en France sont détaillés dans cette fiche synthétique.

## Prise en main de BaMaRa

Le guide utilisateur



Le guide des variables



Le guide utilisateur spécifique au SDM-T (Traitement)



Le guide sur l'impact de la labellisation 2023



Les FAQ



## GUIDE DE CODAGE

MALADIES HÉRÉDITAIRES MÉTABOLIQUES

Filière nationale de santé



Filière de santé maladies rares  
Fédération des Maladies Rares de France - des Maladies Rares de France - des Maladies Rares de France

## La qualité du codage

Afin d'harmoniser les données renseignées dans la BNDMR et d'aider les centres à saisir les données, la filière G2M a mis en place un guide de codage. Ce guide a été réalisé avec l'aide des ARC de la filière et plus particulièrement Mme Mounira Zerguini.

Ce guide indique les méthodes pour homogénéiser le codage et faciliter le remplissage des items sur BAMARA pour la filière G2M, afin d'améliorer la qualité des données saisies.

La filière est exhaustive au niveau du codage depuis 2022.



LUTTER CONTRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

Un patient est considéré en impasse diagnostique lorsque le diagnostic est toujours défini comme indéterminé par le médecin référent 2 ans après le début des symptômes.

2 nouvelles étapes sont en cours :

- **Harmonisation** des codes Orphanet des groupes de maladies
- **Mutualisation** du réseau d'ARC<sup>1</sup> avec la filière Filfoe

1: Assistant de Recherche Clinique

# G2M ET LES APPLICATIONS BOOSTÉES À L'I.A.

I. A. : Intelligence Artificielle



RDK Rare Disease Knowledge est un outil d'assistance gratuit, conçu pour guider les professionnels de la santé, à partir d'un labyrinthe de questions, vers une liste de maladies rares potentielles et les diriger vers les centres appropriés, grâce à son outil d'assistance et à son moteur de recherche, co-développés par Orphanet et Tekkare.

L'intégration des centres maladies rares de la filière G2m est en cours depuis mars 2024.



Vous aide à **combattre l'errance diagnostique** des maladies rares

Co-développé par  
orphanet **TEKKARE**

Distribué par  
**as we know**



Des **premiers symptômes** jusqu'à l'orientation vers un centre expert : l'assistant RDK vous accompagne



À TÉLÉCHARGER  
SANS ATTENDRE !



[rdk.asweknow.com](http://rdk.asweknow.com)



Voir la vidéo  
tutorielle (2'08)



Consulter le  
guide

Dr Warehouse



Plus proche de vos patients

Dr Warehouse est un entrepôt de données pour un système de santé apprenant (Deep learning).

Lancé en 2017, sous l'impulsion de l'Institut des maladies génétiques Imagine, l'entrepôt de données Dr. Warehouse propose une approche innovante pour la valorisation des informations cliniques.

codoc

Codoc est une entreprise healthtech experte dans la mobilisation et la réutilisation des données de santé produites au cours du soin et propose une suite d'applications dont Dr Warehouse.



La Suite Codoc a fait ses preuves et sa solution est citée dans de nombreuses publications scientifiques et présente dans plus d'une dizaine d'hôpitaux français. Chaque application a été pensée pour accélérer la recherche, améliorer la prise en charge des patients et diminuer la charge administrative étroitement liée à l'utilisation des données de santé.

codoc  
Warehouse

# G2M ET LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS PARTENAIRES



ASSOCIATION FRANÇAISE DE TYPE 1



AMM



Association des Patients de la Maladie de Fabry



ASSOCIATION BERNARD PEPIN POUR LA MALADIE DE WILSON



Association Française des Crises-Épileptiques  
Maladie rare



Connaître les Syndromes Cérébelleux



Des ailes pour L



Association Française des Malades du Syndrome de Down



LES FEUX FOLLETS



Association Française des Malades du Syndrome de Down



Association Française des Malades du Syndrome de Down



NO MYOLYSE



Nos anges



Nos enfants



Association Française des Malades du Syndrome de Down



Association pour la Lutte Contre l'Alcaptonurie



Handicaps mentaux liés au chromosome X



LES PETITS BOURDOIS



ENSEMBLE VIVRONS ENSEMBLE



CHI  
Congenital Hyperinsulinism International



Les Enfants du Jardin



Accompagner, trouver de meilleurs traitements, trouver un remède, pour mieux vivre



