

Quelles ressources disponibles en proximité ?

**Présentation des Centres de Référence (CRM),
des Centres de Compétence (CCM),
des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**

Guillaume Jondeau

Animateur de la Filière de Santé Maladies Rares FAVA-Multi (maladies cardiovasculaires rares)



VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE



Conception : Maria Gwony - conception graphique, réalisation © *Les Petits*

5 Centres de référence **Coordonnateurs**

Bordeaux

- Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest
- Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
- Centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)
- Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)

Limoges

- Centre de référence sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone

15 Centres de référence **Constitutifs**

Bordeaux

- Centre de référence de l'atrophie multi systématisée
- Centre de référence de neurogénétique
- Centre de référence des narcolepsies et hypersomnies rares
- Centre de référence des malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)
- Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud Ouest
- Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte
- Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)
- Centre de référence pathologies plaquettaires constitutionnelles
- Centre de référence des maladies rénales rares (SORARE)
- Centre de référence du kératocône (CRNK)

Limoges

- Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
- Centre de référence des maladies bulleuses autoimmunes (MALIBUL)
- Centre de référence des maladies rénales rares (SORARE)

Poitiers

- Centre de référence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales

106 Centres de **Compétences**

Angoulême

- Centre de compétences des maladies rares orales et dentaires (ORares)

CHIC Côte Basque

- Centre de compétences des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Bordeaux

- Centre de compétences de la maladie de Huntington
- Centre de compétences de neurogénétique
- Centre de compétences des démences rares ou précoces
- Centre de compétences des maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle
- Centre de compétences des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO)
- Centre de compétences du syndrome Gilles de la Tourette
- Centre de compétences des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares
- Centre de compétences des déficiences intellectuelles de causes rares
- Centre de compétences des épilepsies rares
- Centre de compétences des malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C)
- Centre de compétences du syndrome de PraderWilli et autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire
- Centre de compétences des maladies autoinflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)
- Centre de compétences des rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)
- Centre de compétences de la maladie de Rendu-Osler
- Centre de compétences des maladies vasculaires rares
- Centre de compétences du syndrome de Marfan et maladies apparentées
- Centre de compétences de la maladie de Rendu-Osler
- Centre de compétences des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Centre de compétences des maladies vasculaires du foie
- Centre de compétences sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur
- Centre de compétences des dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves
- Centre de compétences des maladies bulleuses autoimmunes (MALIBUL)
- Centre de compétences des neurofibromatoses
- Centre de compétences de la hernie de coupole diaphragmatique
- Centre de compétences des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)
- Centre de compétences des maladies digestives rares (MARDI)
- Centre de compétences des maladies rares de la surrénale
- Centre de compétences des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)
- Centre de compétences des maladies rares de l'hypophyse (HYPO)
- Centre de compétences des pathologies gynécologiques rares (PGR)
- Centre de compétences des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)



106 Centres de **Compétences**



Bordeaux

- Centre de compétences du développement génital: du fœtus à l'adulte
- Centre de compétences de la maladie de Fabry
- Centre de compétences de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre
- Centre de compétences des maladies héréditaires du métabolisme
- Centre de compétences de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales
- Centre de compétences de la maladie de Castleman (CRMdC)
- Centre de compétences des angioedèmes à kinines (CREAK)
- Centre de compétences des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles
- Centre de compétences des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)
- Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)
- Centre de compétences des histiocytoses
- Centre de Compétence Centre de référence des histiocytoses
- Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)
- Centre de compétences des syndromes hyperéosinophiliques (CEREO)
- Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythroïese
- Centre de compétences maladies hémorragiques constitutionnelles
- Centre de compétences mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (adulte & pédiatrique)
- Centre de compétences des malformations rares des voies urinaires (MARVU)
- Centre de compétences du syndrome néphrotique idiopathique
- Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles
- Centre de compétences de l'hypertension pulmonaire
- Centre de compétences des maladies respiratoires rares (RespiRare)
- Centre de compétences des maladies rares neuro-rétiniennes (REFERET)
- Centre de compétences des surdités génétiques
- Centre de compétences du kératocône (CRNK)
- Centre de compétences des craniosténoses et malformations cranio-faciales
- Centre de compétences des fentes et malformations faciales (MAFACE)
- Centre de compétences des maladies rares orales et dentaires (ORares)
- Centre de compétences du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)
- Centre de compétences des maladies pulmonaires rares ORPHA-LUNG

