

Les Filières de Santé Maladies Rares

filières de santé

maladies rares

Angoulême le 22 mars 2018



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



LES MALADIES RARES

Définition

Les maladies dites rares sont celles qui **touchent un nombre restreint de personnes** en regard de la population générale.

Le seuil admis en Europe est **d'une personne atteinte sur 2 000**, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée.

Les maladies rares concernent **3 à 4 millions de personnes en France**, et près de 25 millions en Europe.



LES MALADIES RARES

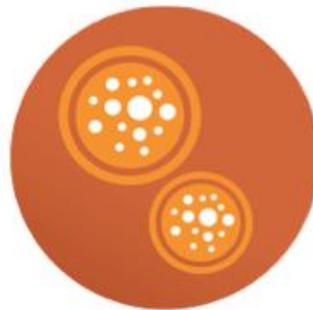
Chiffres clefs

On dénombre environ **7 000 maladies rares** dont 80 % sont d'origine génétique. Entre 200 et 300 nouvelles maladies rares sont décrites chaque année.

Les $\frac{3}{4}$ **des maladies rares peuvent être présentes dès la naissance** ou avant l'âge de 2 ans, cependant, certaines maladies (environ $\frac{1}{4}$) apparaissent après 40 ans.



80%
DES MALADIES
D'ORIGINE GÉNÉTIQUE



7000
MALADIES
RARES



MOINS DE
200
TRAITEMENTS
SPÉCIFIQUES

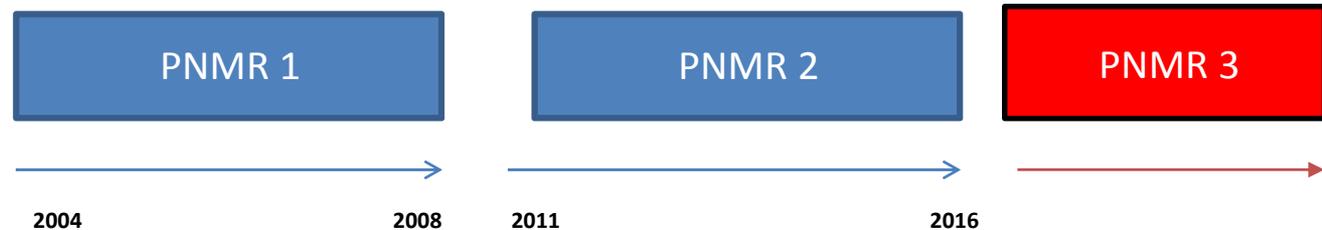


3
MILLIONS
DE FRANÇAIS
CONCERNÉS

LA CREATION DES FILERES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)



LES PLANS NATIONAUX (PNMR)



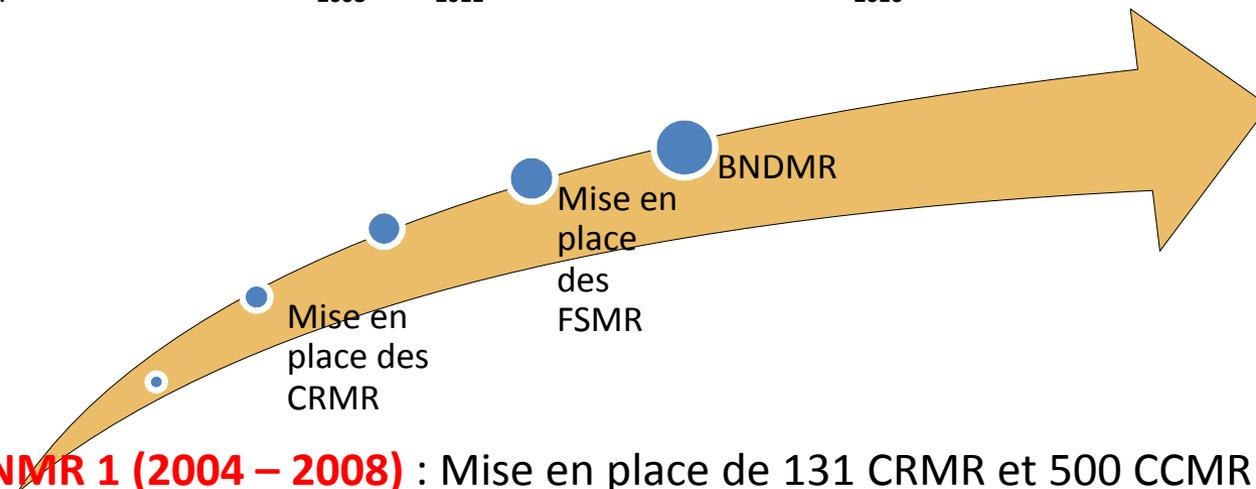
En France La mobilisation des professionnels et des associations de malades a permis la **mise en place de Plans Nationaux Maladies Rares** = loi relative à la politique de santé publique **du 9 août 2004**