GALACTOSÉMIE FRANCE



CDG  
Congenital Disorders of Glycosylation



PAR SUR LA RECHERCHE LEÇON-NYHAN-ACTION



VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES  
RARE MAIS PAS SEUL | vml-asso.org



Association sur le Syndrome de Déficit en Glut1



France Fer Hémochromatose



AFNP  
ASS. FRANÇAISE NIEMANN PICK

# Des supports pour les soignants, les patients et les familles

En 2021, la filière a mis à la disposition des centres de référence et de compétence divers outils pour aider les soignants à informer les patients sur l'existence d'associations concernant leur maladie rare.

## 1 dépliant



## 1 annuaire



## 1 affiche en 2 formats



## 1 vidéo (35 min)



# G2M ET L'INFORMATION SUR SES MALADIES

## LES WEBINARS



## TOUT PUBLIC

Un webinar est un séminaire en ligne qui se déroule en direct via internet. Il s'agit d'une réunion interactive à laquelle les participants peuvent assister à distance, généralement depuis leur ordinateur ou leur smartphone.

1

### LES PLANS NATIONAUX MALADIES RARES (PNMR)



**Dr Nadia BELMATOUG**  
Responsable du centre de référence constitué  
maladies lysosomales  
APHP, Hôpital Beaujon, Clichy  
Co-pilote de l'axe thérapeutique et recherche  
du PNMR



**Anne-Sophie LAPOINTE**  
Cheffe de projet mission Maladies Rares  
Sous-direction Pilotage de la performance  
des acteurs de l'offre de soins  
DGOS Ministère des Solidarités et de la Santé

2

### LES MALADIES LYSOSOMALES



**Dr Nadia BELMATOUG**  
Rhumatologue-Interniste  
Centre de Référence des Maladies Lysosomales  
Hôpital Beaujon, Clichy



**Dr Bénédicte HERON**  
Neuropédiatre  
Centre de Référence des Maladies Lysosomales  
Hôpital Trousseau, Paris

3

### LA MALADIE DE WILSON



**Caroline ROATTA**  
Secrétaire Générale  
Association Maladie de Wilson  
pour la Maladie de Wilson



**Dr Dominique DEBRAY**  
Généraliste  
Centre de Référence Maladie de Wilson  
Service Hépatologie, Hôpital  
Hippocrate, Paris



**Dr Aurélie POUJOIS**  
Généraliste  
Centre de Référence Maladie de Wilson  
Service Maladies Hépatiques  
Hôpital Fondation Rothschild de Boulogne-Billancourt, Paris



**Dr Rodolphe SOBESKY**  
Hépatologue  
Centre de Référence Maladie de Wilson  
Service Maladies Hépatiques  
Hôpital Paul Broca, Villejuif



**Dr Joël POUPON**  
Hépatologue  
Hôpital Lariboisière, Paris

4

### RÉFLEXION ÉTHIQUE SUR LES THÉRAPIES INNOVANTES DANS LE TRAITEMENT DES MHM



**Dr Brigitte CHABROL**  
Chef de service de pédiatrie générale  
Coordinateur du centre de Référence  
des Maladies Héritaires du Métabolisme  
Hôpital Timone, CHU Marseille



**Dr Bénédicte HERON**  
Neuropédiatre  
Centre de Référence des Maladies Lysosomales  
Hôpital Trousseau, Paris

5

**BIOLOGIE ET MALADIES HÉRÉDITAIRES MÉTABOLIQUES**



**Dr Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN**

Biologiste  
Service Biochimie et Biologie Moléculaire Grand Est  
UM Maladies Héritaires du Métabolisme  
Centre de Biologie et Pathologie Est  
CHU de Lyon HCL - GH Est



**Pr Jean-François BENOIST**

Biologiste  
Service de biochimie métabolique ADHP  
Hôpital Necker Enfants Malades, Paris



**Dr Alain FOUILHOUX**

Médecin  
Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme  
CHU de Lyon HCL  
GH Est-Hôpital Femme Mère Enfant

7

**ACTUALITÉS ET PHÉNYLCÉTONURIE**



**PR FRANÇOIS FEILLET**

Centre de Référence des maladies métaboliques de Nancy  
CHU de Nancy Enfants  
UMH INSERM NGERE U 1256  
Nancy



