



Maladies rares : comment orienter ?

Participez activement à cette session avec votre smartphone via [slido.com](https://www.slido.com) #013627

slido



**Première question :
Qu'évoquent pour vous les
maladies rares ?**

① Start presenting to display the poll results on this slide.

slido



**Selon vous pour une maladie rare,
quel est le temps moyen pour obtenir un
diagnostic à partir des premiers symptômes ?**

① Start presenting to display the poll results on this slide.

Ecosystème des maladies rares en France

Dr Isabelle Melki

Pédiatre

Hôpital Robert Debré AP-HP, Paris

Céline Simonin

Coordonnatrice

Maladies Rares Info Services



Panorama des acteurs maladies rares en France

Dr Isabelle Melki

Pédiatre

Hôpital Robert Debré AP-HP, Paris

Les Maladies Rares : un enjeu de santé publique



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 1/4 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 parcours de soin =
un enjeu pour les
patients maladies rares

Les Maladies Rares : un enjeu de santé publique

Sondage OpinionWay pour la Fondation Groupama réalisé les 30 et 31 janvier 2019.
Echantillon de 1008 personnes représentatif de la population française âgée de 18 ans et plus.

LES FRANÇAIS MINIMISENT LE NOMBRE DE MALADES

On recense **7 000 à 8 000** maladies rares



“*opinionway*”

LES FRANÇAIS SONT TROP OPTIMISTES
SUR LES POSSIBILITÉS DE GUÉRISON

 **54%** des Français estiment que l'on peut guérir d'une maladie rare

LES FRANÇAIS SONT CONSCIENTS DE L'IMPACT
ET LA DIFFICULTÉ À VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE

 **91%** savent que les maladies rares sont difficiles à diagnostiquer

 **71%** qu'elles sont invalidantes

🔑 **Les maladies rares sont difficiles à diagnostiquer**

Les Maladies Rares : un enjeu de santé publique

2020

Enquête de recueil des besoins et des attentes des médecins généralistes pour une prise en charge facilitée de leur patientèle atteinte d'une maladie rare

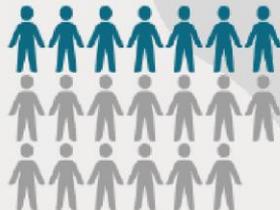


Partenariat



Penser maladies rares

37% des médecins généralistes n'ont pas le réflexe de penser à une maladie rare lors de symptômes cliniques inhabituels chez un patient



- 1361 médecins généralistes répondants
- 30% ne connaissent pas l'existence des Centres de référence maladies rares

Les Plans Maladies Rares : structurer les acteurs

3 Plans Nationaux Maladies Rares
depuis 2005



des outils pour organiser l'orientation & la prise en charge



Professionnels



ESP Faciliter le repérage des ressources expertes

Patients



• >1000 associations

ESP Faciliter l'identification des patients vers la bonne asso

Patients & Professionnels



• le service national d'information et de soutien, une équipe professionnelle d'experts

ESP Faciliter l'orientation des patients

Patients

Labellisation de
Centres de Référence Maladies Rares



✓ par maladies rares
✓ ou groupes de maladies

• 2018: Plus de 2220 centres maladies rares labellisés
Campagne Nationale Relabellisation Novembre 2017

ESP Faciliter la prise en charge pluridisciplinaire des patients

Les Plans Maladies Rares : structurer les acteurs

3 Plans Nationaux Maladies Rares
depuis 2005



des ressources pour coordonner



Création des Filières de Santé Maladies Rares

Labellisation par le Ministère de la Santé – pilotage DGOS

«nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les Centres de Référence Maladies Rares»

