

Présentation des filières et des centres de référence et de compétence régionaux

Pr Sylvie Odent, CHU Rennes
Margaux Deplanche, FAVA-Multi

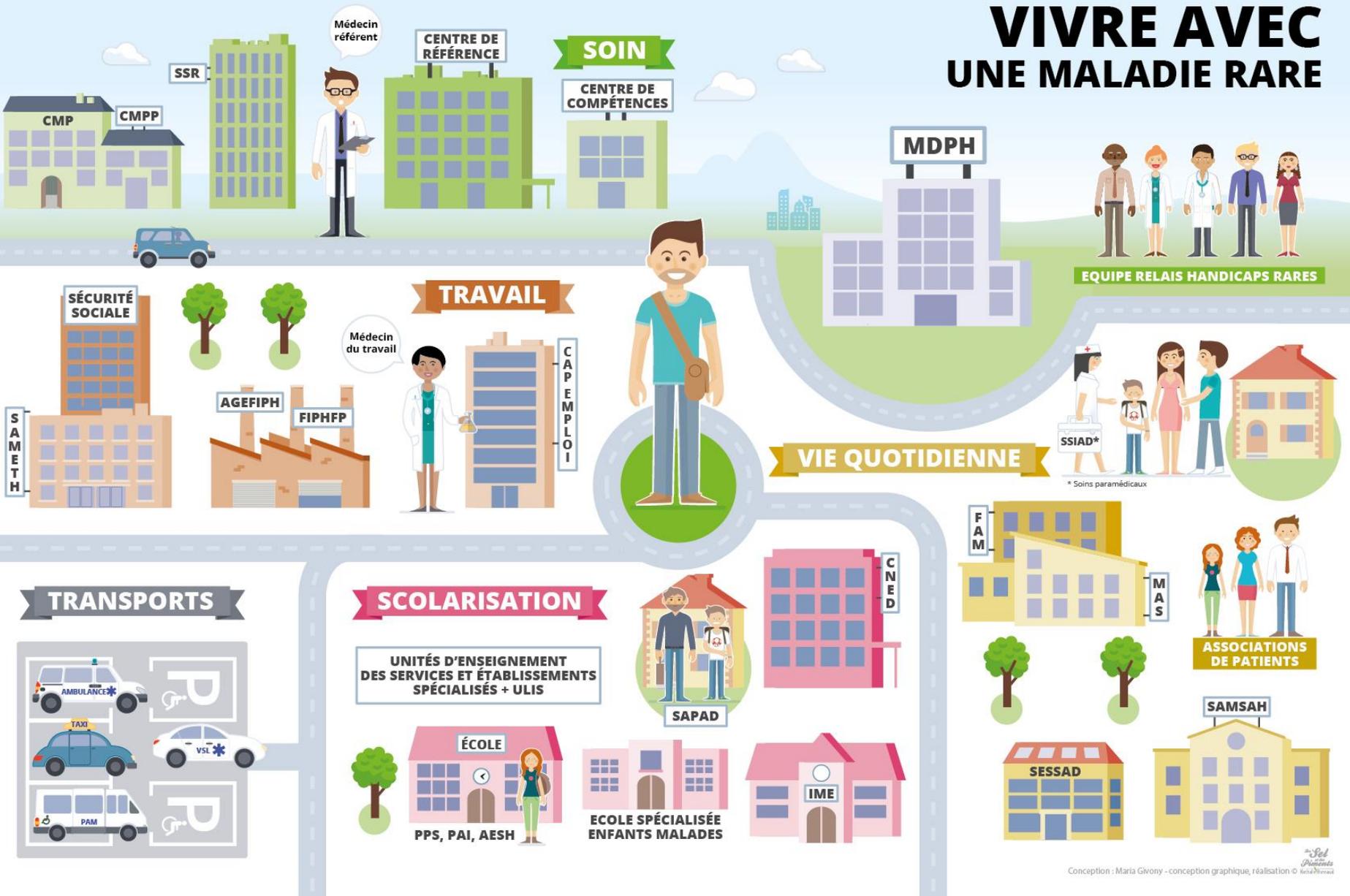
22 novembre 2019



Éléments génériques sur la prise en charge des maladies rares

- Touche moins **d'une** personne **sur 2 000** (définition européenne), soit moins de 30 000 personnes en France
- Entre **6 000** et **7 000** maladies rares
- En France, **1/20** soit **3 millions** de personnes (estimation)
- Rare: expertise rare, souvent complexe, isolement, toute la vie (**80%** d'origine génétique)

VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE



LES PLANS NATIONAUX

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



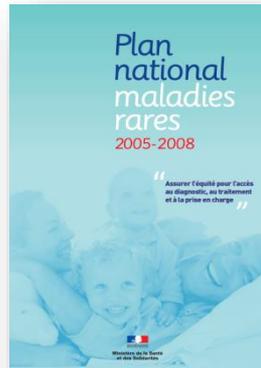
PNMR 1



2004

2008

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



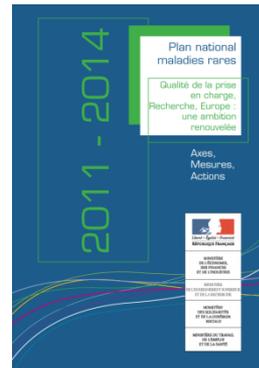
PNMR 2



2011

2014 (16)

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



PNMR 3

2018

2022

Un diagnostic pour et un traitement pour chacun



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

381 Centres de
Référence

1 844 Centres de
compétences

SOINS des patients

Expertise: RCP, PNDS, recueil épidémiologique

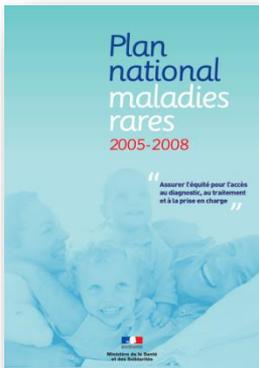
Prise en charge directe : Recours ou proximité

