

## Rapport d'activité 2016

édité le 12/12/2017

### **CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RARES DE L HYPOPHYSE (HYPO)**

130786049 - APHM DIRECTION GENERALE

F04. Centres de références pour la prise en charge des maladies rares (CRMR) : site coordonnateur

Validé structure	Validé ES	Confirmé ARS
07/12/2017	07/12/2017	N/A

# Identité du répondant

## CARACTÉRISTIQUES GÉNÉRALES DE LA STRUCTURE

Nom de la structure	CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES RARES DE L HYPOPHYSE (HYPO)
Établissement de rattachement	APHM DIRECTION GENERALE
ARS compétente	Provence-Alpes-Côte d'Azur
Bureau national compétent	Mission Maladies rares CRMR CRTH MUCO et SLA
MIG	F04. Centres de références pour la prise en charge des maladies rares (CRMR) : site coordonnateur
Finess juridique	130786049
Finess géographique	NULL

## LOCALISATION GÉOGRAPHIQUE EXACTE

Adresse	80 RUE BROCHIER
Code postal	13354
Ville	MARSEILLE 05EME
Département	BOUCHES-DU-RHONE
Région	Provence-Alpes-Côte d'Azur

## Contacts de la structure

Référent rapport d'activité	Madame Albarel Frédérique 0491383308   frederique.albarel@ap-hm.fr
Référent adjoint rapport d'activité	Monsieur Brue Thierry 0491383213   thierry.brue@ap-hm.fr
Responsable de la structure	Monsieur Brue Thierry 0491383479   thierry.brue@ap-hm.fr
Référent financier de l'établissement de rattachement	Madame Huguenin Jennifer 0491381978   jennifer.huguenin@ap-hm.fr

## Contacts de l'établissement

Directeur de l'établissement	Monsieur Arnaud Jean-Olivier 0491382011   jeanolivier.arnaud@ap-hm.fr
Référent financier	Madame Huguenin Jennifer 0491381978   jhuguenin@ap-hm.fr
Superviseur de la campagne	Madame Dubo Muriel mbubo@ap-hm.fr

<b>Introduction</b> .....	5
<b>A. Identification/Organisation/Fonctionnement</b> .....	8
<b>B. Moyens</b> .....	10
Description des équipes .....	10
ETP (Méthodologie RTC et SAE) .....	10
Personnel médical (yc internes et étudiants) .....	10
Personnel médical (hors internes et étudiants) .....	10
Internes et étudiants .....	10
Personnel non médical .....	11
Personnels de direction et administratif .....	11
Personnels des services de soins .....	11
Personnels éducatifs et sociaux .....	11
Personnels médico-techniques .....	11
Personnels techniques et ouvriers .....	11
Personnels autres .....	12
Focus sur des personnels particuliers .....	12
Données budgétaires et financières .....	12
Produits (Méthodologie EPRD) .....	12
T1 Produits versés par l'assurance maladie .....	12
T2 Autres produits liés à l'activité hors assurance maladie .....	12
T3 Autres produits .....	12
Charges (méthodologie du RTC) .....	13
T1 Charges de personnel .....	13
T2 Charges à caractère médical .....	13
T3 Charges à caractère général et hôtelier .....	13
T4 Charges d'amortissements, de provisions et dépréciations, financières et charges exceptionnelles .....	13
Charges indirectes .....	13
Remarques .....	14
<b>C.1. Coordination</b> .....	15
C.1. Coordination -Section 1 : Coordination interne .....	15
C.1. Coordination - Section 2 : Coordination externe .....	15
Site internet .....	16
<b>C.3. Evaluation / Expertise</b> .....	17
Expertise clinique .....	17
Réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) .....	17
Expertise clinique sur dossier .....	17
Protocoles / guides de bonnes pratiques (y compris PNDS) .....	17
Epidémiologie .....	17
<b>C.6. Formation</b> .....	18
<b>C.7. Recherche</b> .....	19

---

Publications .....	19
Projets de recherche non-industriels .....	19
Projets de recherche industriels.....	19
<b>C.8. Prise en charge</b> .....	<b>21</b>
File active.....	21
Consultations.....	21
Éducation thérapeutique.....	21
Hospitalisation.....	21
Hospitalisation de jour.....	21
Hospitalisation complète.....	22
<b>D. Perspectives / Projets spécifiques</b> .....	<b>23</b>
Objectifs stratégiques synthétiques.....	24

## Introduction

La période de référence du rapport d'activité est l'année civile N-1. La remise du rapport d'activité se déroule en 4 phases :

**Phase 0.** En amont du dispositif, le référent médical de chaque site CRMR contacte la direction des affaires financières de son établissement (rappel de l'unité fonctionnelle ou de gestion du site, etc).

Phase 1. Les référents (médical et administratif) de tous les sites des CRMR reçoivent un mot de passe spécifique qui leur permet de renseigner leurs sections en propre. A titre indicatif :

- a. La direction de l'établissement renseigne le chapitre « moyens »
- b. Le référent médical du site renseigne l'ensemble des autres données.
- c. Remarque : pour les données d'activité (nombre d'hospitalisation et nombre de consultations) le référent médical du site contacte les personnes traitant ces données dans son établissement.

