

Quelles ressources disponibles en proximité ?

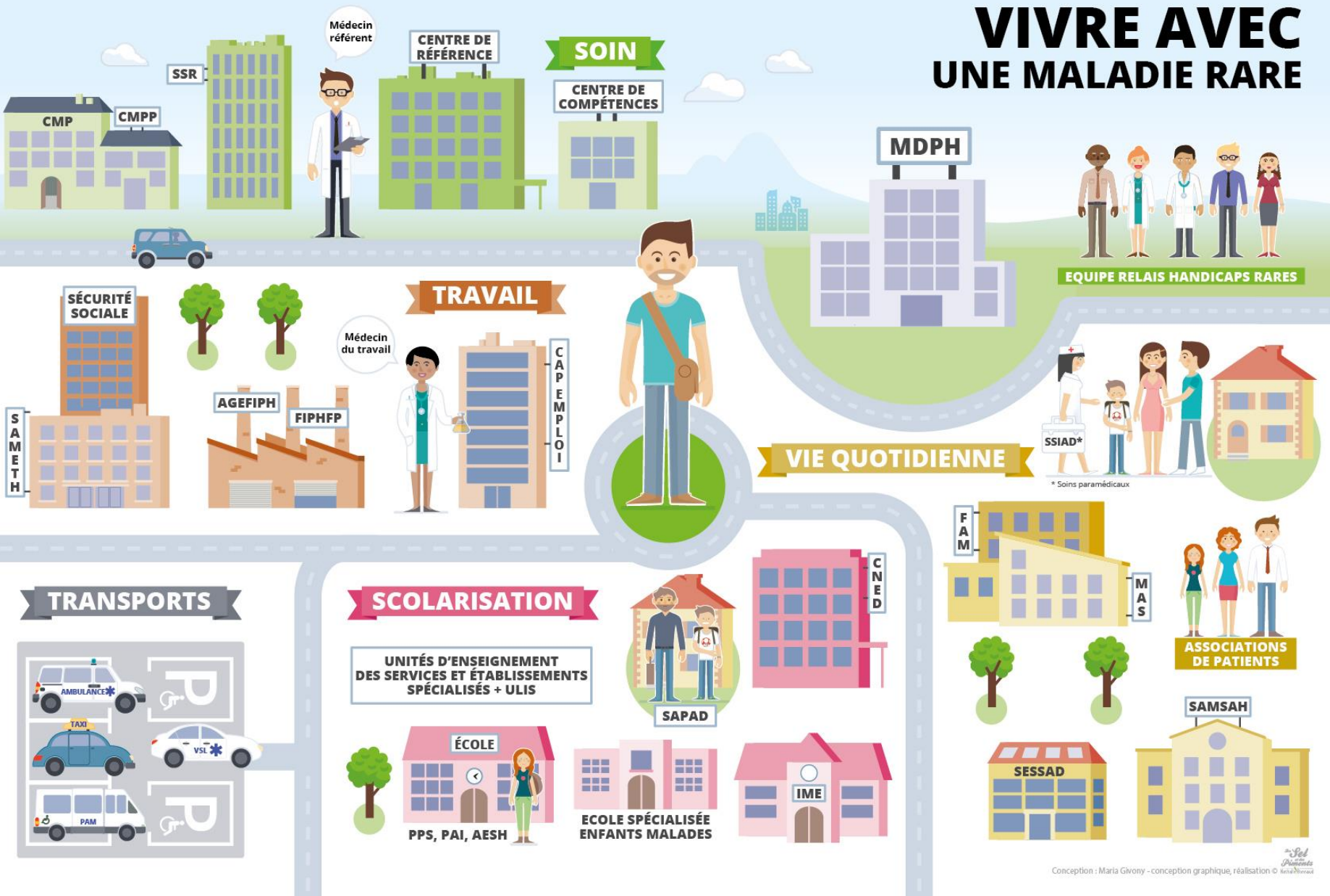
**Présentation des Centres de Référence (CRM),
des Centres de Compétence (CCM),
des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**

