

# Maladies rares : définition, filières, structures de soins et de recherche ; les centres MPR constitutifs et de compétences

Audrey Charlanes

Service du Pr Amarenco

Hôpital Tenon

As de Pique – Jeudi 31 janvier 2019



## Maladie rare : définition

- < 1/2 000
- En France < 30 000 malades par pathologie
- 7 000 maladies rares
- > 3 millions de Français
- 25 millions de personnes en Europe
- « maladie orpheline » = pathologie rare ne bénéficiant pas d'un traitement efficace
- Exclusion cancers rares et maladies infectieuses

# Historique en France

- 1er pays en Europe à avoir élaboré et mis en œuvre un plan national dans le domaine des maladies rares
- Sous l'impulsion du mouvement associatif : maladies rares → préoccupation de santé majeure :
  - 1995 Simone Veil : mission des médicaments orphelins
  - 2003 Jean-François Mattei : annonce de la mise en œuvre du 1<sup>er</sup> plan national maladies rares
- Plans nationaux maladies rares :
  - 1<sup>er</sup> PNMR 2005-2008 : enjeu de santé publique (131 CRMR )
  - 2<sup>ème</sup> PNMR 2011-2014 prolongé jusqu'en 2016 : structuration filière (FSMR), mise en place BNDMR
  - 3<sup>ème</sup> PNMR 2018-2022

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

## 3<sup>ème</sup> plan national maladies rares : 11 axes

- 1 Réduire l'errance et l'impasse diagnostique
- 2 Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces
- 3 Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements
- 4 Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares
- 5 Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares
- 6 Favoriser l'émergence de l'innovation et l'accès à l'innovation
- 7 Améliorer le parcours de soins
- 8 Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants
- 9 Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares
- 10 Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin et de la recherche
- 11 Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares



# Filières de santé maladies rares (FSMR)

- Mises en place en 2014 - 2015 (2<sup>ème</sup> plan national maladies rares)
- Couvrent un champ large et cohérent de maladies rares
  - Proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge,
  - Ou responsables d'une atteinte d'un même organe ou système.
- Acteurs impliqués : soignants, chercheurs, représentants de malades et industriels
- Appel à projet FSMR 2018-2022
  - Date limite : 28 janvier 2019, 23h59
  - Désignation des FSMR pour la période 2018-2022

# Les 23 filières de santé maladies rares (FSMR)



- 1 **AnDDI-Rares** (Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares )
- 2- **Brain-Team** (maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central)
- 3-**Cardiogen** (Maladies cardiaques héréditaires)
- 4-**DefiScience** (Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)
- 5- **FAIR** (Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares)
- 6- **FAVA-Mult** (Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique)
- 7-**FILFOIE** (Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte)
- 8- **FILNEMUS** (Maladies neuromusculaires)
- 9-**FILSLAN** (sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur)
- 10- **FIMARAD** (Maladies rares en dermatologie)
- 11- **FIMATHO** (Maladies abdomino-thoraciques)
- 12-**FIRENDO** (Maladies rares endocriniennes)
- 13-**G2M** (Maladies héréditaires du métabolisme)
- 14-**MARIH** (Maladies rares immuno-hématologiques)
- 15- **MCGRE** (Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse)
- 16- **MHEMO** (maladies hémorragiques constitutionnelles)
- 17- **MUCO-CFTR** (mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR)
- 18- **NEUROSPHINX** (Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares)
- 19- **ORKID** (Maladies rénales rares)
- 20- **OSCAR** (Maladies rares de l'os et du cartilage)
- 21- **RESPIFIL** (Maladies respiratoires rares)
- 22- **SENSGENE** (Maladies rares sensorielles)
- 23- **TETE COU** (Malformations rares de la tête, du cou et des dents)

# Centre de référence maladie rare (CRMR)

- 109 réseaux de centres de références multi-sites pour la prise en charge des maladies rares
- Tous rattachés à une filière
- Labellisation : 5 ans (2017-2022)
- Ministères :
  - Santé
  - Recherche et de l'innovation
- 1 réseau de centre de référence multi-sites =
  - 1 CRMR coordonnateur (109)
  - +/- des sites de CRMR constitutifs (278)
  - + centre(s) de compétence (ou de ressources et de compétence) CCMR (1844)



## Coordonnateur? Constitutif? Compétence?

- Site constitutif en + du site coordonnateur?
  - complémentarité :
    - pour une maladie rare ou une forme phénotypique particulière d'une maladie rare
    - pédiatrique ou adulte complémentaire
  - si la prévalence ou la diversité des maladies rares concernées par le CRMR légitiment son existence et l'organisation territoriale proposée
- Centre de compétence?
  - proximité
  - coordination du parcours de soins
  - missions du réseau
  - File active minimale 25 patients /an



## Référence maladie rare

- Compétences pluridisciplinaires, équipes spécialisées, expertise avérée pour ces maladies
- Soins / Recherche / Formation