COORDINATION

Réseaux de centres,
Partenaires,
Associations

ENSEIGNEMENT ET FORMATION

RECHERCHE



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

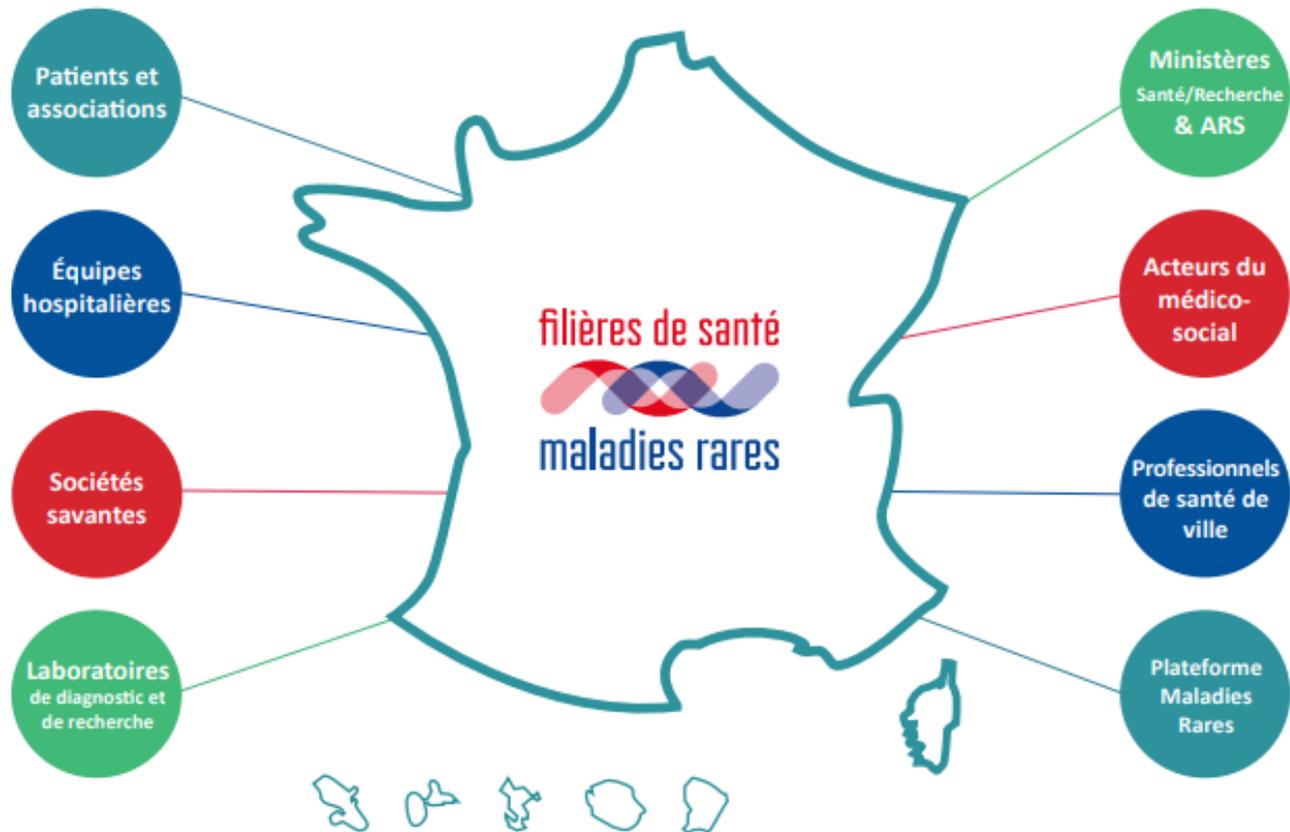


DÉVELOPPER LA
FORMATION ET
L'INFORMATION



PARTICIPER AUX
RÉSEAUX
EUROPÉENS

LE RÉSEAU



Filières de santé maladies rares (FSMR)



FILSLAN
Sclérose latérale amyotrophique
<http://portail-sla.fr/>



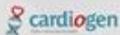
TETECOUCO
Maladies rares de la tête, du cou et des dents
www.tete-cou.fr



ANDDI-RARES
Anomalies du développement
et déficience intellectuelle de causes rares
www.anddi-rares.org



FIMARAD
Maladies rares en dermatologie
www.fimarad.org



CARDIOGEN
Maladies cardiaques héréditaires ou rares
www.filiere-cardiogen.fr



FIMATHO
Malformations abdomino-thoraciques
www.fimatho.fr



FAVA-Multi
Maladies vasculaires rares
avec atteinte multisystémique
www.favamulti.fr



ORKID
Maladies rénales rares
www.filiereorkid.com



Filnemus
Maladies neuromusculaires
www.filnemus.fr



FAI2R
Maladies auto-immunes
et auto-inflammatoires systémiques rares
www.fai2r.org



MaRIH
Maladies rares immuno-hématologiques
www.marih.fr



MCGRE
Maladies constitutionnelles rares du
globule rouge et de l'érythropoïèse

BRAIN-TEAM

Maladies rares du système nerveux central
www.brain-team.fr



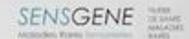
DéfiScience

Maladies Rares du Développement
Cérébral et Déficience Intellectuelle
www.defiscience.fr



SENSGENE

Maladies Rares Sensorielles
www.sensgene.com



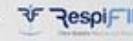
MUCO / CFTR

Mucoviscidose et affections liées
à une anomalie CFTR



RespiFIL

Maladies Respiratoires Rares
www.respifil.fr



FILFOIE

Filière de santé maladies rares
du foie de l'adulte et de l'enfant
www.filfoie.com



NeuroSphinx

Malformations pelviennes et
médullaires rares
Troubles sphinctériens d'origine rare
www.neurosphinx.fr



