# FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES





Animateur: Pr Jérôme BERTHERAT

**Chef de Projet: Maria GIVONY** 

## 6 groupes de pathologies = 6 Centres de référence (3 Endo Pédiatres + 3 Endo Adultes)



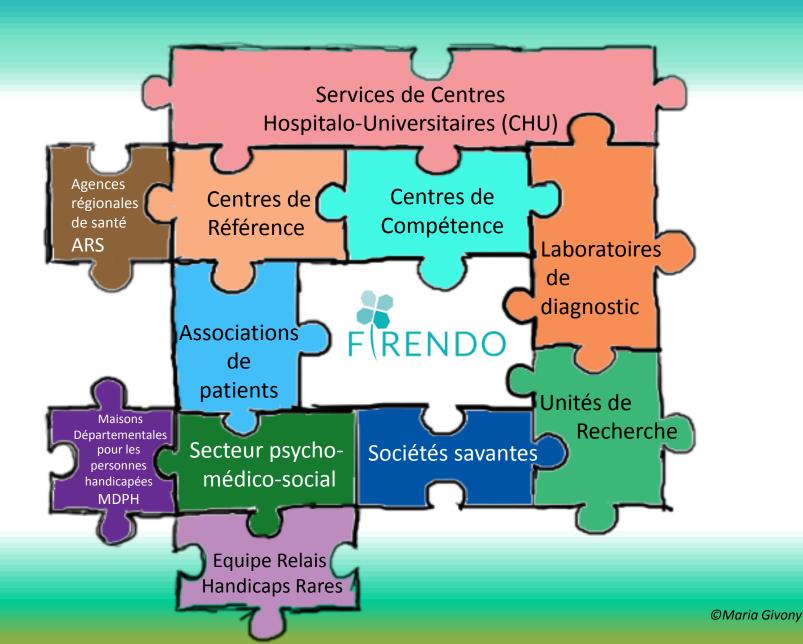




MERCI d'écrire ou coller une étiquette	Patient adressé lors 1 <sup>ère</sup> consultation par
Nom de naissance	Venu de lui-même / Parents
Nom marital	
Prénom	Association de patients
Date de Naissance	Généraliste
	Pédiatre 🔘 ville
•••	O hôpital
Sexe	Centre PMI
Lieu de naissance	
CP	
Commune	○ hôpital
Pays	Centre de dépistage néonatal
	Autre
Lieu de résidence	☐ Inconnu
CP	
Commune	
Pays	
	DIAGNOSTIC RAYER AU
édecin en charge du dossier	VERSO SVP
ôpital	
ommune	Diagnostic à l'entrée dans le centre
ode postal	Absent Approprié Non approprié
•	
MICITE / ACTIVITÉ	Age au diagnostic
VISITE / ACTIVITÉ	Anténatal Néonatal (< 1 mois)
	A l'âge de l <u>l</u> l ans l <u>l</u> l mois
ate de l'activité	
onsultation, hospitalisation, HDJ)	Forme sporadique familiale
<u> /</u>	rorme sporadique la rammaie
45.56.6.6.5.5	Consanguinité
ctivité (visite) comptabilisée	Issu(e) d'une union entre apparentés
Pour un Centre de référence	Oui Non Inconnu
Pour un Centre de Compétence FIRENDO	
Hors label des Centres	
	Etat actuel : Diagnostic Confirmé
éalisée par	Si gène identifié, le préciser ci-dessous dans commentaires :
Médecin (ou praticien périmédical)	commentaires :
Praticien périmédical non enregistré	
O Infirmier(ère)	Commentaire libre sur le diagnostic:
O Diététicien(ne)	
O Psychologue	
Objectif Contexte	Patient décédé Oui Non
_ biagnostic	Si oui, date du décès :l /l /ll
	B( ) P( ) - P P
Suivi Hospitalisation	Décès lié à ce diagnostic
Autre	Oui Non Inconnu

