

Historique

CETG (Pr Saudubray:1991)

Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher
multidisciplinaire

(pédiatre, hématologues, généticiens, rhumatologues neurologues,
internistes, pharmaciens)

Membres

Dr Nadia BELMATOUG, Jérôme STIRNEMANN, Pr Thierry BILLETTE , Nathalie GUFFON

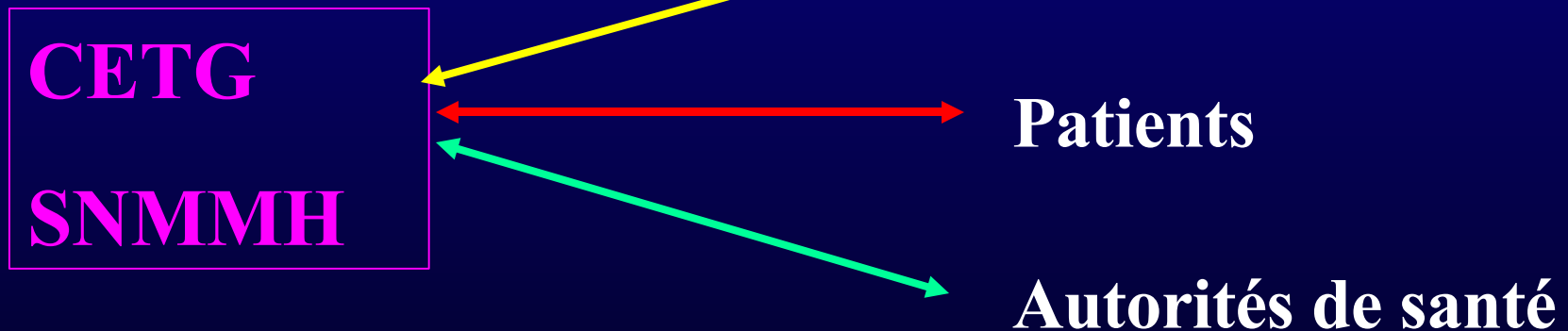
Dr Christine BROISSAND, Dr Christian LAVIGNE, Dr Catherine CAILLAUD, Dr Isabelle CAUBEL

Dr Driss DOBELAER, Dr Adrien KETTANEH, Pr Pierre KAMINSKY, Pr Thierry LEVADE

Dr Irène MAIRE, Dr Sandrine PASSEMARD, Dr Frédéric SEDEL, Dr Marie VANIER, Pr Michel VIDAILHET, Pr Christian ROSE

Faciliter le dialogue

Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher
Secrétariat National des Maladies Métaboliques et Héréditaires
(CNAM)



Indépendance vis à vis des laboratoires
pharmaceutiques

Comité d'Evaluation du Traitement des maladies Lysosomales
CETL
sous l'égide de la SFEIM
Société Française des erreurs innées du
métabolisme

Prévalence des maladies lysosomales : environ 1/5000 naissances
soit pour 800 000 naissances par an, 160 nouveaux malades par an en France

I. Maire, présidente N. Belmatoug, vice présidente
T. Billette, J. Stirnemann, Secrétaires
F. Feillet, Trésorier
Membres : voir sur le site www.cetl.net

Le CETL a créé 6 groupes

CETGaucher

CETFabry

CETNiemann Pick

CETMucopolysaccharidose

CETPompe

CETInnovants

composition des groupes : www.cetl.net

Centres de référence labellisés prenant en charge les maladies lysosomales

Coordonateur

Nadia Belmatoug

Brigitte Chabrol

Driss Dobbelaer

Nathalie Guffon

Guy Touati, Hélène Ogier

Hôpital

**Beaujon, Bichat, Jean
Verdier, Trousseau, Cochin**

Marseille

Lille

Lyon

Necker, Robert Debré

FINANCEMENT DU CRML Beaujon

- 1 poste de PH temps plein : Frédéric Sedel neurologue Pitié
- 2 secrétaires temps plein :
Samira Zebiche à Beaujon, Solange Mery à Jean Verdier

Première année

- Aménagement d'une salle pour le CRML
- Matériel informatique, bureautique, fax, etc. pour le fonctionnement
- Kits de diagnostic biologique
- Humanisation de l'Hôpital de jour
- Vacances en pharmacie

MISSIONS

- Améliorer le diagnostic, son annonce, la filière de soin dans le centre de référence et sur le reste du territoire
- Description et collaboration avec les centres de compétence maladies lysosomales sur l'ensemble du territoire
- Homogénéiser le suivi, les prises en charge thérapeutique
- Organisation de Consultations Multi Disciplinaires (CMD)
Beaujon, Trousseau, Pitié
- Améliorer le passage des enfants dans les services d'adultes
- Création de dossier de liaison pour les patients, d'une carte personnalisée en cas de soins urgents

MISSIONS

- Enseignements, travail avec les associations de patients
(VML : Vaincre les maladies Lysosomales)

Questions ?

- 1 ère ordonnance de traitement dans le centre de référence ?,
- Qui remplit la fiche de protocole de soins (ALD 30) ?

Comment définir un centre de compétence ?

- Il prend en charge un certains nombres de patients
- Il participe à l'amélioration de la prise en charge des patients en relation avec le centre de référence

Programme de recherche et publications en 2006

- **Sur les traitements, partenariat avec l'industrie**
- **Etude observationnelle : perfusions d'Imiglucérase toutes les 3 semaines**
- **Essai thérapeutique : « Switch Imiglucérase - Miglustat chez les patients stabilisés par l'Imiglucérase**
- **Sur la maladie de Gaucher**
 - * **Les types 2 et 3 (C.Mignot, T Billette)**
 - * **Le registre national : Abstract SSEIM, EFIM, publication en cours (Le groupe CETG)**
 - * **Grossesse et maladie de Gaucher (N. Belmatoug, N.Guffon)**
 - * **Gaucher -Parkinson (F.Sedel, J. Stirnemann)**
 - * **Atteinte osseuse (IRM, DEXA), réponse en fonction des doses**

2004

MISSIONS

- Référentiels de traitement, indications des traitements, modalités de suivi (avec la Haute Autorité de Santé, l'AFSSAPS)
- Registre , étude épidémiologique, (nombreux documents inexploités, riche d'informations), aspects réglementaires avec l'IVS
- Registre pour les autres affections lysosomales, action commune du groupe CETL