

LES FILIÈRES DÉFISCIENCE ET ANDDI-RARES

Pr Sylvie ODEnt (CHU de Rennes)

Service de Génétique Clinique

Centre de Référence CLAD-Ouest

Co-Pilote PNMR3



Les Plans Nationaux Maladies Rares:

• **Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle atteint moins d'une personne sur 2000**

- ✓ *Diminuer l'errance diagnostique,*
- ✓ *Accompagner l'émergence de nouvelles **compétences**,*
- ✓ *Prévenir et **compenser les handicaps** et les souffrances physiques, psychiques et sociales causées par les maladies rares*
- ✓ *Améliorer les parcours de santé,*
- ✓ *Associer étroitement la **recherche** et les **soins** apportés aux patients,*
- ✓ *Promouvoir l'**innovation** thérapeutique,*
- ✓ *Développer de nouvelles technologies d'information et de communication.*

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

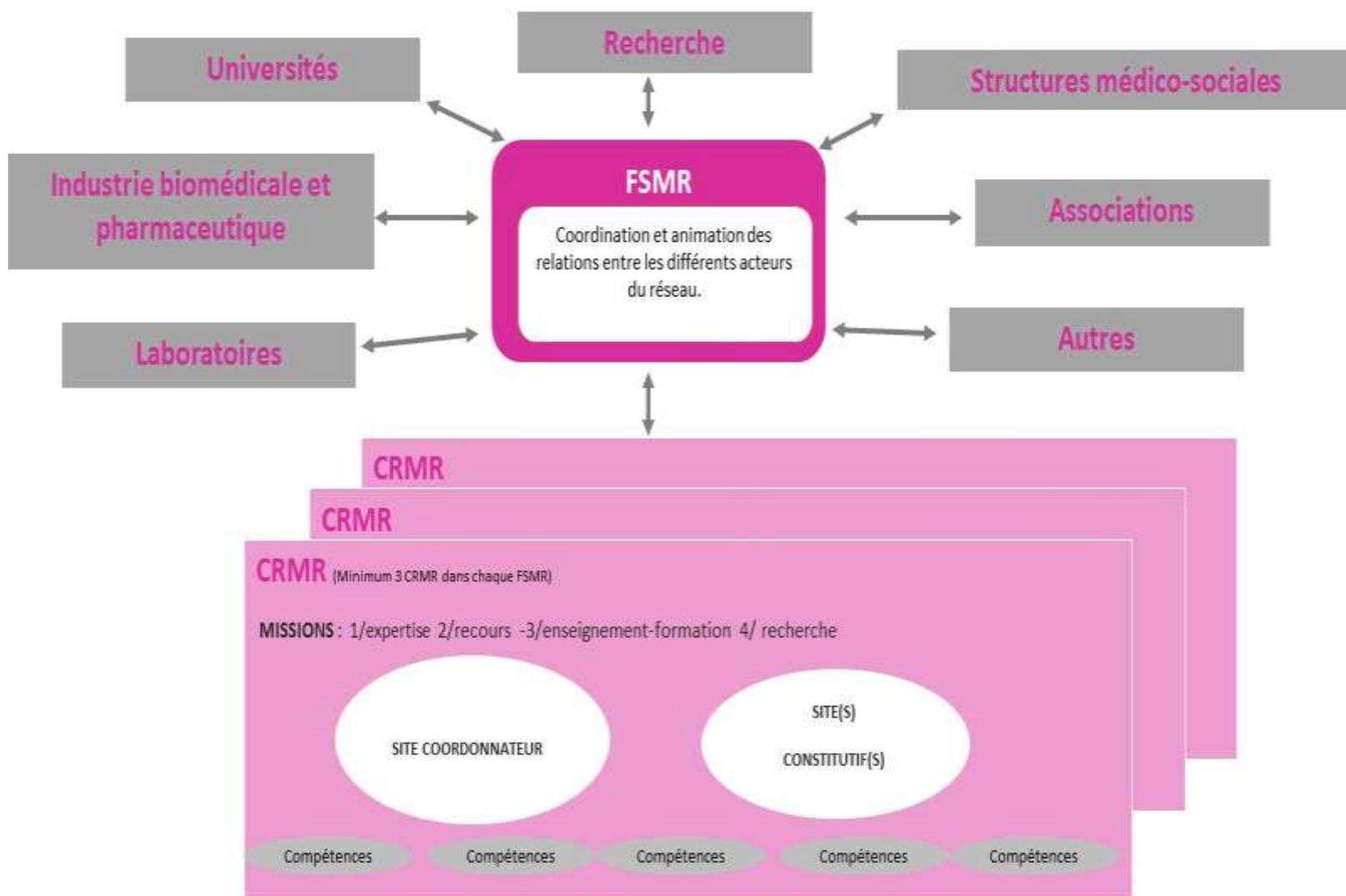
PNMR 3

2017

2022 ?

En cours d'élaboration
109 réseaux
387 CRMR

ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN FRANCE



European Reference Networks (ERN)

Les ERN réunissent les professionnels de santé hautement spécialisés des différents Etats Membres de l'Union Européenne dans les domaines où l'expertise est rare = mise en commun.

23 Réseaux européens approuvés lancés le 01/03/2017

- 20 ERNs : maladies rares stricto sensu
 - 3 ERNs : cancers rares
 - 1 ERN pour la transplantation chez l'enfant
- **370 hôpitaux (25 pays UE + Norvège)**
- **960 centres d'expertise**

France :

- coordination de 4 ERNs maladies rares : ERN SKIN, ERN EYE, Euroblood Net, VASCern
- 229 centres sont associés comme membres de tous les ERNs

2 objectifs :

- ✓ Faciliter l'accès au diagnostic, au traitement et à des soins de haute qualité abordables.
- ✓ Promouvoir la formation médicale, la recherche, la diffusion de l'information, l'évaluation des soins.

Les FILIERES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)

Mise en place en 2014 : couverture d'un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système.

2 objectifs :

Favoriser la lisibilité de l'organisation pour faciliter l'orientation des professionnels et des personnes malades et ainsi, notamment diminuer l'errance diagnostique.

Créer un continuum d'actions entre les structures et les acteurs sanitaires, médico-sociaux, sociaux, éducatifs, etc... pour un accompagnement global des personnes malades (prise en charge, recherche, ...).