**Phase 2.** L'objectif est de compléter 100% des données. Le référent médical du site valide les données renseignées. Aucune modification ne peut être effectuée ultérieurement sans intervention extérieure.

**Phase 3.** Dans l'interface d'accès aux rapports d'activité, la direction de l'établissement dispose des informations relatives au taux de remplissage des données et à leur validation ou non. Une fois validées les données médicales, établissement peut toujours :

- a. Modifier /corriger le chapitre « B. Moyens »
- b. Dévalider le rapport d'activité du site et permettre au référent médical de faire des modifications éventuelles sur des indicateurs d'activité qui pourraient être erronés,
- c. Valider le rapport d'activité au niveau de l'établissement.

**Phase 4.** Les 2 niveaux de validation étant réalisés, le site et l'établissement n'ont plus la possibilité de modifier le rapport d'activité. Celui-ci est considéré comme transmis à la DGOS et à l'ARS pour information. A ce stade, seule l'instance nationale peut redonner accès le cas échéant à l'établissement pour lui permettre de faire des corrections.

## Périmètre du rapport d'activité

### RÉPARTITION DU RAPPORT ENTRE LES SITES D'UN MÊME CRMR

---

Dans le rapport d'activité, chaque site coordonnateur ou constitutif d'un même CRMR renseigne les moyens mobilisés et les activités produites

Exemple 1 : Pour certains domaines, comme la coordination, il se peut qu'un site constitutif complète les actions du site coordonnateur et effectue une activité de coordination. Cela doit apparaître.

Exemple 2 : Pour la participation à des réunions, si au moins 1 personne de chaque site participe, chaque site peut ajouter 1 au nombre de réunions suivies.

Exemple 3 : si 3 personnes d'un même site participent à la réunion, on ne peut comptabiliser qu'1 pour le site. Dans un même rapport, les mêmes événements ne doivent être comptabilisés qu'à un seul endroit.

Exemple 4 : Une action ne peut pas être comptabilisée à la fois dans les actions d'information et dans les formations.

### **PRÉCISIONS SUR LES RESSOURCES À INTÉGRER ET À EXCLURE**

Le périmètre doit prendre en compte l'ensemble des équipes constituées du site. L'objectif est de comprendre comment le site s'est organisé pour répondre aux missions d'un CRMR (prise en charge de recours, coordination d'un réseau, expertise globale et pluridisciplinaire, enseignement et recherche). Il ne s'agit donc pas de décrire uniquement ce que réalisent les personnes financées sur la MIG (pour rappel, la MIG ne finance pas l'ensemble du fonctionnement du CRMR mais seulement les surcoûts engendrés par ses missions d'intérêt général, en complément de la T2A).

L'établissement doit identifier une unité fonctionnelle (ou de gestion) correspondant à ce qui est réalisé sur le site, facilitant ainsi le travail d'identification des ressources.

Il est demandé pour le site de décrire :

- les recettes liées à l'UF (y compris les recettes hors MIG CRMR)
- les charges liées à l'UF
- les ETP liés à cette UF par profil
- l'activité quantitative et qualitative réalisées par les personnes (ETP) décrites dans la partie « Moyens ».

La seule exception à ce dernier point est dans le chapitre : « C.8. Prise en charge / Autre activité clinique » pour le dénombrement de l'activité d'hospitalisation. En effet, même si cette activité d'hospitalisation est réalisée par du personnel hors du CRMR, il est demandé de la dénombrer dans ce rapport car ces données représentent des éléments de contexte importants.

Exemple 1 : Seule l'activité réalisée pour les maladies prises en charge par le CRMR doit être remontée, même si, le service de rattachement du CRMR peut prendre en charge des patients ayant d'autres maladies, rares ou non.

---

### Cas particuliers:

1. Le médecin coordonnateur du CRMR ne doit renseigner que la quotité de temps qu'il consacre à ce CRMR. S'il consacre du temps à d'autres projets (chefferie de service, animation d'une filière de santé maladies rares...), il ne doit pas y faire référence.
2. Les PUPH et autres personnels dont une partie de la rémunération est financée par les universités ne peuvent être affectés à 100%. Les directions financières proposent alors une quotité d'affectation.
3. Ne pas prendre en compte les quotités de temps et les charges mobilisées par d'autres structures : laboratoires de génétiques, plateau technique ... dans le cadre du CRMR.

### REMARQUES D'AIDE AU REMPLISSAGE

Pour les structures n'ayant pas un logiciel de décompte de l'activité au fil de l'eau relativement fin comme CEMARA ou BAMARA, certains critères comme le nombre d'avis d'expertise rendus sur dossier médical peuvent être relativement complexes à renseigner. Une estimation annuelle peut alors être calculée, en se fondant par exemple sur une période de référence.