La Rochelle

- Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest

Limoges

- Centre de compétences de l'atrophie multi systématisée
- Centre de compétences des démences rares ou précoces
- Centre de compétences des épilepsies rares

106 Centres de **Compétences**

Limoges

- Centre de compétences des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France
- Centre de compétences des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud Ouest
- Centre de compétences des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest
- Centre de compétences des maladies autoinflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)
- Centre de compétences pour le lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies autoimmunes rares
- Centre de compétences des Anomalies Vasculaires Neurologiques et Craniofaciales
- Centre de compétences des maladies vasculaires rares
- Centre de compétences des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Centre de compétences des maladies vasculaires du foie
- Centre de compétences sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur
- Centre de compétences de la hernie de coupole diaphragmatique
- Centre de compétences des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)
- Centre de compétences des maladies digestives rares (MARDI)
- Centre de compétences des maladies endocriniennes de la croissance et du développement
- Centre de compétences des maladies rares de la surrénale
- Centre de compétences des maladies rares de l'hypophyse (HYPO)
- Centre de compétences du développement génital: du fœtus à l'adulte
- Centre de compétences des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
- Centre de compétences des maladies héréditaires du métabolisme
- Centre de compétences de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales
- Centre de compétences des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)
- Centre de compétences des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)
- Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)
- Centre de compétences des mastocytoses (CEREMAST)
- Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)
- Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythroïse
- Centre de compétences maladies hémorragiques constitutionnelles
- Centre de compétences mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (pédiatrique)
- Centre de compétences des malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP)
- Centre de compétences des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate
- Centre de compétences de l'hypertension pulmonaire
- Centre de compétences des maladies respiratoires rares (RespiRare)
- Centre de compétences des surdités génétiques
- Centre de compétences du kératocône (CRNK)
- Centre de compétences du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)
- Malformations ORL Rares (MALO)



106 Centres de **Compétences**

Poitiers

- Centre de référence de l'atrophie multi systématisée
- Centre de référence de la maladie de Huntington
- Centre de référence de neurogénétique
- Centre de référence des démences rares ou précoces
- Centre de référence des narcolepsies et hypersomnies rares
- Centre de référence du syndrome Gilles de la Tourette
- Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest Rodrigue
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud Ouest
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest
- Centre de référence des maladies autoinflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)
- Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)
- Centre de référence pour le lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies autoimmunes rares
- Centre de référence de la maladie de Rendu-Osler
- Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Centre de référence des maladies vasculaires du foie
- Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
- Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
- Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique
- Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)
- Centre de référence des maladies digestives rares (MARDI)
- Centre de référence des maladies rares de la surrénale
- Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)
- Centre de référence du développement génital: du fœtus à l'adulte
- Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
- Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)
- Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)
- Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)
- Centre de référence des mastocytoses (CEREMAST)
- Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythrocytose
- Centre de référence maladies hémorragiques constitutionnelles
- Centre de référence des malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP)
- Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares (C- MAVEM)
- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles
- Centre de référence de l'hypertension pulmonaire
- Centre de référence des maladies respiratoires rares (RespiRare)
- Centre de référence des affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO)

