

Quelles ressources disponibles en proximité ?

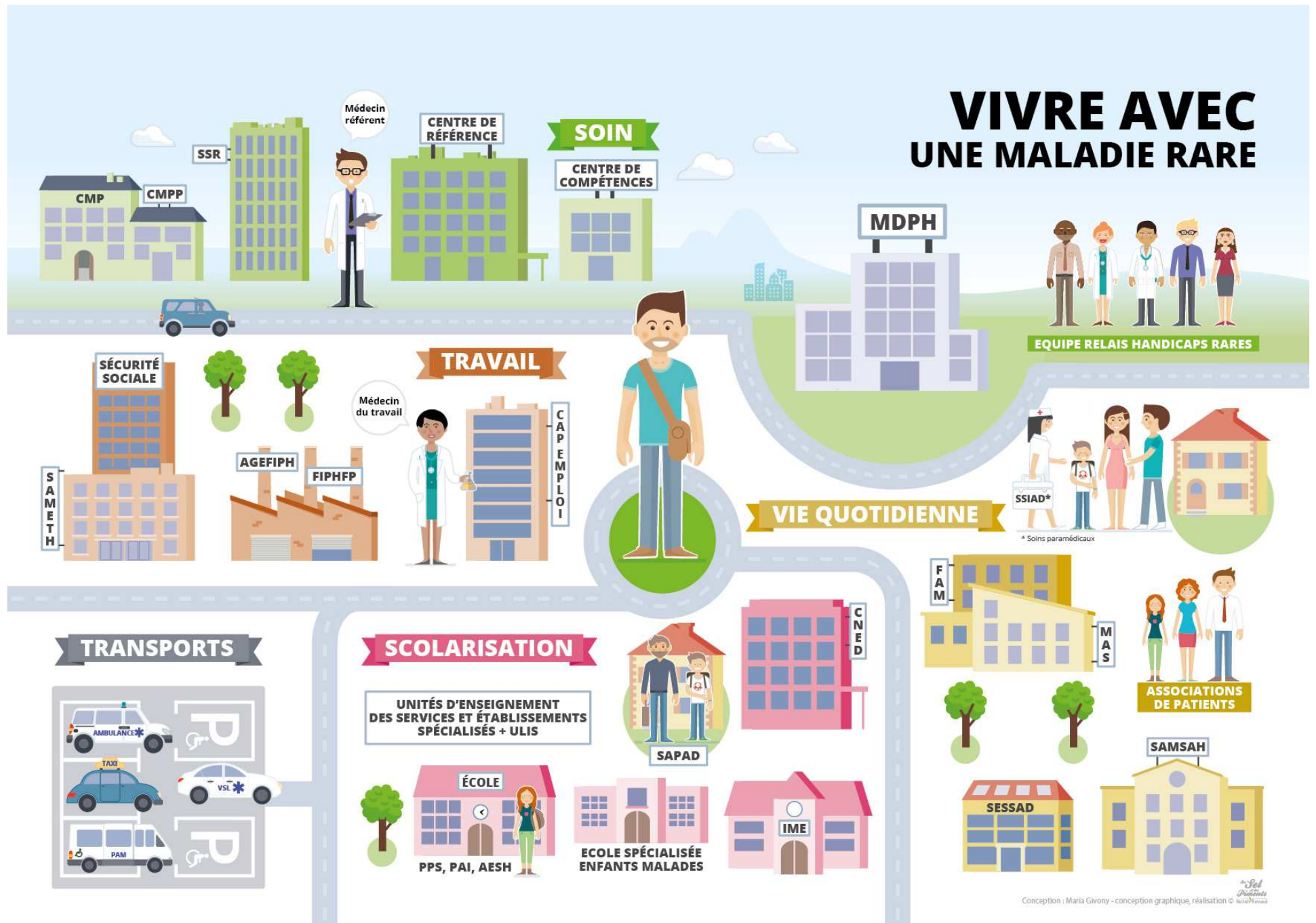
**Présentation des Centres de Référence (CRM),
des Centres de Compétence (CCM),
des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**

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 Petites*

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'Erythroïèse
- 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)