**PR FRANÇOIS LABARTHE**

Centre de référence des maladies héréditaires métaboliques  
Médecine Pédiatrique  
Hôpital Clocheville, CHU Tours  
Tours



**DR SYBIL CHARRIÈRE**

Chef de service adjuite  
Fédération d'Endocrinologie, maladies métaboliques, diabète, nutrition  
Groupeement Hospitalier Est  
Hôpital Louis Pradier  
Bron



**DR ALAIN FOUILHOUX**

Centre de référence des maladies héréditaires métaboliques -  
Service d'endocrinologie et de diabétologie pédiatriques et maladies héréditaires du métabolisme  
CHU de Lyon HCL  
GH Est - Hôpital Femme Mère Enfant  
Bron



**DR ADRIEN BIGOT**

Hôpital Bretonneau  
CHU Tours, CHRU de Tours  
Tours

6

**LES PATHOLOGIES CAUSÉES PAR UN DÉFICIT EN LIPASE ACIDE LYSOSOMALE**



**Dr Florence LACAILLE**

Hépatopédiatre  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris



**Pr Soumeya Bekri**

Biologiste  
CHU Rouen



**Dr Anaïs BRASSIER**

Pédiatre métabolicienne  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris

8

**LES MALADIES DU TROUBLE DU CYCLE DE L'URÉE**



**DR. DRIES DOBBELAERE**

Pédiatre métabolicien  
Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme  
Louvain



**PR JEAN-FRANÇOIS BENOIST**

Biologiste  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris



**DR. ESTHER NOEL**

Métabolicienne adulte  
Centre de compétence métabolique de Fribourg  
Fribourg



**DR. FLORENCE LACAILLE**

Hépatopédiatre  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris



**CLAIRE BELLOCHE**

Diététicienne  
Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris

9

**LE DÉPISTAGE NÉONATAL**



**Pr Frédéric HUET**  
CHU de Nancy Enfants  
Nancy

**Pr Brigitte CHARBOL**  
CHU de Nancy Enfants  
Nancy

**Clémence BARBAT**  
CHU de Nancy Enfants  
Nancy

**Dr Jean-Baptiste ANNOUX**  
Hôpital Bretonneau  
CHU Tours, CHRU de Tours  
Tours

**Dr David CHELLAN**  
CHU de Nancy Enfants  
Nancy

**Loïc LALIN**  
CHU de Nancy Enfants  
Nancy

**g2m**  
WEBINAR DÉPISTAGE NÉONATAL  
3 FÉVRIER 2023

10

**PROTOCOLES POUR LES URGENCES MÉTABOLIQUES : POINTS DE VUE PRATIQUES**



**Pr Mehdi OUALHA**  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris



**Pr Hélène CHAPPUY**  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris



**PROTOCOLES POUR LES URGENCES MÉTABOLIQUES : POINTS DE VUE PRATIQUES**



Maladies rares  
Héréditaires du  
Métabolisme  
FILIERE NATIONALE DE SANTÉ



**Pr Pascale DE LONLAY**  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris



**Pr Elis KERHOUVANT**  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris



**Dr Laurent DUPIC**  
Hôpital Necker Enfants Malades  
Paris

# G2M ET L'INFORMATION SUR SES MALADIES



Un Protocole National de Diagnostic et de Soins est un document opposable qui synthétise les recommandations nationales de prise en charge d'une maladie rare. Il est rédigé suivant une méthode définie par la Haute Autorité de Santé (HAS). Il est élaboré par un ou des centres experts maladies rares, au sein d'un groupe de travail multidisciplinaire. La Haute Autorité de Santé (HAS) prévoit une méthode d'élaboration de PNDs reposant sur « la recherche de preuves scientifiques et la concertation de tous les acteurs concernés » en prenant en compte les recommandations ou protocoles français ou internationaux existants.