filières de santé

maladies rares

Les Plans Maladies Rares : structurer les acteurs

3 Plans Nationaux Maladies Rares
depuis 2005



des ressources pour fédérer



Création des Plateformes locales et territoriales

Labellisation par le Ministère de la Santé – pilotage DGOS

4 Plateformes de coordination
Outre-Mer Maladies Rares



19 Plateformes d'Expertise
Maladies Rares



Les Maladies Rares : un écosystème de ressources

hôpital



>2200 Centres
maladies rares

CCMR
centre de
compétence

CRM
centre de
référence

23
filiales de santé
maladies rares
nationales

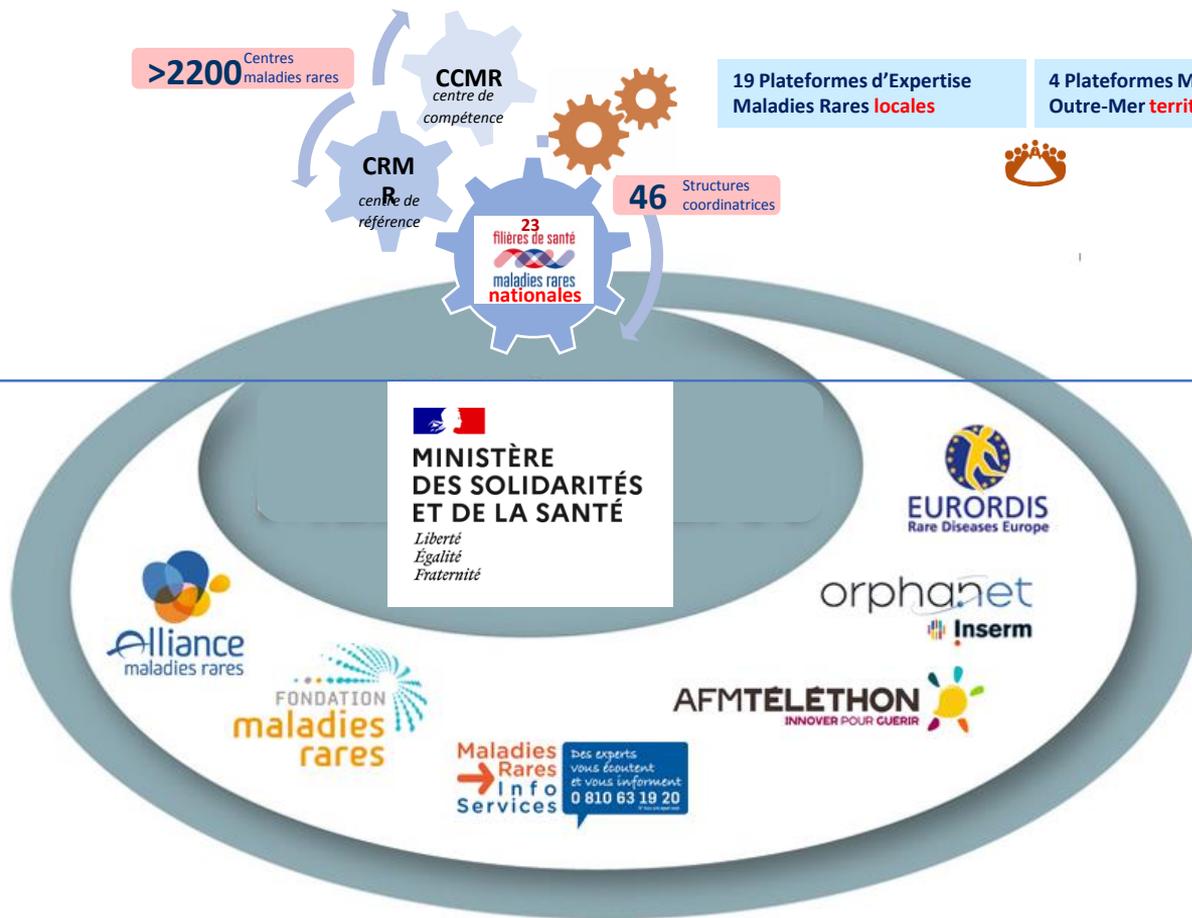
46 Structures
coordinatrices

19 Plateformes d'Expertise
Maladies Rares **locales**

4 Plateformes Maladies Rares
Outre-Mer **territoriales**



hors
hôpital



MERCI



<https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares>

15^E CONGRÈS
MÉDECINE
GÉNÉRALE
FRANCE

CMGF 2022

24 - 26
MARS
2022
PARIS
PALAIS DES CONGRÈS

COLLÈGE
de la MÉDECINE
GÉNÉRALE



congresmg.fr

Maladies Rares Info Services

Céline Simonin

Coordonnatrice

Maladies Rares Info Services



maladiesraresinfo.org
01 56 53 81 36

Service national
d'information, d'orientation
et de soutien sur les
maladies rares depuis 2001