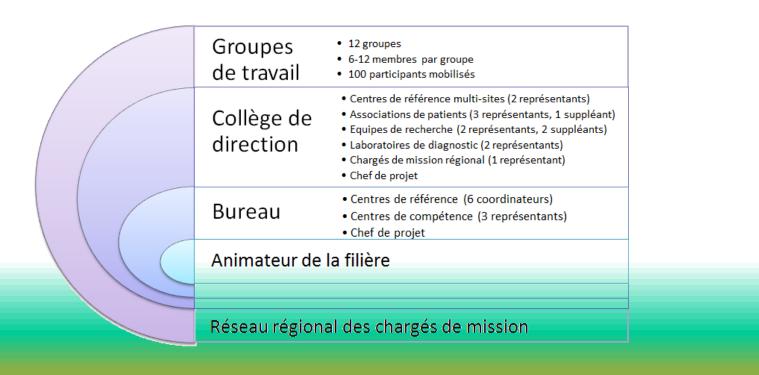
ORGANE	Libellés des Maladies Rares Endocriniennes	Rayer la case vide ou l'option correspondante
J0/11/E	46 XX DSD (idiopathique et autres : non testicular DSD)	, and a second s
	46 XX testicular DSD (ovotesticular/ male XX) 46 XY DSD (idiopathique et autres)	
	46 XY ovotesticular DSD	
	Agénésie cellules de leydig/ Résistance testiculaire gonadotrophines Anorchidie congénitale	
S	Bloc hormonosynthèse testiculaire Déficit en aromatase	17 βHSD 5 oréductase autres
Gonades	Dysgénesie gonadique (XY/ XO)	
, u	Dysgénesie gonadique XY Exstrophie vésicale-épispadias	totale partielle Denys Drash Frasier
U	Insuffisance ovarienne primitive prématurée Résistance complète aux androgènes	
	Résistance partielle aux androgènes	
	Syndrome de Klinefelter 47,XXY Syndrome de Mac Cune Albright	
	Syndrome de persistance canaux Muller Syndrome de Tumer	
	Testotoxicose	
	Acromégalie Adénome à prolactine	
	Adénome gonadotrope Adénome hypophysaire mixte GH+PRL	
	Adénome hypophysaire non fonctionnel	
	Adénome thyréotrope Apoplexie hypophysaire	
	Carcinome hypophysaire	
	Craniopharyngiome Déficit isolé congénital ACTH	
g.	Déficit isolé congénital FSH Déficit isolé congénital TSH	
Hypophyse	Déficit tardif isolé en ACTH / Syndrome David Diabète insipide central acquis	Déficit isolé en ACTH Syndrome David
do	Diabète insipide central héréditaire	
Ť	Dysplasie septo-optique; Syndrome de De Morsier Germinome	
	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital	Adénohypophysite Panhypophysite
	Hypophysite Insuffisance antéphypophysaire non acquise multiple (sans PHE)	Аденопурорнузие ганнурорнузие
	Insuffisance hypophysaire acquise (iatrogène, trauma, Rx) Insuffisance hypophysaire acquise (tumeurs)	
	Insuffisance hypophysaire infiltrative Insuffisance somatotrope non acquise isolée (sans PHE)	histiocytose sarcoidose β thalassemie
	Kyste de la poche de Rathke	
	Maladie de Cushing Posthypophyse ectopique (PHE)	
	Syndrome de Nelson Adénome de Conn	
	Complexe de Carney et/ou Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales	
	Déficit isolé familial en glucocorticoïdes Hyperaldostéronisme primaire	type 1 type 2 type 3 autre
	Hyperplasie congénitale surrénales déficit 21 hydroxylase classique Hyperplasie congénitale surrénales déficit 21 hydroxylase non classique	
Surrénales	Hyperplasie macronodulaire surrénales indépendante de l'ACTH	
éna	Hypoplasie / Hyperplasie congénitale surrénale hors 21hydroxylase Maladie d'Addison	STAR 3βHSD 17αhydroxylase 11βhydroxylase POR autres
i.i.	Phéochromocytome/paragangliome Pseudohyperaldostéronisme	
S	Pseudohypoaldostéronisme	
	Résistance aux glucocorticoïdes Syndrome de Carney- Stratakis	
	Syndrome de Cushing Syndrome de Cushing ectopique	
	Triade de Carney	
e e	Hyperthyroïdie gestationelle (familiale) Hyperthyroïdie non auto- immune (TSH-R)	
Thyroïde	Hypothyroïdie congénitale glande en place (avec ou sans goitre) Hypothyroïdie congénitale anomalie develpt thyroide	Athyréose Ectopie Hémiagénésie Hypoplasie
ķ	Maladie de Basedow à début pédiatrique	
	Résistance aux hormones thyroïdiennes Syndrome de Pendred	
Croissance	Syndrome Beckwith Wiedmann Syndrome Silver Russell	
	Adénofibrome géant du sein Maladie de Von Willebrand	
	Maladie hémorragique rare autre	
Gynécologie	Maladie hémoπagique rare par anomalie des plaquettes Maladie hémoπagique rare par déficit constitutionnel en facteurs de coagulation	
	Maladies non endocriniennes rares	
	Malformation mammaire rare Malformations utéro-vaginales rares	corps de l'uterus col de l'uterus
	Pathologie utéro-vaginale ou vulvu-vaginale autre que malformative Polyadénomatose mammaire	
	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	
	Tumeur phyllode Utérus bicome	didelphe ret mens unilat v&col perméables unicervical
	Utérus cloisonné Utérus double - hémivagin - agénésie rénale	total subtotal
	Vagin cloisonné	cloisonné longitudinal transversal

