



Livret d'accueil Maladies Rares

**Personnel
hospitalier**

Ce livret est destiné au personnel du CHU de Lille ou de tout professionnels souhaitant découvrir le parcours de soin dans les maladies rares.

Table des matières

ARRIVER AU CHU

Plan du CHU de Lille	P.4
Bureau de PLEMaRa.....	P.4

LES MALADIES RARES EN FRANCE

Définition	P.5
Les plans nationaux maladies rares (PNMR)	P.6
Les filières de santé maladies rares.....	P.8
Les Plateformes d'Expertises Maladies Rares	P.10
Les CRM R	P.13
Les CCM R	P.14
La Plateforme Maladies Rares	P.17

LES MALADIES RARES AU CHU DE LILLE

PLEMaRa	P.18
Bureau	P.19

LES MALADIES RARES EN EUROPE

Les ERN	P.20
Orphanet.....	P.21

LA BNDMR

Définition	P.22
BAMARA	P.23

LEXIQUE

Lexique	P.22
---------------	------

Arriver au CHU



Bureau de PLEMaRa

- PLEMaRa, Bureau 17887
 - 3eme étage barre sud
 - Hôpital Jeanne de Flandre
 - Avenue Eugène Avinée - 59037 Lille Cedex
- L'entrée se fait par l'entrée "Maternité" de Jeanne de Flandre. Une fois dans le bâtiment, prendre les ascenseurs sur la gauche (ascenseurs violets) et monter au 3ème étage. En sortant de l'ascenseur prendre sur la gauche jusqu'au deuxième bureau "PLEMaRa".

Les Maladies Rares en France

Definition ●

D'après la définition de l'Union Européenne, on appelle « maladie rare » une maladie qui touche moins d'1 personne sur 2000. Ce taux change en fonction des pays, ainsi aux Etats Unis une maladie est déclarée « rare » lorsque qu'elle affecte moins de 1 personne sur 1500; au Japon le taux est fixé à 1 personne sur 2500. De plus, une maladie peut être rare dans une région et fréquente dans une autre.

En France, elles représentent plus de 3 millions de personnes touchées, directement ou indirectement, et plus de 30 millions de personnes en Europe.

Plus de 7 000 maladies sont connues, 80% d'entre elles sont d'origine génétique et peuvent donc toucher des familles entières. Ces maladies touchent en majorité les enfants, bien que certaines apparaissent également à l'âge adulte.

Les maladies rares souffrent d'un déficit de connaissances médicales et scientifiques. Elles ne sont apparues que récemment dans les politiques de recherche et de santé publique. Pour la plupart d'entre elles il n'existe pas de traitement curatif, mais des soins appropriés peuvent améliorer la qualité de vie et prolonger la durée de vie. L'errance diagnostique est donc très importante dans la détection des maladies rares, 1 malade sur 3 n'a pas de diagnostic et attend en moyenne 4 ans avant de mettre un nom sur sa maladie. En effet, en raison de leur faible prévalence, ces pathologies sont rares ou mal diagnostiquées et prises en charge inégalement en fonction de l'établissement hospitaliers, de ses moyens et de ses connaissances en matière de maladies rares.

Les maladies Rares en quelques chiffres¹ :

7000 maladies rares	3200 gènes responsables de maladies rares identifiés	20% de maladies rares non génétiques	350 millions de malades souffrant de maladie rare à travers le monde et 3 millions en France
75% des malades sont des enfants	50% des malades sont sans diagnostic précis	95% des maladies rares n'ont pas de traitement curatif	1/4 des personnes atteintes attendent 4 ans pour que le diagnostic soit envisagé
1,5 an : délai pour poser un diagnostic et plus de 5 ans pour ¼ des personnes atteintes	5 maladies dépistées en néonatal	12% des nouveaux médicaments sont des médicaments dits orphelins	50% des nouvelles thérapies génétiques s'appliquent aux maladies rares

Le plus souvent, ces maladies rares sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des malades. 65 % de ces maladies sont graves et invalidantes. Elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas et une perte totale d'autonomie dans 9% des cas. Un grand nombre de ces pathologies sont également dites « orphelines » lorsque les patients concernés ne bénéficient d'aucun traitement efficace ; les traitements alors proposés se limitant à en diminuer les symptômes.

Les personnes atteintes par ces maladies rencontrent toutes des difficultés similaires dans leur parcours vers un diagnostic, pour obtenir de l'information et pour être orientées vers les professionnels compétents. L'accès à des soins de qualité, la prise en charge globale sociale et médicale de la maladie, la coordination des soins hospitaliers et de ville, l'autonomie et l'insertion sociale, professionnelle et citoyenne, posent également problème.

Les personnes atteintes de maladies rares sont plus vulnérables, sur le plan psychologique, social, économique et culturel. Ces difficultés peuvent être réduites par une politique adaptée. Faute de connaissances scientifiques et médicales suffisantes, un grand nombre de malades n'est pas diagnostiqué. Leur maladie demeure inconnue. Ces personnes sont alors prises en charge sur la base de l'expression de leurs symptômes. Ce sont elles qui souffrent le plus des difficultés de prise en charge.

● Plans Nationaux Maladies Rares

PNMR 1

En 2004, les maladies rares sont devenues l'une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique. Sous l'impulsion des associations de malades, un premier Plan National Maladies Rares (PNMR1) a alors été mis en place sur la période 2005/2008. Ce plan a structuré l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares. Il a contribué à améliorer sa lisibilité pour les patients, les différents acteurs et les structures impliqués dans cette prise en charge. 131 centres de référence (CRMR) ont vu le jour ainsi que 501 centres de compétence (CCMR) rattachés à ces CRMR pour une prise en charge de proximité.