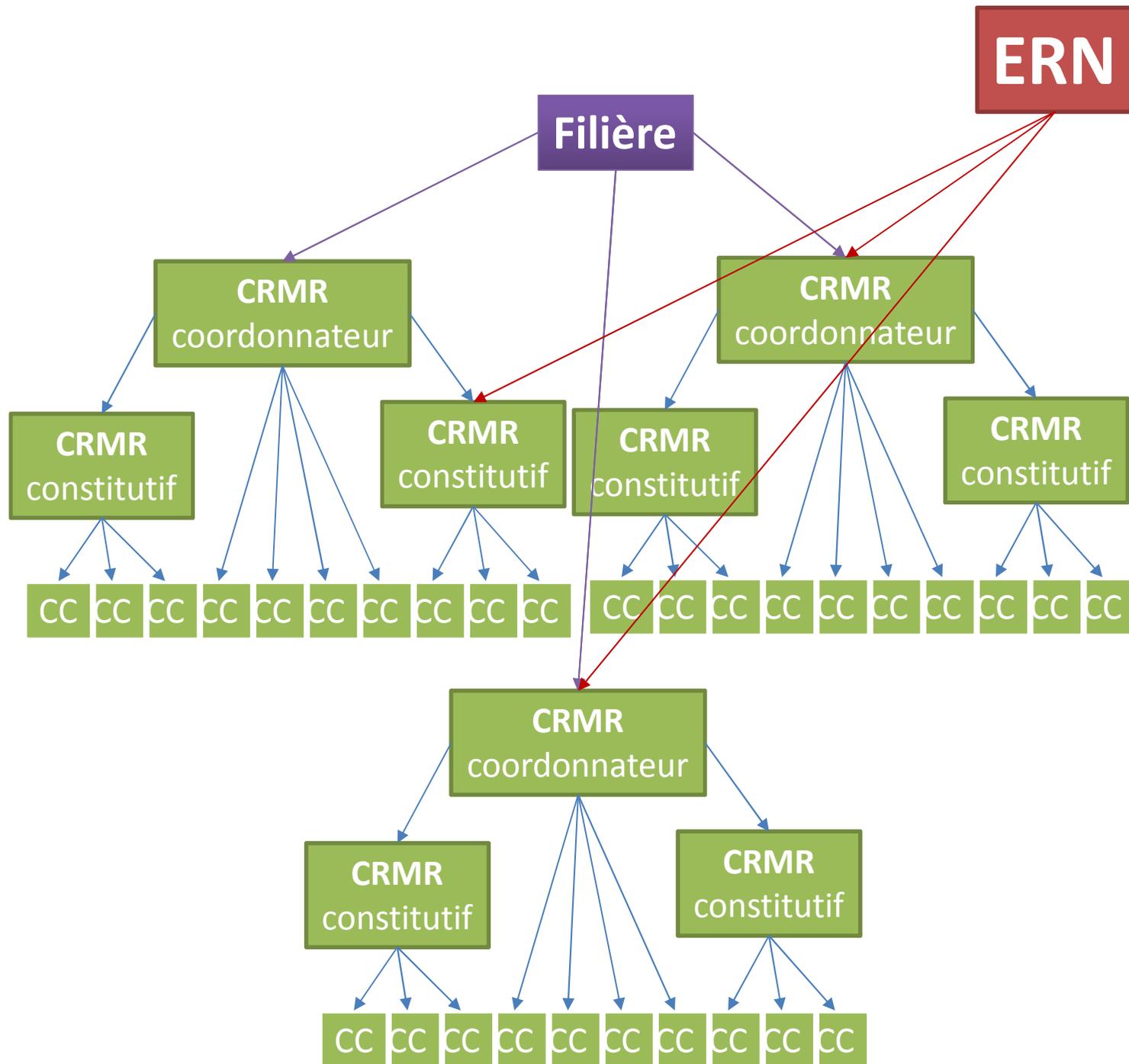


106 Centres de **Compétences**

Poitiers

- Centre de référence des maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA)
- Centre de référence des maladies rares neuro-rétiniennes (REFERET)
- Centre de référence des fentes et malformations faciales (MAFACE)
- Centre de référence du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)





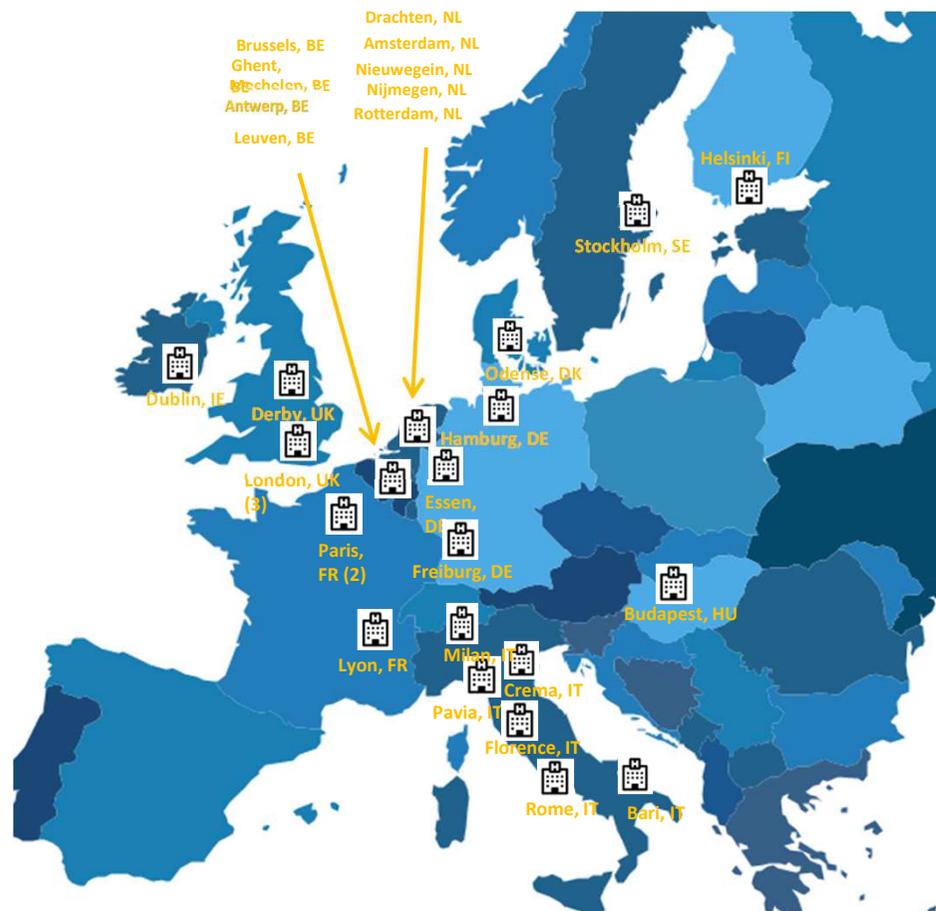
EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN)