Avec le soutien de

Maladies Rares Info Services



**MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ**

*Liberté
Égalité
Fraternité*



AFMTELETHON
INNOVER POUR GUERIR



Une équipe de
chargés d'écoute
et d'information
professionnels
dont 1 médecin



En 2021:

842

maladies
différentes

19

groupes de
pathologies

A votre service et au services de vos patients et leurs proches

4

grandes

problématiques

Information sur la maladie

Orientation médicale

Questions sociales et
juridiques

Soutien

100%

des professionnels satisfaits

94%

des personnes malades et
leurs proches satisfaits

1

jour ouvré = délai de réponse
moyen (demandes par mail)



maladiesraresinfo.org
01 56 53 81 36

info-services@maladiesraresinfo.org

slido



Qu'est-ce qu'une filière de santé maladies rares ?

① Start presenting to display the poll results on this slide.

Les Filières de Santé Maladies Rares

Dr Isabelle Melki

Pédiatre

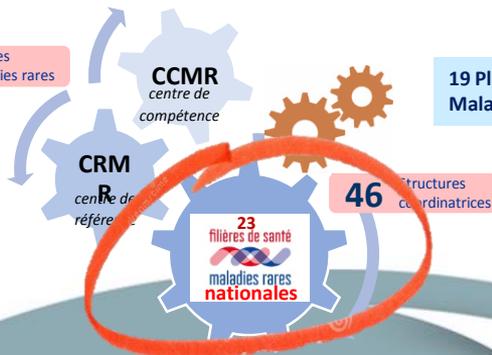
Hôpital Robert Debré AP-HP, Paris

Les Maladies Rares : un écosystème de ressources

hôpital



>2200 Centres
maladies rares



19 Plateformes d'Expertise
Maladies Rares **locales**

4 Plateformes Maladies Rares
Outre-Mer **territoriales**



hors
hôpital



Les Plans Maladies Rares : structurer les acteurs

- **3 Plans Nationaux Maladies Rares depuis 2005**



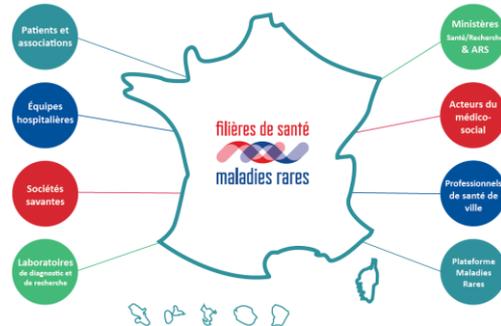
des ressources pour coordonner



Création des Filières de Santé Maladies Rares

Labellisation par le Ministère de la Santé – pilotage DGOS

«nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les Centres de Référence Maladies Rares»



- ✓ Assurent la coordination des **Centres de Référence Maladies Rares**
- ✓ Organisées par thématique d'organes
- ✓ Appliquent la politique de santé maladies rares : Plans Maladies Rares
- ✓ Coordonnées par un médecin
- ✓ Équipe projet

- **2014 : 23 filières de santé maladies rares labellisées**

Campagne Nationale Relabellisation 2018

Missions des Filières de Santé Maladies Rares



des réseaux pour instaurer des synergies et coordonner les centres de référence maladies rares & tous les autres acteurs des maladies rares