#### Présentation des chapitres du rapport

- A. Identification : permet de décrire le centre de référence, ses particularités et son fonctionnement.
- B. Moyens : permet de décrire les moyens mobilisés pour le centre de référence, les effectifs en ETP sur l'année de référence, les recettes et les dépenses.
- C.1. Coordination : nombre de réunions et actions de coordination et d'information entre le CRMR / et les acteurs environnants (autres établissements de santé, autres CRMR, filières, associations...).
- C.3. Evaluation / Expertise : reprend toutes les missions du centre de référence en matière d'évaluation et d'expertise réalisées sans la présence du patient.
- C.6. Formation : reprend les actions de formation réalisées par les personnels du centre de référence.
- C.7. Recherche : reprend toutes les actions de recherche, notamment les publications et essais cliniques.
- C.8. Prise en charge : reprend toutes les activités du centre de référence réalisées avec la présence de patient (consultations, hospitalisation de jour...)
- D. Perspectives / Projets spécifiques : présentation synthétique des faits marquants que l'on doit considérer pour interpréter les résultats et perspectives du centre de référence et anticiper les évolutions futures.

#### Informations générales :

- Les champs se terminant par un astérisque rouge doivent obligatoirement être complétés
- Merci de ne pas tenir compte de la numérotation non-linéaire des questions, qui répond à des impératifs uniquement techniques

## A. Identification/Organisation/Fonctionnement

### q17. Présentation de la structure

Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire DEFHY (CRMR DEFHY)

Coordonnateur du centre de référence: Pr Thierry Brue, service d'endocrinologie adulte, hôpital de la Conception, Marseille

Le Centre a été labellisé en 2006 sous la dénomination « Centre de Référence des déficits hypophysaires ». Cette dénomination a été depuis lors officiellement modifiée en « Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire ». En effet, à l'exception du CRMR de la croissance (avec lequel il existe un recouvrement partiel de certaines pathologies), il n'y a pas d'autre centre couvrant les différentes pathologies hypophysaires, qui répondent toutes séparément à la définition de maladies rares.

Le centre prend en charge: Tumeurs et pathologies hypophysaires, déficits hypophysaires, diabète insipide central chez l'enfant et l'adulte (= pathologies hypophysaires), pouvant être associés à des anomalies de la croissance ou de la puberté

Le centre est composé de

Sites cliniques :

-Service d'Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques et de nutrition Hôpital de la Conception, Marseille, AP-HM

- Service de Pédiatrie multidisciplinaire Hôpital de la Timone, Marseille AP-HM

.Laboratoires associés :

- Laboratoire de Biochimie- UF de Biologie Moléculaire (2683) Hôpital de la Conception, Marseille (Biochimie-Biologie Moléculaire)

- Service de Génétique et d'Embryologie Hôpital Armand Trousseau, Paris

L'activité clinique du centre est bicentrique sur l'Hôpital de la Timone et de la Conception à Marseille, comportant les services d'Endocrinologie Adulte et pédiatrique. Le service du Pr Barlier (Conception) et du Pr Amselem (Paris) sont en charge de l'activité de diagnostic moléculaire et de l'interface recherche.

### q18. Les missions du centre sont

Les missions du centre sont celles de tout centre de référence maladies rares, appliquées aux pathologies hypophysaires (Tumeurs hypophysaires sécrétantes ou non sécrétantes, déficits hypophysaires, diabète insipide central chez l'enfant et l'adulte (= pathologies hypophysaires), pouvant être associé à des anomalies de la croissance ou de la puberté) prises en charge dans le centre.

Diagnostiquer et prendre en charge les maladies hypophysaires rares, assurer une activité de recours pour la prise en charge personnalisée de certains patients

Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge en lien avec les centres de compétence régionaux

Définir et diffuser des protocoles de soin

Coordonner et publier des travaux de recherche dans le domaine de l'hypophyse

Recueillir des données épidémiologiques propres aux pathologies hypophysaires

Coordonner les structures de prises en charge des patients porteurs de pathologie hypophysaire et clarifier leur parcours de soin

Former et informer les professionnels de santé, les malades et leurs familles

Assurer le dialogue avec les associations de patients en lien avec le réseau Alliance Maladies Rares et organiser des actions de formation et d'information auprès des malades et de leur famille

q20. Filière de santé maladies rares à laquelle le CRMR est rattaché

- 01 - AnDDI
- 02 - BRAIN TEAM
- 03 - CARDIOGEN
- 04 - DefiScience
- 05 - FAIR
- 06 - FAVA-Multi
- 07 - FILFOIE
- 08 - FILNEMUS
- 09 - FILSLAN
- 010 - FIMARAD
- 011 - FIMATHO
- **012 - FIRENDO**
- 013 - G2M
- 014 - MARIH
- 015 - MCGRE
- 016 - MHEMO
- 017 - MUCO/CFTR
- 018 - NeuroSphinx
- 019 - ORKID
- 020 - OSCAR
- 021 - RESPIFIL
- 022 - SENSGEN
- 023 - TETE COU

q2291. Quelle était la situation de votre site antérieurement à la labellisation 2017

Le Centre a été labellisé en 2006 sous la dénomination « Centre de Référence des déficits hypophysaires ». Cette dénomination a été depuis lors officiellement modifiée en « Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire ». En effet, à l'exception du CRMR de la croissance (avec lequel il existe un recouvrement partiel de certaines pathologies), il n'y a pas d'autre centre couvrant les différentes pathologies hypophysaires, qui répondent toutes séparément à la définition de maladies rares.