#### Filières FIRENDO: acteurs et partenaires



## Filière maladies rares endocriniennes FIRENDO en chiffres: env 110 acteurs

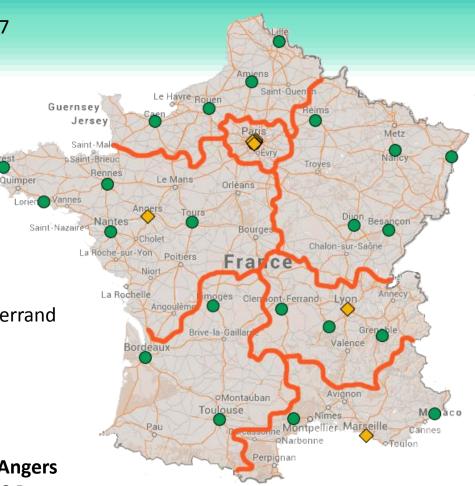




#### Rayonnement régional

Sept régions de France couvertes par le travail de 7 chargés de mission d'animation FIRENDO:

- **1. Ile-de-France:** Hôpital Armand Trousseau sites CR sur Île-de-France
- Nord-Ouest: CCMR Amiens CC Lille, CC Rouen, CC Caen
- 3. Est: CCMR Reims
  CC Nancy, CC Strasbourg,
  CC Dijon, CC Besançon
- 4. Rhône-Alpes/Centre: CCMR Lyon
  CC Grenoble, CC Saint-Étienne, CC Clermont Ferrand
- 5. Sud Méditerranée: CRMR DEFHY Marseille CC Nice, CC Montpellier
- 6. Sud-Ouest: CC Bordeaux
  CC/CRMR Toulouse, CC Limoges
- 7. Grand Ouest: CRMR Réceptivité hormonale Angers CC Tours, CC Nantes, CC Rennes, CC Lorient, CC Brest



- Centre de compétence CCMR
- Centre de référence CRMR

#### 12 Groupes de travail de FIRENDO: plus de 100 membres



Auto-évaluation
de la filière
FIRENDO

Amélioration de la prise en charge diagnostique #1

Coordination de l'expertise #2

Lien ovec les #12

Lien avec les associations de #10 patients

tien avec les programmes programmes 1-Recensement des documents de prise en charge diagnostiques utilisés dans la filière (PNDS, documents de recommandations, procédures d'explorations diagnostiques, documents d'annonce diagnostique, consentements diagnostic génétique...)

- 2-Évaluation du besoin des nouveaux outils de diagnostics biologiques :
- Next Generation Sequencing (NGS)
- Spectrométrie de masse
- 3- Etablissement de recommandations pour la diffusion des documents existants
- 4- Etablissement de propositions pour la mise en place de documents et procédures manquants

tilière de la sibilité de la sibilité de la set les sibilités de les sibilités de la set les sibilités de la s

Bonnes pratiques #4 et protocoles (PNDS)

Registres of John Parient

Actions de commune

#7
Coordination
avec le secteur
psycho-médicosocial

Auto-évaluation de la filière FIRENDO

Amélioration de la prise en charge diagnostique

#1

Coordination de l'expertise Pluridisciplinaire

Lien avec les autres filières

Lien avec les associations de #10 patients

> Lienavecles programmes \*5

1-Recensement des modalités de discussions communes de prise en charge utilisés dans la filière (web-conférence, réunions multidisciplinaires....)