OSCAR

Filière des maladies rares de l'os et du cartilage
www.filiere-oscar.fr



FIRENDO

Maladies rares endocriniennes
www.firendo.fr



G2M

Maladies héréditaires du métabolisme
www.filiere-g2m.fr

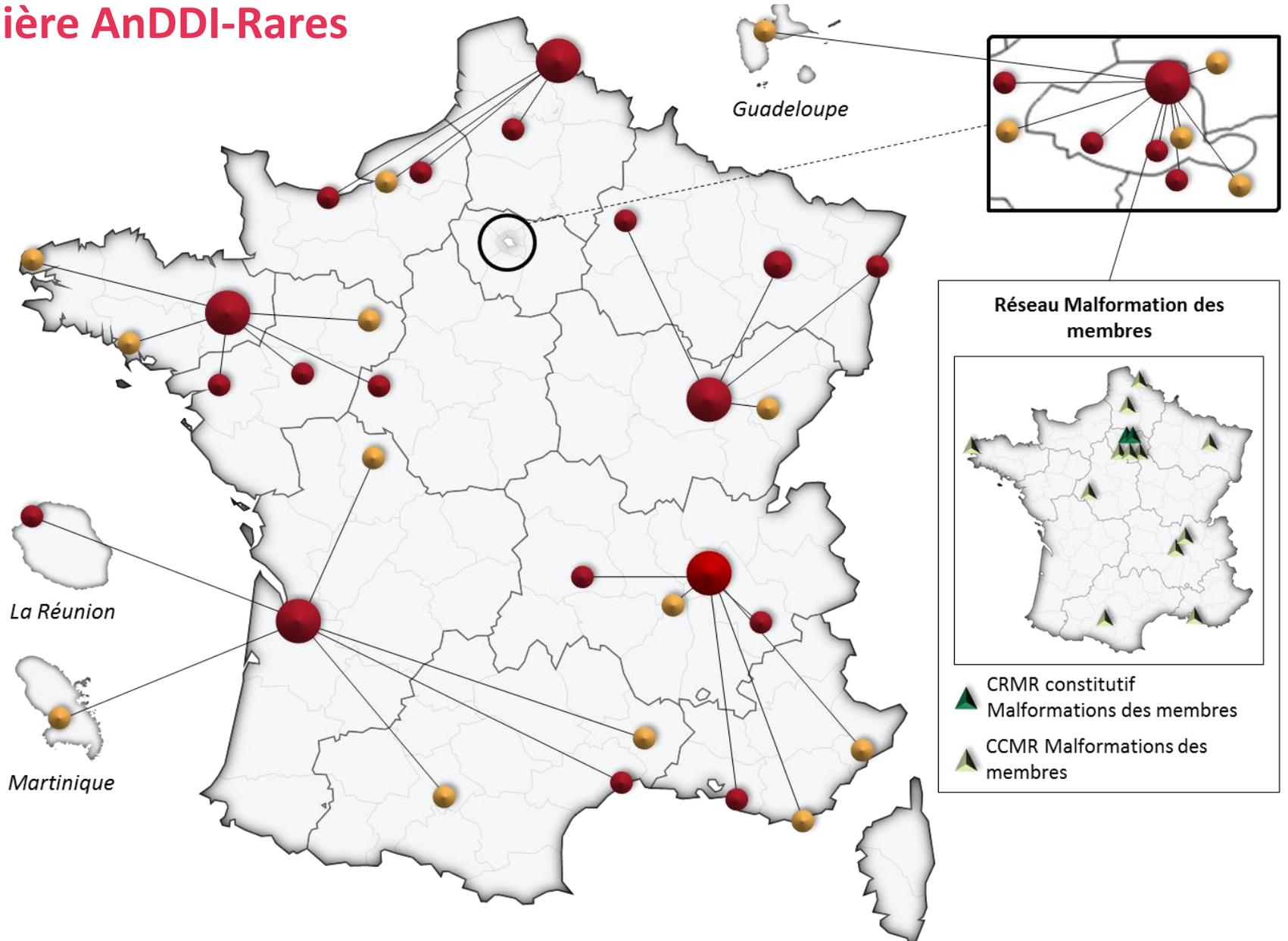


MHEMO

Maladies hémorragiques
constitutionnelles
www.filnemus.fr



Ex: Filière AnDDI-Rares



 CRMR coordonnateur Anomalies du développement

 CRMR constitutif Anomalies du développement

 CCMR Anomalies du développement

Exemple d'outils mis en place par les filières

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
- <http://parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/>
- « *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

...