Améliorer la prise en charge des patients



Développer la formation et l'information



Coordonner l'innovation & la recherche



Développer les liens européens et internationaux

Rôle : Fédérer les partenaires maladies rares

L'institution



La Filière de
santé
maladies rares

filières de santé
maladies rares



Le centre de
référence

Le réseau de centres de
compétence territoriaux

Les acteurs

*la prise en charge de ville, le médico-social, le
soin,
la recherche etc.*

Le
patient



COORDONNER



MINISTÈRE
DES AFFAIRES SOCIALES,
DE LA SANTÉ
ET DES DROITS DES FEMMES

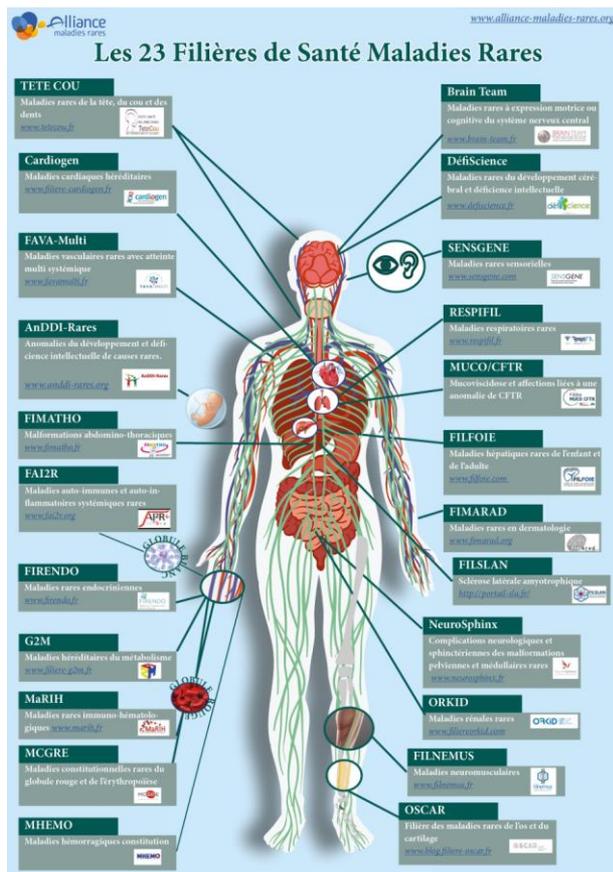


filières de santé
maladies rares



LA FILIERE : UN FIL CONDUCTEUR

Les 23 Filières de Santé Maladies Rares



Anomalies du développement de causes rares	AnDDI-Rares	Pr Laurence Olivier-Faivre (Dijon)
Maladies cardiaques héréditaires	CARDIOGEN	Dr Philippe Charron (Paris)
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central	BRAIN-TEAM	Pr Christophe Verny (Angers)
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle	DéSciScience	Pr Vincent des Portes (Lyon)
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	FAI²R	Pr Eric Hachulla (Lille)
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique	FAVA-Multi	Pr Guillaume Jondeau (Paris)
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	FILFOIE	Pr Olivier Chazouillères (Paris)
Maladies neuromusculaires	FILNEMUS	Pr Shahram Attarian (Marseille)
Maladies rares en dermatologie	FIMARAD	Pr Christine Bodemer (Paris)
Malformations abdomino-thoraciques	FIMATHO	Pr Frédéric Gottrand (Lille)
Maladies rares endocriniennes	FIRENDO	Pr Jérôme Bertherat (Paris)
Maladies héréditaires du métabolisme	G2M	Pr Pascale Delonlay (Paris)
Maladies rares immuno-hématologiques	MARIH	Dr Régis Peffault de Latour (Paris)
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse	MCGRE	Pr Frédéric Galactéros (Créteil)
Maladies hémorragiques constitutionnelles	MHémo	Pr Sophie Susen (Lille)
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	Muco/CFTR	Pr Isabelle Durieu (Lyon)
Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares	NeuroSphinx-GBS	Dr Sabine Sarnacki (Paris)
Os-Calcium/Cartilage-Rein	OSCAR	Pr Agnès Linglart (Bicêtre)
Maladies rénales rares	ORKID	Pr Denis Morin (Montpellier)
Maladies respiratoires rares	RESPIFIL	Pr Marc Humbert (Paris)
Maladies rares sensorielles	SENSGENE	Pr Hélène Dollfus (Strasbourg)
Sclérose latérale amyotrophique	SLA	Pr Philippe Couratier (Limoges)
Maladies rares de la tête, du cou et des dents	TETECOUC	Pr Nicolas Leboulanger (Paris)