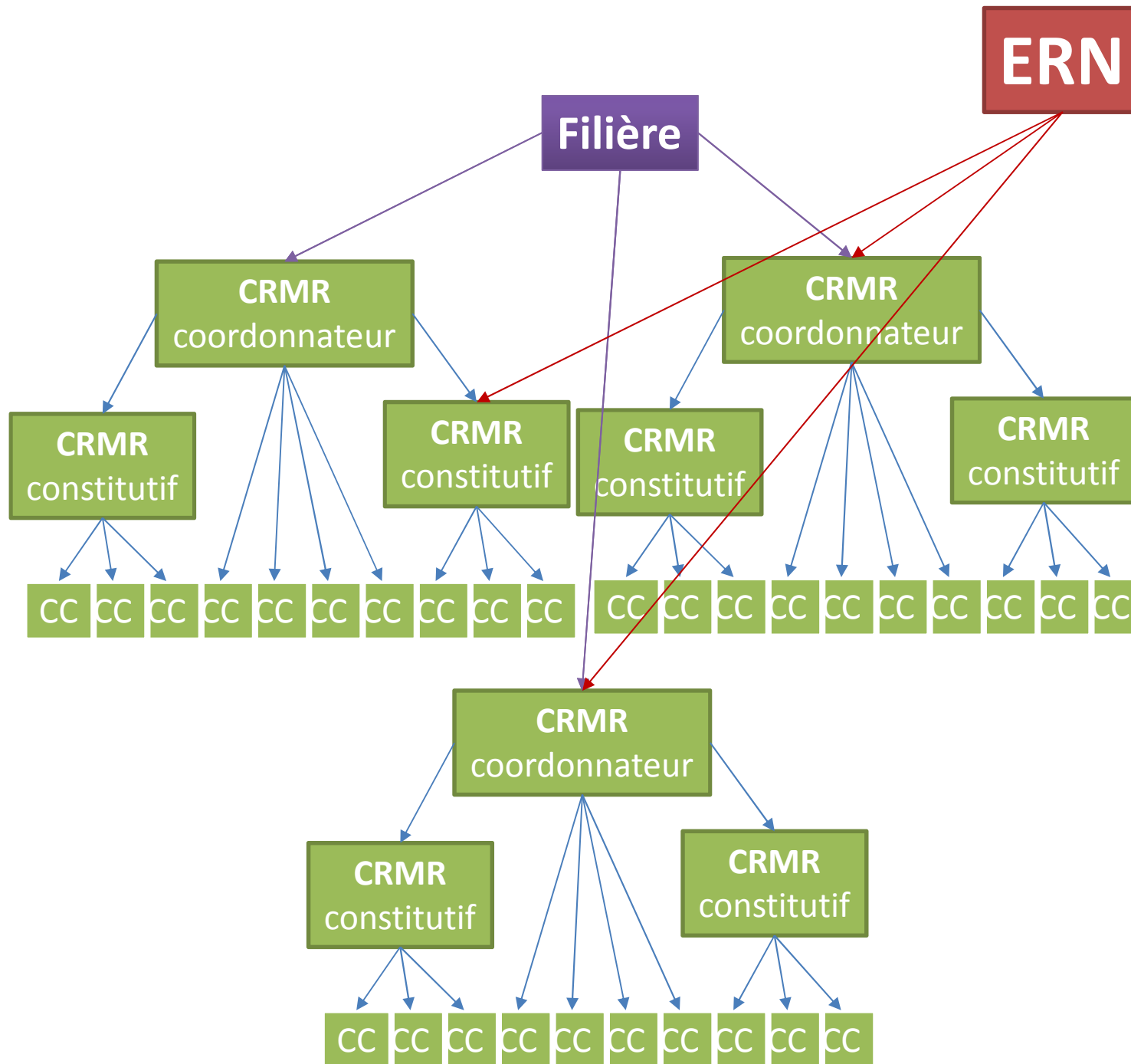


106 Centres de **Compétences**

Poitiers

- Centre de référence des maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA)
- Centre de référence des maladies rares neurorétiniennes (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)