- 2-Évaluation des besoins de nouvelles modalités ou diffusion de modalités existantes
- 3- Établissement de recommandations pour la diffusion de discussions communes existantes
- 4- Etablissement d'un e-annuaire de compétences multidisciplinaires médicales et paramédicales
- 5- Identification des groupes de pathologies endocrines non prise en charge par les CRMR de la filière qui justifient la mise en place d'une réflexion pour leur intégration et l'identification des acteurs compétents dans leur prise en charge

fillère par les patientet

> Bonnes pratiques #4 et protocoles (PNDS)

Registres et COMPCTE OF données du

Actions de formation commune

#7 Coordination avec le secteur psycho-médicosocial

Auto-évaluation de la filière FIRENDO

Amélioration de la prise en charge diagnostique

#1

Coordination de l'expertise Pluridisciplinaire

Lien avec les autres filières

Lien avec les associations de #10 patients

> Lien avec les programmes \*5

1-Création d'un site Web et la diffusion de newsletter.

2-Alimentation et actualisation du site Web.

- 3-Création des pages concernant FIRENDO sur les sites Web des structures partenaires (BNDMR, RaDiCo, associations, sociétés savantes).
- 4- Réflexion sur l'image de FIRENDO à présenter pendant les congrès et les réunions (stand, kit de communication, sessions sur les filières, posters...)

Visibilité de la fillere par les professionnels patientet

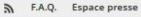
> Bonnes pratiques #4 et protocoles (PNDS)

Registres et COMPCTE OF données du

#8 Actions de formation commune

#7 Coordination avec le secteur psycho-médicosocial







Nom d'utilisateur :

Mot de passe :

Mot de passe oublié ? | Info sur l'espace membre



FILIÈRE FIRENDO **ACTUALITÉS** 

ACTEURS DE LA FILIÈRE & FORMATION

ENSEIGNEMENT

a

Accueil Firendo / Acteurs de la filière

#### Acteurs de la filière

Ville		Plan Satellite Bristol Oxford London	Netherlands
Code postal		Cardiff O Bath	Antwerpen Bsseno ODusseldorf De
Région		Plymouth	België Köln Belgique Frankfur
Mot clé		English Channel	
Types de structure	Centre de référence (CRMR)  Centre de compétences (CCMR)	Guernsey Jersey	Pags State Street
	Laboratoire de diagnostic génétique Laboratoire d'analyse hormonologie Equipe de recherche	Nantes Angular (2)	Dijon Schweiz Suisse
Services	Association de patients  Consultations endocrinologie	La Rochelle	France Svizzera  Geneve Switzerland  Clermon Serrand Lyan  12
dans les CRMR et CCMR	adulte  Consultation endocrinologie pédiatrique	Bontaux Bontaux	Grenoble Torino Mile
	Consultation gynécologie Consultations psychologie		Geno
	Services sociaux  Rechercher	Gijon Bilbao Viedo Donostia	Darcassonne Monaco
	Recherties	The same of the sa	Ma ville

Auto-évaluation de la filière FIRENDO

Amélioration de la prise en charge diagnostique

#1

Coordination de Pluridisciplinaire

Lien avec les #12

Lien avec les associations de #10 patients

tien avec les programmes programmes

- 1- Recensement des documents existants des PNDS et de recommandations.
- 2-Identifier les maladies devant en priorité faire l'objet de la rédaction d'un PNDS ou d'un consensus d'expert.
- 3- Suivi et aide au développement de nouveaux PNDS et recommandations d'experts par les CRMR concernés.
- 4-Recenser les besoins spécifiques des médicaments hors autorisation de mise sur le marché (AMM) pour les MR couvertes par l'expertise de la filière.

brokessionnel batter de la

Bonnes pratiques #4 et protocoles (PNDS)

Registres of Collections of Datient Sol

Actions de commune

#7
Coordination
avec le secteur
psycho-médicosocial

Auto-évaluation de la filière FIRENDO

Amélioration de la prise en charge diagnostique

#1

Coordination de Pluridisciplinaire

Lien avec les autres filières

Lien avec les associations de #10 patients

> Lien avec les programmes 巷

1-Faire une cartographie de situations de handicaps associées aux MR de la filière.

