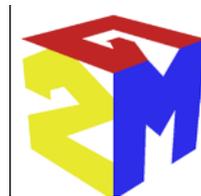


LES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES

Colloque 28 Novembre 2017 - Poitiers



**Maladies rares et
Handicaps rares**
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?





LES MALADIES RARES

Définition et chiffres clés

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.



Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



LES MALADIES RARES

Définition et chiffres clefs

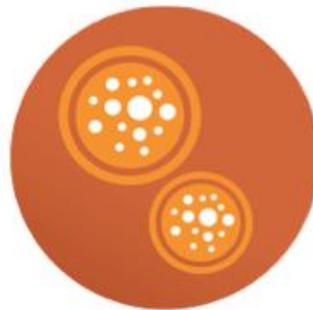


On dénombre environ **7 000 maladies rares** dont 80 % sont d'origine génétique. Entre 200 et 300 nouvelles maladies rares sont décrites chaque année.

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



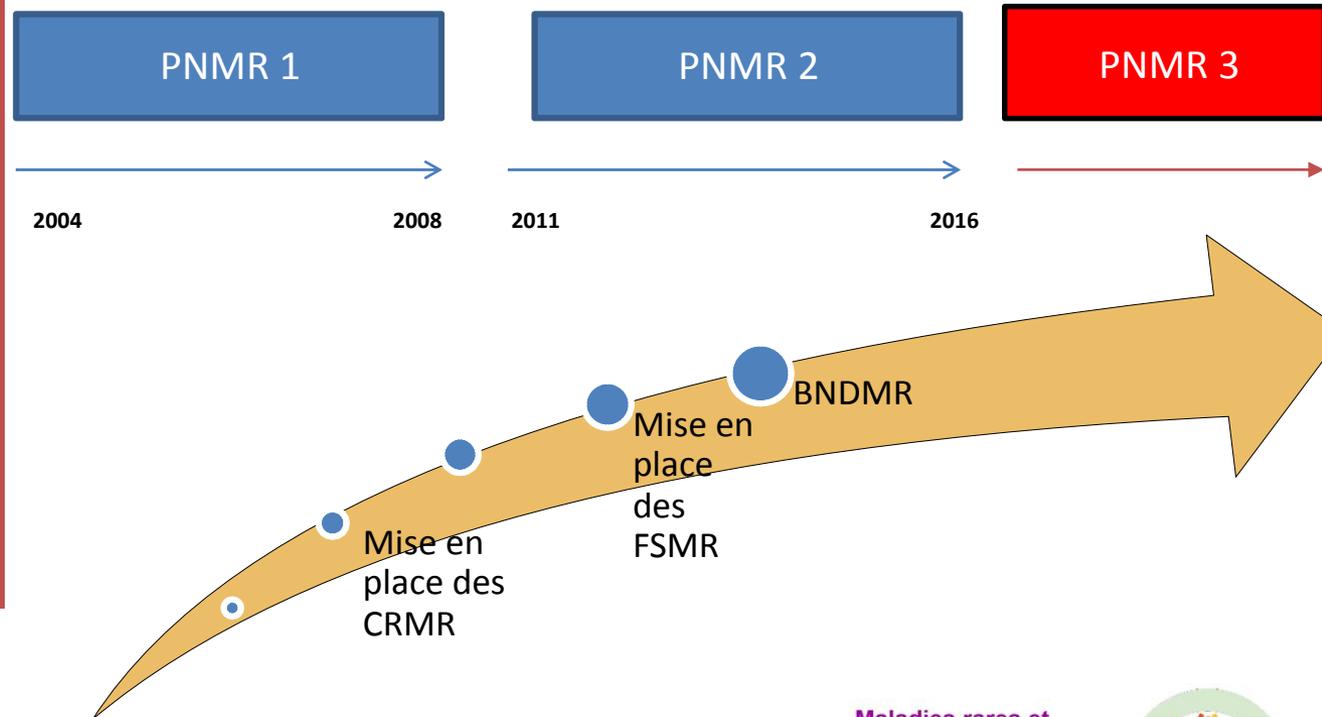
3
MILLIONS
DE FRANÇAIS
CONCERNÉS



LA CREATION DES FILERES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)

LES PLANS NATIONAUX (PNMR)

La mobilisation des professionnels et des associations de malades a permis la mise en place de Plans Nationaux Maladies Rares



Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



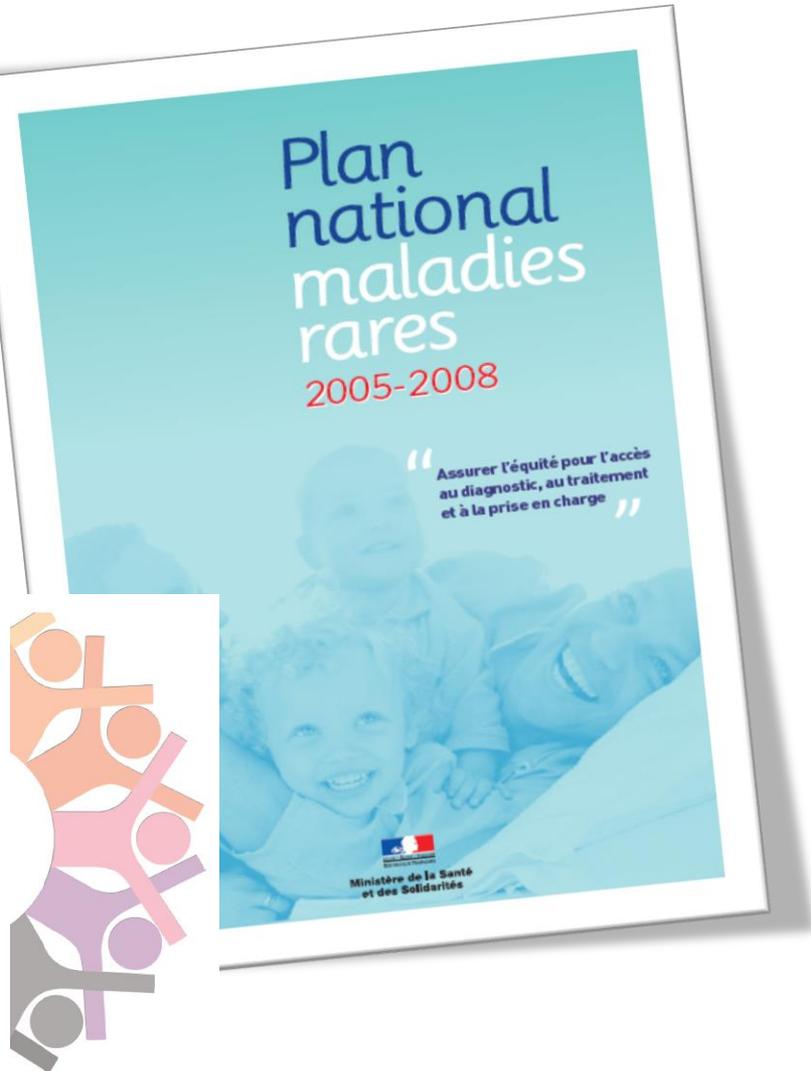
LE Plan National Maladies Rares 1 (PNMR1): 3 idées fortes

1 - Structurer l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares» *car*

- 7000 maladies rares
- >3 millions français

2 - Reconnaissance des structures d'excellence scientifique et clinique» *par*

La labellisation des Centres de Référence pour une (ou un groupe de) maladie(s) rare(s)



Maladies rares et
Handicaps rares
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?