## 5 missions des CRM

- Coordination
- Recours au-delà de leur territoire de santé
- Expertise
- Recherche
- Formation et information

# Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)

**PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (PNDS)**

**SYRINGOMYELIE**

**Les fentes intramédullaires**

Centre de Référence Maladies Rares  
**LA SYRINGOMYELIE**  
Service de Neurochirurgie  
Hôpital Bicêtre

En collaboration avec :

- Le Centre d'évaluation et de traitement de la douleur  
Hôpital Ambroise Paré
- Le Service de Neuro-urologie et d'explorations périmécales  
Hôpital Tenon
- Le Service de Neurochirurgie A, adulte et pédiatrique  
Hôpital Pellegrin-Tripode Bordeaux



NOVEMBRE 2016



**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

**OSTEOGENESE IMPARFAITE**

Texte du PNDS

Centre de Référence  
Maladies Osseuses Constitutionnelles

Filière OSCAR

février 2017

**PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (PNDS)**

**SPINA BIFIDA**

Prise en charge  
en Médecine Physique et Réadaptation  
du patient atteint de Spina Bifida

Centre de référence Maladies Rares Spina Bifida  
- CIU de Rennes -

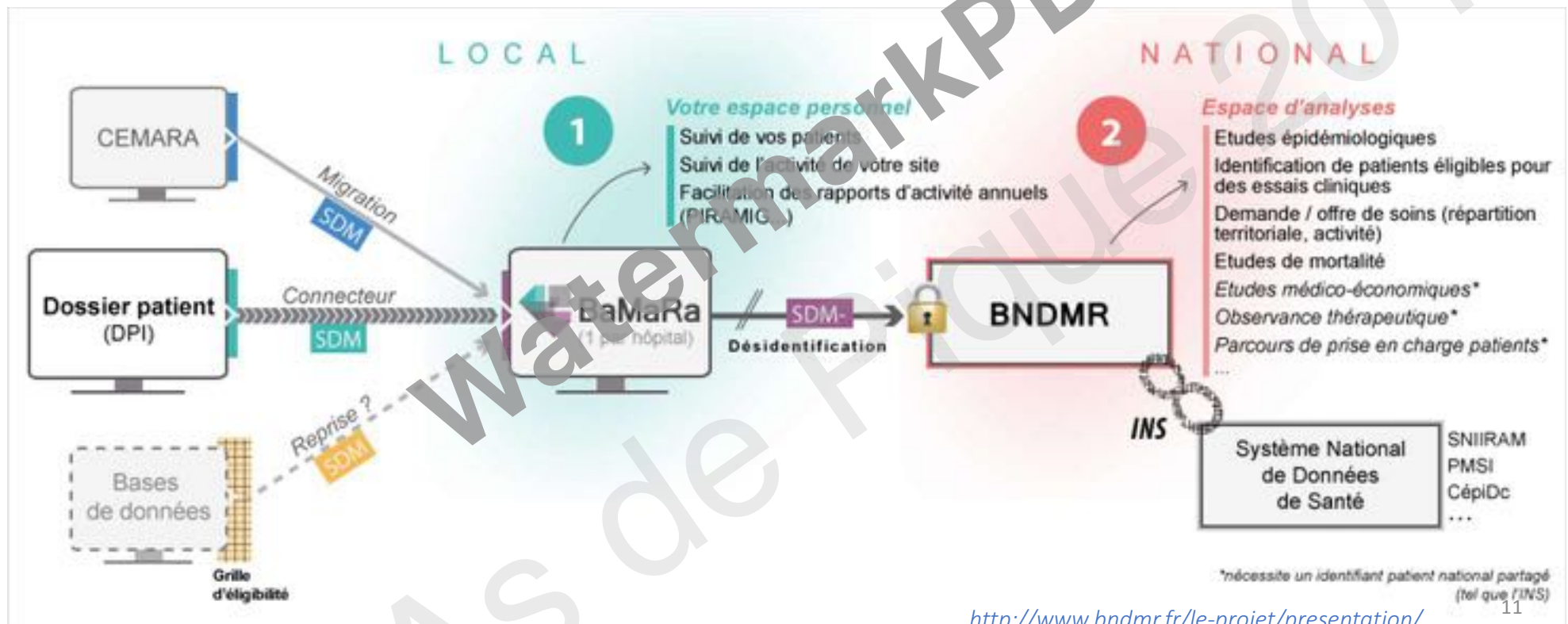


10

# Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)