Le centre est composé de

Sites cliniques :

- Service d'Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques et de nutrition Hôpital de la Conception, Marseille, AP-HM
- Service de Pédiatrie multidisciplinaire Hôpital de la Timone, Marseille AP-HM

Laboratoires associés :

- Laboratoire de Biochimie- UF de Biologie Moléculaire (2683) Hôpital de la Conception, Marseille (Biochimie-Biologie Moléculaire)
- Service de Génétique et d'Embryologie Hôpital Armand Trousseau, Paris

Le maillage national est assuré grâce à des centres de compétences, communs avec la filière FIRENDO (filiale maladies rares endocriniennes)

Déjà labellisé, centre de compétences, etc

q2292. Le centre est-il membre d'un réseau européen de référence

- Oui
- Non

q2293. Le centre est-il coordonnateur d'un réseau européen de référence

- Oui
- Non

## B. Moyens

q173. Est-ce que la totalité des ressources et des charges de votre centre sont retracées dans une unité de gestion/unité fonctionnelle dédiée ?

- Oui
- Non

### Description des équipes

Un ETP travaille 1607 heures par an soit : 1 ETP équivaut à 10 demi-journées de travail par semaine, 0,1 ETP = 1 demi-journée de travail par semaine, ...

#### ETP (Méthodologie RTC et SAE)

[Aide au remplissage](#)

i323. Total des effectifs en ETP	2.14
i324. Pourcentage de Personnels médicaux (hors internes et étudiants) en ETP (ex. PH / PHC / PA)	20.09
i328. Pourcentage de Personnels de direction et administratif en ETP	2.34
i326. Pourcentage de Personnels des services de soins en ETP (Inf / Cadres / CSS)	0.00
i329. Pourcentage de personnels techniques et ouvriers dont scientifiques et TEC en ETP	77.57
i327. Pourcentage d'autres personnels en ETP	0.00
i2283. Pourcentage de Personnels éducatifs et sociaux	0.00
i2284. Pourcentage de Personnels médico-techniques	0.00

#### Personnel médical (yc internes et étudiants)

i2248. Nb ETP moyens annuels rémunérés pour le personnel médical (yc internes et étudiants)	0.43
---	------

#### Personnel médical (hors internes et étudiants)

q272. Nb ETP total pour le personnel médical (hors internes et étudiants)	0.43
q189. Dont nombre d'ETP PUPH et MCUPH	0.03

#### Internes et étudiants

q2249. Nb d'ETPR Internes et FFI	0.00
q2250. Nb d'ETPR Etudiants	0.00

## Personnel non médical

i2282. Nombre d'ETP « personnel non médical »	1.71
---	------

### Personnels de direction et administratif

Personnels de direction, Directeurs de soins, Personnels administratifs dont Secrétaires médicaux et Assistants médico-administratifs

q276. Nombre d'ETP total « Personnels de direction et administratif »	0.05
---	------

### Personnels des services de soins

Personnels d'encadrement, Infirmiers DE, Aides-soignants, ASHQ et autres personnels de services, Psychologues, Sages-femmes, Personnels de rééducation dont Masseurs kinésithérapeutes, Orthophonistes, Orthoptistes, Diététiciens, Ergothérapeutes, Psychomotriciens)

q2269. Nombre d'ETP total « Personnels des services de soins »	0.00
--	------

### Personnels éducatifs et sociaux

Cadres socio-éducatifs, Educateurs spécialisés, Assistants de service social

q2251. Nombre d'ETP total « Personnels éducatifs et sociaux »	0.00
---	------

### Personnels médico-techniques

Cadres de santé médico-techniques, Techniciens de laboratoires, Personnels de services de pharmacie, Manipulateurs d'électroradiologie médicale, Dosimétristes, Radiophysiciens - Physiciens médicaux, Conseillers en génétique, Autres personnels des services de radiologie, Autres personnels médico-techniques

q2252. Nombre d'ETP total « Personnels médico-techniques »	0.00
--	------

### Personnels techniques et ouvriers

Ingénieurs, Personnels des services techniques, Personnels informatique et organisation, Personnels des services ouvriers et des services intérieurs, Conducteurs ambulanciers

q2253. Nombre d'ETP total « Personnels techniques et ouvriers »	1.66
---	------

q236. Dont nombre d'ETP de personnel scientifique	0.00
---	------

Techniciens d'Etudes Cliniques, Attachés de Recherche Clinique, ingénieurs, ...