PNRM2

Pour continuer les progrès réalisés, un 2e Plan National Maladies Rares (PNMR2) est lancé en 2011. Il est doté d'un budget total de 180 millions d'euros par an sur la période 2011 - 2014 et comporte 15 mesures et 47 actions regroupées en trois axes : la qualité de la prise en charge du patient, le développement de la recherche sur les maladies rares et les coopérations européennes et internationales. Dans les axes stratégiques du PNMR 2 est également inscrite la centralisation des données sur les maladies rares avec la mise en place de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR)

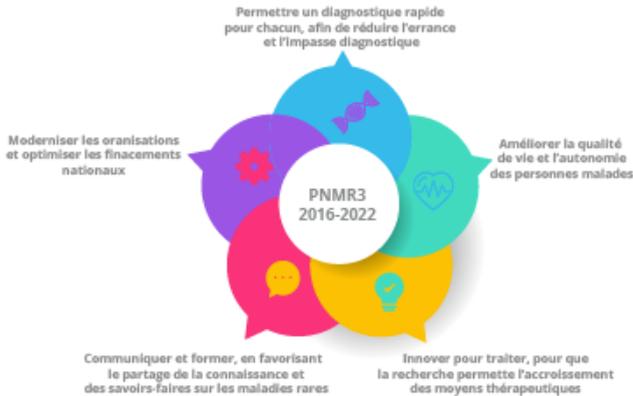
Ce plan s'est notamment concrétisé par la création de la Fondation maladies rares au début de l'année 2012., des 23 filières de santé maladies rares en 2014, des réseaux européens de référence (ERN) et fut finalement prolongé jusqu'en 2016. Suite à la relabellisation, on dénombre maintenant 109 réseaux maladies rares identifiant, 387 centres de référence, 1757 centres de compétence et 83 centres de ressources et de compétences (CRC), sur tout le territoire français.

PNMR3

En 2016, Marisol Touraine, ministre des affaires sociales et de la santé, décide de prolonger les deux premiers plans nationaux par le PNMR 3.

Il est lancé officiellement le 4 juillet 2018 par les ministères chargés de la santé et de la recherche, avec un budget de plus de 777 millions d'euros pour la période 2018-2022. Le Plan maintient une continuité des ambitions des plans précédents avec la même volonté de favoriser l'accès au diagnostic, l'émergence de nouvelles compétences, la prévention des handicaps et des souffrances physiques, psychiques et sociales vécues par les patients atteints de maladies rares, l'amélioration des parcours de santé, la recherche et l'innovation thérapeutique.

Le nouveau plan intègre des évolutions et des améliorations majeures et s'articule autour de cinq ambitions :



Les Plateformes d'Expertises Maladies Rares, comme PLEMaRa, font partie des actions mises en place dans le cadre du PNMR3.

Il vient compléter, dans le domaine des maladies rares, les autres initiatives nationales visant à structurer les activités de soin et de recherche comme :

- Le plan national France Médecine Génomique 2025 et le plan cancer qui est une référence pour les approches de médecine personnalisée ;
- La stratégie nationale de santé
- La stratégie nationale e-santé
- La feuille de route nationale du comité Interministériel pour le handicap
- Le schéma handicaps rares et la circulaire du 2 mai 2017 sur la transformation de l'offre médico-sociale
- La stratégie nationale de santé au travail
- Le système national des données de santé
- Les ARS au travers leurs projets régionaux de santé (PRS)

Au plan international, il intègre les enjeux internationaux autour des maladies rares que sont les nouveaux objectifs du Consortium international pour la recherche sur les maladies rares (IRDiRC), la structuration en Réseaux européens de référence (ERN) et le futur programme européen de recherche pour les maladies rares (European Joint Programme/EJP)

Les filières de santé

Pour faciliter les collaborations entre les différents acteurs de soin en matière de maladies rares, le Ministère de la Santé a créé mis en place en 2014-2015 les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) dans le cadre du PNMR2.

Rattachée à un établissement de santé et placée sous la responsabilité d'un coordonnateur médical. Chaque FSMR réunit tous les acteurs impliqués dans une thématique définie du champ des maladies rares associant soignants, chercheurs, représentants de malades et industriels. Elles couvrent chacune un champ large et cohérent de maladies rares soit proche dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou système. Des financements sont délégués aux établissements de santé sièges de la FSMR, à travers une enveloppe budgétaire spécifique constituant une mission d'enseignement, de recherche, de référence et d'innovation. Chaque année, une part fixe de cette enveloppe est déléguée aux établissements de santé concernés et une part variable est attribuée en fonction des objectifs définis dans le plan d'actions de chacune des filières et de son évaluation.

Les missions d'une FSMR se déclinent autour de 3 axes :

- Amélioration de la prise en charge

Une FSMR impulse et coordonne les actions visant à rendre plus lisible et plus accessible l'offre diagnostique et de soins mais aussi l'offre de prévention, éducative, médico-sociale et sociale dans les maladies rares et les partenariats avec les associations de personnes malades.

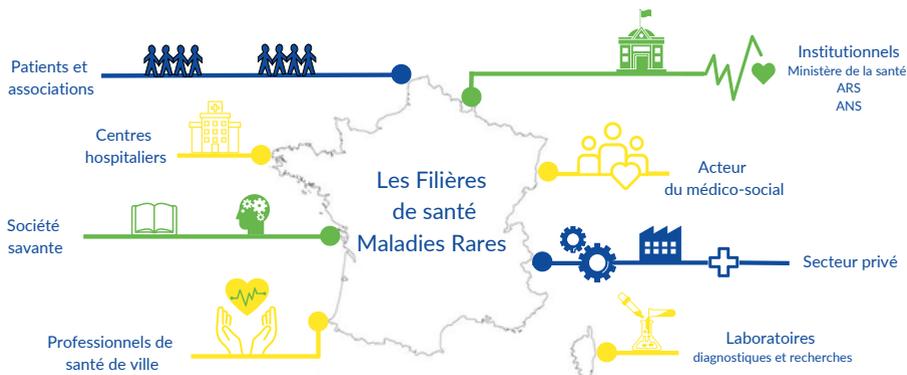
- Recherche

Une FSMR favorise le continuum entre recherche fondamentale et clinique et leurs applications dans les CRMR, en veillant à la bonne coordination de l'ensemble des initiatives. A cette fin, elle a un rôle de définition et de priorisation des objectifs de recherche et d'innovation pour les maladies rares de son périmètre.