✧ **PNMR 1 (2004 – 2008)** : Mise en place de 131 CRM et 500 CCMR

En 2017 **387 CRM et 1844 CCMR**

✧ **PNMR 2 (2011 – 2016)** : Création de 23 FSMR en 2014

✧ **PNMR 3 (en cours)** : Réactualisation de la liste des CRM et reconnaissance des sites constitutifs et des centres de compétences



2017



387 centres de référence coordonnateurs et constitutifs

MINISTÈRE
DES AFFAIRES SOCIALES,
DE LA SANTÉ
ET DES DROITS DES FEMMES

1844 centres de compétences



23 Filières de Santé Maladies Rares

Plan national maladies rares

2011-2016

23 filières de santé ma
une nouvelle ambition pour les m

Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares	AnDDI-Rares	Pr Laurence Olivier-Faivre (Dijon)
Maladies cardiaques héréditaires	CARDIOGEN	Dr Philippe Charron (Paris)
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central	BRAIN-TEAM	Pr Christophe Verny (Angers)
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle	DéfiScience	Pr Vincent des Portes (Lyon)
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	FAI²R	Pr Eric Hachulla (Lille)
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique	FAVA-Multi	Pr Guillaume Jondeau (Paris)
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	FILFOIE	Pr Olivier Chazouillères (Paris)
Maladies neuromusculaires	FILNEMUS	Pr Jean Pouget (Marseille)
Maladies rares en dermatologie	FIMARAD	Pr Christine Bodemer (Paris)
Malformations abdomino-thoraciques	FIMATHO	Pr Frédéric Gottrand (Lille)
Maladies rares endocriniennes	FIRENDO	Pr Jérôme Bertherat (Paris)
Maladies héréditaires du métabolisme	G2M	Pr Brigitte Chabrol (Marseille)
Maladies rares immuno-hématologiques	MARIH	Dr Régis Peffault de Latour (Paris)
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythrocytose	MCGRE	Pr Frédéric Galactéros (Créteil)
Maladies hémorragiques constitutionnelles	MHémo	Pr Claude Négrier (Lyon)
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	Muco/CFTR	Pr Isabelle Durieu (Lyon)
Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares	NeuroSphinx-GBS	Dr Célia Crétole (Paris)
Os-Calcium/Cartilage-Rein	OSCAR	Pr Valérie Cormier-Daire (Paris)
Maladies rénales rares	ORKiD	Pr Denis Morin (Montpellier)
Maladies respiratoires rares	RESPIFIL	Pr Annick Clément (Paris)
Maladies rares sensorielles	SENSGENE	Pr Hélène Dollfus (Strasbourg)