q238. Dont nombre d'ETP d'ARC	1.66
-------------------------------	------

q239. Dont nombre d'ETP de TEC	0.00
--------------------------------	------

## Personnels autres

q264. Nombre d'ETP Autres Personnels	0.00
ne pas compter les internes	

## Focus sur des personnels particuliers

q235. Le cas échéant, comptabilisez les personnels financés par des partenaires industriels (nombre d'ETP)	0.00
--	------

## Données budgétaires et financières

### Produits (Méthodologie EPRD)

i343. Total des produits déclarés	127513.78
-----------------------------------	-----------

#### T1 Produits versés par l'assurance maladie

i334. Part de la MIG et du FIR dans les produits (en %)	80.28
---	-------

q335. Dotation issue de la MIGAC dont MERRI (compte 73118)	102368.00
--	-----------

q2297. dont MIG F04 Centres de référence pour la prise en charge des maladies rares (CRMR)	102368.00
--	-----------

q355. Dotation issue du FIR (compte 7471)	0.00
---	------

q345. Produit des prestations faisant l'objet d'une tarification spécifique (actes et consultations externes) (compte 7312)	0.00
---	------

#### T2 Autres produits liés à l'activité hors assurance maladie

q346. Autres recettes non prises en charge par l'assurance maladie (compte 732)	0.00
---	------

q347. Dont produits des prestations faisant l'objet d'une tarification spécifique non prise en charge par l'assurance maladie (compte 7324)	0.00
---	------

q348. Produits des prestations de soin délivrées aux patients étrangers non assurés sociaux en France (compte 733)	0.00
--	------

q349. Prestations effectuées au profit des malades ou consultants d'un autre établissement (compte 734)	0.00
---	------

q350. Produits à la charge de l'état, collectivités territoriales et autres organismes publics (compte 735)	0.00
---	------

#### T3 Autres produits

q354. Subventions d'exploitation et participations (compte 74 sauf 7471)	0.00
--	------

q358. Autres produits de gestion courante (compte 75)	25145.78
---	----------

q359. Si non négligeables, détaillez ici la nature des autres produits, des subventions délivrées notamment par des associations et leur utilisation

Le montant renseigné en q358. Autres produits de gestion courante correspond en fait à un remboursement d'un ARC par l'APHP dans le cadre de la filière FIRENDO.

(Quelles sont les sources et les montants réciproques ? quelle part a été employée pour les frais de fonctionnement postes projets, l'investissement locaux et l'achat matériel?)

## Charges (méthodologie du RTC)

i361. Total des charges déclarées (directes et indirectes)	147215.62
<b>T1 Charges de personnel</b>	
i362. Part des charges de personnel dans le total des charges (en %)	72.00
i363. Charges RH par ETP déclaré (en €) hors internes et étudiants	49527.28
q364. Personnel médical, charge en € au 31/12 (comptes 642, 6452, 6472, 621, 631, 633, 648)	40990.33
q365. Personnel non médical, charge en € au 31/12 (comptes 641, 6451, 6471, 621, 631, 633, 648)	64998.04
<b>T2 Charges à caractère médical</b>	
q366. Achats à caractère médical (comptes 60)	0.00
<b>T3 Charges à caractère général et hôtelier</b>	
q367. Achats à caractère général et hôtelier (comptes 60)	0.00
q368. Impôts, taxes et versements assimilés (compte 63 sauf 631, 633)	0.00
q369. Autres charges de gestion courante (fourniture consommable, entretien des locaux...) (compte 65)	0.00
q370. Autres charges externes (comptes 61, 62, 70, 71 hors 621)	619.20
<i>Comprend location de locaux</i>	
<b>T4 Charges d'amortissements, de provisions et dépréciations, financières et charges exceptionnelles</b>	
q371. Charges exceptionnelles (comptes 67)	20.63
q372. Charges d'amortissement, de provisions et dépréciations, financières (compte 68)	828.42
<b>Charges indirectes</b>	
i373. Part des charges indirectes dans le total des charges (en %)	27.01
q2256. Logistique et Gestion Générale (LGG)	22566.00
q2257. Logistique Médicale (LM)	3224.00
q376. Médico Technique et les Activités de soins hors activités Spécifiques (MT)	7522.00

q374. Frais de structure (STR)	6447.00
--------------------------------	---------

## Remarques

q385. Expliquer, si nécessaire, les difficultés rencontrées lors du recueil des données

Aucune donnée

## C.1. Coordination

### C.1. Coordination -Section 1 : Coordination interne

La coordination interne renvoie à l'ensemble des actions qui participent à fédérer le réseau de structures du CRMR (par exemple l'organisation et l'animation de réunions – physiques ou non – entre les acteurs du CRMR . l'organisation et l'animation d'actions d'information internes au CRMR, etc.). Par contre, la coordination ne prend pas en compte des activités liées à la prise en charge de patients comme la planification et la participation aux RCP.

i408. Animation du réseau des CRMR (sites coordonnateurs, sites constitutifs et centres de compétences)	12
q406. Nombre de réunions internes au CRMR	8
q407. Nombre de réunions avec les centres de compétences rattachés au CRMR	4

### C.1. Coordination - Section 2 : Coordination externe

La coordination externe renvoie à l'ensemble des actions et dispositifs d'information et de communication mis en place par le CRMR à destination des personnes et structures extérieures au Centre (usagers, professionnels, associations ...).

