

# Regard croisé sur les maladies rares

## Organisation nationale

Mercredi 28 février 2018

Journée internationale des maladies rares en Normandie

Dr M-F Merlin-Bernard



# Définition

---

- Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle atteint une personne sur 2 000 soit
  - en France < 30 000 personnes malades par pathologie
- Les 8 000 maladies rares identifiées à ce jour atteignent plus de 3 millions de personnes soit 4,5% de la population
  - en Normandie au total 156 000 personnes concernées
- Elles concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans
- Environ 1/4 de ces maladies apparaît après 40 ans
- Lien fort avec la génétique
- Elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas (handicap)

# Structuration nationale : les FSMR

---

- Une filière est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou système
- Les sièges des filières sont situées à :

ANGERS, CRETEIL, DIJON, LILLE, LYON, MARSEILLE,  
MONACO, NICE, PARIS, STRASBOURG

# 23 filières de santé Maladies Rares

---

- AnDDI-Rares Anomalies du développement, déficience intellectuelle de causes rares
- BRAIN-TEAM Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central
- CARDIOGEN Maladies cardiaques héréditaires
- DéfiScience Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle
- FAI2R Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
- FAVA-Multi Maladies vasculaires rares avec atteinte multi-systémique
- FILFOIE Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte
- FILNEMUS Maladies neuromusculaires
- *FILSLAN* *Sclérose latérale amyotrophique*
- FIMARAD Maladies rares en dermatologie
- FIMATHO Malformations abdomino-thoraciques
- FIRENDO Maladies rares endocriniennes
- G2M Maladies héréditaires du métabolisme
- MARIH Maladies rares immuno-hématologiques
- MCGRE Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse
- *MHémo* *Maladies hémorragiques constitutionnelles*
- *Muco/CFTR* *Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR*
- NeuroSphinx-GBS Complications neurologiques et sphinctériennes (malformations pelviennes & médullaires rares)
- ORKID Maladies rénales rares
- OSCAR Os-Calcium/Cartilage-Rein
- RESPIFIL Maladies respiratoires rares
- SENSGENE Maladies rares sensorielles
- TETECOUC Maladies rares de la tête, du cou et des dents

# Rôle des FSMR

---

- Faciliter :

- l'orientation des personnes malades
- la collecte des données de santé
- la diffusion des bonnes pratiques
- la coordination des actions de recherche, d'enseignement ou de formation

Elles regroupent :

- les centres de référence maladies rares (CRMR) et les centres de compétences (CCMR) qui leurs sont rattachés
- les structures de soins travaillant avec ces centres
- les laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi
- les professionnels et les structures sociales et médico-sociales
- les équipes de recherche
- les associations de personnes malades

# Structuration nationale : les CRMR les CCMR

---

- 1<sup>ère</sup> labellisation de 2004 à 2008 (précurseur en Europe)
- 2<sup>ème</sup> labellisation CRMR / CCMR (PNMR 2)
  - pour la période 2017-2022 à l'automne 2017 (*y compris les centres des filières de santé mucoviscidose, sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur et maladies hémorragiques constitutionnelles*)
- 310 sites de CRMR (coordinateurs et constitutifs confondus)
- 1648 centres de compétence (CCMR)

# Structuration nationale : les Centres de Référence Maladies Rares

---

- Il est organisé autour d'une équipe pluriprofessionnelle et pluridisciplinaire hautement spécialisée ayant une expertise avérée
- Un CRMR a 5 missions :
  - la coordination
    - Il coordonne la filière de soins dans son bassin de santé et au-delà selon le périmètre de sa mission de recours
  - l'expertise
    - Assure, organise réunions de synthèse, protocoles nationaux de diagnostic et de soins, le recueil de données épidémiologique (BNDMR), démarches qualité
  - le recours
    - Assure ou organise au-delà de son bassin de santé, en pluridisciplinarité, une prise en charge diagnostique, thérapeutique et de suivi
  - la recherche
    - Il promeut, anime et participe à la recherche
  - l'enseignement et la formation
    - Universitaire, post-universitaire et extra-universitaire

# Centres de Référence Maladies Rares normands

---

- **Filière AnDDI-Rares**
  - **1 CRMR au CHU de CAEN**
  - **1 CRMR au CHU de ROUEN**
  
