



Le plan maladie rares, la filière déficience, les centres de référence « épilepsies rares »

Mathieu Milh, Nadia Bahi-Buisson

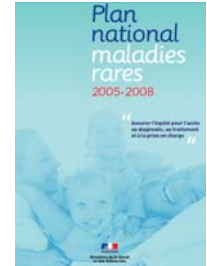
Le Plan National Maladies Rares

Le Plan National Maladies Rares - 2005 / 2008

améliorer l'accès au diagnostic et la prise en charge des personnes atteintes, grâce à la mise en place de 131 Centres de Référence maladies rares labellisés (CRMR).

Organisation et labellisation définies en fonction des files actives patients.

500 Centres de Compétences rattachés aux CRMR et offrant un appui pour la prise en charge de proximité.



Le Centre de Référence



Rôle et objectifs du Centre de Référence...

Ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières organisées autour d'équipes médicales spécialisées reconnues à travers un label ministériel sur la base d'un cahier des charges.

Rôle d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares et de recours au delà de son territoire de santé.

Assurer au malade et à ses proches une prise en charge globale et cohérente.

Le Centre de Référence

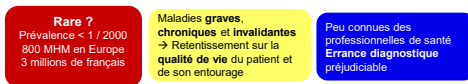
Améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et professionnels de santé.

Participer à l'amélioration des connaissances et des pratiques professionnelles.

Développer les outils de la coordination entre les différentes structures et acteurs.

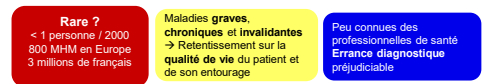
Apporter aux autorités les connaissances essentielles dans le domaine des maladies rares et être l'interlocuteur des associations de malades.

Qu'est ce qu'une maladie rare ?



1^{er} « Plan national maladies rares » 2005-2008 :
Priorité : « assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge »
131 Centres de Références (CR) et 500 centres de compétences labellisés

Qu'est ce qu'une maladie rare ?



1^{er} « Plan national maladies rares » 2005-2008 :
Priorité : « assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge »
131 Centres de Références (CR) et 500 centres de compétences labellisés
→ Nécessité de communication et échanges entre des centres souvent complémentaires

1^{er} « Plan national maladies rares » 2005-2008 :
 Priorité : « assurer l'équité pour l'accès à l'expertise et à l'information »
 131 → Nécessité de communication et échanges entre des centres
 souvent complémentaires
 labellisés

2^e « Plan national maladies rares » 2011-2014 :
 → Création des Filières de Santé Maladies Rares
 → Diffuser les bonnes pratiques, coordonner la
 recherche et la formation des professionnels
 → Rayonner au niveau européen

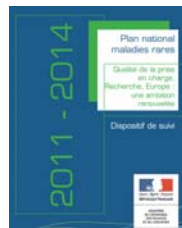
1^{er} « Plan national maladies rares » 2005-2008 :
 Priorité : « assurer l'équité pour l'accès à l'expertise et à l'information »
 131 → Nécessité de communication et échanges entre des centres
 souvent complémentaires
 labellisés

2^e « Plan national maladies rares » 2011-2014 :
 → Création des Filières de Santé Maladies Rares
 → Diffuser les bonnes pratiques, coordonner la
 recherche et la formation des professionnels
 → Rayonner au niveau européen

23 filières labellisées
 Filière déficience : initiée en 2013 et officiellement labellisée en Février
 2014

Le Plan National Maladies Rares

Le PNMR - 2011 / 2014



Filières de Santé Maladies Rares (FSMR).

- améliorer la qualité de la prise en charge du patient
- développer la recherche sur les maladies rares
- amplifier les coopérations européennes et internationales

23 FSMR ont ainsi été labellisées en 2014.



La FSMR

animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs, chaque filière regroupe :

- Des centres de référence (CRM)
- Les centres de compétences qui leurs sont rattachés
- Toute structure de soins travaillant avec les CRM et leurs centres de compétences
- Des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi
- Des professionnels et structures des secteurs social et médico-social
- Des équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle
- Des associations de personnes malades.



3^e plan national maladies rares

Appel à projets pour une nouvelle labellisation 2017-2022 des centres de référence maladies rares (CRM) lancé en octobre 2016.

- Cette nouvelle labellisation a été guidée par 3 ambitions :
- Clarifier et simplifier l'orientation des personnes malades grâce à des regroupements thématiques cohérents des CRM ;
 - Assurer une couverture territoriale métropolitaine et ultra-marine équitable et pragmatique ;
 - Rehausser le niveau d'exigence requis en recherche des CRM.



Appel à projets pour une nouvelle labellisation 2017-2022 des centres de référence maladies rares (CRM) lancé en octobre 2016.

- Cette nouvelle labellisation a été guidée par 3 ambitions :
- Clarifier et simplifier l'orientation des personnes malades grâce à des regroupements thématiques cohérents des CRM ;
 - Assurer une couverture territoriale métropolitaine et ultra-marine équitable et pragmatique ;
 - Rehausser le niveau d'exigence requis en recherche des CRM.