#### Actions d'information et de communication organisées par le CRMR à destination de personnes extérieures au Centre (séminaires, congrès,...)

Comprend les actions délivrées aux associations

#### q831. Actions CRMR (ref c1)

1

#### q827. Thème CRMR

- Médical
- Médico-social
- *Scientifique*

#### q829. Nombre de participants total sur un an dans le public

90

#### q828. Nombre d'actions CRMR

2

#### q830. Public concerné CRMR

- *Médical*
- *Paramédical*
- Associations de patients ou familles
- *Médico-social*

## q827. Thème CRMR

- Médical
- *Médico-social*
- Scientifique

## q829. Nombre de participants total sur un an dans le public

490

## q828. Nombre d'actions CRMR

15

## q830. Public concerné CRMR

- Médical
- Paramédical
- *Associations de patients ou familles*
- Médico-social

**Site internet**

## q832. Le Centre a-t-il un site internet spécifique ?

- Oui
- Non

## C.3. Evaluation / Expertise

### Expertise clinique

#### Réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP)

q1330. Nombre de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP)

47

q1331. Nombre de cas

244

#### Expertise clinique sur dossier

q1332. Nombre d'avis d'expertise rendus sur dossier médical

1780

*Définition de l'avis d'expertise rendu sur dossier médical : Avis ou recommandation sur le cas d'un patient, rendu par un professionnel médical sollicité par un de ses pairs en raison de sa formation ou de ses compétences particulières et établi à partir de l'analyse du dossier médical de ce patient.*

i1333. Activité totale d'expertise du site

1827

### Protocoles / guides de bonnes pratiques (y compris PNDS)

q1334. Nombre de protocoles / guides de bonnes pratiques élaborés ou actualisés et terminés au cours de l'année (y compris PNDS) auxquels le site a participé

1

### Epidémiologie

*La surveillance épidémiologique peut-être définie dans ce rapport comme la contribution au renseignement d'une base de données à vocation épidémiologique.*

q1335. Renseignez-vous CEMARA ?

- Oui
- Non

q1336. Avez-vous commencé la saisie des données dans BAMARA ?

- Oui
- Non

q2294. Avez-vous un outil de recueil de données informatisé (autre que CEMARA et BAMARA) susceptible de suivre vos patients ?

- Oui
- Non

## C.6. Formation

Comptabiliser, sans les différencier, tous les enseignements universitaires, postuniversitaires (DU compris) et de développement professionnel continu (DPC).

q1040. Nombre d'enseignements en lien avec les thématiques du centre	25
q1041. Nombre d'heures d'enseignement en lien avec les thématiques du centre	231.00

## C.7. Recherche

Remarque : les publications et points SIGAPS doivent uniquement prendre en considération les travaux en lien avec les maladies rares pour lesquelles le centre a été labellisé.

Cette section est à faire valider par la direction de la recherche clinique de votre établissement.

### Publications

q726. Nombre de publications référencées au cours de l'année dans Pubmed (journal article, review, edito), en lien avec les thématiques du centre.	28
q727. Nombre de points SIGAPS sur les 5 dernières années (somme des 5 années)	1556
q728. Nombre de points SIGAPS sur la dernière année (année N)	285
q729. Nombre de points SIGAPS sur l'année N-1	328
q730. Nombre de points SIGAPS sur l'année N-2	312
q731. Nombre de points SIGAPS sur l'année N-3 (journal article, review, edito référencés dans Pubmed sur les 4 dernières années) en lien avec les thématiques du centre	241

### Projets de recherche non-industriels

q733. Nombre total de projets de recherche non-industriels en cours (par exemple ceux financés par la DGOS, l'ANR, l'UE, associations, ...)	10
---	----

« En cours » correspond aux projets se trouvant l'an dernier dans la période comprise entre leur instruction ou mise en œuvre et le dernier suivi du dernier patient à inclure.

q734. Le cas échéant, veuillez indiquer leurs numéros d'inscription sur le registre ClinicalTrials.gov

NCT01177891; NCT02364089; NCT02335996; NCT02568982; NCT02296216; NCT02860923;  
NCT02810496; NCT01572259; NCT01520467;

Lister les numéros en les séparant par des " ; "

q735. Parmi l'ensemble de ces projets de recherche non-industriels (inscrits ou non dans le registre ClinicalTrials.gov), veuillez indiquer le nombre de projets pour lesquels le centre est coordonnateur du projet de recherche	2
---	---

### Projets de recherche industriels

q736. Nombre total de projets de recherche industriels en cours	12
---	----

« En cours » correspond aux projets se trouvant entre le 01/01/année N-1 et le 31/12/année N-1 dans la période comprise entre leur instruction ou mise en œuvre et le dernier suivi du dernier patient à inclure.