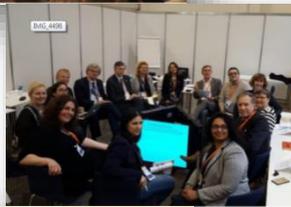


European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network
Vascular Diseases
(VASCERN)

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)

Réseaux Européens de Référence

ERN

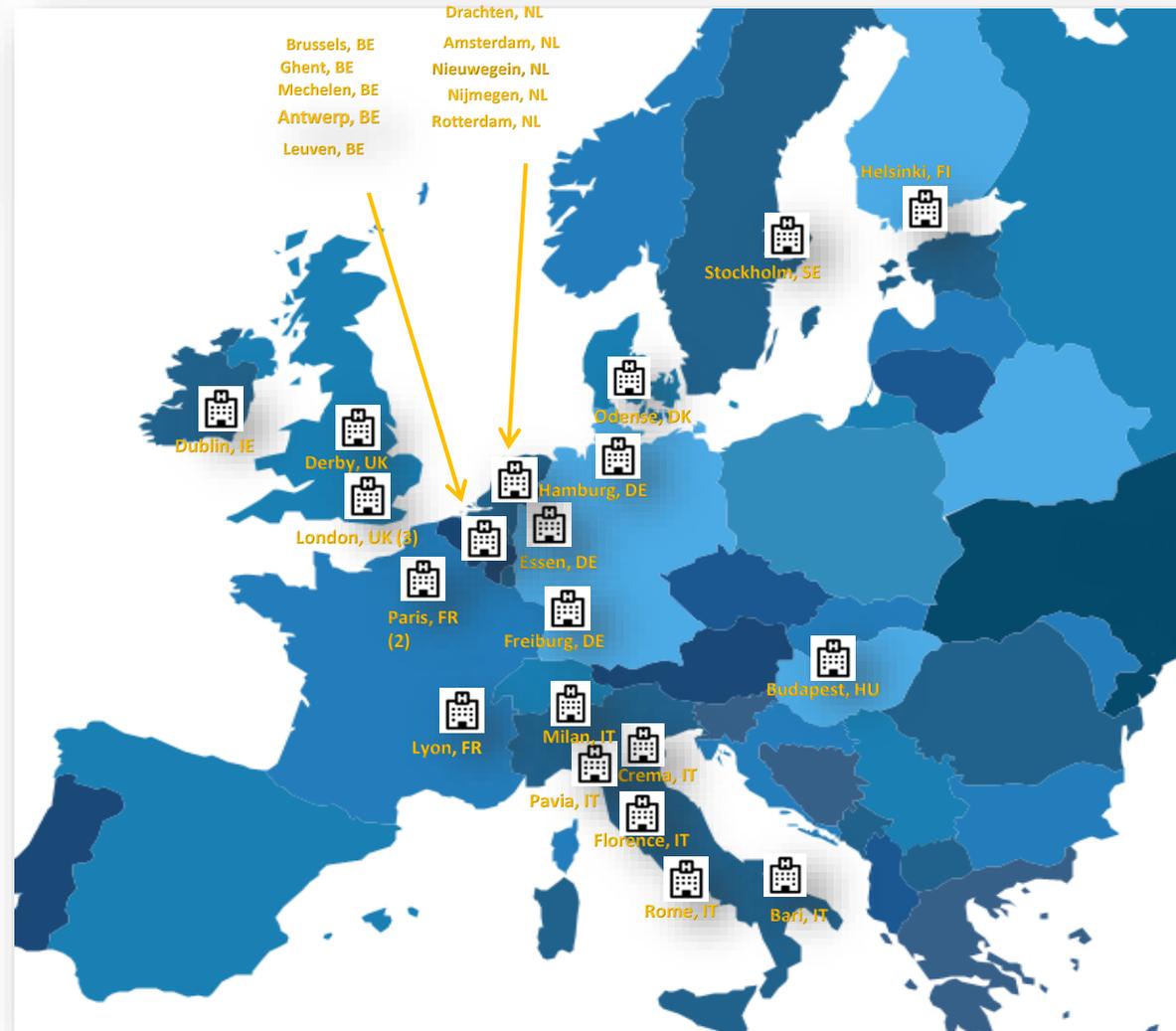
Exemple du réseau VASCERN



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network
Vascular Diseases
(VASCERN)



