



**RÉPUBLIQUE
FRANÇAISE**

*Liberté
Égalité
Fraternité*



Parcours complexes patients atteints de maladies rares

Séverine DAVESNE et Valérie STEVANCE, ARS Grand Est
Thomas MERCIER

Les maladies rares concernent moins d'1 personne / 2000

8000 maladies connues



80 %
ont une origine
génétique identifiée



2/3
sont graves ou
invalidantes



1/2
entraînent un déficit
moteur, sensoriel ou
intellectuel



50 %
engagent le pronostic vital



95 %
n'ont pas de traitement curatif

Dépistage
systématique,



6 maladies rares pour chaque
nouveau-né

(drépanocytose, mucoviscidose, hypothyroïdie,
hyperplasie des surrénales, phénylcétonurie,
déficit en MCAD en 2020).

+ 7 erreurs innées du métabolisme au 01/01/2023

+ DEPISMA

Définition et chiffres-clés

Les patients atteints
de maladies rares

des maladies apparaissent
après l'âge de 40 ans

25%

millions de personnes atteintes
en France

3



75%

sont des enfants
50 % ont moins de 5 ans

1/4

des personnes attendent 4 ans
avant que le diagnostic soit
envisagé

1,5

délai moyen pour poser un diagnostic
et plus de 5 ans pour 1/4 des personnes
atteintes

Des patients souvent en errance
diagnostique et thérapeutique

Quand penser à une maladie rare?



Un symptôme avec une forte densité de maladie génétique rare...

Déficiência intellectuelle 70%,
Cardiomyopathie hypertrophique 90%,
Insuffisance rénale chronique 35%, Surdit 
50%, R tinite pigmentaire 57%..



**Des signes « fonctionnels » ou
une maladie rare ?**



**Plusieurs membres d'une m me
famille atteints d'une maladie rare.**



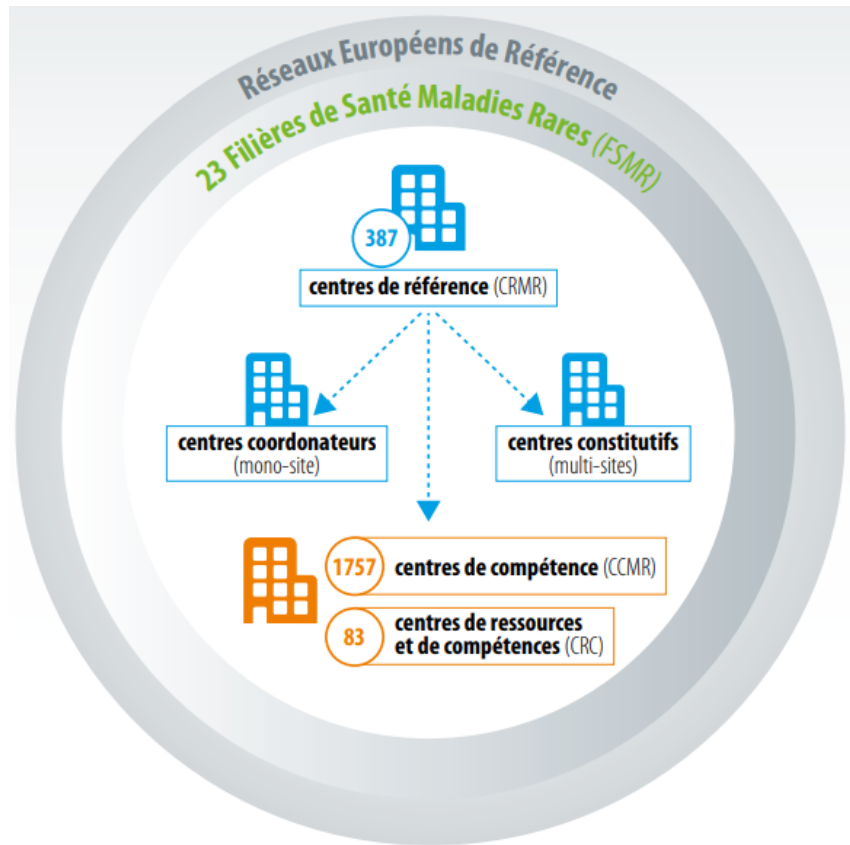
L' ge jeune d'un sympt me

Ex : Maladies inflammatoires
chroniques de l'intestin avant 12
ans,
Auto-immunit  avant 25 ans.