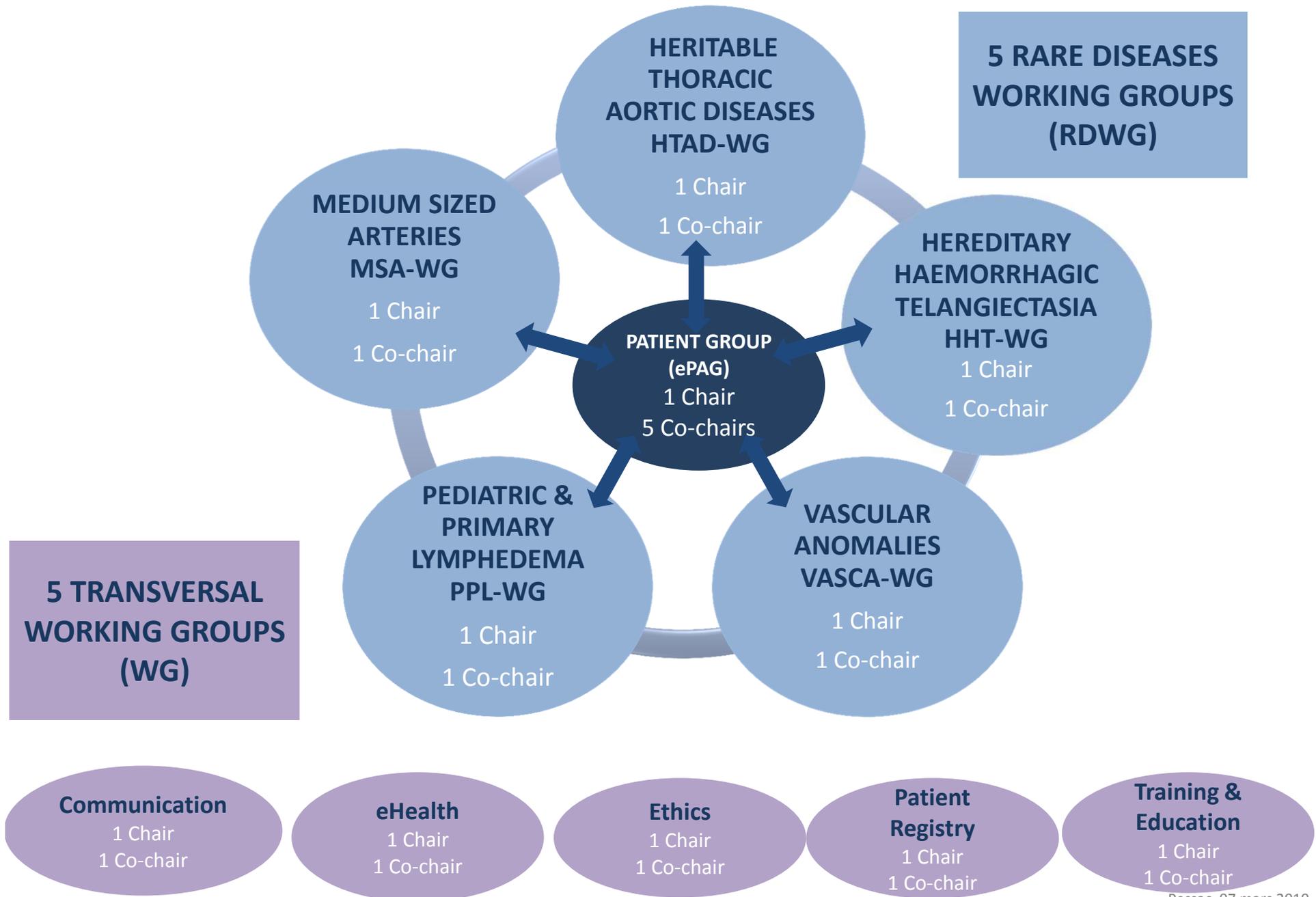


European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network
Vascular Diseases
(VASCERN)





LA SPÉCIFICITÉ DES MALADIES RARES

- Expertise difficile à trouver:
Centres de référence / centres de compétences
- Pathologies chroniques
- Évolution prévisible ou mal connue
- Début ou risque dès l'enfance (génétique)

RETOUR SUR LE SONDAGE « D'APRES VOUS, DANS VOTRE PRATIQUE, QU'EST-CE-QUI FAIT LA SPECIFICITE DE LA MALADIE RARE? »

5 thématiques principales dégagées à partir du sondage :

Le Diagnostic

- Pas de diagnostic (Errance diagnostique)
- Diagnostic tardif
- Non évoqué

Prise en charge

- Manque de PEC de référence
- Souvent complexité de la prise en charge
- Nécessité d'une PEC coordonnée et pluridisciplinaire

Recherche scientifique

- Rare : recherche difficile donc longue et coûteuse
- Faciliter ATU, accès rapide au traitement si nouveau
- Grand besoin non couvert
- Pas de guérison possible

L'impact sur le quotidien des patients

- Maladie génétique, transmise, toute la vie
- Isolement, solitude, peur, avenir incertain
- Reconnaissance, retentissement relationnel
- Handicap invisible, complexité du handicap, cumul des déficiences

Le manque d'informations

- Pas d'information disponible (rare, peu de patients)
- Méconnaissance des professionnels de santé (médecins ou non), éducation, travail... patient (20%)
- sur les pathologies, l'organisation de la prise en charge des maladies rares

Merci de votre attention !

ELÉMENTS GÉNÉRIQUES SUR LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES

- Touche moins **d'une** personne **sur 2 000** (définition européenne), soit près de 30 000 personnes en France
- Entre **6 000** et **8 000** maladies rares, soit **4,5%** de la population française
- **80%** des maladies rares sont d'origine génétique, et **85%** ne disposent pas de traitement



LES PLANS NATIONAUX

La mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels et des associations a permis la mise en place des PNMR



PNMR 1



2004

2008

- Les MR deviennent un enjeu de santé publique
- Labellisation de 131 CRMR

PNMR 2



2011

2014 (16)

- Structuration des FSMR
- Lancement des travaux pour la mise en place de la BNDMR

PNMR 3

2017

2022

- Accès aux plateformes de séquençage
- Renforcement du rôle des FSMR
- Accent sur la recherche