→ 2 vagues de labellisation, la dernière en juin 2017

- Nouvelle labellisation 2017
- 363 centres de références
 - 104 coordonneurs
 - 259 constitutifs
- 1773 centres de compétence

Maladies rares du développement cérébral : Troubles du neuro-développement, dont les déficiences intellectuelles

- Une filière destinée à une grande diversité de personnes

Personnes présentant une **maladie rare du développement cérébral** pouvant entraîner,

- Une **déficience intellectuelle**, de la DI « légère » au « polyhandicap »,
- Des **troubles cognitifs** avec troubles complexes des apprentissages,
- Une **épilepsie**, souvent sévère
- Des **pathologies neuro-psychiatriques** à début précoce,
- Des **troubles de régulation émotionnelle et alimentaire**,
- Des **troubles de coordination motrice**.



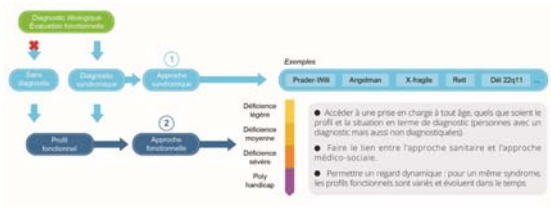
50 % sans cause connue.

La filière se préoccupe aussi des patients sans anomalie génétique connue.

Une expertise dynamique double Syndromique et fonctionnelle

- Une population diverse, aux problématiques communes :

- Un **handicap cognitif** chronique,
- Une **démarche diagnostique et d'évaluation** fonctionnelle,
- Des **sur-handicaps** associés fréquents : troubles graves du comportement, dont alimentaire, épilepsies réfractaires, atteinte motrice, etc...



La Filière Nationale de Santé DéfiScience

Maladies Rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

5 réseaux (CRMR)

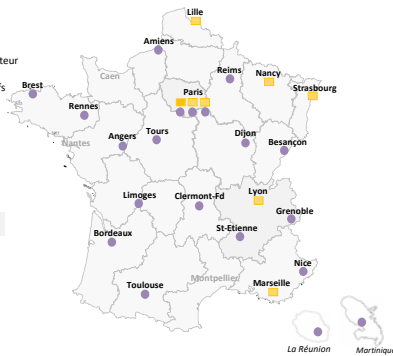
- 1 Centre de Référence « **Déficiences Intellectuelles de causes rares** »
1 centre coordonnateur, 10 centres constitutifs, 13 centres de compétence
- 1 Centre de Référence « **Malformations et maladies congénitales du Cervelet** »
1 centre coordonnateur, 1 centre constitutif, 10 centres de compétence
- 1 Centre de Référence « **Epilepsies rares, CRÉER** »
1 centre coordonnateur, 7 centres constitutifs, 20 centres de compétence
- 1 Centre de Référence « **Maladies rares à expression psychiatrique** »
1 centre coordonnateur, 2 centres constitutifs, 17 centres de compétence
- 1 Centre de Référence « **Syndrome de Prader-Willi** »
1 centre coordonnateur, 2 centres constitutifs, 20 centres de compétence

COUVERTURE DU TERRITOIRE Labellisation 2017

Epilepsies Rares – CREER

- 1 Centre Référence coordonnateur
- 7 Centres Référence constitutifs
- 20 Centres de compétences

- Centre Référence Coordonnateur Epilepsies rares
- Centre Référence Constitutif Epilepsies rares
- Centre Compétences Epilepsies rares



Quelles sont les « épilepsies rares » ?

Epilepsies : maladie fréquente (700 000 patients en France, 1/100)

Epilepsies : des maladies rares

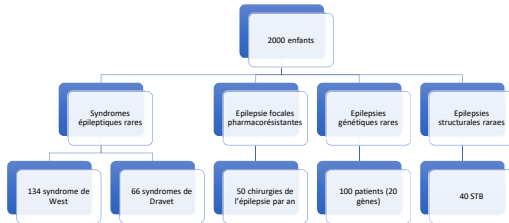
Syndromes rares
Epilepsie sévère
Epilepsie nécessitant un suivi très spécialisé

Epilepsies rares suivies à Marseille

2000 enfants suivis

700 enfants avec épilepsie rare, 700 adultes

2500 consultations d'épileptologie pédiatrique par an, autant d'adulte



Une structure unique : CINAPSE



Priorité sur la recherche



Dissémination des connaissances : rôle majeur de l'enseignement

- Aux étudiants en médecine :
 - Notion de maladie rare, d'épilepsie rare
 - Organisation des soins et du suivi
 - Notion de compétence
- Aux professionnels de santé :
 - Vulnérabilité(s)
 - Principes du suivi médical et paramédical
 - Règles de bonne pratique pour le diagnostic
- Aux spécialistes :
 - Mises à jour régulières
 - Données de la recherche scientifique
 - Données de la recherche clinique
- Aux familles
 - Education thérapeutique
 - Journées scientifiques
- A la société toute entière

Mieux organiser le parcours de soin des patients et familles

HOPITAL

- Faciliter le contact
- Répartition des lieux de soins et de prise en charge sur le territoire
- Identification de lieux de recours avec accès particulier
- Facilitations des échanges
- Réunions de concertation pluridisciplinaires
 - Sur place
 - A distance : visio-conférences

VILLE

- Favoriser l'ambulatoire
- Créer des réseaux de soin
- Créer des réseaux de prise en charge

Et tant d'autres choses ...

Il y a beaucoup de choses à faire....

Merci à tous pour votre attention