**Acidémie isovalérique**  
(en cours)

**Acidurie Glutarique de type 1**

**Aciduries organiques :  
Acidémie Méthylmalonique  
et Acidémie Propionique**

**Adrénoleucodystrophie**

**Alcaptonurie**  
(en cours)

**Alpha-mannosidose**  
(en cours)

**Anomalies du métabolisme du cuivre (hors maladie de Wilson)**  
(en cours)



**Céroïde-lipofuscinoses neuronales**

**Déficit en MCAD**  
(Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne)  
**et autres déficits de la bêta-oxydation mitochondriale des acides gras**

**Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD) ou maladie de Niemann-Pick de type A & B (NPA et NPB)**  
(en cours)

**Déficits du cycle de l'urée**

**Encéphalopathie myo-neuro-gastro-intestinale**  
(en cours)

**Gangliosidose à GM2**



Glycogénose de type I



Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes ou déficit en enzyme débranchante



Homocystinurie par déficit en cystathionine-bêta-synthase (CBS)



Hyperinsulinisme congénital



Leucinose



Maladie de Fabry



Maladie de Gaucher



Maladie de Niemann-Pick type C



Maladie de Pompe



Maladie de Wilson



Maladies mitochondriales apparentées au MELAS



MPI-CDG : Déficit de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase (CDG syndrome 1b)



Mucopolysaccharidoses



Phénylcétonurie



Syndrome de Leigh  
(en cours)

Syndrome de Lesch-Nyhan  
(en cours)

Troubles de la reméthylation (cbIC, métabolisme intracellulaire de la vitamine B12 et MTHFR)  
(en cours)

Tyrosinémie type 1



# G2M ET LES VIDÉOS TUTORIELLES



Certaines  
maladies rares  
comme la  
phénylcétonurie  
et la leucosine  
nécessitent  
de former les  
patients à une  
autosurveillance.

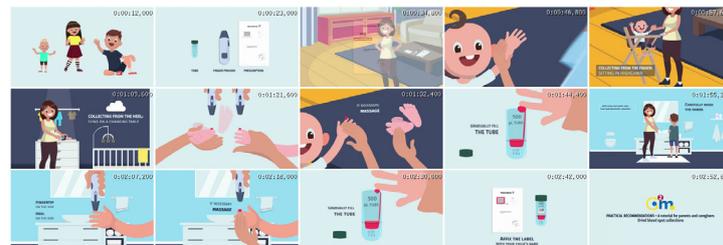
## Prélèvement sur papier buvard "Guthrie"

Version française  
version anglaise



## Prélèvement sur tube

Version française  
version anglaise



D'autres maladies rares ont comme traitement des perfusions à intervalles réguliers et rapprochés, appelé enzymothérapie.

Certaines enzymothérapies peuvent être réalisées au domicile du patient, à condition qu'il reçoive une formation spécifique.



**MODE D'EMPLOI**

# L'ENZYMOTHÉRAPIE À DOMICILE

<p><b>QUI PREND LE RELAIS À DOMICILE ?</b> 0:00:20,480</p> <p>Le prise en charge à domicile est assurée par des professionnels.</p>	<p>0:00:31,480</p> <p>L'équipe d'hospitalisation à domicile ou «HAD»</p>	<p>0:00:51,200</p> <p>avant que tout le matériel nécessaire.</p>	<p>0:01:05,560</p> <p><b>3 CAS</b></p> <p>Il existe ensuite trois possibilités pour organiser le traitement et le matériel pour la perfusion.</p>	<p>0:01:21,920</p> <p><b>CAS N°1</b></p> <p>Centre en contact ou préalable avec le médecin du centre de référence</p>	<p>0:01:37,280</p> <p><b>CAS N°3</b></p> <p>le médecin vous a contacté les antérieures</p>
<p><b>QUAND SE DÉROULE LE T...</b> 0:01:52,540</p> <p>Acquies de la première personne avec l'assistant médical.</p>	<p>0:02:08,000</p> <p><b>TROIS PERSONNE</b></p> <p>Une tierce personne accompagnée toujours le jeune patient pendant l'enzymothérapie.</p>	<p>0:02:23,360</p> <p><b>DANS QUELLE PIÈCE S'INSTALLER POUR LA PERFUSSION ?</b></p> <p>La pièce choisie est facile d'accès pour l'assistant.</p>	<p>0:02:38,720</p> <p><b>DANS QUELLE PIÈCE S'INSTALLER POUR LA PERFUSSION ?</b></p> <p>L'animal de compagnie reste à la queue pendant toute la durée du traitement.</p>	<p>0:02:54,080</p> <p><b>LE JOUR 1 : COMMENT SE PRÉPARER ?</b></p> <p>le patient applique une crème prescrite avant la prise de la perfusion sans pause.</p>	<p>0:03:09,440</p> <p><b>AVANT LA PERFUSSION</b></p> <p>Si aucune contre-indication n'est observée, le traitement peut être administré.</p>
<p>0:03:24,800</p> <p><b>AVANT LA PERFUSSION</b></p> <p>Il faut se faire voir un coiffeur relié à la salle de soins centralisée.</p>	<p>0:03:45,280</p> <p><b>PENDANT LA PERFUSSION</b></p> <p>en fonction du protocole établi avec le médecin.</p>	<p>0:04:00,540</p> <p><b>APRÈS LA PERFUSSION</b></p> <p>La personne qui établit les gestes reprend une dernière fois les constantes.</p>	<p>0:04:15,000</p> <p><b>À NE PAS OUBLIER !</b></p> <p>1. Assurer la prise en charge de l'hygiène personnelle du patient et de son traitement</p>	<p>0:04:31,360</p> <p><b>2. Organiser toutes les fois dans l'attente de la perfusion</b></p> <p>1. Assurer la prise en charge de l'hygiène personnelle du patient et de son traitement</p> <p>2. Assurer que toutes les informations concernant le patient et son traitement</p>	<p>0:04:45,720</p> <p><b>À NOTER :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>En cas de symptômes (comme une fièvre élevée), le arrêt de la perfusion, prévenir son médecin référent.</li> <li>La HAD et la possibilité de service respectant un protocole de perfusion ainsi que des conditions à tenir en cas de réaction à la perfusion.</li> <li>En l'absence d'un professionnel de santé, le patient est doté d'une trousse d'urgence établie à l'avance avec son médecin référent.</li> </ul>