<http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/>

MISSIONS DES CRMV & CCMV

SOINS des patients

Expertise: RCP, PNDS, recueil épidémiologique, Proximité

COORDINATION

Réseaux de centres, partenaires, associations

ENSEIGNEMENT & FORMATION

Mise en place de programmes d'ETP, Participation à des MOOCs

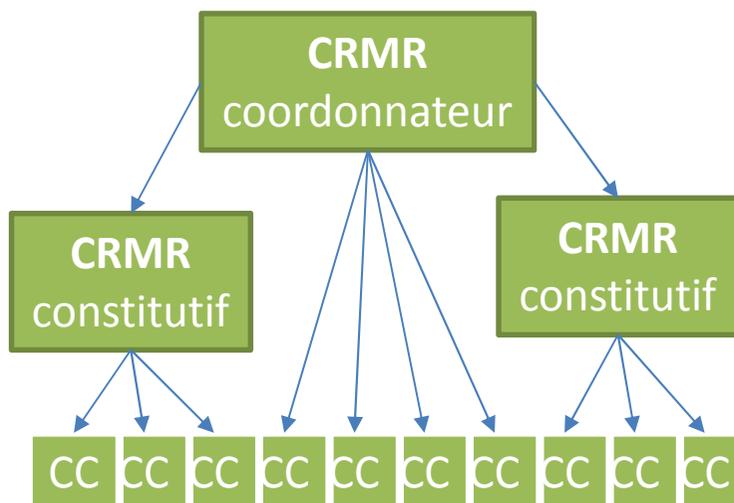
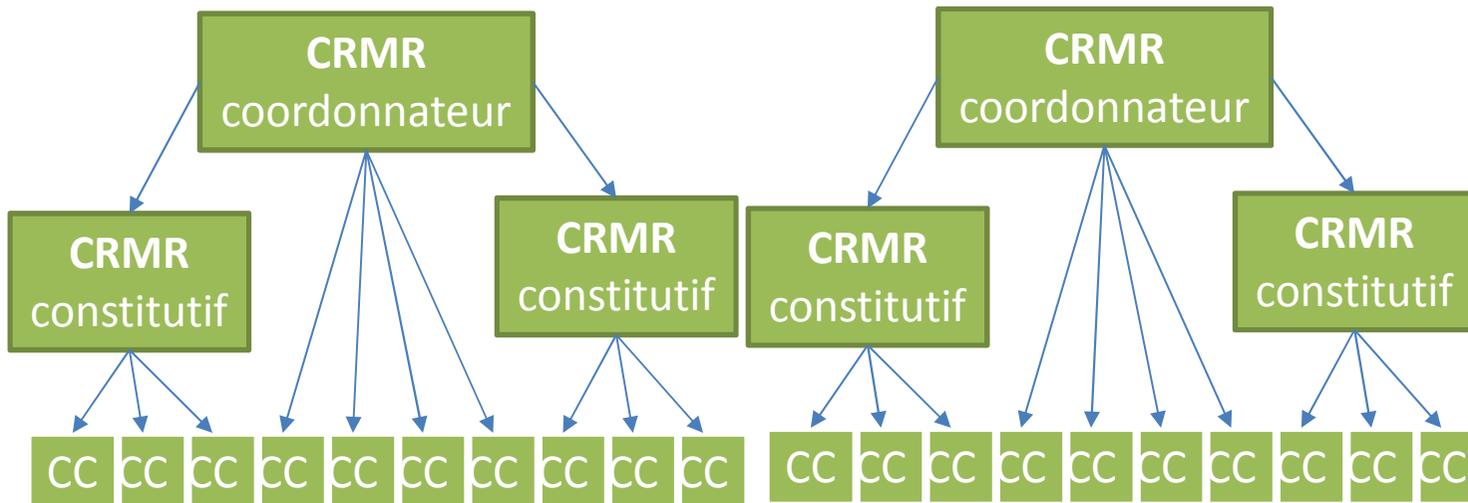
RECHERCHE

Financement et participation à des projets de recherche



381 Centres de référence

1844 Centres de compétences



filieres de sant 



maladies rares

Un r seau national de **23 filieres de sant **
pour d velopper les synergies
entre les acteurs des maladies rares