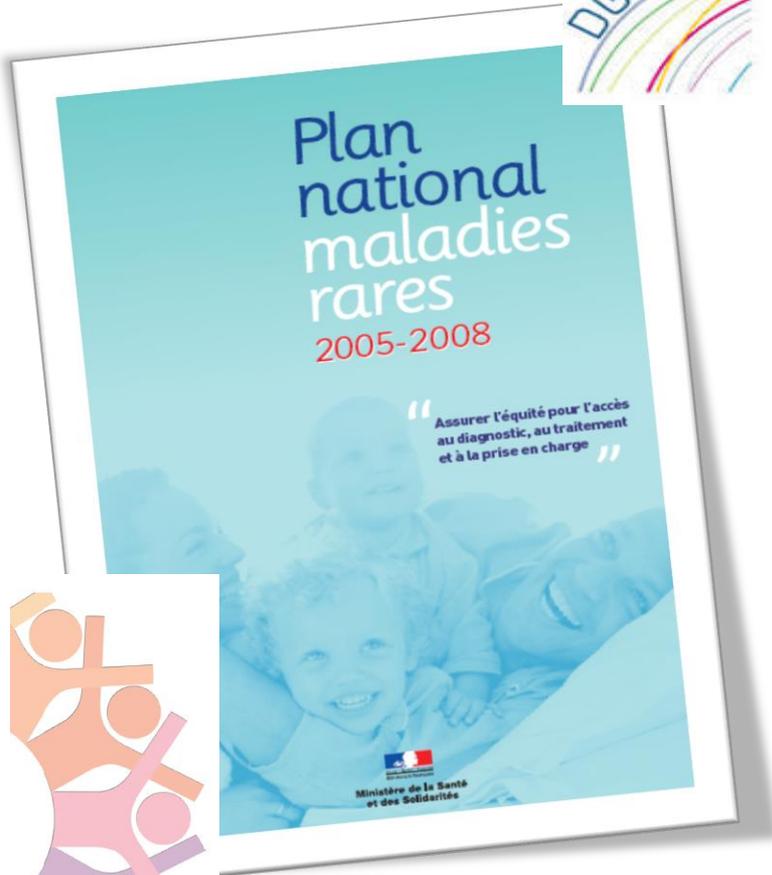


3- La reconnaissance de 131 centres de référence labellisés

équipes hospitalo-universitaires spécialisées

- **Rôle d'expertise** scientifique et clinique pour une maladie ou un groupe de maladies rares.
- **Rôle de recours** au plan national.
- Missions et désignations définies par la DGOS (procédure de labellisation nationale – cahier des charges précis).
- 501 **centres de compétences** rattachés et offrant un appui pour la proximité.

Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



2017



387 centres de référence coordonnateurs et constitutifs

1844 centres de compétences



Maladies rares et Handicaps rares

Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



LE PLAN NATIONAL MALADIES RARES 1

LES CENTRES DE REFERENCE MALADIES RARES

LES CRMR

- Les sites
Coordonnateurs
- Les sites
Constitutifs

MISSIONS:

- Mission de coordination (en lien avec la FSMR de rattachement)
- Mission d'expertise (RCP, PNDS, BNDMR...)
- Mission de recours (prise en charge pluridisciplinaire et pluri professionnelle : diagnostic, thérapeutique, suivi)
- Mission de recherche
- Mission d'enseignement et de formation

ORGANISATION :

Ils peuvent être mono-site (et ce site unique est coordonnateur) ou multi-sites (comprenant un site coordonnateur et un ou plusieurs sites constitutifs).

Maladies rares et
Handicaps rares
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?



LE PLAN NATIONAL MALADIES RARES 1

LES CC

- Les sites Coordonnateurs
- Les sites Constitutifs

LES CENTRES DE COMPETENCES MALADIES RARES (CCMR)

Mission : assurer la prise en charge et le suivi des patients au plus proche de leur domicile.

Obligation de renseigner la BNDMR.

Ils participent le cas échéant aux autres missions des CCMR.

Maladies rares et
Handicaps rares
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?



LE PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2



2009 : Evaluation du PNMR1 et élaboration du PNMR2

- Renforcer la qualité de la prise en charge des patients, ainsi que la recherche sur les maladies rares et la coopération européenne et internationale.

PNMR2 2011-2014 : Mise en place des Filières de Santé Maladies Rares « FSMR »

Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



LE PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2

Nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les CRMR»

- Constitution des Filières Nationales de Santé Maladies Rares (FSMR)
- Appel à projet pour la constitution de ces filières de santé maladies rares

Lancement par l'instruction

N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013

23 filières de santé maladies rares
regroupant
thématiquement les CRMR

Maladies rares et
Handicaps rares
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?



LA CREATION DES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)

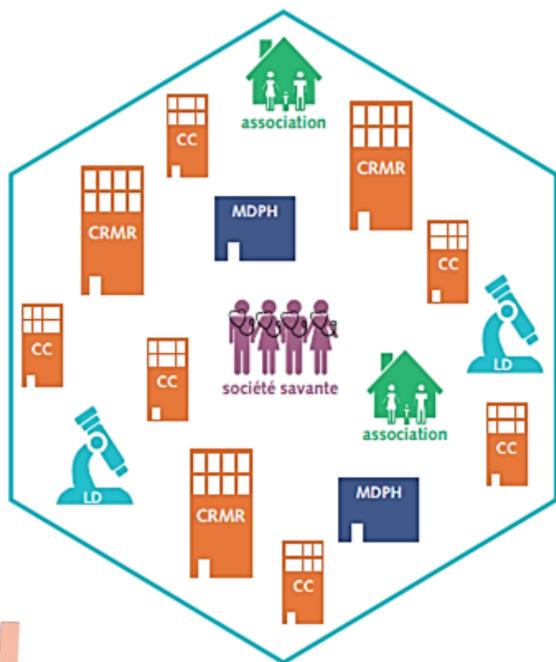
23 Filières de Santé Maladies Rares



The logos represent the following care networks:

- FIMATHO**: Filière des Malformations Abdomino-Thoraciques
- FAVA-MULTI**: Filière Santé Maladies Rares
- cardiogen**: filière nationale de santé maladies cardiaques héréditaires
- Filnemus**: Filière Neuromusculaire
- TeteCou**: FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS
- BRAIN-TEAM**: Filière Santé Maladies Rares
- ORKID**: ORPHAN KIDNEY DISEASES
- DéfiScience**: Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle
- FILSLAN**: Filière de Santé Maladies Rares Sclérose Latérale Amyotrophique et Maladies du Neurone Moteur
- fimarad**: Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques
- MHEMO**: La Filière des maladies hémorragiques constitutionnelles
- AnDDI-Rares**: Filière de Santé Maladies Rares
- Filière MUCO | CFTR**
- FIRENDO**: Filière des maladies rares endoc.
- MCGRÉ**: FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES
- FILFOIE**: FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT
- SENSGENE**: Filière de santé Maladies Rares Maladies Rares Sensorielles
- MaRI**: Filière de santé Maladies Rares Immuno-Hématol.
- Maladies rares et Handicaps rares**: Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?
- NeuroSphinx**: FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES
- Respi**: Filière Maladies Respirat.

LA CREATION DES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)



Une Filière de Santé Maladies Rares couvre 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.

Elle recouvre avant tout des maladies rares connues, mais aussi des maladies ou syndromes rares probables mais non encore confirmés.

Les filières n'ont pas vocation à se substituer aux CRMR ni aux centres de compétences pour la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare.

Maladies rares et
Handicaps rares
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?



23 FILIERES DE SANTE MALADIES RARES EN 2014

- **Renforcer la coordination des acteurs et des structures** concernés par un ensemble cohérent de maladies rares (proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge)
- **Accroître la lisibilité de leur organisation**
- **Augmenter la visibilité de leurs actions**

filières de santé

maladies rares



Maladies rares et
Handicaps rares
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?

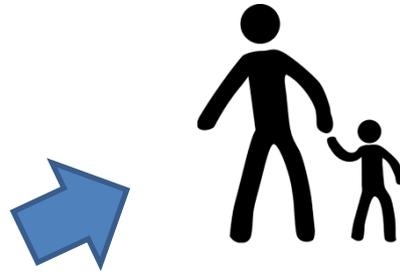


LES FSMR: NOS MISSIONS

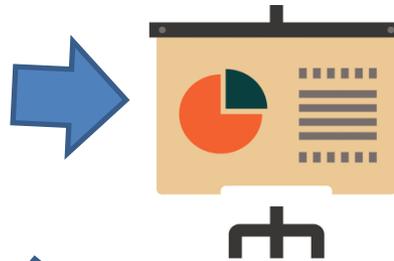
filieres de santé

maladies rares

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



Améliorer la prise en charge des patients



Développer la formation et l'information



Coordonner la recherche

Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



AMELIORER LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS



Groupe de travail inter-filière sur des problématiques communes : transition enfant-adulte, expertise clinique, télémédecine, liens outre-mer et ville/hôpital, éducation thérapeutique du patient, le médico-social ...

Faciliter la mise en place de la BNDMR

Coordonner la mise à jour / création de recommandations

Et de nombreuses actions spécifiques à chaque filière en fonction des spécificités des maladies



Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?

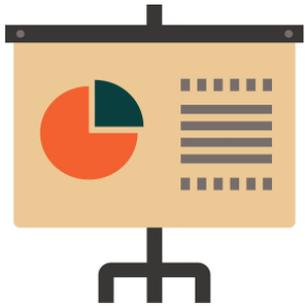


DEVELOPPER LA FORMATION ET L'INFORMATION

Organiser des événements pour les acteurs de la prise en charge

Informier

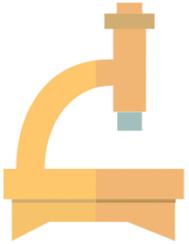
Sensibiliser à travers les sites web, réseaux sociaux et autres événements médicaux/scientifiques



Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



COORDONNER LA RECHERCHE



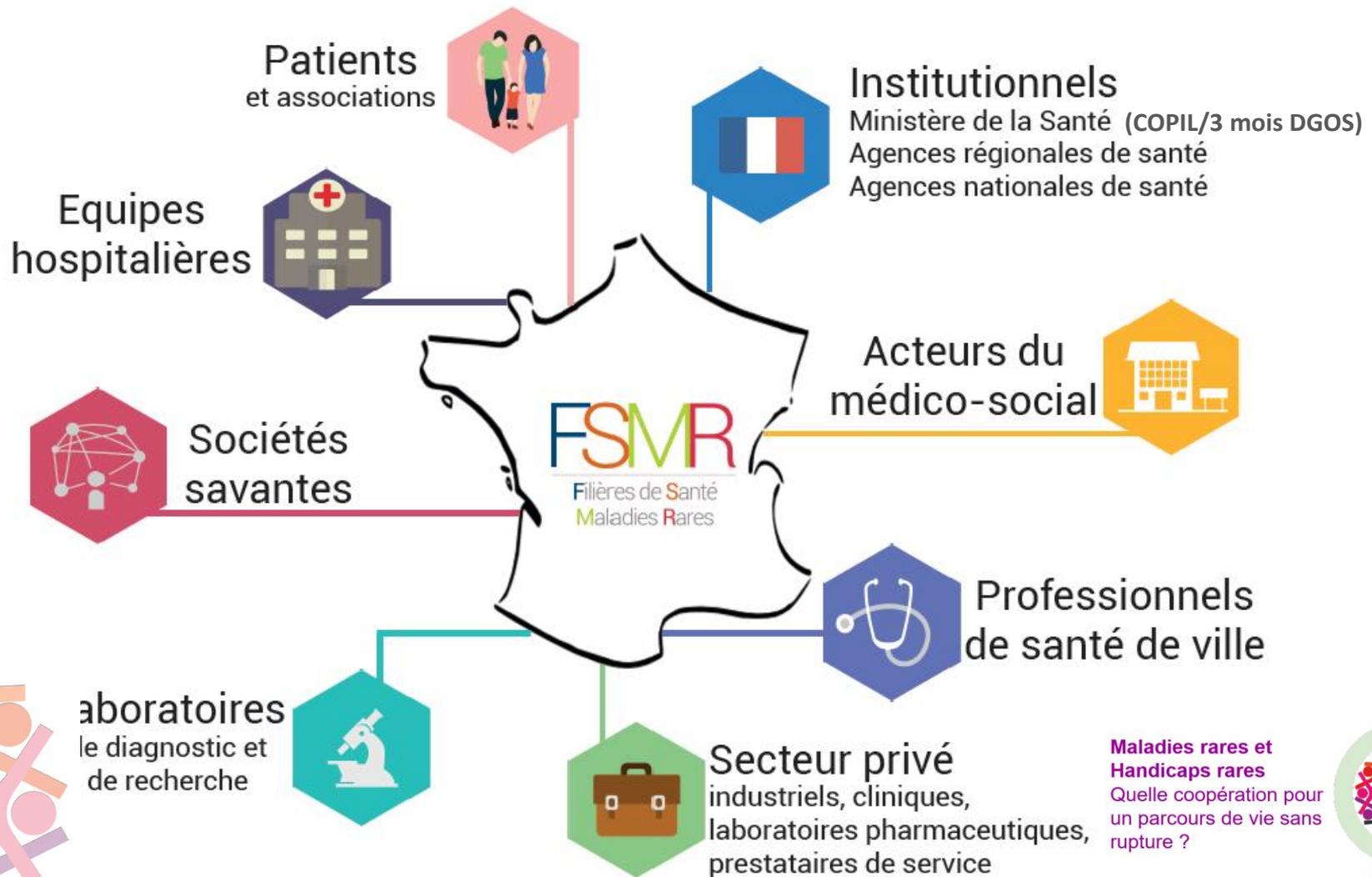
Soutenir les CRM dans la recherche de financement et la mise en place de nouvelles études



Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



LES INTERACTIONS



Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?



PLAN NATIONAL MALADIES RARES 3 (PNMR3)



Evaluation du PNMR2 UNE PRECONISATION COMMUNE : UN 3^{ème} PLAN

Nécessité d'un 3^{ème} plan pour poursuivre les efforts engagés, permettre la mobilisation de tous les acteurs, mobiliser des financements fléchés



Les missions de la préparation du PNMR3

- Parcours de santé
- Thérapeutiques innovantes
- une médecine individualisée
- des nouvelles compétences et des développements technologiques au service de l'information et de l'autonomie

Proposer les mesures phares susceptibles de conduire à des améliorations déterminantes du diagnostic, de l'offre de soin, de la compréhension de ces maladies, et du développement de traitements efficaces.

Maladies rares et
Handicaps rares
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?



LES FSMR : UNE POLITIQUE EUROPÉENNE

Depuis le début des années 2000, les maladies rares sont considérées comme un enjeu de santé publique au niveau européen.

Au moment où la France mettait en œuvre son 1er plan national maladies rares, la commission européenne encourageait l'émergence d'une politique européenne concernant les maladies rares.

En 2009, le conseil européen encourage tous les États membres à élaborer et mettre en place un plan ou une stratégie nationale maladies rares avant 2013.



**Maladies rares et
Handicaps rares**
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?



Merci pour votre attention



Maladies rares et Handicaps rares
Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture ?