# G2M ET LES AIDES POUR LES TRAITEMENTS DIÉTÉTIQUES



## Je mange, je me soigne

Ce guide culinaire thérapeutique est destiné à toute personne dont l'état de santé nécessite de suivre à vie un régime limité en protéines/ acides aminés. Avec plus de 250 recettes hypoprotidiques, ce guide a pour objectif d'atténuer la monotonie inhérente à ces régimes et d'en faciliter le suivi.



### ÉDITION PAPIER

Se rapprocher de votre centre maladies rares

### ÉDITION NUMÉRIQUE

Intéragible, à télécharger sur le site de la filière.

## Croque la vie !

Ce livre réunit des recettes hypolipidiques, généreusement transmises par les parents d'enfants atteints d'un déficit de la Bêta-oxydation des acides gras (défaut de dégradation des lipides ou graisses). Ces 64 recettes, issues de la cuisine française et du monde, vous apprendront à jouer avec les épices, bouillons, aromates, herbes et avec les différents modes de cuisson, pour une cuisine gustative, conviviale et 100 % sans gras.



### ÉDITION PAPIER

Se rapprocher de votre centre maladies rares

ÉDITION NUMÉRIQUE indisponible

## Le plaisir de manger

Ce livre a été édité par l'association de patients Les Enfants du Jardin ; 45 recettes sont proposées pour aider les personnes atteintes de maladies héréditaires du métabolisme nécessitant un régime alimentaire hypoprotidique.



### ÉDITION PAPIER

Se rapprocher de l'association ou de la filière

ÉDITION NUMÉRIQUE indisponible

## Des recettes pour faire la fête



## Pâques



## Noël



## Fête nationale



## Halloween



## Guide de prise en charge diététique des patients phénylcétonuriques

Édition financée par la société française pour l'étude des erreurs innées du métabolisme (SFEIM)



## Guide de l'alimentation des patients atteints de galactosémie héréditaire

Édition financée par la société française pour l'étude des erreurs innées du métabolisme (SFEIM)



## Listes des parts pondérales des légumes & fruits pour les contrôle des apports alimentaires en protéines et acides aminés



PROTÉINES



PHÉNYLALANINE  
TYROSINE



LEUCINE



MÉTHIONINE



LYSINE



ARGININE

# G2M ET LES TÉMOIGNAGES DE PATIENTS ET FAMILLES

## Accompagner et accueillir les enfants atteints des maladies de Hunter et de Sanfilippo



L'errance diagnostique  
L'évolution de la maladie  
Le lien avec les associations & les autres familles  
La famille  
La prise en charge  
La fin de vie  
Grâce à eux ...