**Une situation ou un tableau clinique
qu'on ne comprend pas**

Les centres d'expertise



Centres de référence (CRM)

Coordination (CCMR, association de patients)

+

Expertise (RCP, PNDS, etc.)

+

Prise en charge de recours (expertise médicale)

+

Recherche

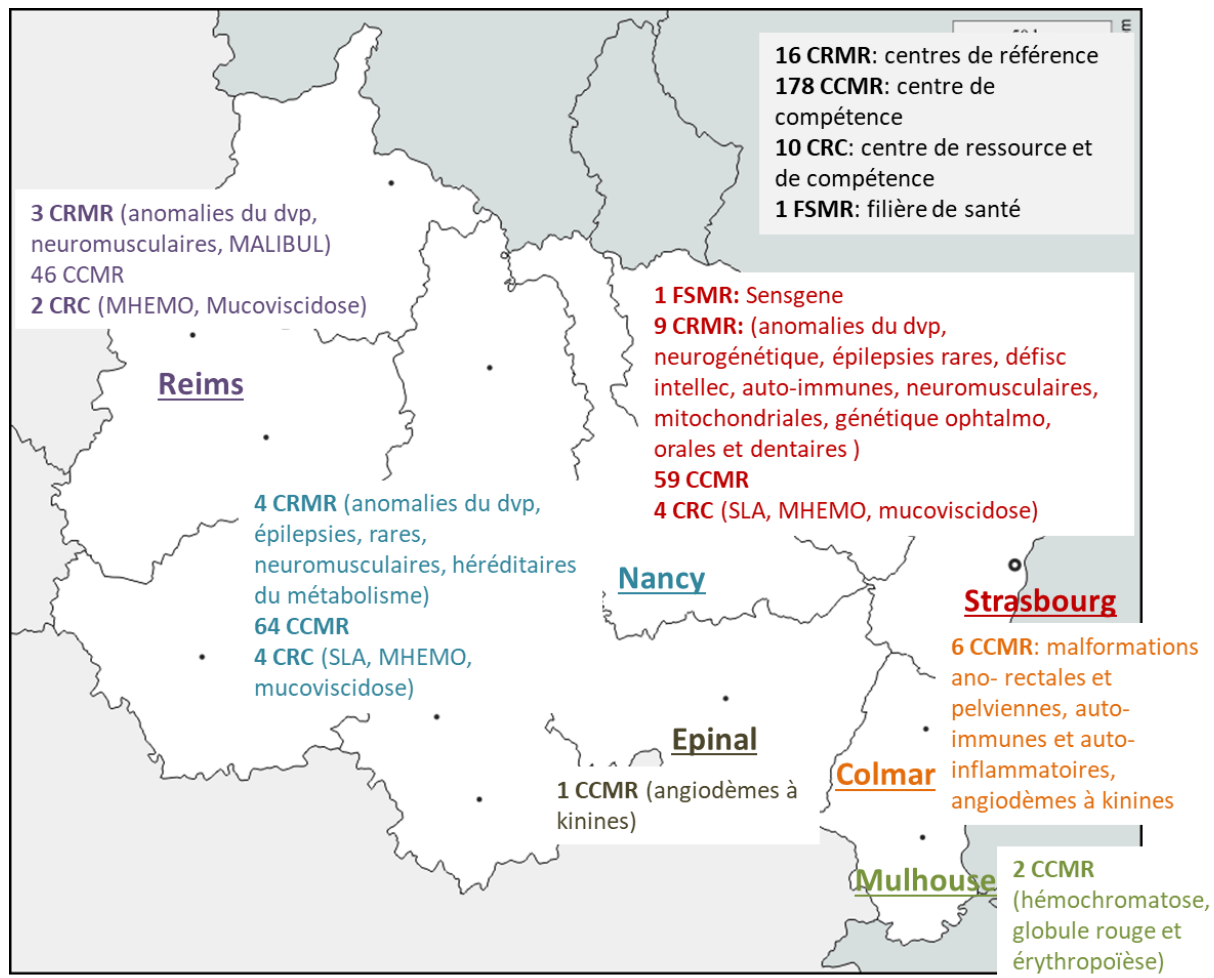
+

Enseignement / Formation

Centres de compétence (CCMR)

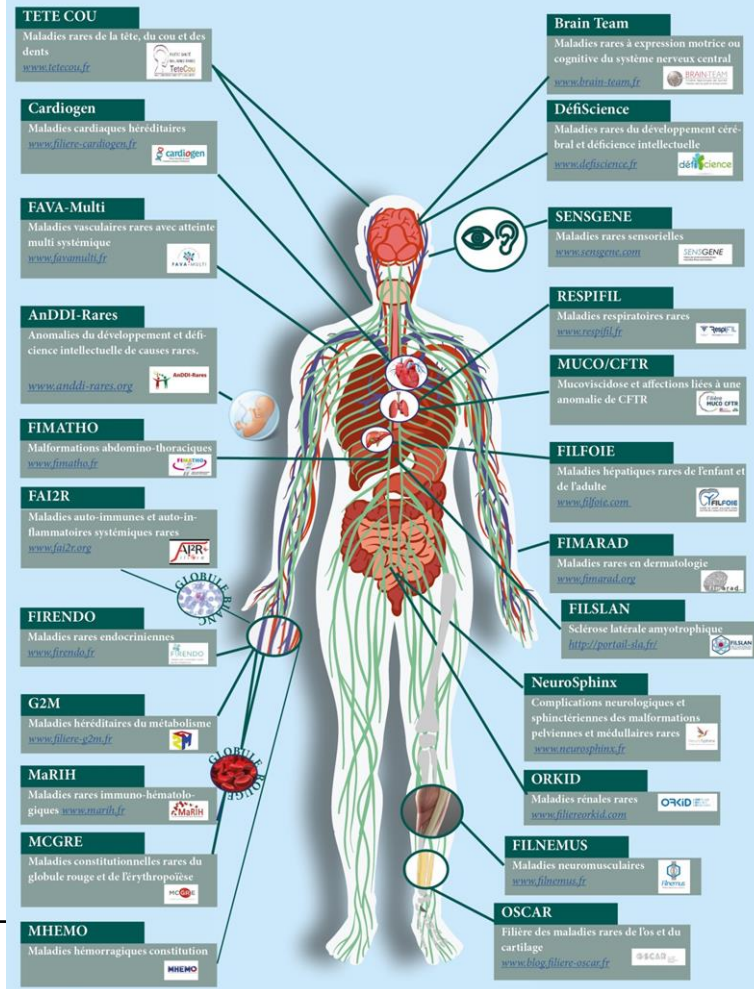
Prise en charge de recours (expertise médicale)

204 centres en Grand Est



LES FILIÈRES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)

Les 23 Filières de Santé Maladies Rares



Les plateformes d'expertise maladies rares (PEMR)

..... LES 19 PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES

"Partager l'expertise et mutualiser les connaissances
et les compétences à un échelon local" (PNMR3)



Rôle : **mutualiser les expertises** et renforcer l'articulation entre les centres à l'échelle locale.