- Enseignement, formation et information

Une FSMR dispose d'un recensement exhaustif des enseignements et formations existants sur le territoire et suscite la création de diplômes universitaires ou interuniversitaires dédiés aux maladies rares qui la concernent. La mise en place d'autres formations éligibles au développement professionnel continu, y compris sous forme d'enseignement à distance, est également encouragée.

Les FSMR s'articulent en miroir avec les 24 réseaux européens de référence (ERN). Les ERN réunissent les professionnels de santé hautement spécialisés des différents Etats Membres de l'Union européenne dans les domaines où l'expertise est rare en vue d'une mise en commun de leurs compétences. La France assure la coordination de 7 ERN maladies rares et un spécifique aux cancers rares.



Les filières de santé maladies rares



Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares
Pr Laurence Olivier-Faivre, Dijon
www.anddi-rares.org



Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central
Pr Christophe VERNY, Angers
www.brain-team.fr



Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte
Pr Olivier Chazouillères, Paris
www.filfoie.com



Scièreose Latérale Amyotrophique et autres maladies rares du Neuron moteur
Pr Philippe Couratier, Limoges
www.portail-sla.fr



Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
Pr Eric Hachulla, Lille ; Pr Alexandre Belot - Lyon
www.fai2r.org



Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique
Pr Guillaume Jondeau, Paris
www.favamulti.fr



Maladies neuromusculaires
Pr Shahram Attarian, Marseille
www.filnemus.fr



Maladies cardiaques héréditaires ou rares
Pr Philippe Charron, Paris
www.filiere-cardiogen.fr



Maladies rares du Neurodéveloppement
Pr Vincent des Portes, Lyon
www.defiscience.fr



Maladies rares en dermatologie
Pr Christine Bodemer, Paris
www.fimarad.org



Maladies rares abdomino-thoraciques
Pr Frédéric Gottrand, Lille
www.fimatho.fr



Maladies rares endocriniennes
Pr Jérôme Bertherat, Paris
www.firendo.fr



Maladies héréditaires du métabolisme
Pr Pascale De Lonlay, Paris
www.filiere-g2m.fr



Maladies hémorragiques constitutionnelles
Pr Sophie Susen
www.mhemo.fr





Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythrocytose
Pr Frédéric Galactéros, Créteil
www.filiere-mcgre.fr



Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR
Pr Isabelle Durieu, Lyon
www.muco-cftr.fr



Malformations pelviennes et médullaires rares
Pr Sabine Sarnacki, Paris
www.neurosphinx.fr



Maladies rénales rares
Pr Denis Morin, Montpellier;
Pr Vincent AUDARD, Créteil
www.filiereorkid.com



Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
Pr Agnès Linglart, Le Kremlin-Bicêtre
www.filiere-oscar.fr



Maladies rares de la tête, du cou et des dents
Pr Nicolas Leboulanger, Paris
www.tete-cou.fr



Maladies rares sensorielles
Pr Hélène Dollfus, Strasbourg
www.sensgene.com



Maladies respiratoires rares
Pr Marc Humbert, Le Kremlin-Bicêtre
www.respifil.fr

● Les Plateformes Maladies Rares

Le 7 août 2019, la DGOS a lancé un appel à projet pour la création des Plateformes d'Expertises Maladies Rares (PEMR) dont les objectifs sont notamment :

- d'améliorer le parcours de soins,
- de favoriser la connaissance scientifique des maladies rares
- d'orienter vers l'accompagnement médico-social et de soutien des patients et des familles
- d'encourager les établissements de santé à renforcer l'articulation interfilière au sein des établissements accueillant une, ou plusieurs, Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)
- de favoriser l'implémentation de la BNDMR et de son application BAMARA
- de mutualiser les ressources sur des missions transversales aux centres maladies rares : Centre de Référence Maladies Rares (CRMR), Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR), Centre de Ressources et de Compétences (CRC).

10 plateformes d'expertise ont été financées dans ce 1er appel à projet dont la PLEMara, puis 9 nouvelles plateformes ont été labellisées en 2022. 4 plateformes de coordination maladies rares outre-mer ont été déployées par ailleurs.

Les Plateformes Maladies Rares de Métropole et d'Outre-Mer



Plateforme Lilloise d'Expertise Maladies Rares (PLEMaRa)

 CHU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre
Avenue Eugène Avinée 59000 Lille

 (+ 33) 03 20 44 61 97

 plemara@chru-lille.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares Auvergne Rhône-Alpes (AuRA)

 Hospices Civils de Lyon
Direction de la Coopération et des Stratégies
3 Quai des Célestins 69002 Lyon

(+ 33) 04 27 85 77 28 

segolene.gaillard@chu-lyon.fr 



Plateforme d'Expertise Maladies Rares de Bretagne (RARES BREIZH)

 CHU de Rennes Hôpital sud
16 Boulevard de Bulgarie 35203 Rennes 2

 (+ 33) 02 99 26 86 87

 contact@rares-breizh.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares Grand Paris Est

 CHU Henri Mondor
1 Rue Gustave Eiffel 94000 Créteil

(+33) 06 43 15 93 33 

nicolas.mithieux@aphp.fr 



Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP Paris Saclay - Université de Paris

 Maison des maladies rares Hôpital Bicêtre AP-HP
78, rue du Général Leclerc 94270 Le Kremlin-Bicêtre

 (+ 33) 01 45 21 24 34

 secretariat.maladiesrares@aphp.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares Paris Nord

 Hôpital Beaujon; Hôpital Bichat ;Hôpital Bretonneau
Hôpital Louis Mourier; Hôpital Robert Debré Hôpital Saint Louis
Hôpital Lariboisier ; Hôpitaux Avicenne et J.Verdier