4 missions principales



AM LIORER LA
PRISE EN CHARGE
DES PATIENTS



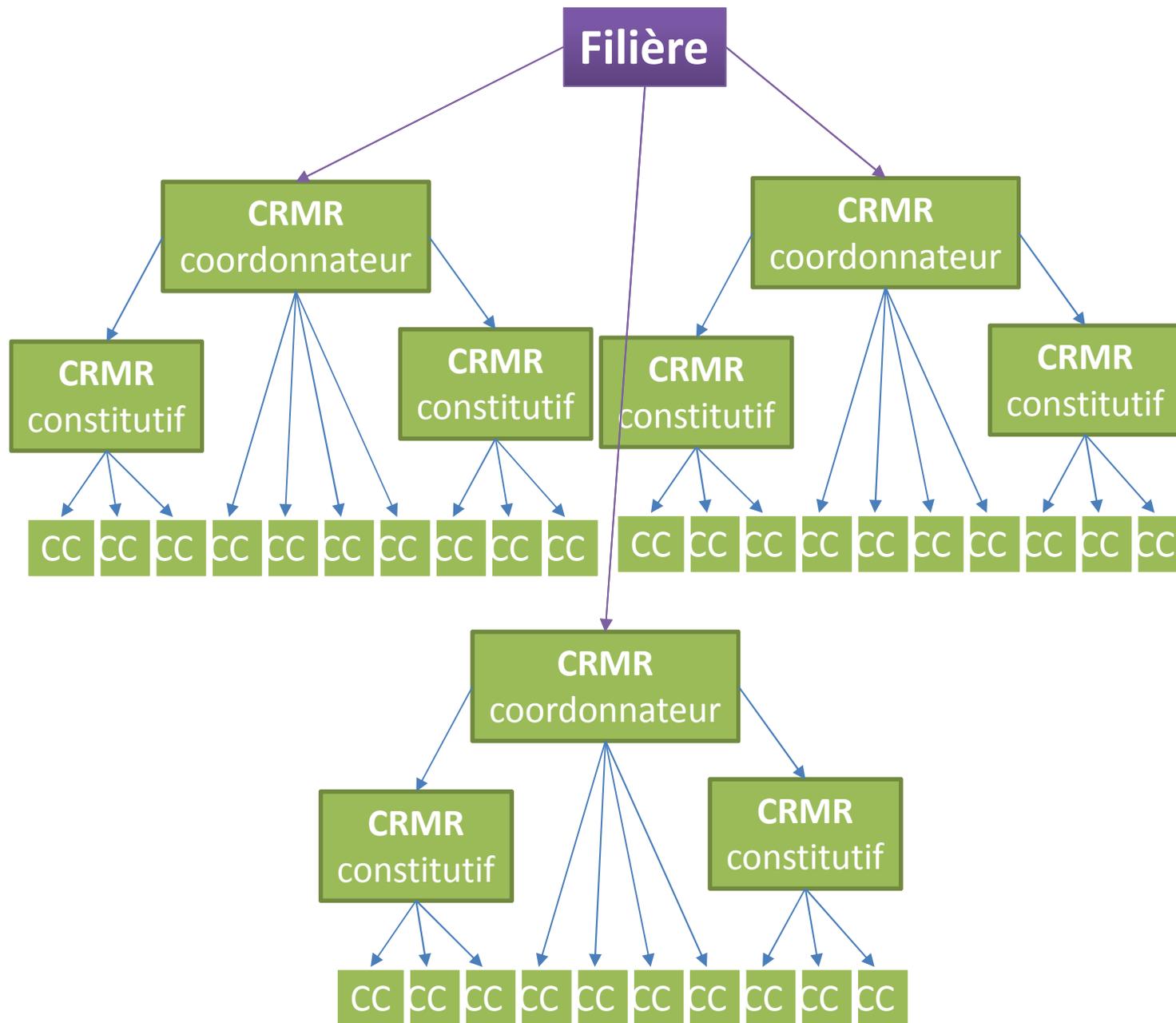