- **Filière FIMARAD**
  - **1 CRMR au CHU de ROUEN**
  
- **Filière MHEMO**
  - **1 CRMR au CHU de CAEN**
  
- **Filière OSCAR**
  - **1 CRMR au CHU de ROUEN**



# Structuration nationale : les Centres de Compétence Maladies Rares

- Ils ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients au plus proche de leur domicile et
  - participent au diagnostic et aux thérapeutiques des maladies rares
  - organisent la prise en charge des patients en lien avec les CRMR auxquels ils sont rattachés et l'ensemble des acteurs identifiés concourant à la prise en charge de proximité
  - suivent les recommandations et protocoles existants des CRMR auxquels ils sont rattachés
  - ont recours à l'expertise des CRMR en tant que de besoin
  - ont l'obligation de renseigner la BNDMR
  - peuvent participer à l'ensemble des autres missions des CRMR

 Un CCMR peut être rattaché à un ou plusieurs CRMR

# Les centres de proximité en Normandie

Filière	CHU de CAEN	CHU de ROUEN	GH du Havre
AnDDI-Rares	1 <b>CRMR</b>	1 <b>CRMR</b>	1 CCMR
Brain-Team	2 CCMR	4 CCMR	
Cardiogen	2 CCMR	2 CCMR	
DefiScience		2 CCMR	
FAIR	7 CCMR	6 CCMR	
FAVA-Multi	2 CCMR	1 CCMR	
FILFOIE	2 CCMR	2 CCMR	
FILNEMUS	2 CCMR	2 CCMR	
FILSAN	1 C ressources et compétences		
FIMARAD	1 CCMR	1 <b>CRMR</b> et 3 CCMR	
FIMATHO	3 CCMR	4 CCMR	
FIRENDO	4 CCMR	6 CCMR	
G2M	1 CCMR	1 CCMR	
MARIH	7 CCMR	1 <b>CRMR</b> et 3 CCMR	
MCGRE	1 CCMR	1 CCMR	
MHEMO	1 <b>CRMR</b> et 1 C ressources et compétences	1 C ressources et compétences	
MUCO-CFTR	1 C ressources et compétences	1 C ressources et compétences	
NEUROSPHINX	2 CCMR	2 CCMR	
ORKID	4 CCMR	4 CCMR	
OSCAR	1 CCMR	1 <b>CRMR</b> et 1 CCMR	
RESPIFIL	3 CCMR	3 CCMR	
SENSGENE		2 CCMR	
TETECOUC	2 CCMR	4 CCMR	