(+33) 01 40 03 23 76 

maladiesrares.parisnord@aphp.fr 



Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP Paris Sorbonne - Université de Paris

 AP-HP - Hôpital Armand Trousseau
26 avenue du Dr Arnold Netter 75571 Paris

 (+33) 01 44 73 52 61

 maladiesrares.aphp-sorbonne@aphp.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares et Handicap AP-HP Centre Université de Paris

 Hôpital Necker - Enfants Malades ; Hôpital Cochin
Hôpital Européen Georges Pompidou ; Hôpital Hôtel-Dieu

 (+33) 01 44 38 15 82

 veronique.richard@aphp.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares de l'AP-HM (PEMR AP-HM)

 CH de la Timone
265 rue Saint Pierre - 2e Timone enfants
13005 Marseille

 (+ 33) 04 91 38 42 90

 plateforme.expertises.maladiesrares@ap-hm.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares Bourgogne Franche-Comté (PEMR BFC)

 CHU de Dijon
14 Rue Paul Gaffarel 21000 Dijon

 (+ 33) 03 80 28 14 78 **ou** 03 80 66 90 05

 plateforme.maladiesraresbfc@chu-dijon.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares d'Alsace

 Hôpital Civil
1, place de L'hôpital BP 426 67091 Strasbourg

 (+33) 03 69 55 03 85)

 A venir



Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation des Maladies Rares (PRIOR)

 HU Angers - Bâtiment La Colline, H5
4 rue Larrey 49 000 ANGERS

 (+ 33) 02 41 35 60 61

 prior@chu-angers.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares du CHU de Bordeaux

 CHU de Bordeaux
Avenue Dubernat 33400 TALENCE

 (+ 33) 05 57 82 21 31

 plateforme.maladiesrares@chu-bordeaux.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares de Limoges - Poitiers

 CHU de Limoges
2 Av. Martin Luther King 87000 Limoges

 A venir

 A venir



Plateforme d'Expertise Maladies Rares d'Occitanie

 CHU de Montpellier - Hôpital Arnaud de Villeneuve
371 avenue du Doyen Gaston Giraud 34 295 Montpellier Cedex 5

 (+33) 04 67 33 57 42

 plateforme.maladiesrares@chu-montpellier.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares de Rouen et Caen

 CHU de Rouen
CHU de Caen

 (+33) 02 32 88 59 88

 marc.degrave@chu-rouen.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares de Nice - Corse

 CH de la Timone
265 rue Saint Pierre - 2e Timone enfants
13005 Marseille

 (+ 33) 04 92 03 58 23

 accueil.medecineinterne@chu-nice.fr



Plateforme d'Expertise Maladies Rares de Toulouse

 CHU de Toulouse
2 Rue Charles Viguerie 31300 Toulouse

 A venir

 A venir



Plateforme de coordination des Maladies Rares de la Guadeloupe (KARUKERARES)

 CHU Pointe-à-Pitre/Abymes
BP 465 97159 Pointe-à-Pitre Cedex (Guadeloupe)

 (+ 590) 05 90 93 46 35

 sec.pmr@chu-guadeloupe.fr



Plateforme de coordination des Maladies Rares en Guyane (COMARG)

 CH de Cayenne
Avenue des flamboyants 97306 Cayenne
(Guyane française)

 (+ 594) 05 94 39 77 60

 guyane.maladiesrares@ch-cayenne.fr



Plateforme de coordination des Maladies Rares de Martinique (AMR)

 CHU de Martinique Hôpital Pierre-Zobda-Quitman (La Meynard),
Route de Chateaubouef 97200 Fort-de-France (Martinique)

 (+ 596) 05 96 55 35 06

 guyane.maladiesrares@ch-cayenne.fr



Plateforme de Coordination des Maladies Rares Réunion - Mayotte (RE-MA-RARES)

 CHU de La Réunion (site Sud)
BP 350 97448 Saint-Pierre Cedex La Réunion

 (+ 262) 02 62 35 97 36

 remarares@chu-reunion.fr

Les Centres Maladies Rares

Nous avons vu que pour réduire l'errance et l'impasse diagnostique, 23 Filières de santé maladies rares : avaient été créées pour animer et coordonner les actions en réunissant les Centres de référence (coordinateur ou constitutif) et les Centres de compétence.

Pour assurer la prise en charge et organiser les parcours de santé des personnes concernées ou atteintes de maladies rares, 387 Centres de référence maladies rares (CRM) et 1800 Centres de compétence maladies rares (CCMR) et Centre de Ressources et de Compétences (CRC) ont été labellisés pour la période 2017-22 par les ministères chargés de la Santé, de la recherche et de l'innovation.

Les CRM

Definition

Un centre de référence rassemble une équipe hospitalière hautement spécialisée avec une expertise avérée sur une maladie rare – ou un groupe de maladies rares – et développant son activité dans les domaines du soins, de l'enseignement-formation et de la recherche.

Cette équipe médicale intègre également des compétences paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives et sociales et organise la prise en charge des patients en lien avec l'ensemble les professionnels de santé concernés.

Les centres exercent une attractivité régionale, interrégionale, nationale, voire internationale, en fonction de la rareté de la maladie. Leur objectif principal est de créer une équité en termes d'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge globale des personnes malades.

Missions

Les CRM doivent remplir 5 missions décrites dans l'instruction N°DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016 relative aux missions et périmètres des centres de référence, centres de compétences et des filières de santé dans le domaine des maladies rares.

- la coordination

Le centre de référence identifie, coordonne et anime sa filière de soins (en amont et en aval) à la fois dans son bassin de population et au-delà selon le périmètre de sa mission de recours. Il définit et met en œuvre un plan d'actions pour les maladies rares dont il est le référent, en concertation avec sa FSMR de rattachement.

Son réseau regroupe les CCMR, les établissements hospitaliers, les structures éducatives, médico-sociales et sociales, les associations de personnes malades....