COORDONNER ET
ENCOURAGER LA
RECHERCHE



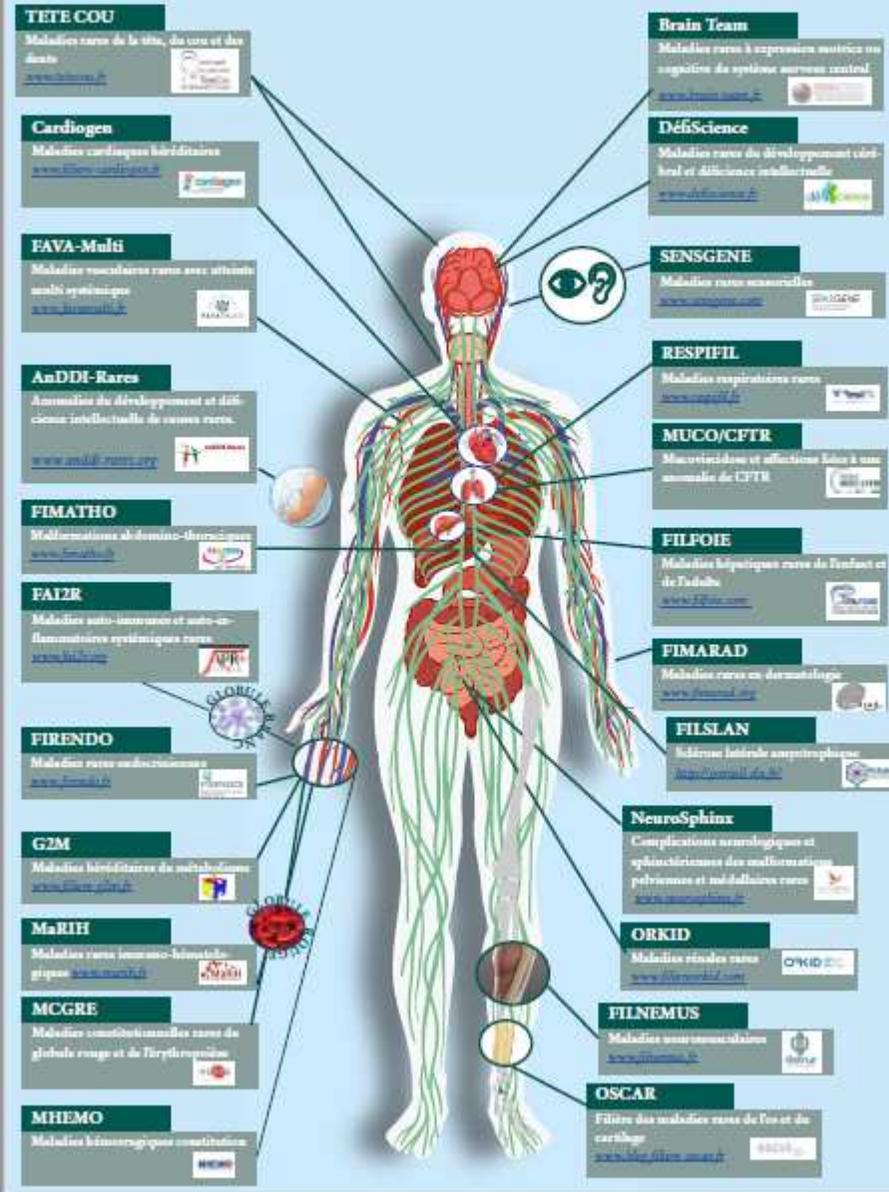
D VELOPPER LA
FORMATION ET
L'INFORMATION