# La BNDMR

---

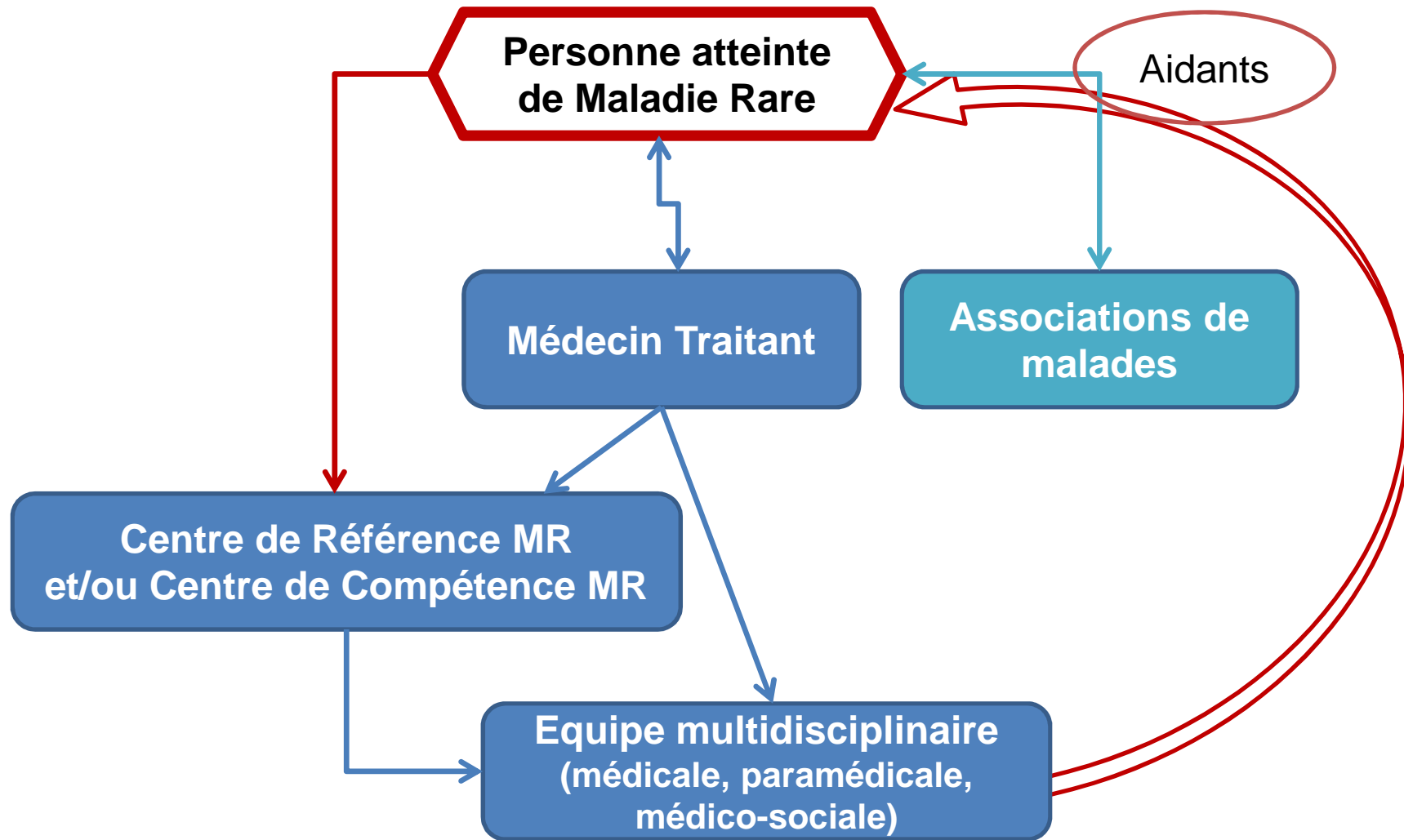
- Projet prioritaire du Plan National Maladies Rares 2, financé par le ministère de la Santé
- Base de données nationale qui vise à doter la France d'une collection homogène de données pour documenter la prise en charge et l'état de santé des patients atteints de maladies rares dans les centres experts français, et mieux évaluer l'effet des plans nationaux
- La France semble être un des pays les plus avancés dans la création d'une base nationale dédiée à l'étude de l'épidémiologie des maladies rares
- La BNDMR pourrait devenir la référence au niveau Européen

# La Banque Nationale de Données Maladies Rares

---

- La collecte des données s'effectue au cours de la prise en charge des patients vus dans les centres experts à travers le dossier patient hospitalier ou l'application BaMaRa
- Les 2 CHU de Caen et Rouen ont signé la convention pour utiliser BaMaRa
- Le CHU de Rouen devrait déployer l'application BaMaRa dès février
- Le schéma de fonctionnement est à l'adresse : <http://www.bndmr.fr/le-projet/presentation/schema-general-bndmr0117/>

# Schéma de proximité



# Les plateformes territoriales d'appui : l'avenir

---

- Leur missions sont les suivantes :
  - Information et l'orientation des professionnels vers les ressources du territoire
    - les PTA doivent avoir connaissance de l'ensemble de l'offre en santé, sociale et médico-sociale disponible sur leur territoire
  - Appui à la coordination des parcours pour les patients en situation complexe
    - évalue (ou fait évaluer) les besoins globaux de la personne via un PPS (plan personnalisé de santé) validé par le médecin traitant, s'assure de sa mise en œuvre
  - Interviennent en subsidiarité
    - si une structure (MAIA, HAD, CLIC, réseau de santé...) peut assurer la mission de coordination, la PTA ne fait que rediriger vers elle
  - Appui aux pratiques professionnelles