- l'expertise

Le centre de référence est expert dans les maladies rares pour lesquelles il est labellisé. A ce titre, il doit organiser l'accès à l'information et exercer un rôle de conseil et d'appui auprès de ses pairs, hospitaliers et de ville dans le secteur sanitaire, mais aussi éducatif, médico-social et social.

Cette mission implique donc l'organisation de réunions de synthèse ou de concertation pluridisciplinaires (RCP), l'élaboration et la diffusion de recommandations et de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), le recueil épidémiologique régulier (en priorité la mise à jour régulière de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR), la mise en place de démarche et de procédures qualité en lien avec celles de l'établissement de santé de rattachement du CRM.

Les missions des CCMR

Les CCMR participent au diagnostic des maladies rares et prennent en charge les soins et analyses des patients en lien avec les CRMR auxquels ils sont rattachés et avec l'ensemble des acteurs de proximité. Ils suivent les recommandations et les protocoles élaborés par les CRMR auxquels ils sont rattachés et ont recours à leur expertise.

Par ailleurs, les CCMR ont l'obligation de renseigner la banque nationale de données maladies rares (BNDMR) et peuvent participer à l'ensemble des autres missions des centres de référence.

L'organisation des CCMR

Un responsable est désigné pour chaque CCMR. Un même CCMR peut être rattaché à un ou plusieurs CRMR. Chaque CCMR s'organise autour d'une équipe hospitalière permettant une prise en charge pluridisciplinaire et pluri-professionnelle afin d'assurer la continuité des soins.

● La Plateforme Maladies Rares

La Plateforme Maladies Rares rassemble sur un même site des acteurs œuvrant en France et en Europe, en faveur des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles. Elle compte ainsi des représentants d'associations de malades et des professionnels de santé et de la recherche ; des acteurs privés et publics ; des salariés et des bénévoles ; des intervenants français, européens et internationaux.

Les objectifs

- Favoriser la reconnaissance des maladies rares comme priorité de santé publique et porter la voix des malades.
- Soutenir la création et l'activité de toutes les associations de maladies rares grâce à la formation, l'échange d'information et l'entraide.
- Développer la connaissance et les services d'information en direction de tous les publics.
- Soutenir et renforcer la recherche sur les maladies rares, indispensable pour parvenir aux traitements.
- Proposer des espaces de réunion et de travail pour tous les acteurs engagés dans la lutte contre les maladies rares

Les six entités autonomes qui constituent la Plateforme

- **Alliance maladies rares**

Collectif français de plus de 230 associations de personnes concernées par une maladie rare.

- **Eurordis**

ONG européenne rassemblant plus de 929 organisations de patients dans le champ des maladies rares dans 72 pays.

- **Orphanet**

Unité de l'Inserm proposant un portail d'information dédié aux maladies rares.

- **Fondation maladies rares**

Fondation réunissant les acteurs de la recherche et du soin (publics, privés et associatifs) afin de favoriser tous les axes de recherche au bénéfice des malades.

- **Le Secrétariat Permanent du Conseil Scientifique de l'AFM-Téléthon**

Instance chargée de gérer les projets scientifiques de l'AFM-Téléthon.

- **Maladies Rares Info Service**

Service d'information et de soutien sur les maladies rares.



Les Maladies Rares au CHU de Lille

Le CHU de Lille est un acteur majeur et reconnu sur le territoire national dans la prise en charge des maladies rares. Son activité « maladies rares » est coordonnée par la Transversalité Maladies Rares qui en assure la gestion administrative et financière.



Depuis la mise en place du Plan National Maladies Rares en 2004, le CHU de Lille a obtenu des labellisations pour plusieurs centres de référence maladies rares, permettant aux patients et à leurs familles de bénéficier d'une prise en charge coordonnée et adaptée.

Le CHU de Lille se positionne en pôle d'excellence dans la prise en charge de ces maladies rares, avec la labellisation de :

- 18 centres de référence
- 64 centres de compétence
- 3 centres de ressources et de compétence
- 1 plateforme de santé maladie rare : PLEMaRa - Plateforme Lilloise d'Expertise Maladie Rare

Il héberge également 3 filières nationales :

- FAI2R, Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rare
- FIMATHO, Filière de santé des maladies rares abdomino-thoraciques
- MHEMO, Maladies hémorragiques constitutionnelles

L'ensemble de ces acteurs sont impliqués au niveau européen et collaborent à 8 Réseaux Européens Maladies Rares.

PLEMaRa ●

PLEMaRa est une plateforme d'expertise dédiée aux maladies rares au CHU de Lille créée en 2020 dans le cadre de la réponse à un appel à projet national de la DGOS en date du 7 août 2019 et cela conformément à la mesure 10.6 du 3e PNMR.



La Transversalité Maladies Rares, les CRMR et les FSMR lilloises se sont alliés pour porter le projet de création de la Plateforme Lilloise d'Expertise Maladies Rares (PLEMaRa).

La plateforme est un maillon complémentaire dans le dispositif d'organisation de prise en charge des maladies rares à l'échelon de notre établissement et doit contribuer à l'amélioration de la visibilité des maladies rares, au sein et à l'extérieur de l'établissement.

Les objectifs de la plateforme sont :

- Améliorer la visibilité des centres labellisés maladies rares et la connaissance des maladies rares,
- Développer le maillage territorial et renforcer les liens entre les centres maladies rares, les associations de patients/aidants du territoire, ainsi que les acteurs et structures de la région :

Régional en renforçant les partenariats avec les CRMR, CCMR et centres d'expertise du CHU d'Amiens et les centres d'expertise d'autres établissements.

