



Filières Maladies Rares G2M



Paris, 18 novembre 2014

Filières Maladies Rares

- ▶ Un grand nombre de projets de filières ont été soumis
- ▶ 23 ont été retenus par la DGOS, dont
 - ▶ G2M : Maladies Héréditaires du Métabolisme – Pr Brigitte Chabrol
 - ▶ FILNEMUS : Maladies neuromusculaires – Pr Jean Puget
 - ▶ ORKiD : Maladies rénales rares – Pr Denis Morin
- ▶ **Les laboratoires font partie de ces filières**
- ▶ La filière G2M a coopté Christine Saban (suppléant Jean-François Benoist) pour représenter les laboratoires

Filière G2M

- ▶ Constitution du dossier à l'automne 2013
- ▶ Recensement des laboratoires réalisant des actes pour le diagnostic des MHM
- ▶ Recensement des actes réalisés par ces laboratoires
- ▶ Travail coordonné par Roseline Froissart (coordonnateur pour les MHM à l'ANPGM)
 - ▶ Nécessité de recenser toutes les activités et bien sûr pas seulement les actes de biologie moléculaire
 - ▶ Grand nombre de réponses, mais incomplet
 - ▶ Difficulté à harmoniser, classer les réponses

Demandes du G2M

- ▶ Constat : renseignements Orphanet sur les activités des laboratoires peu précis
- ▶ Nécessité d'un recensement exhaustif des laboratoires et de leur activité
- ▶ Classification des laboratoires
 - ▶ Laboratoires de Référence : laboratoire spécialisé dans le diagnostic des MHM (analyse des métabolites, enzymologie, études fonctionnelles, biologie moléculaire)
 - ▶ Laboratoire de Compétence : laboratoire permettant d'établir un diagnostic de MHM, mais n'ayant pas tous les outils nécessaires au diagnostic ou à la confirmation

Création d'un site internet

- ▶ Relié au site de la SFEIM
- ▶ Informations recensées
 - ▶ Informations sur le laboratoire
 - ▶ Analyses réalisées
 - ▶ Nombre d'actes pour chaque analyse en 2013
 - ▶ Autre ?
- ▶ Christine Saban mandatée par G2M pour établir la liste des analyses à recenser
- ▶ Le G2M financera un ARC pour analyser ces données

Autres filières

- ▶ Pour ceux qui, de par leur activité, appartiennent à d'autres filières, vérifier que votre laboratoire est bien recensé dans la(les) filière(s)

Discussion