Guillaume Jondeau

Animateur de la Filière de Santé Maladies Rares FAVA-Multi (maladies cardiovasculaires rares)



VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE



Conception : Maria Givony - conception graphique, réalisation © Réseau Patients Rares

5 Centres de référence **Coordonnateurs**

Bordeaux

- Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest
- Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
- Centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)
- Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)

Limoges

- Centre de référence sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone

15 Centres de référence **Constitutifs**

Bordeaux

- Centre de référence de l'atrophie multi systématisée
- Centre de référence de neurogénétique
- Centre de référence des narcolepsies et hypersomnies rares
- Centre de référence des malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)
- Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud Ouest
- Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte
- Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)
- Centre de référence pathologies plaquettaires constitutionnelles
- Centre de référence des maladies rénales rares (SORARE)
- Centre de référence du kératocône (CRNK)

Limoges

- Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
- Centre de référence des maladies bulleuses autoimmunes (MALIBUL)
- Centre de référence des maladies rénales rares (SORARE)

Poitiers

- Centre de référence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales

106 Centres de Compétences

Angoulême

- Centre de compétences des maladies rares orales et dentaires (ORares)

CHIC Côte Basque

- Centre de compétences des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Bordeaux

- Centre de compétences de la maladie de Huntington
- Centre de compétences de neurogénétique
- Centre de compétences des démences rares ou précoces
- Centre de compétences des maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle
- Centre de compétences des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO)
- Centre de compétences du syndrome Gilles de la Tourette
- Centre de compétences des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares
- Centre de compétences des déficiences intellectuelles de causes rares
- Centre de compétences des épilepsies rares
- Centre de compétences des malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C)
- Centre de compétences du syndrome de PraderWilli et autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire
- Centre de compétences des maladies autoinflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)
- Centre de compétences des rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)
- Centre de compétences de la maladie de Rendu-Osler
- Centre de compétences des maladies vasculaires rares
- Centre de compétences du syndrome de Marfan et maladies apparentées
- Centre de compétences de la maladie de Rendu-Osler
- Centre de compétences des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Centre de compétences des maladies vasculaires du foie
- Centre de compétences sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur
- Centre de compétences des dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves
- Centre de compétences des maladies bulleuses autoimmunes (MALIBUL)
- Centre de compétences des neurofibromatoses
- Centre de compétences de la hernie de coupole diaphragmatique
- Centre de compétences des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)
- Centre de compétences des maladies digestives rares (MARDI)
- Centre de compétences des maladies rares de la surrénale
- Centre de compétences des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)
- Centre de compétences des maladies rares de l'hypophyse (HYPO)
- Centre de compétences des pathologies gynécologiques rares (PGR)
- Centre de compétences des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)

centre de compétences



maladies rares

106 Centres de Compétences



Bordeaux

- Centre de compétences du développement génital: du fœtus à l'adulte
- Centre de compétences de la maladie de Fabry
- Centre de compétences de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre
- Centre de compétences des maladies héréditaires du métabolisme
- Centre de compétences de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales
- Centre de compétences de la maladie de Castleman (CRMdC)
- Centre de compétences des angioedèmes à kinines (CREAK)
- Centre de compétences des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles
- Centre de compétences des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)
- Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)
- Centre de compétences des histiocytoses
- Centre de Compétence Centre de référence des histiocytoses
- Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)
- Centre de compétences des syndromes hyperéosinophiliques (CEREO)
- Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïese
- Centre de compétences maladies hémorragiques constitutionnelles
- Centre de compétences mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (adulte & pédiatrique)
- Centre de compétences des malformations rares des voies urinaires (MARVU)
- Centre de compétences du syndrome néphrotique idiopathique
- Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles
- Centre de compétences de l'hypertension pulmonaire
- Centre de compétences des maladies respiratoires rares (RespiRare)
- Centre de compétences des maladies rares neurorétiniennes (REFERET)
- Centre de compétences des surdités génétiques
- Centre de compétences du kératocône (CRNK)
- Centre de compétences des craniosténoses et malformations cranio-faciales
- Centre de compétences des fentes et malformations faciales (MAFACE)
- Centre de compétences des maladies rares orales et dentaires (ORares)
- Centre de compétences du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)
- Centre de compétences des maladies pulmonaires rares ORPHA-LUNG