National en développant des liens avec les autres plateformes d'expertise et en particulier avec celles sièges de centres de référence pour les maladies ou groupes de maladies rares non couvertes par un centre d'expertise de PLEMaRa ;

- Informer les personnes atteintes de maladies rares et le grand public.
- Participer à la formation et l'information au sein du CHU mais également auprès des réseaux de ville, des centres hospitaliers, des établissements médico-sociaux, des personnes atteintes de maladies rares.
- Coordonner les activités transversales maladies rares (transition enfant-adulte, Education Thérapeutique du Patient...). L'accompagnement médico-social est souvent complexe, spécifique et chronophage. La mutualisation des compétences dans ce domaine au sein de la plateforme est particulièrement intéressante et plébiscitée par les centres d'expertise (mutualisation de temps d'assistantes sociales).

- Soutenir logistiquement les centres d'expertise, prioritairement les centres de compétence :

Former et assister les centres dans l'utilisation du module maladies rares du dossier patient informatisé
Accompagner en termes d'expertise l'organisation d'évènements (communication, identification de locaux, de prestataires...)

Apporter un soutien logistique aux équipes du CHU qui souhaiteraient faire reconnaître officiellement leur expertise lors d'une prochaine vague de labellisation par la DGOS (aide au montage d'un premier dossier de candidature)

- Soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique et la recherche en lien avec les structures de recherche et d'innovations du CHU concernées par les maladies rares.

● Bureau

- PLEMaRa, Bureau 17887
 - 3eme étage barre sud
 - Hôpital Jeanne de Flandre
 - Avenue Eugène Avinée - 59037 Lille Cedex
- L'entrée se fait par l'entrée "Maternité" de Jeanne de Flandre. Une fois dans le bâtiment, prendre les ascenseurs sur la gauche (ascenseurs violets) et monter au 3ème étage. En sortant de l'ascenseur prendre sur la gauche jusqu'au deuxième bureau "PLEMaRa".

Les Maladies Rares en Europe

Depuis le début des années 2000, les maladies rares sont considérées comme un enjeu de santé publique au niveau européen. Le premier texte juridique européen concernant les maladies rares est le règlement du parlement européen et du conseil de décembre 1999 concernant les médicaments orphelins. Il définit une maladie rare selon sa prévalence et propose des mesures pour faciliter le développement et la mise sur le marché des médicaments pour leur traitement. Les cancers rares sont également dans le champ de ce règlement.

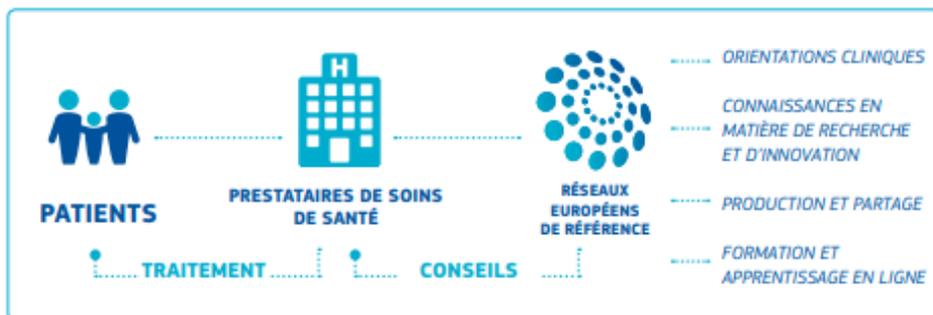
Au moment où la France mettait en œuvre son 1er plan national maladies rares, la commission européenne encourageait l'émergence d'une politique européenne concernant les maladies rares.

En Europe, plus de 30 millions de personnes sont atteintes d'une maladie rare, auxquelles s'ajoutent leurs familles et aidants familiaux, dont le quotidien est affecté par les répercussions de cette maladie rare.

L'Europe a beaucoup œuvré pour les maladies rares. Citons outre le **Règlement de 1999 sur les médicaments orphelins**, la **Communication de la Commission (2008)** et la **Recommandation du Conseil (2009)** qui lui ont fait suite, ou encore la **Directive sur les droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers (2011)**, mais aussi les **plans nationaux maladies rares**, des investissements en faveur de la recherche, et la création, en 2017, des **réseaux européens de référence**.

Les ERN

Les 24 premiers réseaux ont été créés en mars 2017. Ils réunissent plus de 900 unités de soins de santé hautement spécialisées établies dans plus de 300 hôpitaux, dans 26 États membres.



Les réseaux européens de référence sont des réseaux virtuels réunissant des prestataires de soins de santé de toute l'Europe. Ils ont pour objectif de s'attaquer à des maladies complexes ou rares ou à des affections qui nécessitent une thérapie hautement spécialisée et un faisceau de connaissances et de ressources.

Pour faire le point sur le diagnostic et le traitement d'un patient, les coordonnateurs des réseaux convoqueront un panel consultatif «virtuel» de médecins spécialisés dans différents domaines, en utilisant une plateforme informatique spécialement conçue à cet effet et des outils de télémedecine. De cette manière, ce sont les connaissances médicales de pointe qui voyagent, et non le patient.

Les premiers ERN ont été lancés en mars 2017, impliquant plus de 900 unités médicales spécialisées et plus de 300 hôpitaux dans les 26 états membres. Un nombre total de 24 ERN travaillent sur diverses thématiques.



Nom du réseau	Description
ERN BOND	European Reference Network on bone disorders
ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders
<u>Endo-ERN</u>	European Reference Network on endocrine conditions
ERN <u>EpiCARE</u>	European Reference Network on epilepsies
<u>ERKNet</u>	European Reference Network on kidney diseases
ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases
ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital anomalies
ERN LUNG	European Reference Network on respiratory diseases
ERN Skin	European Reference Network on skin disorders
ERN EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid <u>tumours</u>)
ERN <u>EuroBloodNet</u>	European Reference Network on <u>haematological</u> diseases
ERN <u>eUROGEN</u>	European Reference Network on urogenital diseases and conditions
ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases
ERN EYE	European Reference Network on eye diseases
ERN GENTURIS	European Reference Network on <u>genetic tumour risk syndromes</u>
ERN GUARD-HEART	European Reference Network on diseases of the heart
ERN ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability
<u>MetabERN</u>	European Reference Network on hereditary metabolic disorders
ERN <u>PaedCan</u>	European Reference Network on <u>paediatric cancer (haemato-oncology)</u>
ERN RARE-LIVER	European Reference Network on <u>hepatological</u> diseases
ERN <u>ReCONNET</u>	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases
ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, <u>autoinflammatory</u> and autoimmune diseases
ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children
VASCERN	European Reference Network on Rare <u>Multisystemic</u> Vascular Diseases

LA BNDMR

La Banque Nationale de Données Maladies Rares est une base de données nationale sécurisée. Ce projet est mis en place dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2 (PNMR2).