Financement

A travers la MIG « FSMR » : 10.4M€ en 2016.

23 Filières :



Anomalies du développement
déficience intellectuelle de causes
rares



Maladies rares à expression motrice ou
cognitive du système nerveux central



Maladies cardiaques héréditaires



Maladies rares du développement cérébral
et déficience intellectuelle



Maladies auto-immunes et auto-
inflammatoires systémiques rares



Maladies vasculaires rares avec atteinte
multi-systémique



Maladies rares neuromusculaires



Maladies hépatiques rares de l'enfant et
de l'adulte



Sclérose latérale amyotrophique et
maladies du neurone moteur



Maladies rares en dermatologie



Maladies rares endocriniennes



Malformations abdomino-thoraciques



Maladies héréditaires du métabolisme



Maladies rares immuno-
hématologiques



Maladies rénales rares



Maladies constitutionnelles
rares du globule rouge et de
l'érythropoïèse



Maladies hémorragiques
constitutionnelles



Mucoviscidose et affections
liées à une anomalie de
CFTR



Complications neurologiques et
sphinctériennes des malformations
pelviennes et médullaires rares



Os-Calcium/Cartilage-Rein



Maladies respiratoires rares



Maladies rares sensorielles



Maladies rares de la tête, du
cou et des dents

... des regroupements
comparables aux réseaux
européens de référence pour les
maladies rares (ERN)

LES MISSIONS DES CENTRES DE RÉFÉRENCE (COORDONNATEUR & CONSTITUTIF):

- **Mission de coordination.**
- **Mission d'expertise.**
- **Mission de recours.**
- **Mission de recherche.**
- **Mission d'enseignement-formation.**

Une MIG finance cette coordination,

Gouvernance du réseau, l'information et la communication interne et externe

- **notamment avec les associations de malades** ainsi que les correspondants professionnels (médecins de ville, médicaux-sociaux, éducateurs ou enseignants,...)
- **plus généralement la déclinaison opérationnelle** par chaque CRMR des actions retenues du PNMR. Elle contribue également au financement à l'activité de recours réalisée hors présence du patient lorsque celle-ci n'est pas financée par ailleurs (animation de RCP, élaboration et mise en œuvre des PNDS et tous guides de bonnes pratiques,...).



Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Plan Handicaps rares
DIS + Epil + tr comportement

Firendo



AnDDI-Rares

DI isolée
Troubles psychiatriques
Epilepsies rares/malfos corticales
Troubles moteurs / cervelet
Polyhandicap

30 % des DI
syndromes
malformatifs
Avec DI
8 % des malfos

Syndromes
(poly) malformatifs
Sans DI

BRAIN-TEAM

FILNEMUS

G2M

OSCAR

SENSGENE

TETECOUC

FIMATHO

NeuroSphinx-GBS



DI isolée et/ou signes neurologiques, épilepsie, polyhandicap, troubles psychiatriques

Syndromes (poly)malformatifs, dysmorphiques, (pathologies multi-organes)

Diagnostic positif / Différentiel du TND

Diagnostic étiologique

Expertise Clinique

Imagerie cérébrale

Panel de gènes

Pathologies :

DI isolée, autisme

Encéphalopathies épileptiques

Evaluation cognitive, fonctionnelle

Expertise Clinique + Génétique

Foetopathologie

Panel de gènes / Exome

Pathologies :

Syndromes poly-malformatifs

Atteintes multi-organes avec ou sans DI

Evaluation cognitive, fonctionnelle si DI

Accompagnement médical

Epilepsie, Polyhandicap

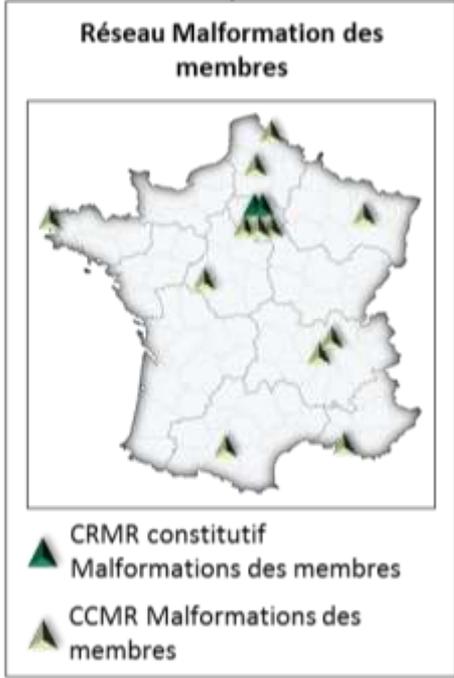
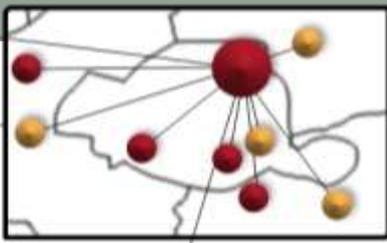
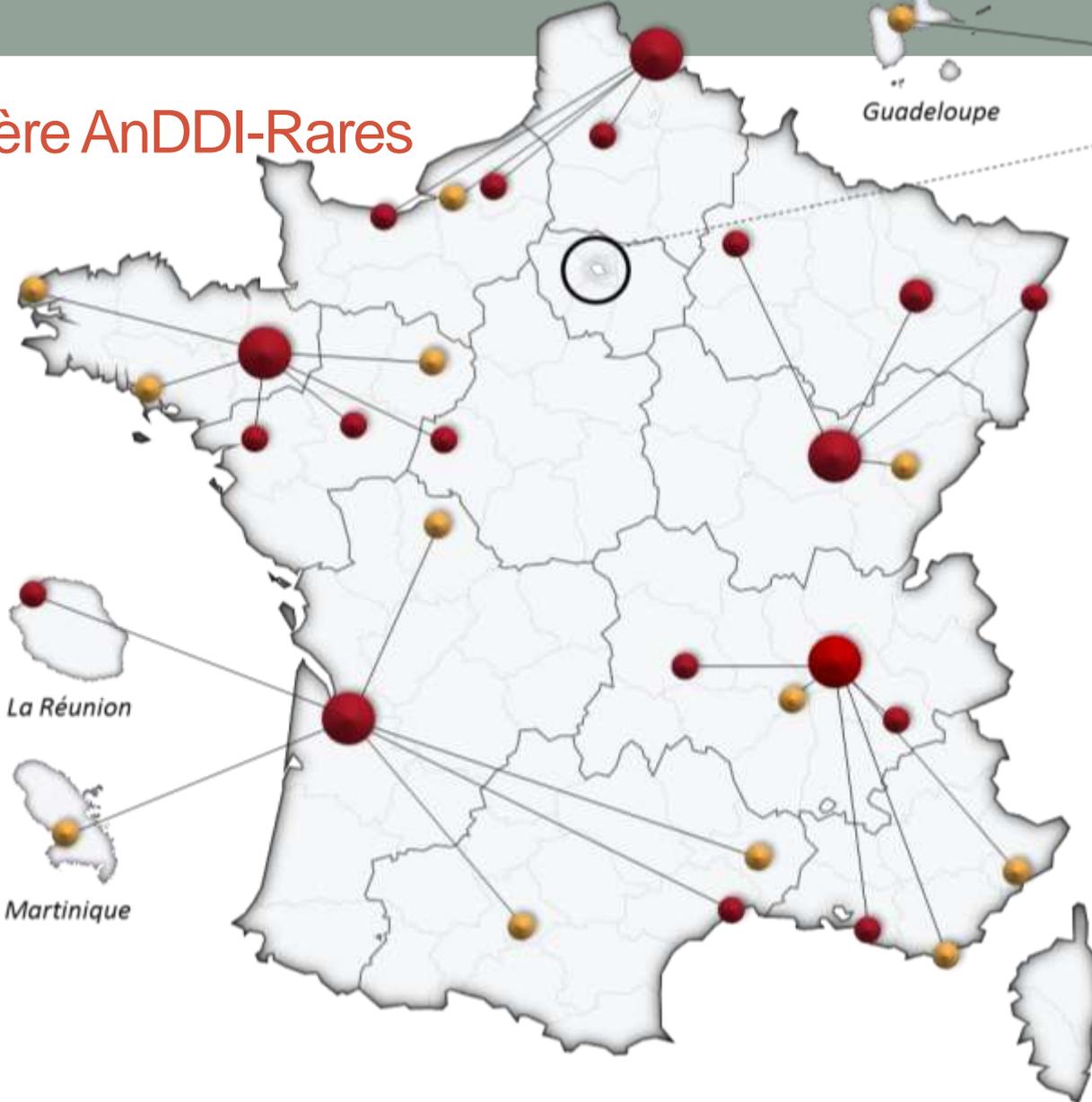
Troubles psychiatriques / alimentaires

Coordination du Suivi global des

syndromes malformatifs / multi-organes

Liens avec médico-social

Filière AnDDI-Rares



- CRMR coordonnateur Anomalies du développement
- CRMR constitutif Anomalies du développement
- CCMR Anomalies du développement