La Rochelle

- Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest

Limoges

- Centre de compétences de l'atrophie multi systématisée
- Centre de compétences des démences rares ou précoces
- Centre de compétences des épilepsies rares

106 Centres de Compétences

Limoges

- Centre de compétences des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France
- Centre de compétences des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud Ouest
- Centre de compétences des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest
- Centre de compétences des maladies autoinflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)
- Centre de compétences pour le lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies autoimmunes rares
- Centre de compétences des Anomalies Vasculaires Neurologiques et Craniofaciales
- Centre de compétences des maladies vasculaires rares
- Centre de compétences des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Centre de compétences des maladies vasculaires du foie
- Centre de compétences sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur
- Centre de compétences de la hernie de coupole diaphragmatique
- Centre de compétences des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)
- Centre de compétences des maladies digestives rares (MARDI)
- Centre de compétences des maladies endocriniennes de la croissance et du développement
- Centre de compétences des maladies rares de la surrénale
- Centre de compétences des maladies rares de l'hypophyse (HYPO)
- Centre de compétences du développement génital: du fœtus à l'adulte
- Centre de compétences des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
- Centre de compétences des maladies héréditaires du métabolisme
- Centre de compétences de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales
- Centre de compétences des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)
- Centre de compétences des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)
- Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)
- Centre de compétences des mastocytoses (CEREMAST)
- Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)
- Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythroïese
- Centre de compétences maladies hémorragiques constitutionnelles
- Centre de compétences mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (pédiatrique)
- Centre de compétences des malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP)
- Centre de compétences des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate
- Centre de compétences de l'hypertension pulmonaire
- Centre de compétences des maladies respiratoires rares (RespiRare)
- Centre de compétences des surdités génétiques
- Centre de compétences du kératocône (CRNK)
- Centre de compétences du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)
- Malformations ORL Rares (MALO)

centre de compétences



maladies rares

106 Centres de Compétences

Poitiers

- Centre de référence de l'atrophie multi systématisée
- Centre de référence de la maladie de Huntington
- Centre de référence de neurogénétique
- Centre de référence des démences rares ou précoces
- Centre de référence des narcolepsies et hypersomnies rares
- Centre de référence du syndrome Gilles de la Tourette
- Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest Rodrigue
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud Ouest
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest
- Centre de référence des maladies autoinflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)
- Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)
- Centre de référence pour le lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies autoimmunes rares
- Centre de référence de la maladie de Rendu-Osler
- Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Centre de référence des maladies vasculaires du foie
- Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
- Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
- Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique
- Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)
- Centre de référence des maladies digestives rares (MARDI)
- Centre de référence des maladies rares de la surrénale
- Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)
- Centre de référence du développement génital: du fœtus à l'adulte
- Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
- Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)
- Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)
- Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)
- Centre de référence des mastocytoses (CEREMAST)
- Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythroïese
- Centre de référence maladies hémorragiques constitutionnelles
- Centre de référence des malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP)
- Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares (C- MAVEM)
- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles
- Centre de référence de l'hypertension pulmonaire
- Centre de référence des maladies respiratoires rares (RespiRare)
- Centre de référence des affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO)