Le projet BNDMR est soutenu et financé par le Ministère des Solidarités et de la Santé. Il a reçu l'agrément de la Commission nationale de l'information et des libertés (CNIL) et répond au Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) européen. Il s'inscrit également dans les travaux européens sur les maladies rares (RD-Connect).



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

● Définition

La BNDMR vise à créer une structure sécurisée pour mettre en place une collection de données homogène pour toutes les maladies rares. Ces données sont collectées dans les centres de référence et les centres de compétences maladies rares à partir, notamment, des dossiers patients compatibles et de bases de données (registres, cohortes...) de maladies rares.

Les objectifs de la BNDMR sont de :

- mieux documenter le malade et sa maladie,
- mieux organiser le réseau de soins,
- rendre visible l'activité maladies rares et aider au reporting réglementaire,
- faciliter la recherche dans le domaine,
- mieux exploiter le potentiel des grandes bases de données nationales.

La BNDMR a défini un set minimal de données à recueillir auprès de chaque patient atteint d'une maladie rare. Ce set de données est essentiel afin de garantir la qualité de l'information recueillie et son exploitation. Il constitue le socle d'information commun à toutes les maladies rares et à tous les acteurs de la prise en charge du soin.

BAMARA ●

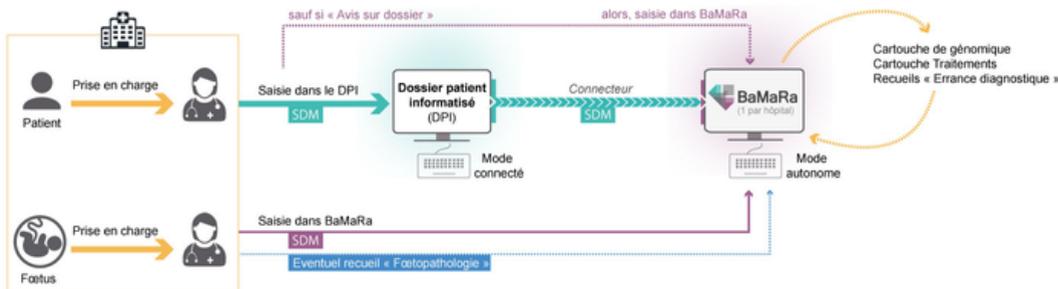
BaMaRa, anciennement CEMARA, est une base de données de soins déployée depuis 2017 dans chaque établissement hospitalier partenaire. Une fois déployée, elle offre aux professionnels des CRM et des CRCM la possibilité de collecter et d'exploiter eux-mêmes leurs données maladie rare via :

- un mode connecté avec le dossier patient,
- ou un mode autonome avec l'application BaMaRa.

Selon l'instruction *DGOS/PF4 no 2016-11 du 11 janvier 2016*, les CRMR (le site coordonnateur et les sites constitutifs éventuels) et les CCMR ont l'obligation de renseigner la banque nationale de données maladies rares (BNDMR).

Les données maladies rares sont récoltées au niveau local par la Base de données Maladies Rares (BaMaRa) ou par la fiche maladies rares du dossier patient informatisé (DPI) dans chacun des centres experts Maladies Rares (CRMR et CRCMR).

Les données collectées ici sont nominatives. Leur accès est cloisonné au service de prise en charge du patient, au sein d'un hôpital donné. BaMaRa offre aussi la possibilité à ses utilisateurs de suivre en direct leur activité et celle de leur site d'appartenance, au sein d'un espace personnel. L'accès aux données d'activité nécessaires à la constitution des rapports d'activité annuels (PIRAMIG...) y est facilité.



Les données sont désidentifiées (rendues non-directement nominatives) grâce au SDM et sont ensuite transférées et centralisées dans l'entrepôt de la BNDMR, c'est-à-dire « dédoublonnées » pour un même patient ayant consulté dans différents hôpitaux (sous réserve d'une bonne identification initiale).

Elles seront utilisées pour réaliser des études épidémiologiques, identifier des patients éligibles pour des essais cliniques, analyser des demandes / offres de soins, analyser le parcours de prise en charge des patients, réaliser des études de mortalité, etc. À terme, il sera possible de réaliser un chaînage avec le système national de données de santé (SNDS) et d'ainsi rapprocher des données issues des grandes bases de données nationales (PMSI, SNIIRAM, CépiDc, etc.) avec l'utilisation d'un identifiant national unique, le NIR (Numéro d'Inscription au Répertoire).

LEXIQUE

ARS :

Agence Régionale de Santé. Elles ont été créées afin d'assurer le pilotage des politiques de santé en régions et de mieux répondre aux besoins de chaque région.

ANSM :

ANSM / Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé. C'est un établissement public sous la tutelle du ministère chargé de la santé créé par la loi du 29 décembre 2011 relative au renforcement de la sécurité sanitaire des médicaments et des produits de santé. Ses missions principales sont d'offrir un accès équitable à l'innovation pour tous les patients et de garantir la sécurité des produits de santé tout au long de leur cycle de vie, depuis les essais initiaux jusqu'à la surveillance après autorisation de mise sur le marché.

Autosomique :

Une maladie est dite « autosomique » lorsqu'elle touche aux chromosomes autres que les chromosomes sexuels X ou Y. Il y a 23 paires de chromosomes dans les cellules humaines, dont une seule de chromosomes sexuels.