Parents de Lucine, 8 ans  
atteinte de la maladie de Sanfilippo



Parents de Noa, 10 ans  
atteinte de la maladie de Hunter



Mère de Tom, 14 ans  
atteinte de la maladie de Hunter



Mère d'Aloha, 13 ans  
atteinte de la maladie de Hunter



## Et si on parlait de répit ...



Introduction  
Témoignage de la maman de Djalel  
Témoignage du papa de Céline  
Le financement  
Les démarches administratives  
Conclusion



Association  
Maladies rares  
Héréditaires du  
Métabolisme

Cette vidéo a été produite en partenariat  
avec l'équipe relais handicapés rares IDF



Sandra CAZAREU  
Présidente G2M  
Équipe Relais Handicapés Rares IDF de France



# Déficits du cycle de l'urée : témoignage d'Anatole et de ses parents



Introduction  
La maladie  
La découverte  
Le retour à la maison  
Premières vacances  
L'annonce aux proches  
Un régime diététique strict  
Retour chez la nourrice  
L'entrée en maternelle  
L'école primaire

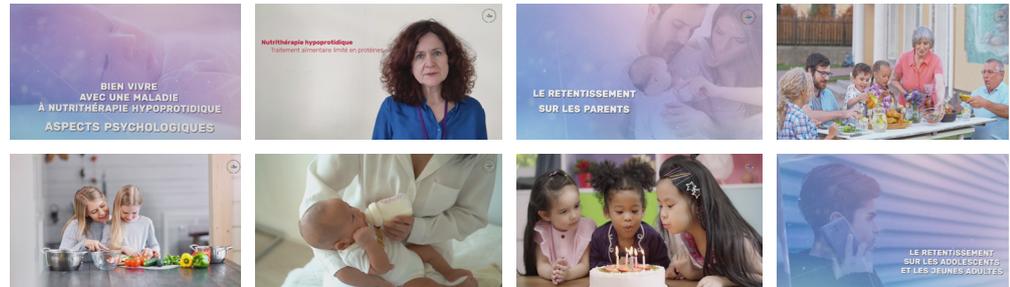
Vacances pour les parents  
Le suivi médical  
L'entrée au collège  
Le passage au lycée  
Bientôt, la vie d'adulte  
L'acceptation de la maladie  
Conseil aux autres parents



## Bien vivre avec une maladie héréditaire métabolique à nutrithérapie hypoprotidique



Introduction  
Le retentissement sur les parents  
Le retentissement sur les enfants  
Le retentissement sur les adolescents et les jeunes adultes  
Pour conclure



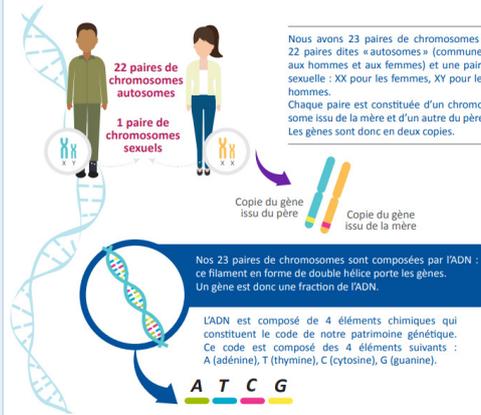
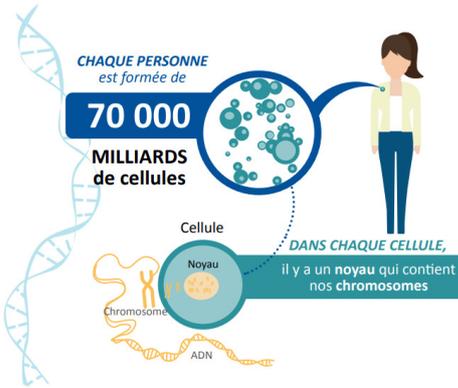
# G2m et la génétique

## LE SÉQUENÇAGE DU GÉNOME

Qu'est-ce que c'est et à quoi ça sert pour les maladies rares ?



Le séquençage du génome consiste à lire et à décrypter l'intégralité de l'ADN d'un individu, afin de repérer d'éventuelles variations pouvant expliquer sa maladie. Dans le cas d'une maladie génétique, l'enjeu réside dans l'interprétation des résultats, plus précisément l'identification de la variation responsable de cette maladie.