Missions des Filières de Santé Maladies Rares

Un réseau pour instaurer des synergies et coordonner les acteurs des maladies rares

filières de santé
maladies rares



Améliorer
la prise en charge des patients



Développer
la formation et l'information



Coordonner
la recherche



Développer
les liens européens et internationaux

La Filière de Santé Maladies Rares BRAIN-TEAM

Filière de Santé Maladies Rares



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

La Filière de Santé Maladies rares BRAIN-TEAM



BRAIN-TEAM en chiffres

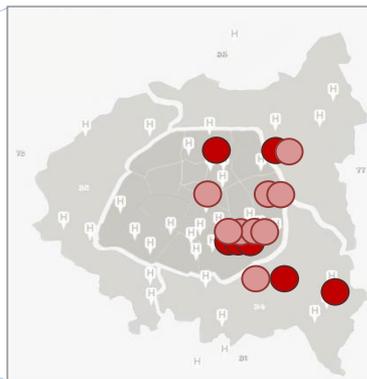
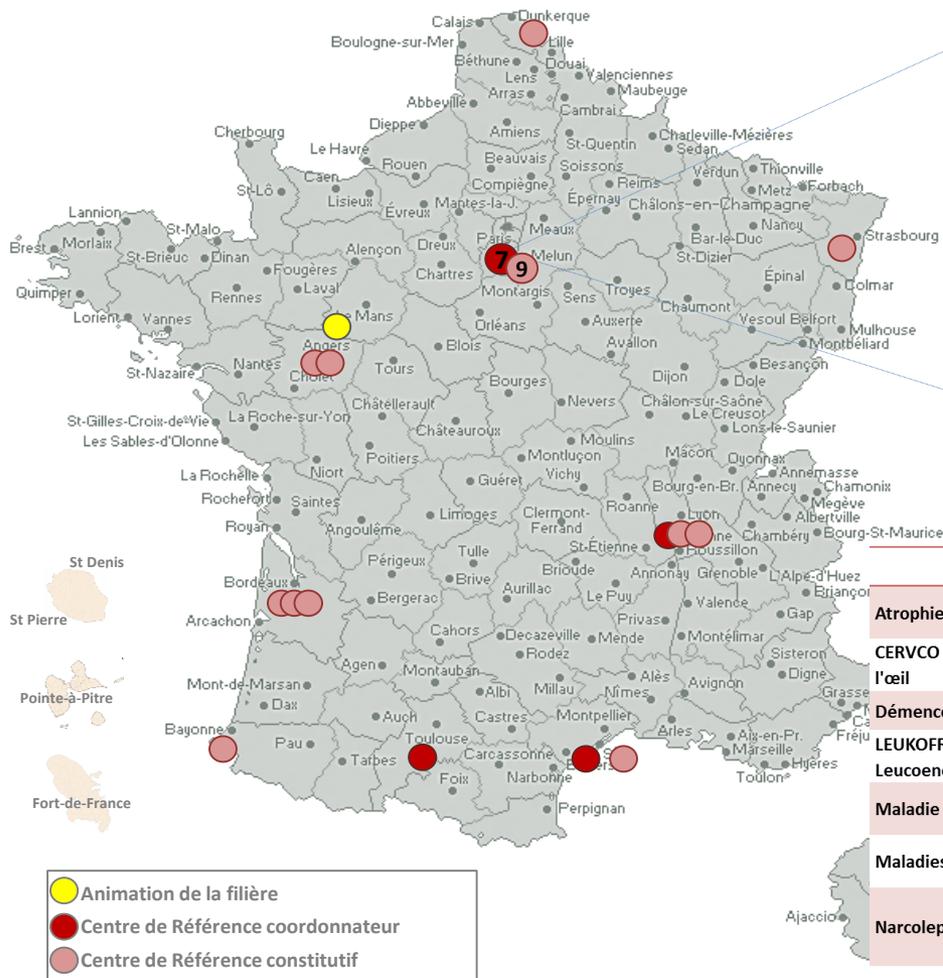
- Laboratoires de diagnostic
- Laboratoires de Recherche
- Partenaires : BNDMR, MDPH, CNSA
- Plateforme Maladies Rares (MRIS, Alliance Maladies Rares)
- Sociétés Savantes