Cohorte :

Une cohorte est une étude d'une population d'individus (volontaires pour y participer), définie en fonction de la présence ou de l'absence d'un facteur (un traitement par exemple, une mutation génétique) susceptible d'influer sur la probabilité d'apparition d'une pathologie donnée ou d'un autre événement.

Conseil génétique :

Information donnée par un médecin généticien sur le mode de transmission d'une maladie génétique, avec l'évaluation des risques possibles dans la fratrie d'un patient atteint ainsi que pour les apparentés.

DGOS :

Direction Générale de l'Offre de Soins. Elle est créée en 2010 au sein du ministère de la santé, elle a remplacé la direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) et vise à appréhender une approche globale de l'offre de soins, intégrant aussi bien la ville que l'hôpital. Cela en complémentarité avec les autres directions d'administration centrale compétentes en matière de politique de santé.

Dossier patient :

Le dossier du patient est le lieu de recueil et de conservation des informations administratives, médicales et paramédicales, formalisées et actualisées, enregistrées pour tout patient accueilli, à quelque titre que ce soit. Le dossier du patient assure la traçabilité de toutes les actions effectuées. Il est un outil de communication, de coordination et d'information entre les acteurs de soins et avec les patients.

Essai clinique :

Un essai clinique consiste à tester sur l'homme un médicament, un dispositif médical, ou un acte médical, afin d'évaluer quels bénéfices il peut apporter et quels risques il peut comporter. L'essai clinique est une des dernières étapes de la mise au point d'un nouveau traitement.

ETP :

Un programme d'ETP est un ensemble de séances individuelles et collectives proposées au patient afin de l'aider à mieux vivre avec sa maladie. Il comprend des activités d'information et d'apprentissage, interactives et conviviales lui permettant d'acquérir les compétences utiles pour mieux comprendre et gérer sa maladie au quotidien. C'est une approche pluridisciplinaire et personnalisée qui s'appuie sur les ressources de la personne en tenant compte de son mode de vie, de ses aspirations, de son environnement.

Génotype :

Il correspond à l'ensemble des caractéristiques génétiques d'un individu. Chaque génotype est unique (sauf dans le cas des « vrais jumeaux »).

HAS :

La Haute Autorité de Santé (HAS) est une institution française à caractère scientifique et une Autorité Publique Indépendante (API) de l'Etat. Elle existe depuis 2005 et a pour rôle d'accréditer les établissements de santé et certains praticiens médicaux, de définir des recommandations sur les bonnes pratiques cliniques, de vérifier la légitimité des remboursements de médicaments ou soins médicaux et de maîtriser les dépenses de santé en France.

Incidence :

Pour une maladie donnée, nombre de nouveaux cas sur une période de temps (un an en général)

Maladie auto-immune :

Les maladies auto-immunes résultent d'un dysfonctionnement du système immunitaire conduisant ce dernier à s'attaquer aux constituants normaux de l'organisme. C'est par exemple le cas dans le diabète de type 1, la sclérose en plaques ou encore la polyarthrite rhumatoïde.

Maladie autosomique récessive :

Une maladie « autosomique » désigne une maladie dont l'anomalie se situe sur un chromosome non-sexuel (autre que « X » ou « Y »), on parle de maladie « récessive » lorsque la présence de deux gènes pathologiques identiques est indispensable pour exprimer la pathologie.

Maladie chronique :

Une maladie chronique correspond à une maladie de longue durée, évolutive, souvent associée à une invalidité et à la menace de complications graves. Le diabète ou l'asthme sont des maladies chroniques et, dans le cas des maladies rares, nous pouvons citer la maladie de Willebrand, l'hémophilie ou encore la drépanocytose.

MDPH :

Une Maison Départementale de Personnes Handicapées (MDPH) existe par département sous la direction du Conseil général. Elle a une mission d'accueil, d'information, d'accompagnement et de conseil des personnes handicapées et de leur famille. Chaque MDPH met en place entre autres une équipe pluridisciplinaire qui évalue les besoins de la personne handicapée, et une Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées qui prend les décisions relatives à l'ensemble des droits de la personne.

Maladie génétique :

Maladie due à une ou plusieurs anomalies sur des chromosomes. 80% des maladies rares sont des maladies génétiques.

Maladie orpheline :

Une maladie est dite « orpheline » s'il n'existe encore aucun traitement efficace. La plupart des maladies orphelines sont des maladies rares, même si on confond souvent les deux termes, à tort.

PAI :

Le Projet d'Accueil Individualisé (PAI) est établi par le médecin scolaire et sur prescription du médecin de l'enfant ayant des problèmes médicaux pouvant nécessiter des soins dans le cadre scolaire.

Penetrance :

Notion génétique applicable aux maladies héréditaires, c'est le pourcentage de risque de développer la maladie quand on est porteur de la mutation. Elle peut varier avec l'âge.

PNDS :

Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) sont rédigés par les experts des centres de référence maladies rares à l'aide d'une méthode proposée par la Haute Autorité de Santé (HAS). Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire.

Prévalence :

Nombre de cas existants pour une pathologie.

Récessive :

Une maladie héréditaire est dite récessive lorsque les deux copies du gène de la personne malade - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - sont touchées par une anomalie génique.

Société savante :

Une société savante est une association de recherche dont les principes et les fins sont scientifiques.

Set minimal de données national :

Un jeu de données minimal national obligatoire pour établir une collection de données. Un set de données minimal est accompagné d'un jeu de spécifications comprenant des définitions des éléments de données le composant, ainsi que des formalisations techniques pour sa mise en oeuvre au sein de systèmes de gestion de bases de données.

UNCAM :

Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie. Instance qui regroupe les trois principaux régimes d'assurance maladie : le régime général d'assurance maladie (CNAM-TS), le régime agricole (Mutualité Sociale Agricole ou MSA), le Régime social des indépendants (RSI).