Où ? : localisées au sein d'un établissement de santé où siègent plusieurs centres de référence (CRMR) et centres de compétence (CCMR). **Annuaire des plateformes**

Missions:

- Améliorer la **visibilité des centres labellisés** maladies rares et la connaissance des maladies rares
- Renforcer les **liens entre les centres maladies rares** situés sur la plateforme d'expertise maladies rares et les associations de personnes malades du territoire ;
- Participer à la **formation et l'information** (diagnostic, soin et recherche) notamment avec les réseaux de ville, les centres hospitaliers ayant des consultations avancées, les établissements médico-sociaux et les personnes atteintes de maladies rares ;
- Soutenir l'**innovation** diagnostique, thérapeutique et la **recherche** par un appui logistique ;
- Faciliter les **liens avec le médico-social** dans les centres maladies rares et les établissements médico-sociaux du territoire.

La politique maladies rares en région Grand Est

Objectif 1: réduire le délai entre l'âge des premiers signes d'une maladie rare et la prise en charge par un centre maladies rares

Exemples d'actions: projets de recherche sur la promotion d'un outil d'intelligence artificielle dans les maladies rares à expression bucco-dentaire



Objectif 2 : améliorer le parcours de soin et le suivi du patient tout au long de la vie

Exemples d'actions: développement du lien ville-hôpital, déploiement de programmes d'Education Thérapeutique du Patient

Objectif 3: faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants

Exemples d'actions: soutien des équipes relais handicap rare, développement de l'offre d'aide aux aidants et l'offre de répit

La politique maladies rares en région Grand Est

Objectif 4 : former les professionnels à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares

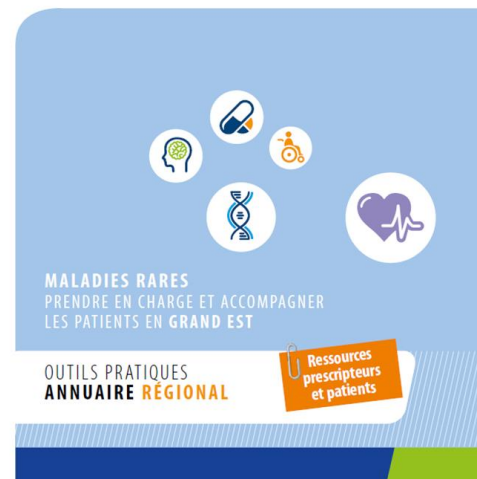
Exemples d'actions: journées de sensibilisation, formation des DAC aux maladies rares

Objectif 5: améliorer l'accès à l'information des personnes concernées par les maladies rares

Exemples d'actions: participation aux journées d'information, outils d'information (ex: annuaire régional)

Objectif 6 : favoriser l'innovation dans le champ des maladies rares

Exemples d'actions: dépistage néo-natal de l'amyotrophie spinale en vue de l'intégration au programme national du dépistage néo-natal



Rôle des DAC concernant les maladies rares



**Sensibiliser les DAC
et les professionnels de ville aux
maladies rares pour participer au
dépistage et lutter contre
l'errance diagnostique**