10 Centres de Référence Maladies Rares

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

• CRMR coordonnateurs et constitutifs

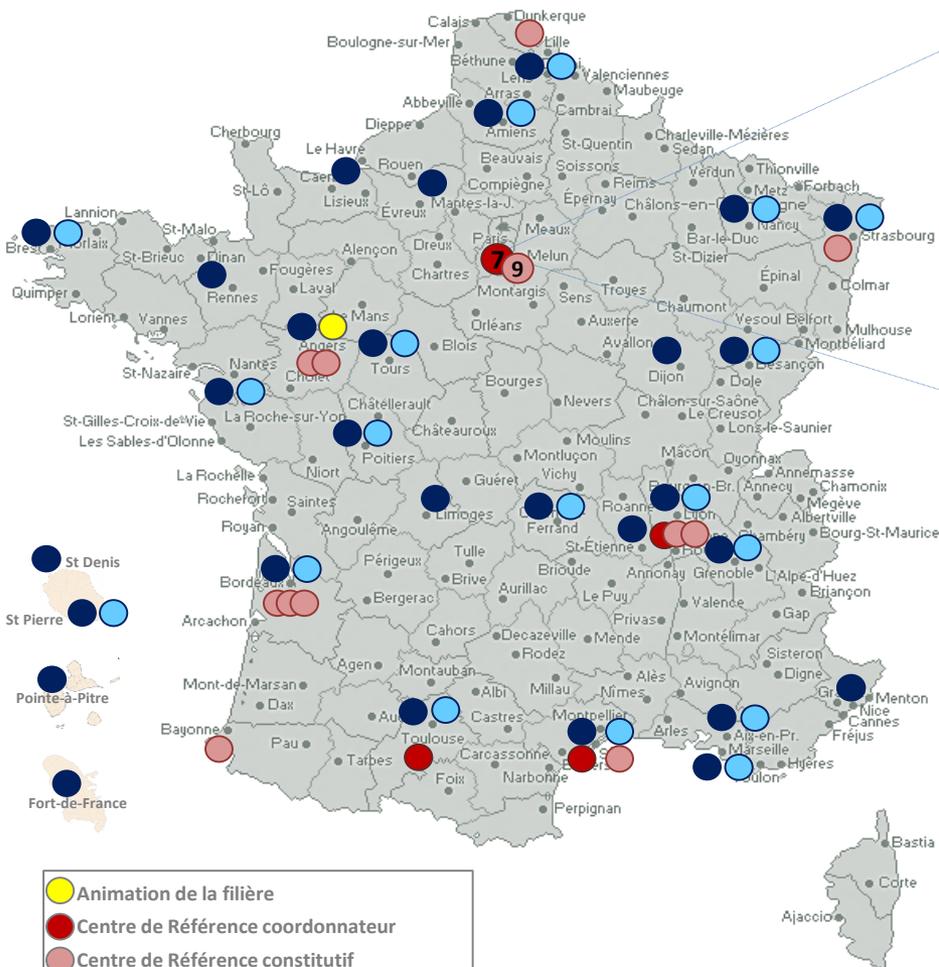
30



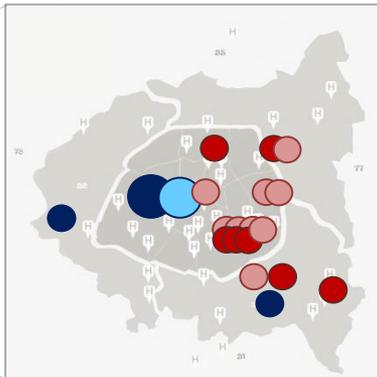
Nom	Coordonnateur du Centre
Atrophie Multi systématisée	Pr O. Rascol - CHU Bordeaux Pr W. Meissner
CERVCO - Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil	Pr H. Chabriat - Lariboisière (Paris)
Démences rares ou précoces	Pr B. Dubois - Pitié-Salpêtrière (Paris)
LEUKOFRANCE - Leucodystrophies et Leucoencéphalopathies rares	Pr O. Boespflug-Tanguy - R. Debré (Paris) Pr P. Aubourg / Pr P. Labauge
Maladie de Huntington	Pr A.-C. Bachoud-Lévi - H. Mondor (Créteil) Pr D. Rodriguez / Dr B. Soudrie / Pr C. Verny / Dr C. Simonin
Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle	Dr K. Deiva - Bicêtre (Kremlin-Bicêtre) Dr R. Marignier / Dr A.-C. Papeix
Narcolepsies et Hypersomnies Rares	Pr Y. Dauvilliers – CHU Montpellier Pr D. Léger / Pr Isabelle Arnulf / Dr Michel Lecendreux / Pr Patricia Franco / Pr Pierre Philip / Dr Maria-Antonia Quera-Salva Pr A. Durr - Pitié-Salpêtrière / Trousseau (Paris)
Neurogénétique	Pr M. Vidailhet / Pr D. Rodriguez / Pr C. Verny / Pr M. Anheim / Pr C. Goizet
Syndrome Gilles de la Tourette	Dr A. Hartmann Pitié-Salpêtrière (Paris)
Syndromes Neurologiques Paranéoplasiques et Encéphalites Auto-immunes	Pr Jérôme Honnorat – HCL, site hôpitaux Est (Lyon)

Cartographie de la Filière

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS



- Animation de la filière
- Centre de Référence coordonnateur
- Centre de Référence constitutif
- Ville avec au moins 1 CCMR Enfant
- Ville avec au moins 1 CCMR Adulte



• **CCMR**
coordonnateurs