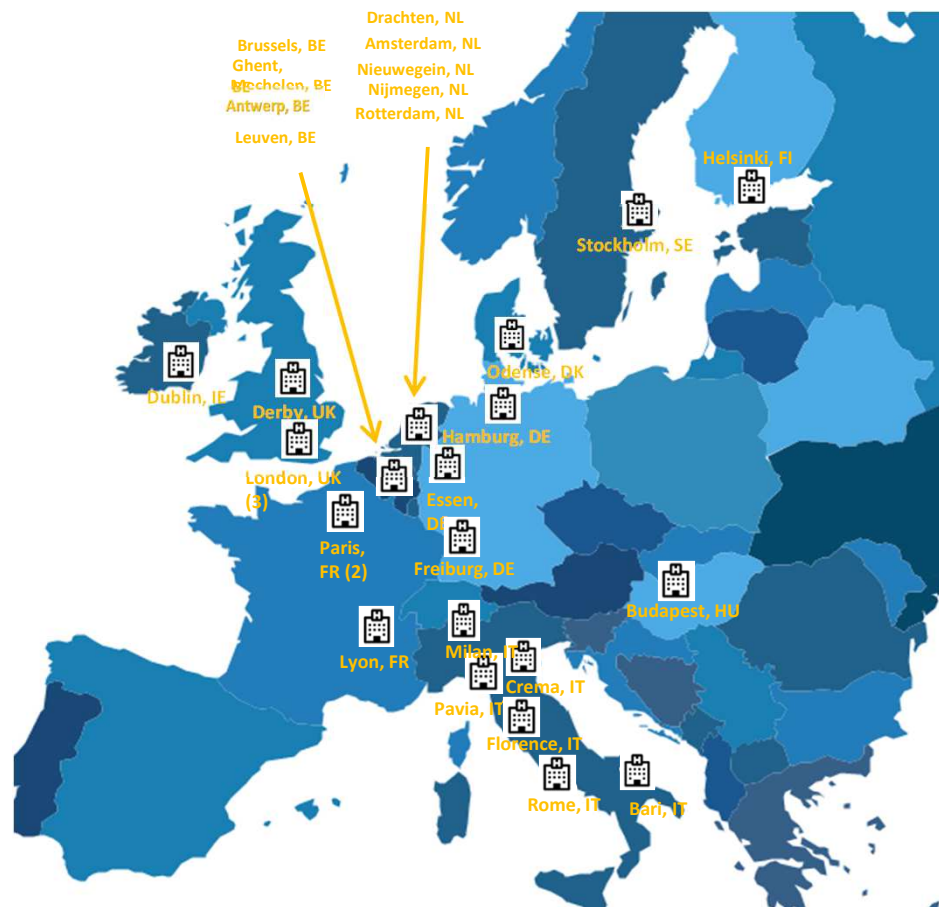
EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN)