Les outils créés par les Filières de Santé Maladies Rares

❑ Livret de présentation des Filières



❑ Vidéo de présentation des Filières



❑ Ressources web



❑ Recommandations de prise en charge



❑ Informations patient



Un portail web

Et si c'était une maladie rare ?



Disponible sur smartphone, tablette et ordinateur.

www.filièresmaladiesrares.fr

Un site internet dédié aux professionnels
de santé pour une meilleure prise en
charge des patients

filières de santé
maladies rares

- Portail de **redirection** d'information
- Visibilité des **outils inter-FSMR**
- **Actualités** des FSMR : journées annuelles, webinaires, outils...

MERCI

filières de santé

maladies rares

fsmr.fr

slido



Selon vous, vers qui le médecin va orienter son patient ?

Vous avez le droit de tricher et de consulter la même brochure que notre médecin...

① Start presenting to display the poll results on this slide.



Les Centres de Référence Maladies Rares

Dr Isabelle Melki

Pédiatre

Hôpital Robert Debré AP-HP, Paris

Les Maladies Rares : un écosystème de ressources

hôpital



>2200 Centres
maladies

CRM
centre de
référence

CCMR
centre de
compétence

2
filiales de santé
maladies rares
nationales

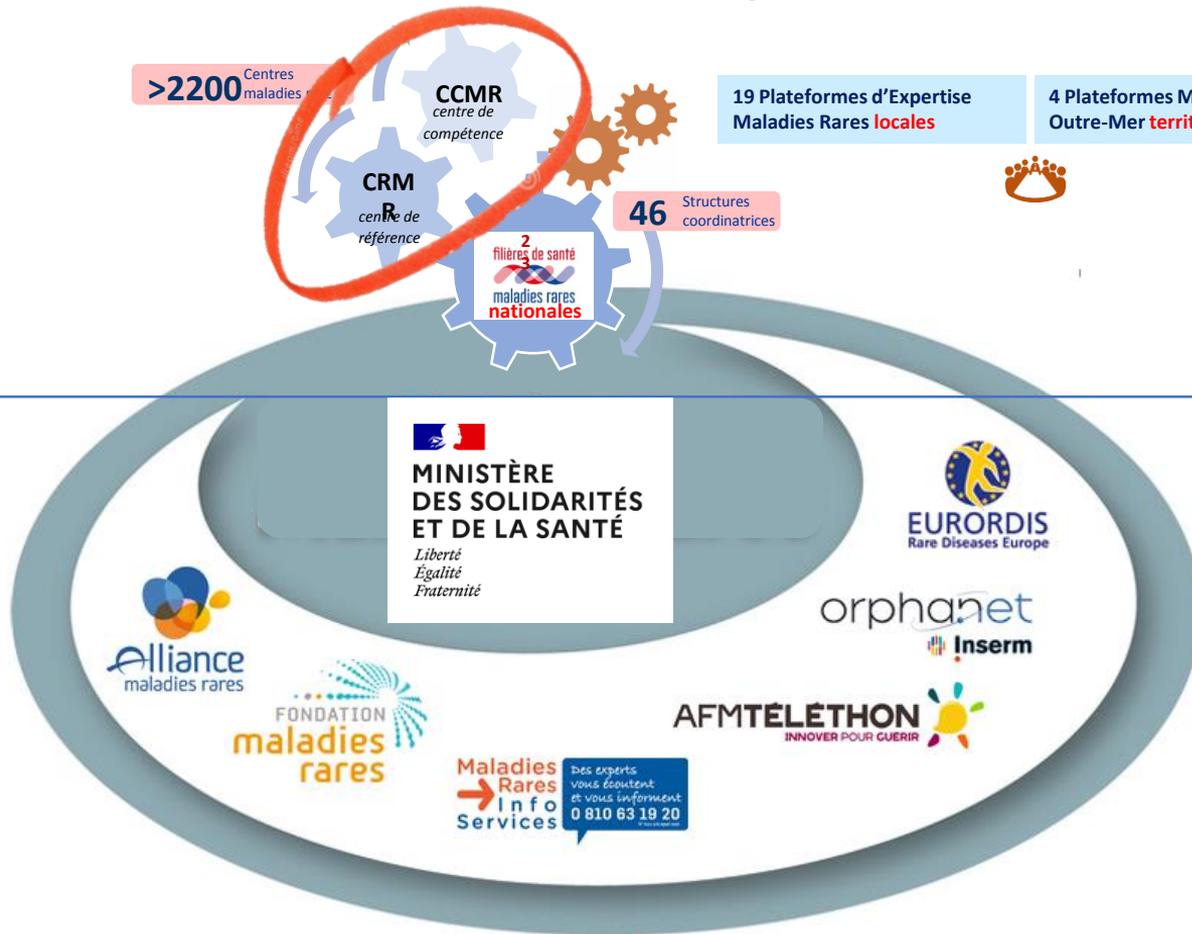
46 Structures
coordinatrices

19 Plateformes d'Expertise
Maladies Rares **locales**

4 Plateformes Maladies Rares
Outre-Mer **territoriales**



hors
hôpital



Les Plans Maladies Rares : structurer les acteurs