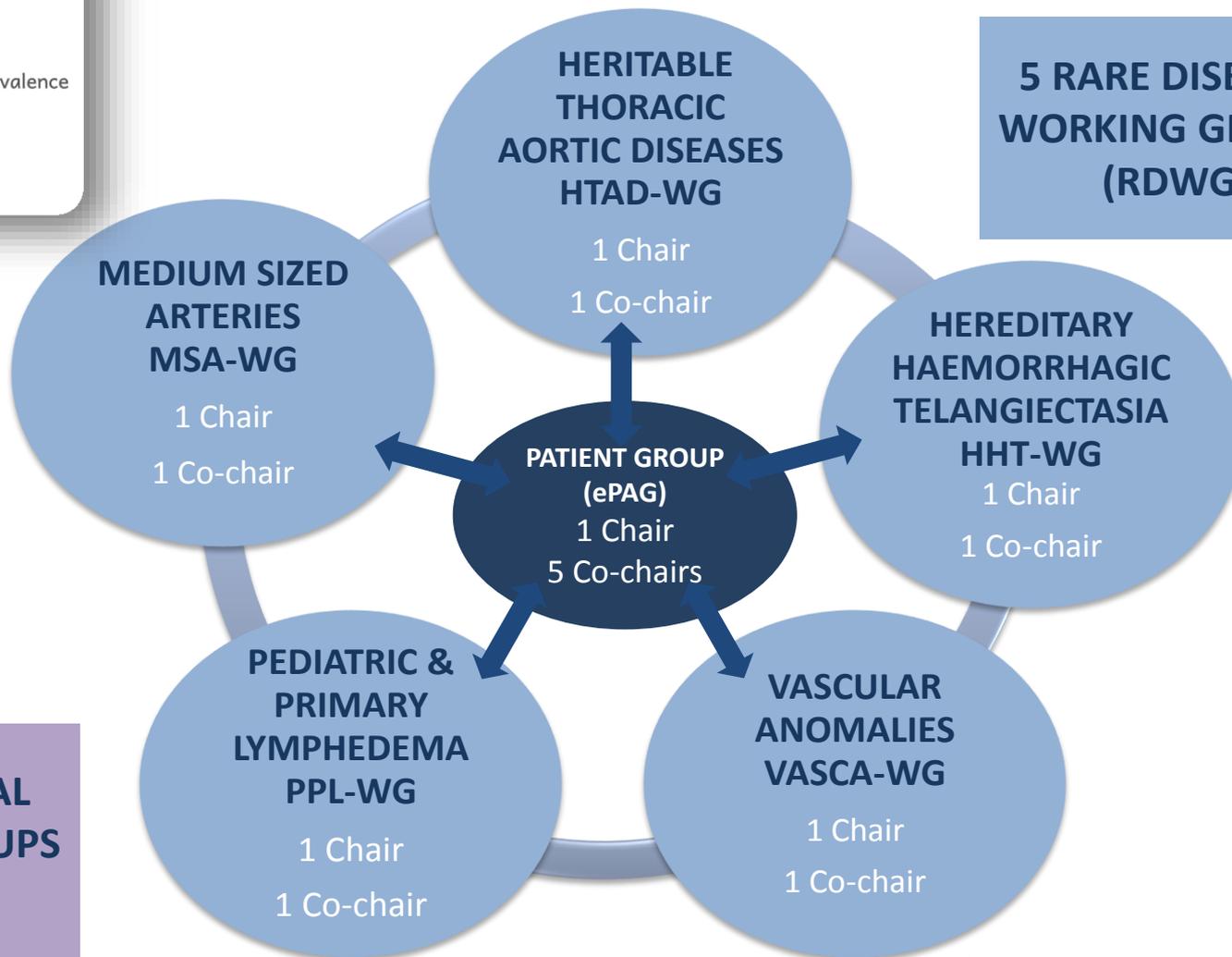


European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network
Vascular Diseases
(VASCERN)

5 RARE DISEASES WORKING GROUPS (RDWG)



5 TRANSVERSAL WORKING GROUPS (WG)

Communication

1 Chair
1 Co-chair

eHealth

1 Chair
1 Co-chair

Ethics

1 Chair
1 Co-chair

Patient Registry

1 Chair
1 Co-chair

Training & Education

1 Chair
1 Co-chair

2 Centres de référence **Coordonnateurs**

Rennes

- Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest
- Centre de référence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

7 Centres de référence **Constitutifs**

Brest

- Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest
- Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Rennes

- Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares
- Centre de référence des maladies digestives rares (MARDI)
- Centre de référence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
- Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares (C- MAVEM)

Roscoff

- Centre de référence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

6 Centres de ressource et de compétence:

Mucoviscidose (Rennes, Vannes), Maladies Hémorragiques (Brest, Rennes), SLA (Saint-Brieuc)