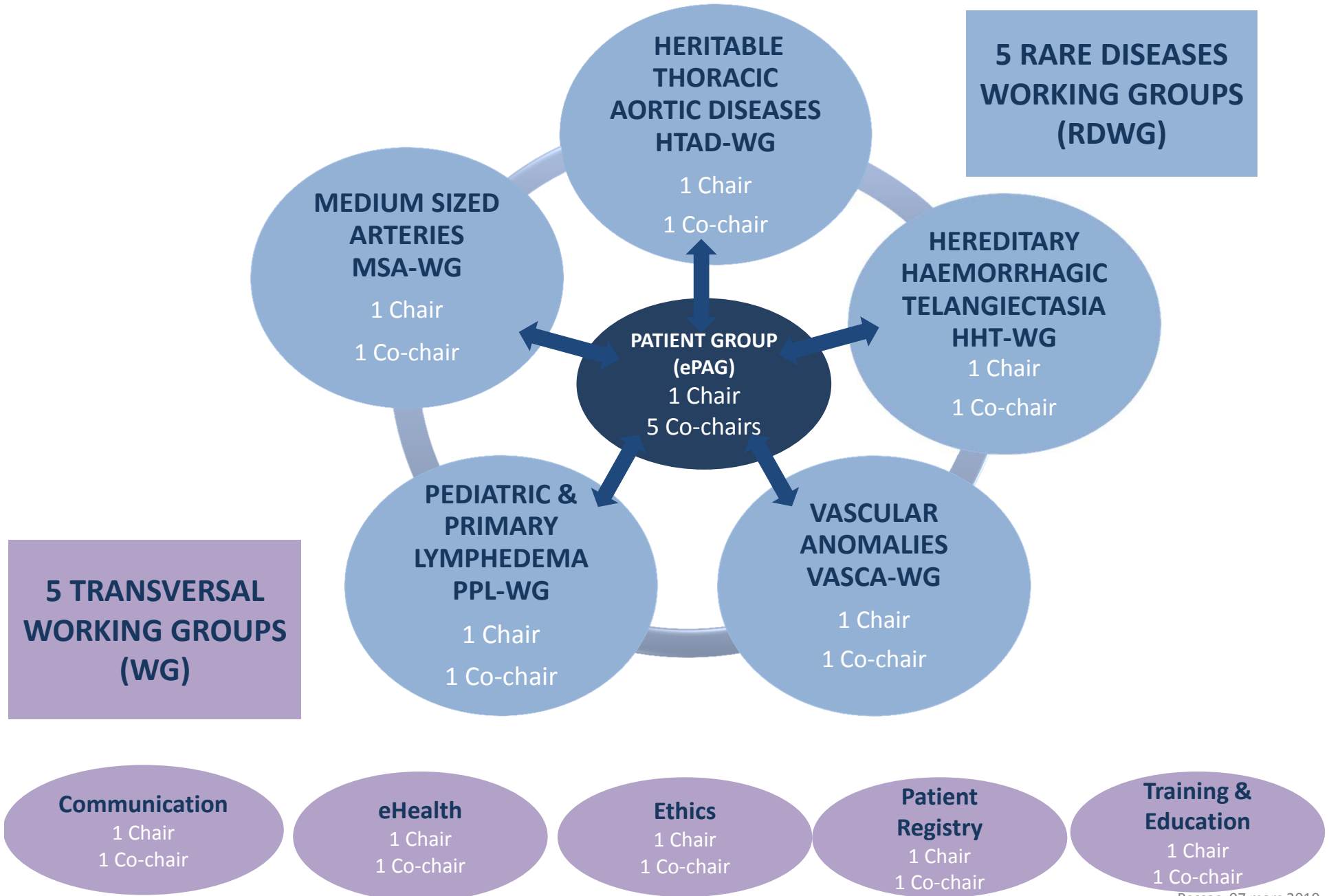


European Reference Network

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 CRMR & CCMR

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

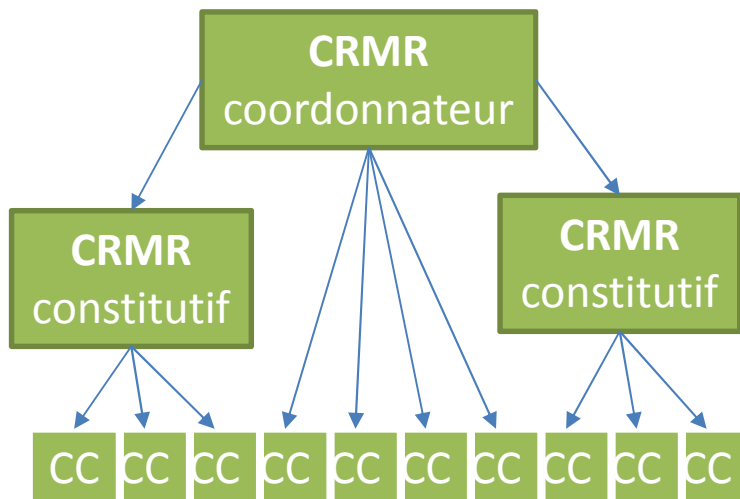
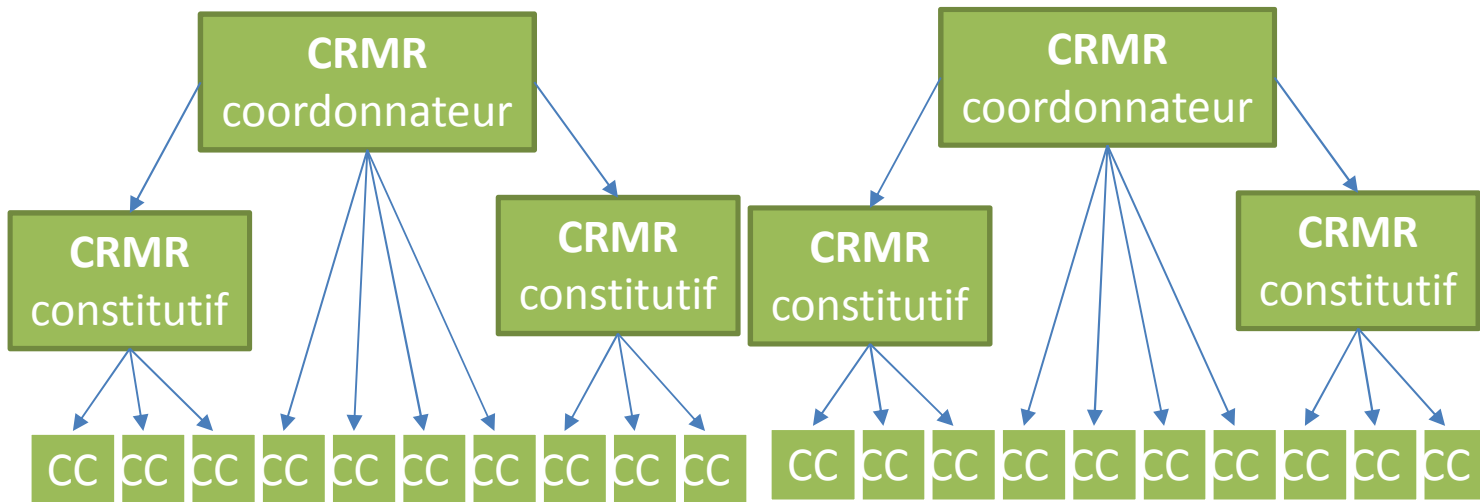
RECHERCHE