**Mieux évaluer les besoins
des patients MR pour mieux les
accompagner dans leurs parcours
de vie**



**Faire connaître les
ressources/dispositifs disponibles
et les lieux de prise en charge au
plus près du territoire**



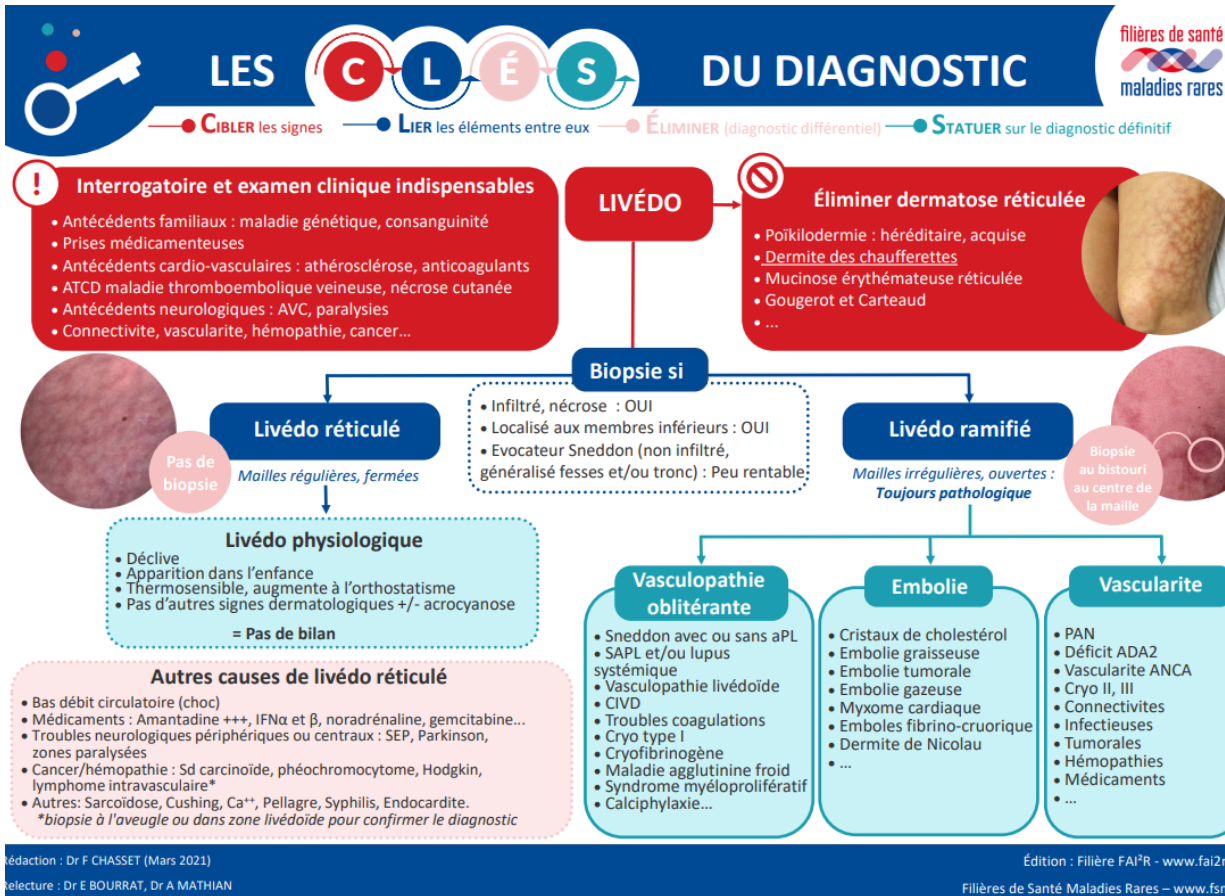
**Favoriser le lien
ville-hôpital
en complément de la
structuration hospitalière et
médico-sociale existante**

DAC

Outil interactif en ligne : Les CLÉS du diagnostic

destiné aux **médecins de ville** (généralistes, pédiatres de ville...) pour **guider la prise en charge** et le **diagnostic** des patients dans leur parcours de soins, ce site internet s'adresse également aux **patients** et **médecins spécialistes**

INFORMER/FORMER LES MEDECINS LIBERAUX



Orphanet: la référence sur les connaissances en matière de maladies rares

Maladies rares info services: le service d'information et de soutien de référence sur les maladies rares

Les filières de santé maladies rares: le portail inter filières pour accéder à des informations d'ordre général, aux 23 filières de santé maladies rares et aux PNDS

Alliance maladies rares et AFM Téléthon: les associations de patients

Equipes relais handicaps rares (ERHR): équipes territoriales spécialisées dans les handicaps rares (association rare et simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs et/ou de troubles psychiques)