et constitutifs

30

• **Equipes**
spécialisées
adulte

78

• **Equipes**
spécialisées
enfant

38

• **Sites**
hospitaliers

49

• **Villes avec**
un CCMR ou
un CCMR

35

142 centres de compétences

répartis dans 97 services hospitaliers

Un axe Médico-social

- les maladies rares dégénératives du système nerveux central nécessitent un accompagnement médico-social global et pluridisciplinaire.



- **Les situations très souvent complexes** amènent à une coordination optimale dans le parcours de vie du patient.



- **Choix BRAIN-TEAM** = Apporter un soutien auprès des ESMS et des structures d'aide à domicile

Favoriser le lien entre le sanitaire le secteur médico-social



Un Etat des lieux Une Nécessité de créer du lien



Le travail en réseau



Missions de l'axe Médico-social pour les maladies rares du système nerveux central

Animation du réseau des services sociaux BRAIN-TEAM :Partage des connaissances, des expériences, des pratiques et des outils

Animation du réseau national médico social BRAIN-TEAM (ESMS et services d'aide à domicile) : Partage des connaissances, des expériences et des pratiques

Travaux de développement et recherche sur le social et médico-social: groupe de travail CNSA, appel à projet, dossier unique d'admission en EMS, etc,,,

Expertise nationale sociale et médico-sociale sur les maladies rares du système nerveux central

Mise en relation avec le secteur sanitaire pour éviter les ruptures de parcours

Appui à la l'information et la connaissance des MRSNC : formation des « experts », capitalisation des savoirs et des expériences,

Développement des compétences collectives du secteur social et médico-social : Formations, colloques, tutoriel, etc...