112 Centres de Compétences

- Anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile- de-France - Brest
- Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest – Brest, Vannes
- Démences rares ou précoces - Rennes
- Leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE) – Brest
- Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle – Brest
- Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO) – Brest
- Narcolepsies et hypersomnies rares – Brest
- Cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares – Brest, Rennes
- Malformations cardiaques congénitales complexes (M3C) – Brest, Rennes
- Troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest – Brest, Rennes
- Epilepsies rares – Brest, Rennes
- Maladies rares à expression psychiatrique – Brest, Rennes
- Malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C) – Rennes
- Syndrome de Prader-Willi et autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire – Rennes
- Maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France – Rennes
- Maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud Ouest – Rennes
- Maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest – Rennes
- Maladies auto- inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA) – Rennes
- Rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE) - Brest, Rennes
- Lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto- immunes rares – Rennes
- Maladie de Rendu-Osler – Rennes
- Maladies vasculaires rares – Brest
- Syndrome de Marfan et maladies apparentées - Rennes
- Atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques – Rennes
- Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes – Brest, Rennes
- Maladies vasculaires du foie – Brest, Rennes
- Maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC) – Vannes
- Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur – Saint Brieuc
- Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves – Brest
- Maladies bulleuses auto- immunes (MALIBUL) – Brest
- Maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC) – Nord – Brest
- Neurofibromatoses - Brest, Rennes
- Hernie de coupole diaphragmatique - Brest, Rennes
- Affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO) – Brest, Rennes
- Maladies digestives rares (MARDI) – Brest, Rennes
- Maladies rares du pancréas (PaRaDis) – Brest
- Maladies endocriniennes de la croissance et du développement – Brest, Rennes