La Filière DéfiScience sur le territoire national

Labellisation 2017

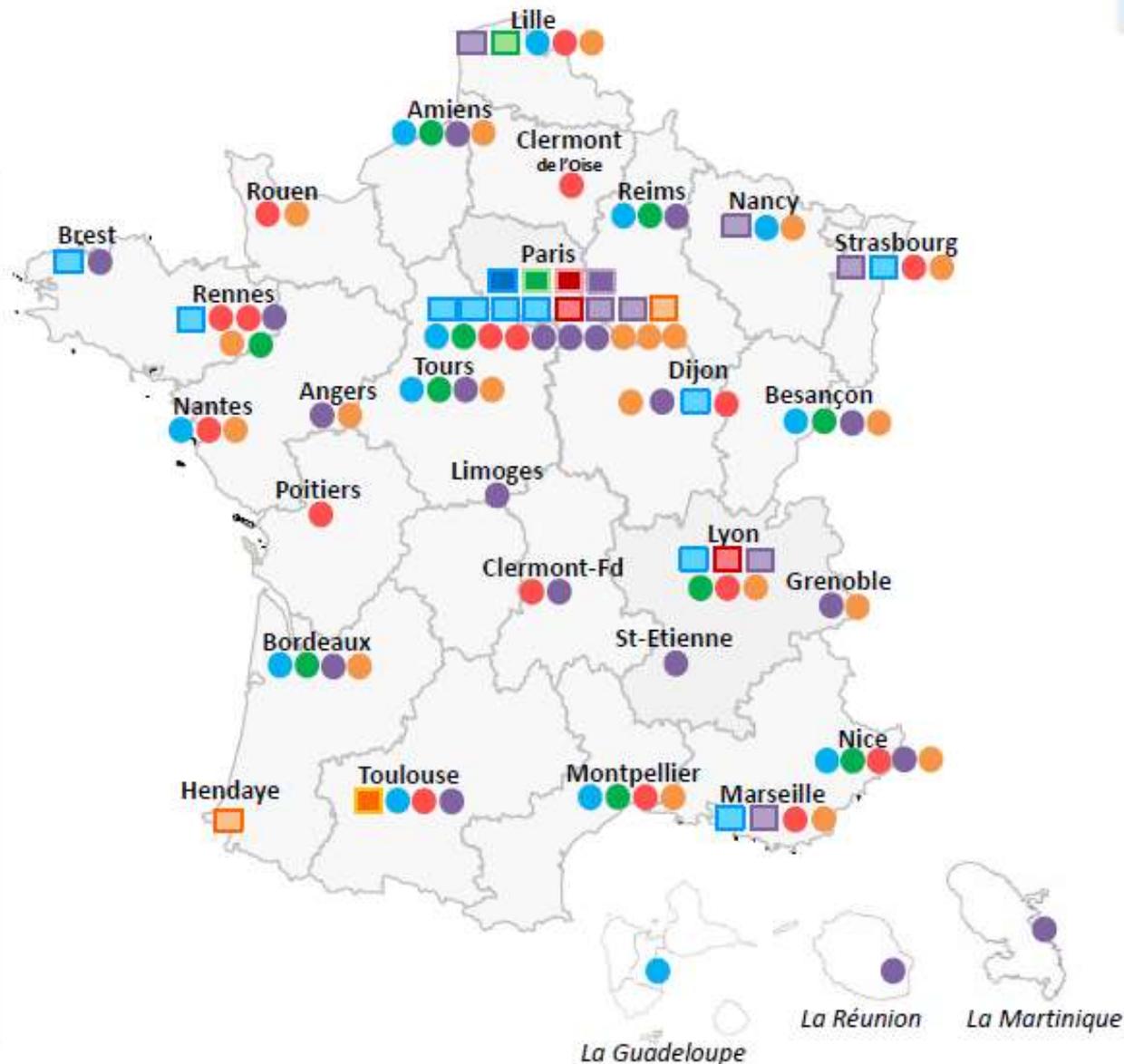
- Centre Référence coordonnateur DI
- Centre Référence constitutif DI
- Centre Compétences DI

- Centre Référence Coordonnateur malformations du cervelet
- Centre Référence Constitutif malformations du cervelet
- Centre Compétences cervelet

- Centre Référence Coordonnateur Épilepsies rares
- Centre Référence Constitutif Épilepsies rares
- Centre Compétences Épilepsies rares

- Centre Référence Coordonnateur Maladies Rares Psychiatrie
- Centre Référence Constitutif Maladies Rares Psychiatrie
- Centre Compétences Maladies Rares Psychiatrie

- Centre Référence Coordonnateur Prader-Willi
- Centre Référence Constitutif Prader-Willi
- Centre Compétences Prader-Willi