q737. Le cas échéant, veuillez indiquer leurs numéros d'inscription sur le registre Clinicaltrials.gov

NCT02180217; NCT01838551; NCT02310269; NCT02396953; NCT02698384; NCT02539927; NCT01794793; NCT01915303;  
NCT02946606; NCT00600886; NCT01137682; NCT01374906

q738. Parmi l'ensemble de ces projets de recherche industriels (inscrits ou non dans le registre ClinicalTrials.gov), veuillez indiquer le nombre de projets pour lesquels le centre est coordonnateur du projet de recherche

1

## C.8. Prise en charge

Renseigner uniquement les données relatives aux maladies rares pour lesquelles le centre a été labellisé

### File active

q1188. Nombre total de patients différents vus par le centre au cours de l'année	3087
Nombre de patients uniques, déjà diagnostiqués ou non, ayant eu au moins une activité au cours de l'année	
q1189. Dont % de moins de 18 ans (patients différents vus par le site au cours de l'année)	65.00
q1190. Nombre de patients vus pour la 1ère fois au cours de l'année	1233
Précisions : Nombre de patients uniques (ayant ou non in fine la maladie rare concernée) ayant eu une première activité durant l'année considérée	
q1191. Dont % de moins de 18 ans (patients vus pour la 1ère fois au cours de l'année)	67.00

### Consultations

q1192. Nombre de consultations médicales	3601
q1193. Nombre de consultations réalisées par d'autres professionnels (paramédicaux, conseillers génétiques, ...)	540
q1194. Pourcentage de patients hors Région	6.80
q1195. Pourcentage de patients hors France	0.10
Par « France » nous entendons le territoire métropolitain et l'ensemble des DOM et des TOM.	
q2296. Combien d'actes de téléconsultation ont-ils été effectués au cours de l'année	846

### Éducation thérapeutique

q1196. Nombre de séances d'éducation thérapeutique réalisées dans le cadre d'un programme autorisé	83
--	----

### Hospitalisation

#### Hospitalisation de jour

q1197. Y a-t-il des places d'hospitalisation de jour au sein même du centre	
<input type="radio"/> Oui	
<input type="radio"/> Non	
q1198. Si oui, combien ?	6

q1199. Nombre de séjours au sein même du centre	727
q1200. Nombre de séjours initiés par le centre au sein d'autres services de l'établissement	Aucune donnée
Si données disponibles	
q1201. Nombre total de patients hospitalisés (Hdj)	657
q1202. Pourcentage de patients hors Région	7.50
q1203. Pourcentage de patients hors France	0.00
Par « France » nous entendons le territoire métropolitain et l'ensemble des DOM et des TOM.	

## Hospitalisation complète

q1205. Y a-t-il des lits d'hospitalisation complète au sein même du centre	
<ul style="list-style-type: none"> <li>◦ Oui</li> <li>◦ Non</li> </ul>	
q1206. Si oui, combien ?	8
q1204. Nombre de séjours initiés par le centre au sein d'autres services de l'établissement	Aucune donnée
Si données disponibles	
q1209. Nombre de séjours au sein même du centre	437
q1207. Nombre total de patients hospitalisés (en hospitalisation complète)	302
q1208. Pourcentage de patients hors Région	19.50
q1210. Pourcentage de patients hors France	1.00
Par « France » nous entendons le territoire métropolitain et l'ensemble des DOM et des TOM.	

## D. Perspectives / Projets spécifiques

### q524. Objectifs généraux du centre

- Intensifier les liens avec les centres de références de la filière FIRENDO et les centres de compétence : outre l'implication croissante des Cc dans le recueil de données pour la base CeMaRa sous l'impulsion de la chargée de mission de la filière, les liens avec les CC ont été renforcés avec la participation de représentants de ceux-ci à nos réunions annuelles d'interface pédiatrique (« Grand Sud ») et d'Endocrinologie adulte (« journée DEFHY »).
- Développer les RCP de recours : les RCP nationales par visioconférence sont devenues en 2016 une réalité institutionnalisée permettant à tout centre français de présenter des dossiers pour décision collégiale en présence d'endocrinologues spécialisés, de neurochirurgiens, de neuroradiologues, de spécialistes du Gamma Knife... ceci complète les nombreux recours réalisés auprès du centre par voie de téléphone ou mail, dont le développement en 2017 est à poursuivre (optimisation du nombre de centres connectés)
- Développer la recherche : l'année 2016 a été celle du rapprochement des deux équipes de recherche locales consacrées à la pathologie hypophysaire et aux tumeurs endocrines : celle du Pr Anne Barlier d'une part et celle du Pr TH Brue d'autre part toutes deux au sein du CRN2M, Laboratoire CNRS dirigé par le Pr Alain Enjalbert sur le site Nord de la Faculté de Médecine. Au terme du contrat quadriennal en cours, ces équipes fusionneront et rejoindront le Laboratoire du Pr Nicolas Lévy sur le site Timone de la Faculté de Médecine pour devenir l'équipe DIPNET « Différentiation et Prolifération des tissus neuroendocrines » (Chef d'équipe, T Brue). Ce rapprochement à la fois géographique et thématique au sein d'une structure performante de génétique permettra une meilleure synergie dans les projets de recherche translationnels sur la pathologie hypophysaire. Nous développons ainsi des projets de recherche tant dans le domaine des causes génétiques de déficits hypophysaires que dans celui des mécanismes des tumeurs endocrines, notamment hypophysaires.
- Insertion du CRMR dans les réseaux européens : labellisé dans le cadre des ERN, le centre a participé depuis la mise en place de la filière européenne ENDO-ERN aux réunions visant à mettre en place les collaborations à l'échelle européenne dans son domaine d'intérêt.
- Renforcer les liens avec les partenaires médico-sociaux, notamment organisation d'une journée ciblée sur les conséquences médicosociales des maladies rares endocriniennes.