centre de compétences



maladies rares

106 Centres de **Compétences**

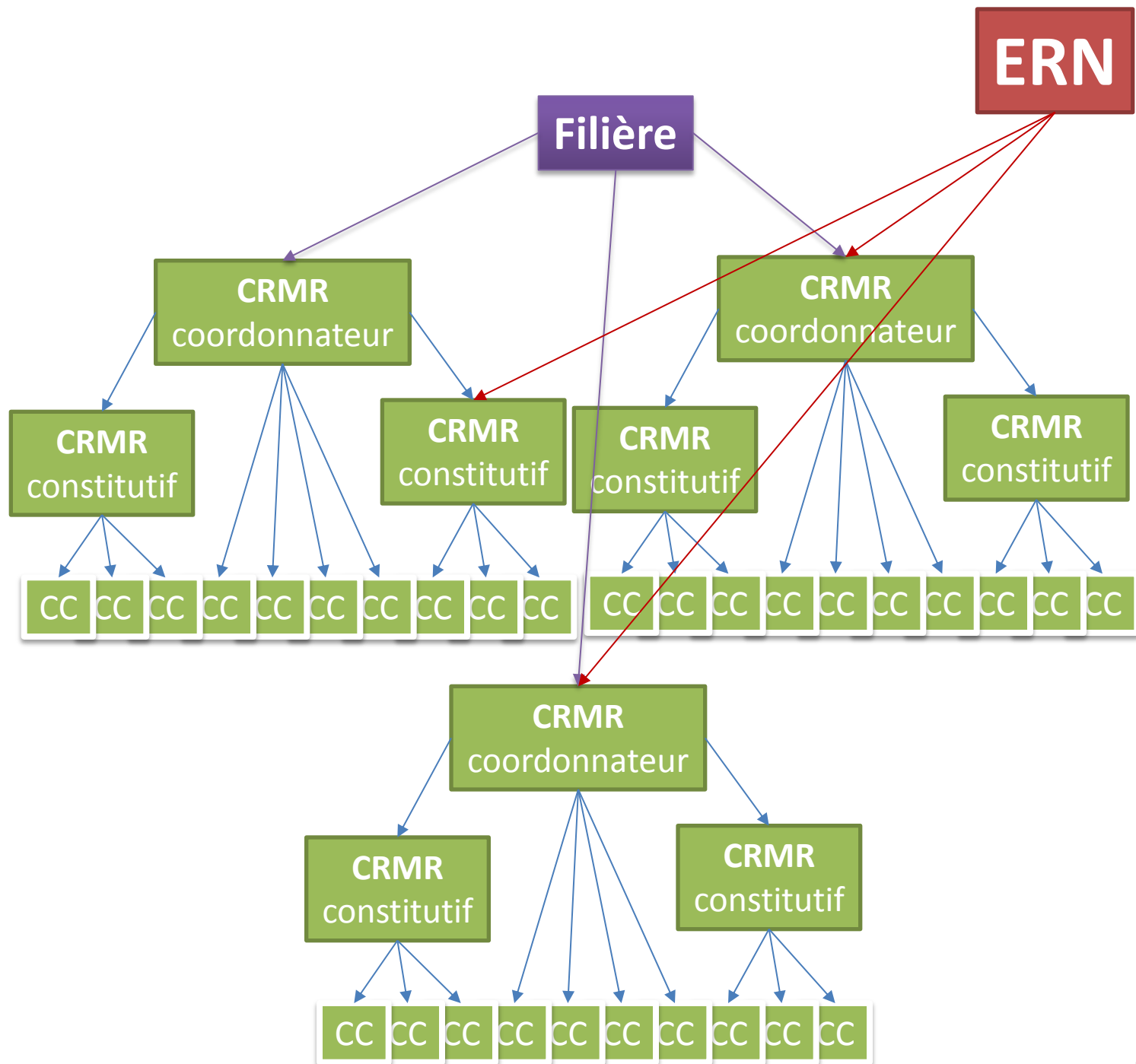
Poitiers

- Centre de référence des maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA)
- Centre de référence des maladies rares neuro-rétiniennes (REFERET)
- Centre de référence des fentes et malformations faciales (MAFACE)
- Centre de référence du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)

centre de compétences



maladies rares



EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN)