PARTICIPER AUX
R SEAUX
EUROP ENS



Les 23 Filières de Santé Maladies Rares



EXEMPLES D'OUTILS MIS EN PLACE PAR LES FILIERES

Améliorer la visibilité

- Grand public (Nouvel Obs, Newsletter Pr Folk, Tweets, vidéos)
- Professionnels (Congrès MG, Neurologues, Internistes...), Editoriaux

Mise à disposition d'information pour les patients

- www.etpmaladiesrares.com
- « Parlons-en ! » 3 séries de témoignages des familles et des professionnels : Vivre avec une maladie rare, la fratrie (NeuroSphinx)
- Application Poop&Pee (NeuroSphinx)
- Vidéos de 5mns pour s'y retrouver dans les démarches administratives, avec conseil d'experts génériques et focus sur les maladies vasculaires (FAVA-Multi)

Outils pour les médecins

- Annuaire des référents en Outre-Mer
- Web conférences : formation médicale (CARDIOGEN, FAI²R)
- E-Learning SLA, FAVA-Multi....
- Recommandations à destination des médecins sur le passage pédiatrie/adulte des jeunes patients porteurs de maladies chroniques du foie ou transplantés hépatiques (Filfoie)
- Cartes d'urgences

Faciliter la recherche

...



March 2017: ERNs Launch in Vilnius



ERN BOND	European Reference Network on bone disorders (Factsheet - Website)
ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders (Factsheet - Website)
Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions (Factsheet - Website)
ERN EpiCARE	European Reference Network on epilepsies (Factsheet - Website)
ERKNet	European Reference Network on kidney diseases (Factsheet - Website)
ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases (Factsheet - Website)
ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital anomalies (Factsheet - Website)
ERN LUNG	European Reference Network on respiratory diseases (Factsheet - Website)
ERN Skin	European Reference Network on skin disorders (Factsheet - Website)
ERN EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumours) (Factsheet - Website)
ERN EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases (Factsheet - Website)
ERN eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions (Factsheet - Website)
ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases (Factsheet - Website)
ERN EYE	European Reference Network on eye diseases (Factsheet - Website)
ERN GENTURIS	European Reference Network on genetic tumour risk syndromes (Factsheet - Website)
ERN GUARD-HEART	European Reference Network on diseases of the heart (Factsheet - Website)
ERN ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability (Factsheet - Website)
MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders (Factsheet - Website)
ERN PaedCan	European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology) (Factsheet - Website)
ERN RARE-LIVER	European Reference Network on hepatological diseases (Factsheet - Website)
ERN ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases (Factsheet - Website)
ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases (Factsheet - Website)
ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children (Factsheet - Website)
VASCERN	European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases (Factsheet - Website)