2018 : Travailler ensemble Un réseau National Médico-social



Le réseau Sanitaire
National BRAIN TEAM

Un réseau National
Médico-Social
BRAIN-TEAM

Une réponse pour
éviter les ruptures de
parcours de vie

2018

La Formation/sensibilisation



Des formations pour les ESMS et structures d'aide à domicile

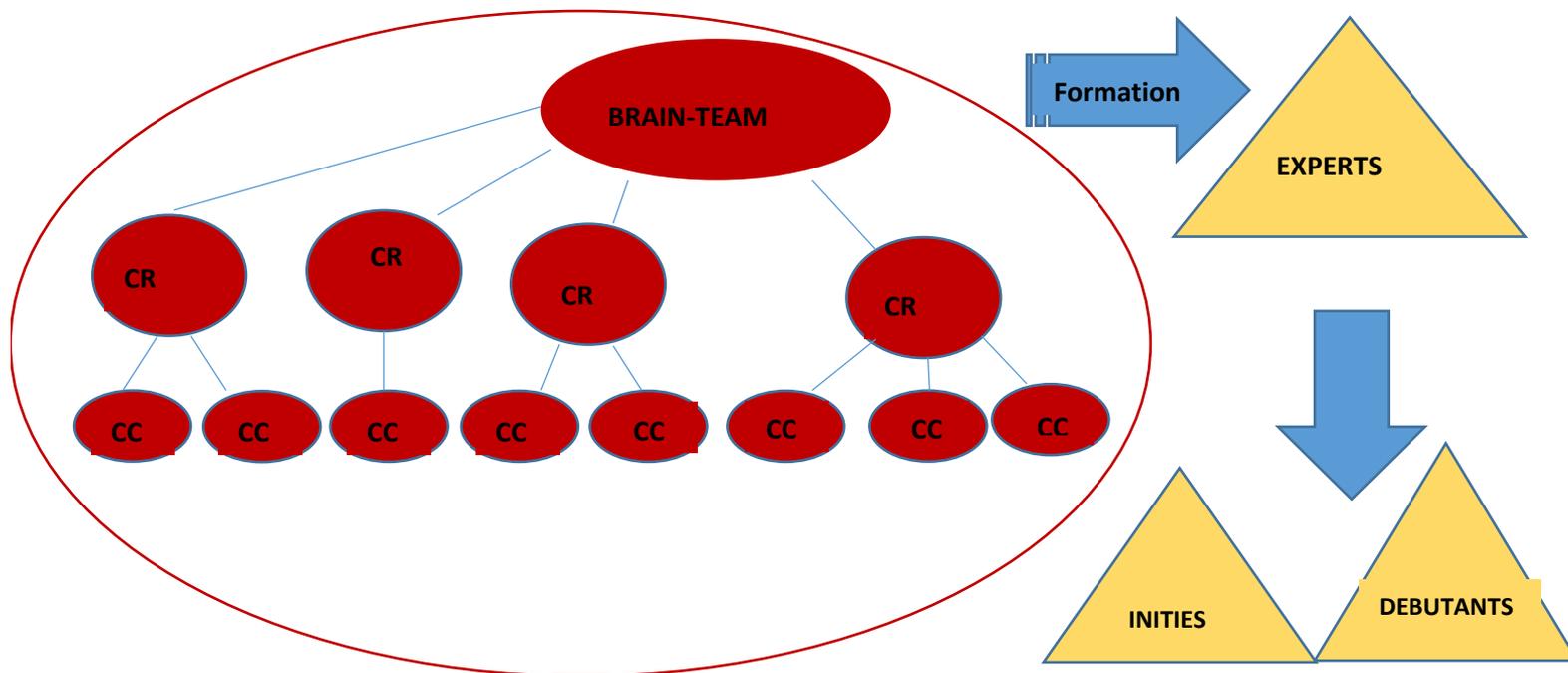


Des colloques régionaux de sensibilisation



Accès à des tutoriels gratuits

La montée en compétences du secteur social et médico-social



2018

Une Cartographie du Réseau MS BRAINT-TEAM en cours



L'axe Médico-social au service des acteurs



Les patients et leur famille, les associations de patients

Les professionnels du paramédical en libéral : neurologues, kinésithérapeutes, psychologues, médecins, etc...

Les services sociaux : CHU ou autres ...

Les professionnels du secteur social et médico-social : services d'aide à domicile et ESMS

Les institutions : MDPH, ARS, CNSA, etc

L'Education nationale, les écoles, les centres de formation



Merci pour votre attention