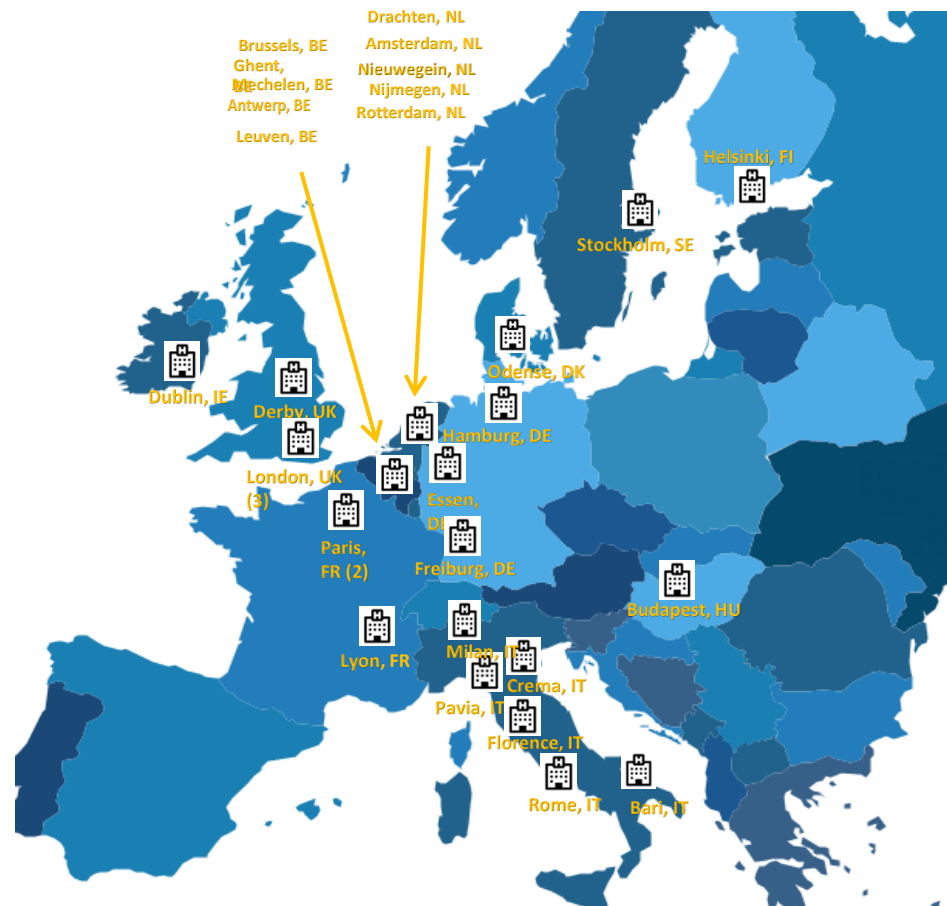


European Reference Network

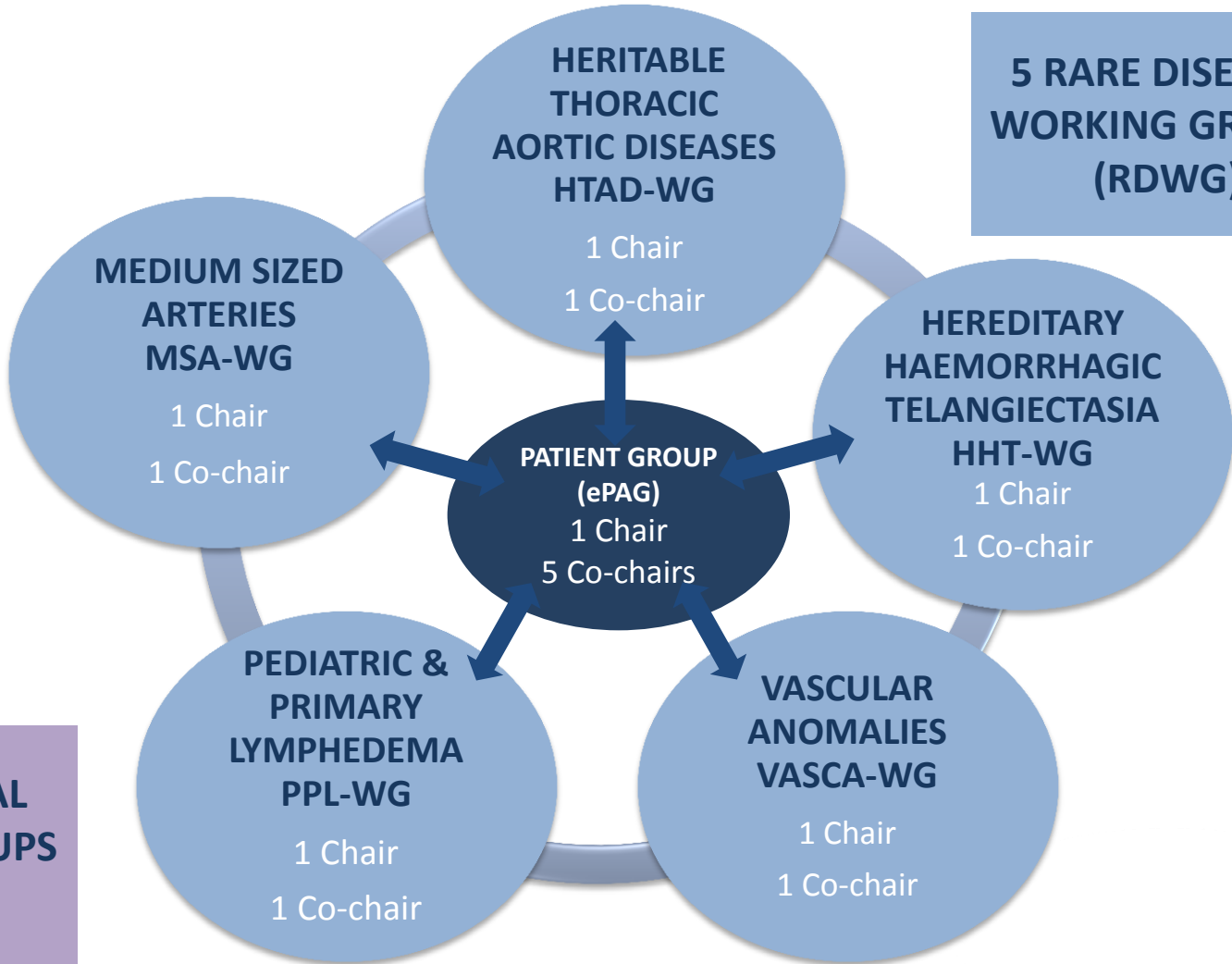
for rare or low prevalence complex diseases

Network

Vascular Diseases
(VASCERN)



**5 RARE DISEASES
WORKING GROUPS
(RDWG)**



**5 TRANSVERSAL
WORKING GROUPS
(WG)**

- Communication**
1 Chair
1 Co-chair
- eHealth**
1 Chair
1 Co-chair
- Ethics**
1 Chair
1 Co-chair
- Patient Registry**
1 Chair
1 Co-chair
- Training & Education**
1 Chair
1 Co-chair

LA SPÉCIFICITÉ DES MALADIES RARES

- Expertise difficile à trouver:
Centres de référence / centres de compétences
- Pathologies chroniques
- Évolution prévisible ou mal connue
- Début ou risque dès l'enfance (génétique)

RETOUR SUR LE SONDAGE « D'APRES VOUS, DANS VOTRE PRATIQUE, QU'EST-CE-QUI FAIT LA SPECIFICITE DE LA MALADIE RARE? »

5 thématiques principales dégagées à partir du sondage :

Le Diagnostic

- Pas de diagnostic (Errance diagnostique)
- Diagnostic tardif
- Non évoqué

Prise en charge

- Manque de PEC de référence
- Souvent complexité de la prise en charge
- Nécessité d'une PEC coordonnée et pluridisciplinaire

Recherche scientifique

- Rare : recherche difficile donc longue et coûteuse
- Faciliter ATU, accès rapide au traitement si nouveau
- Grand besoin non couvert
- Pas de guérison possible

L'impact sur le quotidien des patients

- Maladie génétique, transmise, toute la vie
- Isolement, solitude, peur, avenir incertain
- Reconnaissance, retentissement relationnel
- Handicap invisible, complexité du handicap, cumul des déficiences

Le manque d'informations

- Pas d'information disponible (rare, peu de patients)
- Méconnaissance des professionnels de santé (médecins ou non), éducation, travail... patient (20%)
- sur les pathologies, l'organisation de la prise en charge des maladies rares

Merci de votre attention !