Financement et participation à des projets de recherche



381 Centres de référence

1844 Centres de compétences



filières de santé



maladies rares

Un réseau national de **23 filières de santé**
pour développer les synergies
entre les acteurs des maladies rares

4 missions principales



AMÉLIORER LA
PRISE EN CHARGE
DES PATIENTS



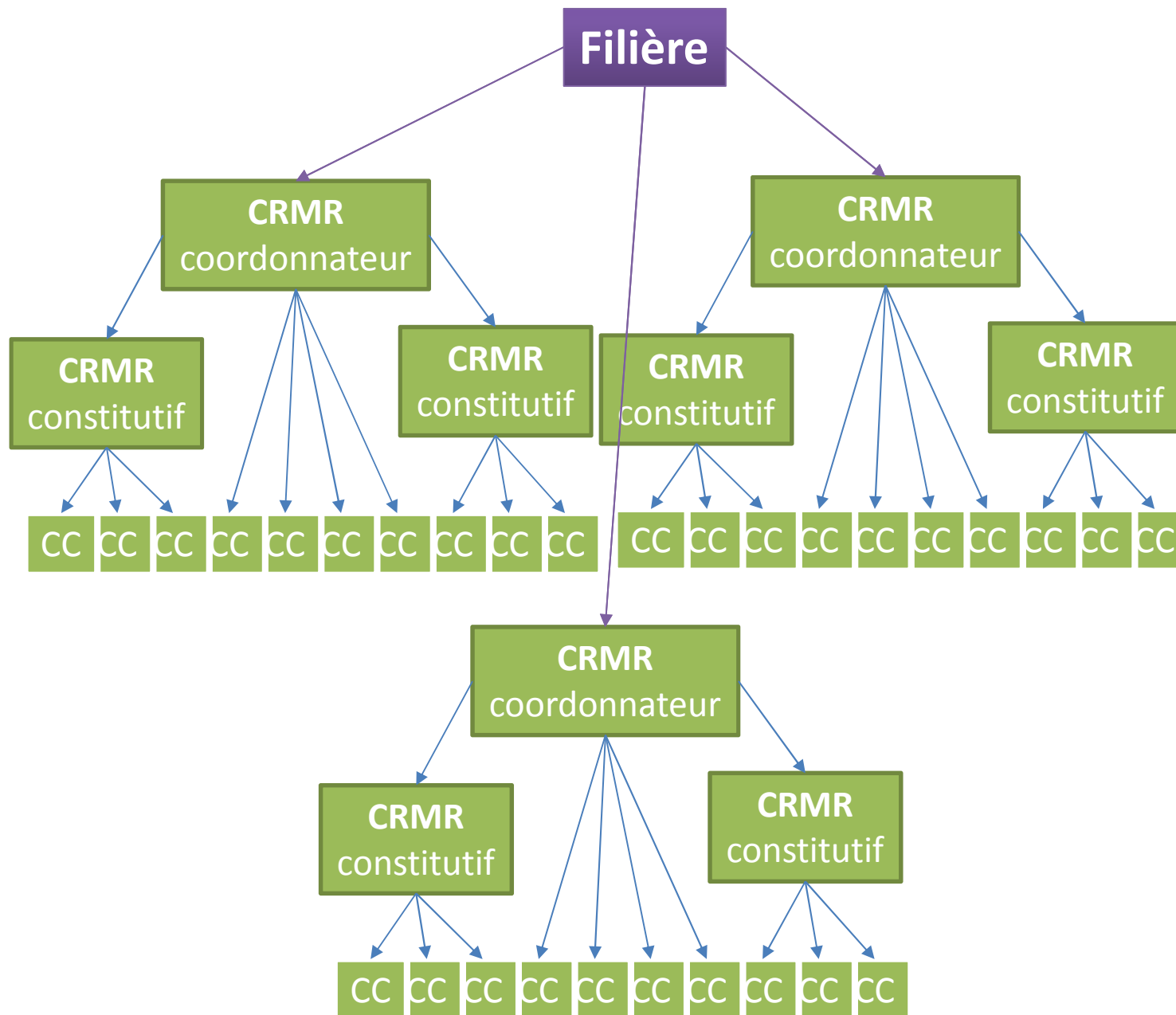
COORDONNER ET
ENCOURAGER LA
RECHERCHE



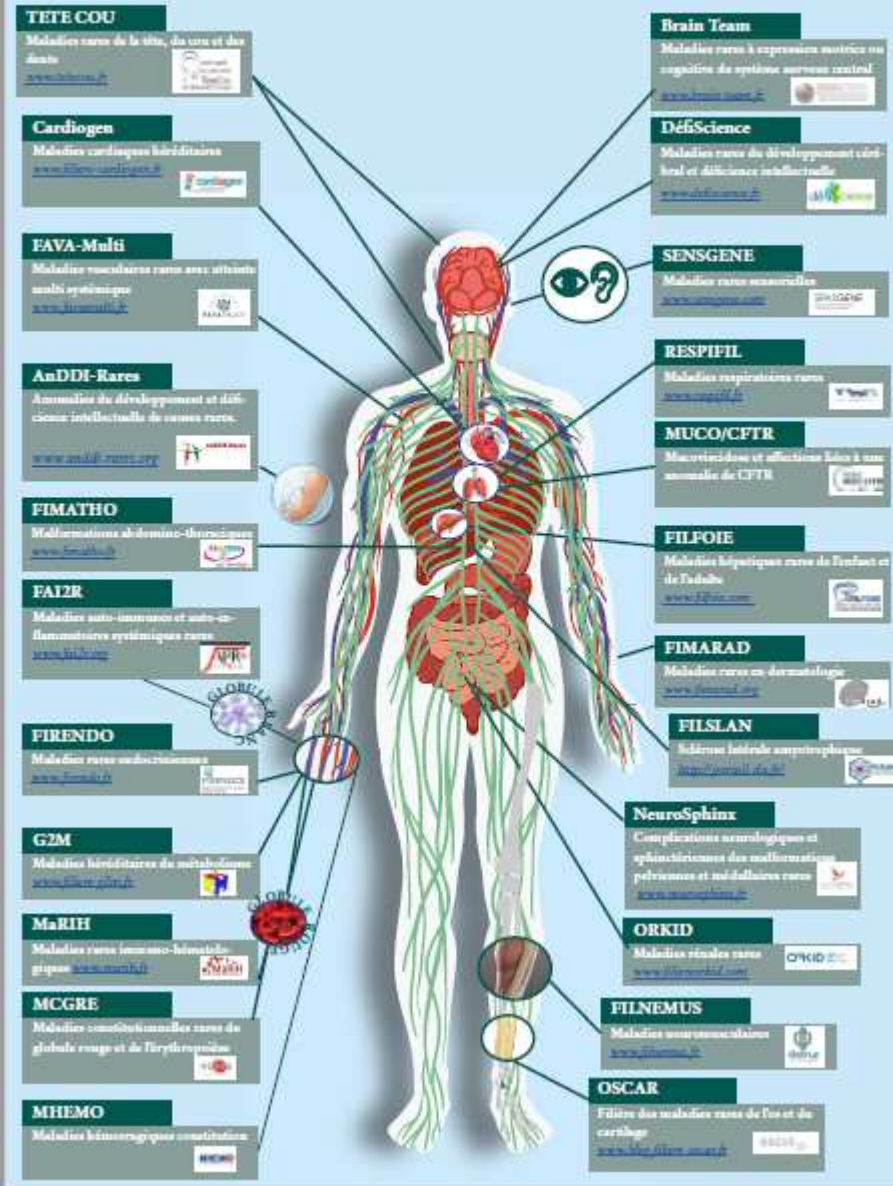
DÉVELOPPER LA
FORMATION ET
L'INFORMATION



PARTICIPER AUX
RÉSEAUX
EUROPÉENS



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)