2-Ateliers d'interaction médecins MDPH: cliniciens et assistants sociaux des CR et CC.

3-Réflexion autour des outils de communication d'une situation de handicap : fiches « guides » pour remplir un certificat médical.

4-Désignation de référents côté CR pour interagir avec les référents médico-sociaux.

5-Identifier les autres plateformes de soins (comme PRIOR) et les promouvoir.

filière par les patientet

> Bonnes pratiques #4 et protocoles (PNDS)

Registres et COMPCTE OF données du

#8 Actions de formation commune

#7 Coordination avec le secteur psycho-médicosocial

Amélioration de Auto-évaluation Coordination de la prise en charge de la filière l'expertise Pluridisciplinaire diagnostique FIRENDO #1 lien avecles fillere par les dutes filières patientet 1-Recensement des programmes d'éducation thérapeutiques existants au sein de la filière et comparer leur Lien avec les **Bonnes** organisation et l'efficacité. associations pratiques 2- Réflexion sur la diffusion des de #4 #10 patients programmes d'ETP existants et la mise en protocoles place de nouveaux programmes par les CR. (PNDS) 3-Organisation de Journées d'information Lienavecles Registres et programmes annuelles et les Universités d'été. COMPCTE OF \*5 données du europeens \*8 Liens avecles Actions de acteurs de la formation #7 commune recherche Coordination avec le secteur psycho-médico-

social

Auto-évaluation de la filière FIRENDO

Amélioration de la prise en charge diagnostique

1-Répertorier les programmes de recherche

#1

Coordination de l'expertise Pluridisciplinaire

Lien avec les autres filières

Lienavecles

\*5

programmes

europeens

Lien avec les associations de #10 patients

et de soins internationaux en cours et évaluer les nouvelles tendances. 2- Aide à identifier les appels à projets européens et stimuler les acteurs de

recherche de la filière à y répondre. 3- Participer au développement des Réseaux Européens de Référence (ERN) et à la réflexion sur comment définir les Centers of Excellence pour la prise en charge de maladies rares endocriniennes au niveau

européen.

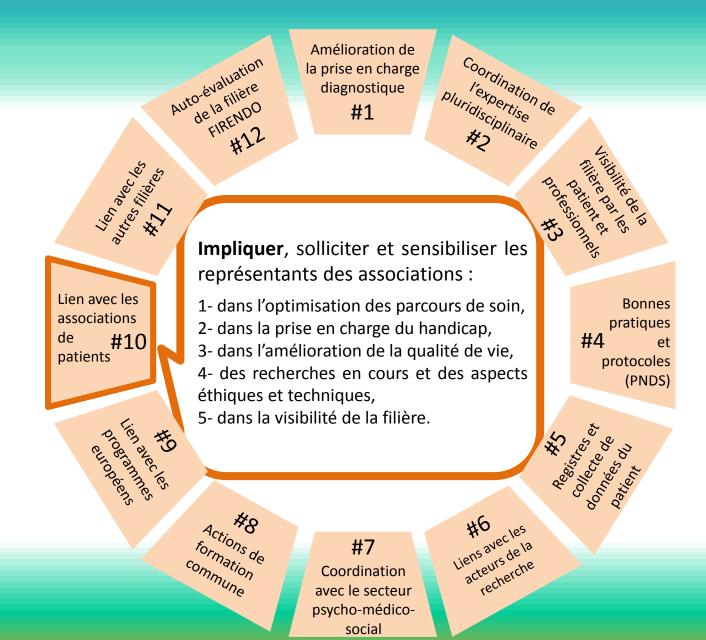
filière par les patientet

> Bonnes pratiques #4 et protocoles (PNDS)

Registres et COMPCTE OF données du

**%**8 Actions de formation commune

#7 Coordination avec le secteur psycho-médicosocial



#### Seconde Journée Annuelle de la filière: jeudi 17 Décembre 2015, Paris



Contact: <a href="mailto:fir.endo@cch.aphp.fr">fir.endo@cch.aphp.fr</a>
Site internet à partir de fin 2015: firendo.fr
Hôpital Cochin, 27 rue Faubourg Saint Jacques 75015 Paris
Téléphone: 01 58 41 33 77