**20 000 GÈNES**

Sur cet ADN, donc dans les chromosomes, se trouvent nos gènes : ils forment notre patrimoine génétique, unique à chacun, et transmis par nos parents.

C'est LE MODE D'EMPLOI DE TOUT L'ORGANISME.

Il dicte son fonctionnement et son apparence. L'espèce humaine possède environ 20 000 gènes : c'est le génome.

Les gènes indiquent à chaque cellule son rôle dans l'organisme. À partir de l'information qu'ils contiennent, elles synthétisent des protéines indispensables à la vie : c'est la traduction du code génétique. Nous produisons des dizaines de protéines différentes. Le fonctionnement de notre corps repose sur ces protéines.

Source : <https://www.genetique-medicale.fr/en-chiffres-et-en-images/article/les-notions-pour-mieux-comprendre-la-genetique>

Pourquoi parle-t-on de séquençage très haut débit ?

Auparavant, on ne pouvait tester qu'un ou plusieurs gènes à la fois ; plusieurs années pouvaient être nécessaires pour identifier le gène ou les gènes responsables d'une maladie. Aujourd'hui, il est possible d'analyser les 20000 gènes en même temps, par le biais du séquençage du génome.

De quoi a-t-on besoin pour faire le séquençage ?

Dans le cadre d'un test génétique, on prélève un échantillon de sang pour l'extraction de l'ADN. L'échantillon d'ADN restant sera stocké en conformité avec les exigences légales. Il est nécessaire de donner son consentement éclairé écrit, avant tout test génétique.



Et concrètement, comment cela se passe ?

### 1. CONSULTATION MÉDICALE

Proposition d'un examen génomique

### 2. RÉUNION DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE (RCP)\*

Discussion du dossier par les experts cliniciens, validation de la demande

### 3. CONSULTATION MÉDICALE

Prescription et recueil du consentement du patient et des apparentés

### 4. PRÉLÈVEMENT

Prise de sang, envoi des échantillons pour le séquençage

### 5. LABORATOIRE DE SÉQUENÇAGE

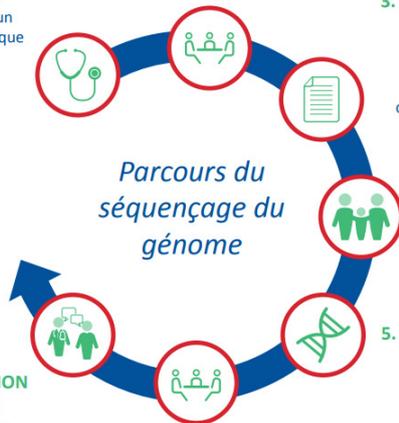
Séquençage à très haut débit, analyse et interprétation par des bio-informaticiens et des biologistes

### 6. RÉUNION D'INTERPRÉTATION\*\* ET RCP\*\*\*, SI NÉCESSAIRES

entre experts, cliniciens et biologistes

### 7. CONSULTATION MÉDICALE

Restitution des résultats au patient et sa famille et prise en charge adaptée



Parcours du séquençage du génome



Qu'est-ce que le Plan France Médecine Génomique ?

La médecine génomique est en train de changer profondément la prise en charge des personnes atteintes de maladies génétiques. Cependant, pour s'assurer que chacun puisse accéder aux nouvelles technologies de la médecine génomique de manière équitable sur tout le territoire, la France a mis en place un plan : le Plan France Médecine Génomique 2025. Il vise à faire évoluer à l'horizon de 2025 la façon de diagnostiquer, prévenir et soigner les personnes atteintes de maladies rares.

avieson  
alliance nationale  
pour les sciences de la vie et de la santé

FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025

Le Plan France Médecine Génomique 2025 a pour but d'intégrer le séquençage génomique à très haut débit dans le parcours de soin du patient.

Les objectifs de ce plan visent notamment à :



#### Optimiser le parcours de soin des patients

Pour une prise en charge diagnostique et thérapeutique plus personnalisée, diminuer l'errance diagnostique, éviter les examens inutiles.



#### Améliorer les connaissances

Comprendre les liens entre les variations du génome et les maladies génétiques concernées, pour un bénéfice thérapeutique pour le patient.



#### Accéder à un développement technologique

Renforcer la capacité à acquérir, stocker, distribuer, appairer, et interpréter ces données génomiques massives et multiples.