(5 maximum)

### q525. Présentez les objectifs stratégiques pour le site

- Alimenter les bases de données nationales maladies rares CeMaRa puis BaMaRa : Avec l'aide de la chargée de mission de la filière FIRENDO, pour le site, mais aussi régionalement
- Développer l'e-santé en maladie hypophysaire rare grâce à la collaboration avec la société SANOIA, avec création d'un outil internet dédié aux patients porteurs des pathologies hypophysaires rares et développer une carte d'urgence « officielle » diffusée nationalement sur le diabète insipide central
- Développer la recherche clinique en endocrinologie pédiatrique grâce au recrutement d'une ARC et de temps médical pour la recherche (ph mi temps responsable de la recherche clinique).
- Développer le programme d'éducation thérapeutique maladie hypophysaire rare sur le plan national en collaboration avec la société française d'endocrinologie avec évolution du programme DEFHYEDU grâce à ces nouveaux outils d'éducation; impliquer l'assistante sociale du pôle d'endocrinologie au sein du programme, développer le programme d'ETP hypophyse en pédiatrie et intégrer des patients en âge de « transition » endocrinologie enfant-adulte.
- Améliorer la formation des jeunes spécialistes français aux enjeux des maladies rares du centre HYPO

(5 maximum)

### q529. Relever les faits marquants de l'année

- L'année 2016 a été celle du rapprochement des deux équipes de recherche locales consacrées à la pathologie hypophysaire et aux tumeurs endocrines : celle du Pr Anne Barlier d'une part et celle du Pr TH Brue d'autre part toutes deux au sein du CRN2M, Laboratoire CNRS dirigé par le Pr Alain Enjalbert sur le site Nord de la Faculté de Médecine.
- Mise en place d'une fonction de chargée de mission pour la filière FIRENDO : recrutement et début de fonctions d'une chargée de mission ayant pour objectif prioritaire la réalisation des transferts de données dans la base CeMaRa par les centres (CRMR et CCMR) de la région.
- Renforcement des liens avec les patients et leurs représentants. TB est co-responsable pour la filière FIRENDO du groupe de travail consacré aux liens avec les associations de patients. A ce titre il a co-coordonné une enquête nationale sur le processus d'annonce diagnostique dans les maladies rares endocriniennes.
- Optimisation de l'identification des Maladies rares hypophysaires avec la création d'une UF spécifique « DEFHY » en endocrinologie adulte et pédiatrique.
- Préparation et réflexion sur l'évolution du CRMR dans le cadre de l'Appel d'Offres (AO) des CRMR de 2017 (nouveaux sites constitutifs, maillage national)

5 maximum

## Objectifs stratégiques synthétiques

### q528. Remarques générales

Dans le cadre de l'évolution du CRMR, nous avons envisagé dès fin 2016 la future structuration de notre CRMR ayant vocation à devenir le CRMR coordinateur (ce qui a été depuis lors validé par les résultats de l'AO) en lien avec des sites constitutifs, potentiellement Le Kremlin-Bicêtre, Lyon, Angers (ces derniers ont été retenus comme tels dans l'AO) ainsi que Toulouse et Foch à Suresnes (ces derniers ayant été retenus comme centres de compétence). Ce meilleur maillage national devrait améliorer la prise en charge des patients atteints de pathologies hypophysaires rare en réduisant les déplacements inutiles et en optimisant les forces pour l'enseignement, la réalisation de protocoles/consensus, cartes d'urgences et la recherche, clinique et fondamentale.

Nous avons proposé d'organiser dans notre centre à Marseille l'une des deux réunions annuelles du Club Français de l'Hypophyse, l'autre restant à Paris (ce qui sera effectif dès 2018). Par ailleurs, nous renforcerons nos liens avec les spécialistes régionaux (notamment libéraux) en organisant à l'issue de cette réunion une session consacrée à la discussion de cas cliniques.

L'ensemble de ces évolutions contribuera à améliorer la visibilité globale du CRMR et facilitera l'identification de la filière de soins spécialisée dans les maladies rares prises en charge par le centre.