= recueil de données spécifiques aux maladies rares

Via application BaMaRa mise à disposition



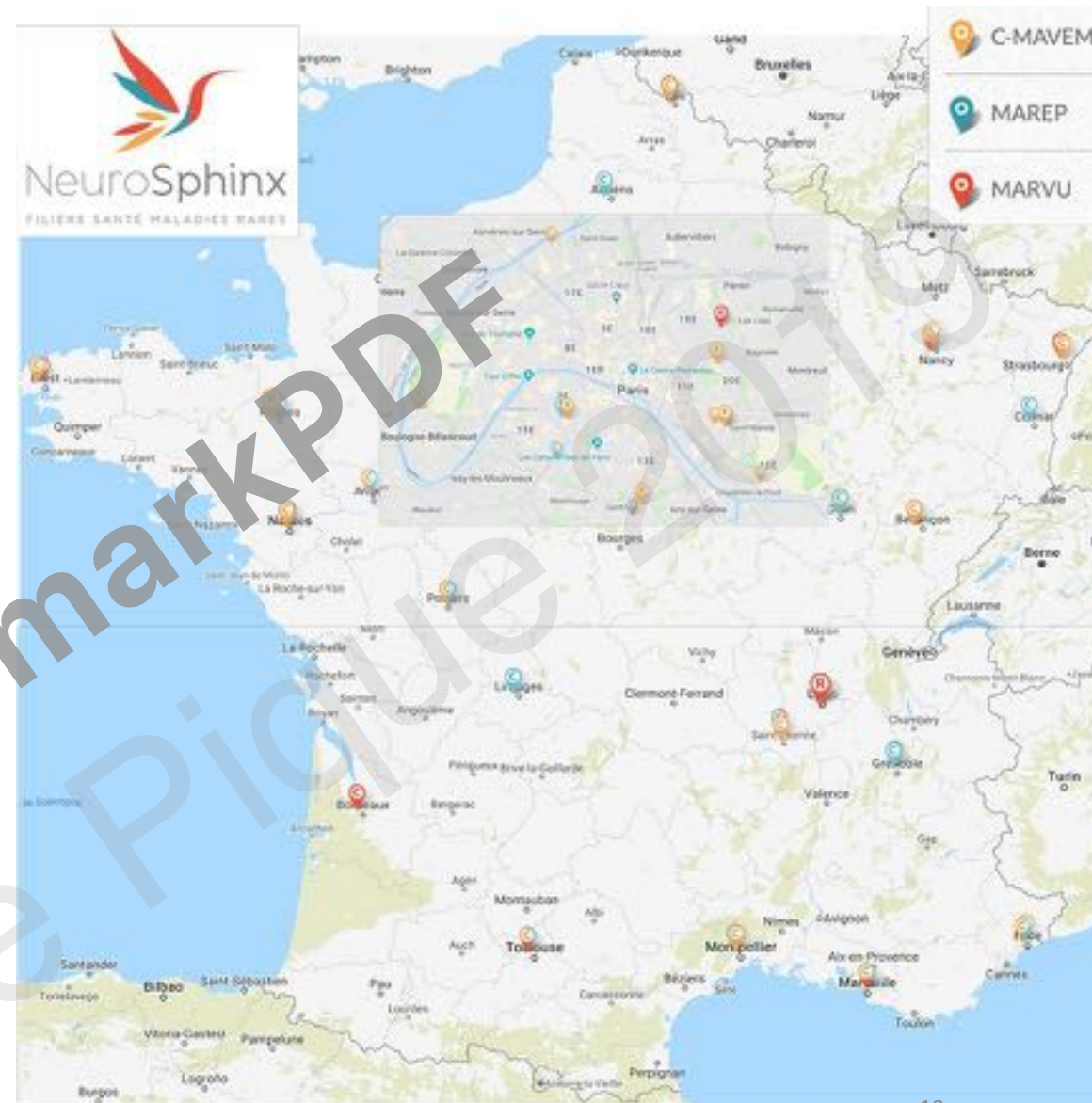
## Principales filières et MPR?

- FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)  
<http://www.filnemus.fr/>
- AnDDI-Rares (Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares)  
<http://anddi-rares.org/>
- NEUROSPHINX (Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares)  
<https://neurosphinx.fr/>
- OSCAR (Maladies rares de l'os et du cartilage)  
<https://www.filiere-oscar.fr>



## Exemple d'une filière :

- NEUROSPHINX (Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares) :
  - Coordonnatrice : Dr Célia Crétolle
  - Equipe : cheffe de projet, chargés de mission
  - 11 associations de patient
  - 11 CRMR (3 coordonnateurs et 8 constitutifs)
  - 87 CCMR
- 3 centres de référence multi-site
  - MAREP : Centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares
  - MARVU : Centre de référence des malformations rares des voies urinaires
  - C-MAVEM : Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares
    - CRMR Coordonnateur : Pr Parker, Kremlin-Bicêtre
    - 7 constitutifs :
      - Pr Jouannic (Forin), Paris
      - Dr Manunta, Rennes
      - Pr Guys, Marseille
      - Pr Amarenco, Paris
      - Dr Attal, Boulogne
      - Pr Zerah, Paris
      - Pr Odent, Tours
    - 34 CCMR





# Maladies rares: définition, filières, structures de soins et de recherche ; les centres MPR constitutifs et de compétences



Merci de votre attention

Audrey Charlanes  
Service du Pr Amarenco  
Hôpital Tenon

As de Pique – Jeudi 31 janvier 2019