COUVERTURE DU TERRITOIRE

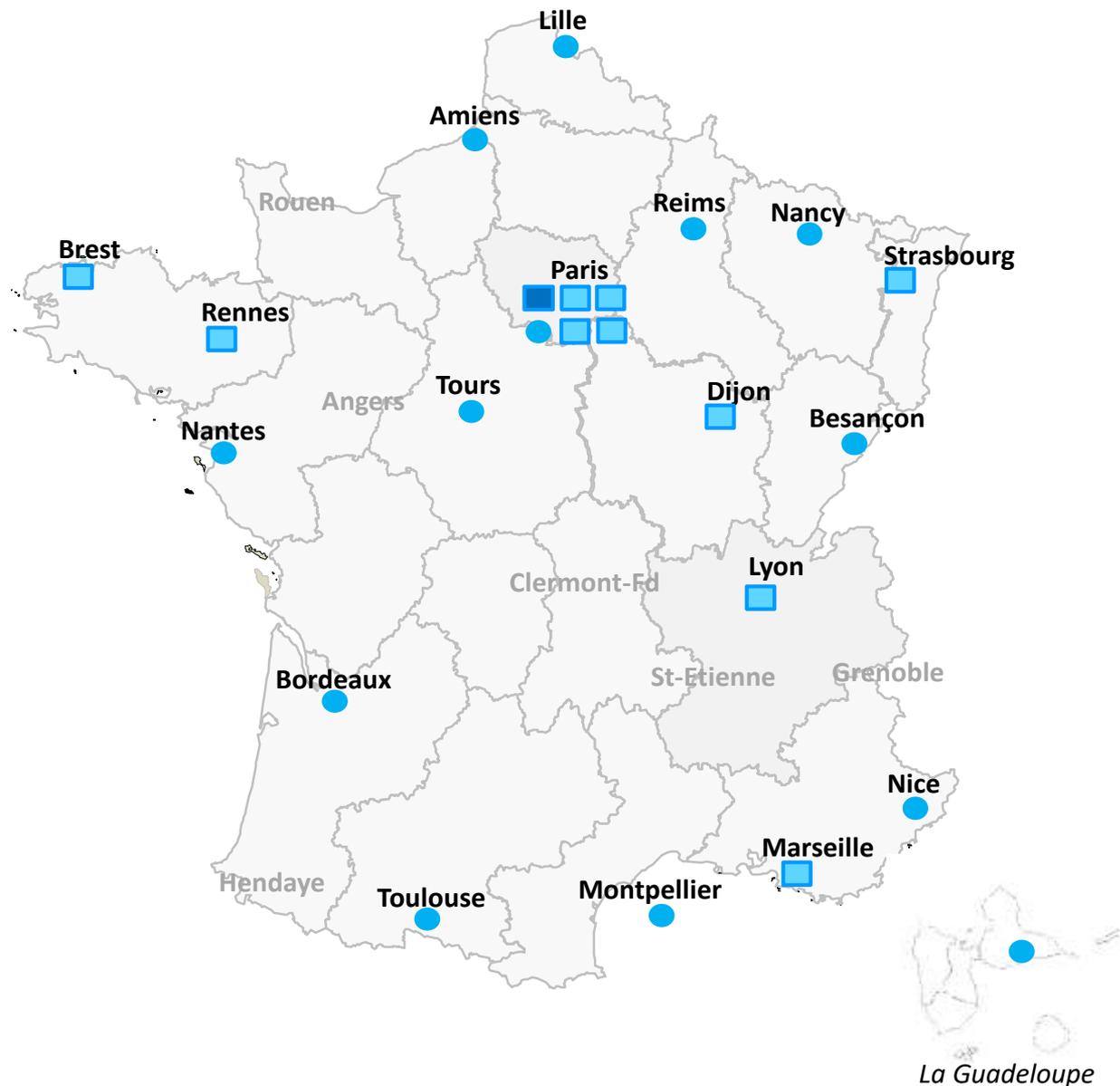
Labellisation 2017

Déficiences Intellectuelles de causes rares

Centres Maladies Rares Déficiences intellectuelles

- 1 Centre Référence coordonnateur
- 10 Centres Référence constitutifs
- 13 Centres de compétences

-  Centre Référence Coordonnateur DI
-  Centre Référence Constitutif DI
-  Centre Compétences DI



Conclusions

- Forte structuration autour de la prise en charge des maladies rares
 - Niveau local
 - Niveau régional
 - Niveau national
 - Niveau européen
- Mais rendre le dispositif lisible et le faire connaître
- Le gros challenge du plan maladies rares 3!