112 Centres de Compétences

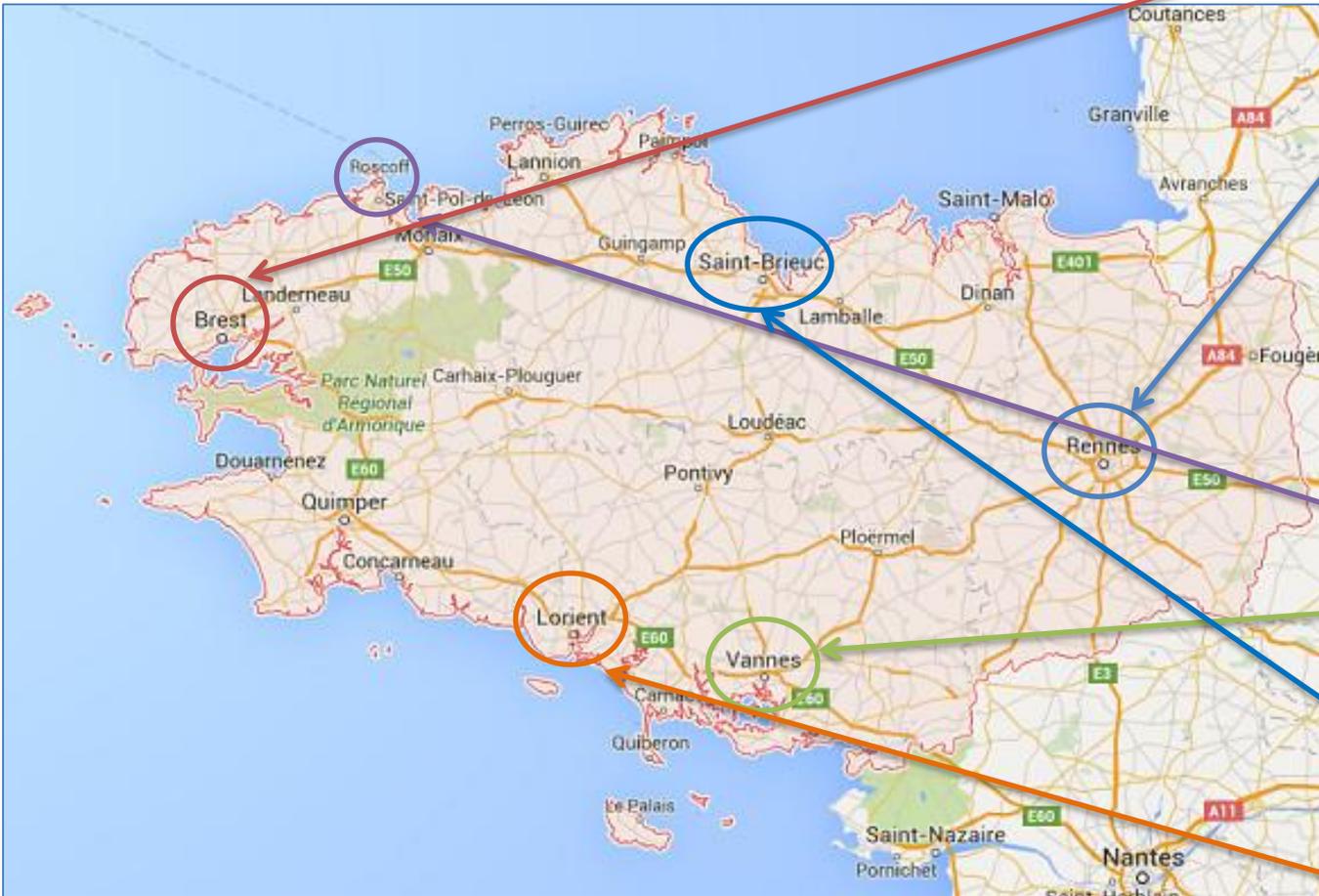
- Maladies rares de la surrénale - Brest, Rennes
- Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH) – Brest, Rennes
- Maladies rares de l'hypophyse (HYPO) – Brest, Rennes
- Pathologies gynécologiques rares (PGR) – Brest, Rennes
- Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS) – Brest, Rennes
- Développement génital: du fœtus à l'adulte – Brest, Rennes
- Maladies héréditaires du métabolisme – Brest, Rennes
- Maladies lysosomales – Rennes
- Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales – Rennes
- Angioedèmes à kinines (CREAK) – Brest
- Cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI) – Brest, Rennes
- Cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE) – Brest, Rennes
- Déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH) – Brest, Rennes
- Mastocytoses (CEREMAST) – Rennes
- Microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT) – Rennes
- Neutropénies chroniques – Rennes
- Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythroïese – Brest, Rennes
- Maladies hémorragiques constitutionnelles – Brest, Rennes
- Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR – Rennes, Vannes
- Malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP) - Brest, Rennes
- Malformations rares des voies urinaires (MARVU) – Brest, Rennes
- Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares (C- MAVEM) – Brest
- Maladies rénales rares (SORARE) – Brest, Rennes
- Syndrome néphrotique idiopathique – Brest, Rennes
- Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA) – Brest, Rennes
- Maladies rénales et phosphocalciques rares – Brest, Rennes
- Maladies osseuses constitutionnelles – Brest, Rennes
- Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate – Lorient, Brest, Rennes
- Hypertension pulmonaire - Brest, Rennes
- Maladies pulmonaires rares ORPHA-LUNG – Rennes
- Maladies respiratoires rares (RespiRare) - Brest, Rennes
- Maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA) – Brest
- Surdités génétiques – Rennes
- Kératocône (CRNK) – Brest
- Craniosténoses et malformations cranio-faciales – Rennes
- Fentes et malformations faciales (MAFACE) – Rennes
- Maladies rares orales et dentaires (ORares) – Rennes
- Syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON) – Brest, Rennes
- Malformations ORL Rares (MALO) – Brest

centre de compétences



maladies rares

Cartographie des CRMR/CCMR Région Bretagne



- Brest**
- 3 CRMR Constitutifs
 - 1 CRC MR
 - 50 CCMR

- Rennes**
- 2 CRMR Coordonnateurs
 - 3 CRMR Constitutifs
 - 3 CRC MR
 - 59 CCMR

- Roscoff**
- 1 CRMR Constitutif

- Vannes**
- 2 CCMR + 1 CRC MR

- Saint Brieuc**
- 1 CRC MR

- Lorient**
- 1 CCMR

3,3 millions d'habitants, environ 180 000 personnes atteintes d'une MR
Les 23 filières MR sont représentées

MERCI DE VOTRE ATTENTION



22 novembre 2019