7



Retrouvez ces informations dans le guide interfilière.



En 2024, la filière initie un groupe de travail sur la génétique.

# Plan du site internet G2m : [www.filière-g2m.fr](http://www.filière-g2m.fr)



## MALADIES RARES

Les maladies héréditaires du métabolisme  
Annuaire des pathologies  
Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)  
Recommandations  
Aides à la consultation  
Laboratoires et diagnostics

## PARCOURS PATIENTS

Centres de soins  
Association de patients  
Médico-social  
Transition ado-adulte  
Urgences et maladies à risque aigu de décompensation  
Consultation "Voyages"  
Dépistage néonatal  
Forums de discussion  
Recherche clinique  
Les plateformes d'expertise maladies rares

## ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT

Bienvenue  
Les programmes d'ETP  
Les ateliers à thématiques transversales  
Les outils diététiques  
Les recettes culinaires thérapeutiques  
Les outils pratiques de soins  
Aspects psychologiques  
Les formations à l'ETP  
Liens utiles  
Recommandations et réglementations

## RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE

Date des prochaines RCP  
Qu'est-ce que c'est ?  
Plateforme ShareConfrère  
RCP génomique  
Plan France Médecine Génomique  
Clinical Patient Management System

## FORMATIONS & INFORMATION

Événements de la filière  
Newsletters  
Webinars  
Tutoriels  
Podcast  
Vidéothèque  
Cours en ligne  
Site interfilière  
Formations pour les professionnels  
Formations pour les patients

## BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES



## GUICHET UNIQUE / RECHERCHE / EUROPE

Guichet unique G2m  
Actualités Recherche  
Les différents types de  
recherche  
Cohortes et registres MHM  
Europe

## GUICHET PHARMACEUTIQUE / OBSERVATOIRE DES TRAITEMENTS

Guichet Pharmaceutique G2m  
Observatoire des traitements  
G2m  
Informations sur le  
médicament

## FILIÈRE G2M

Présentation  
Organisation  
Acteurs de la filière  
Plan d'action  
Groupes de travail  
Les partenaires  
Les posters de la filière

## URGENCES

Protocoles d'urgence par  
maladie  
Protocoles d'urgence par signe  
Laboratoires d'urgence  
Cartes d'urgence  
Divers (webinaires, podcast, ...)

## DÉPISTAGE

Guides de prise en charge  
Arbres décisionnels  
Certificat d'urgence suspicion  
maladie  
Médicaments et DADFMS  
Documents utiles  
Centre régionaux de dépistage  
néonatal  
Organisation du dépistage  
néonatal

# G2M ET LE PARTENARIAT AVEC LES INDUSTRIELS DE SANTÉ

(PAR ORDRE ALPHABÉTIQUE)

Le partenariat de la filière avec les industriels n'influence pas la politique éditoriale de son site internet, ni le choix de ses actions ; la filière agit en toute indépendance, dans le respect des missions qui lui sont confiées par la Direction Générale de l'Offre de Soins - Mission Maladies Rares et du code de déontologie médicale.

The logo for Biomarin, featuring the word "BIOMARIN" in blue capital letters with a red vertical bar to the left of the "I".

BIOMARIN®

The logo for Chiesi, featuring a stylized red and grey arrow pointing right, followed by the word "Chiesi" in a bold, italicized black font.

**Chiesi**

The logo for Immedica pharma, featuring a stylized blue and teal human figure icon to the left of the text "Immedica" in a bold black font, with "pharma" in a smaller font below it.

Immedica  
pharma

The logo for Lactalis Nutrition Santé, featuring a blue oval with a stylized human figure jumping above the text "LACTALIS" in blue, with "NUTRITION SANTÉ" in a smaller font below it.

LACTALIS  
NUTRITION SANTÉ

The logo for Lucane pharma, featuring the word "LUCANE" in blue capital letters to the left of a stylized blue and white molecular structure icon, with "pharma" in a smaller font below it.

LUCANE  
pharma

The logo for Nutricia Metabolics, featuring a blue plus sign icon to the left of the word "NUTRICIA" in blue, followed by "Metabolics" in a large, bold, purple font, and "Inspiring Futures" in a smaller purple font below it.

NUTRICIA  
**Metabolics**  
Inspiring Futures







[www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)