- 3 Plans Nationaux Maladies Rares depuis 2005



des outils pour organiser l'orientation & la prise en charge



Professionnels



Faciliter le repérage des ressources expertes

Patients



- >1000 associations

Faciliter l'identification des patients vers la bonne asso

Patients & Professionnels



- le service national d'information et de soutien, une équipe professionnelle d'experts

Faciliter l'orientation des patients

Patients

Labellisation de Centres de Référence Maladies Rares



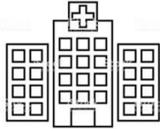
- ✓ par maladies rares
- ✓ ou groupes de maladies

- 2018: Plus de 2220 centres maladies rares labellisés
Campagne Nationale Relabellisation Novembre 2017

Faciliter la prise en charge pluridisciplinaire des patients

Le Centre de Référence Maladies Rares : organisation

❑ Définition



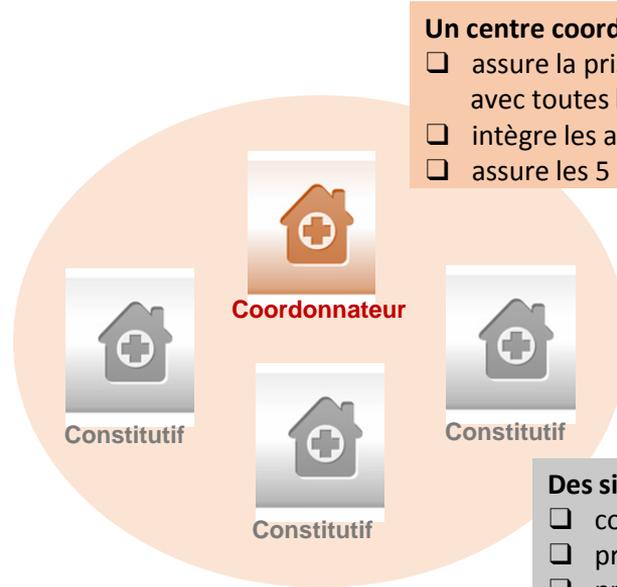
une **équipe hospitalière hautement spécialisée** :

- expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares
- qui développe son activité dans les domaines de la **prévention, du diagnostic, des soins, de l'enseignement-formation et de la recherche.**
- qui intègre également des compétences **paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives, sociales et des partenariats avec les associations**

Missions :

- ❑ coordination
- ❑ expertise
- ❑ recours
- ❑ enseignement – formation
- ❑ recherche

❑ 2 entités structurantes...



Un centre coordonnateur :

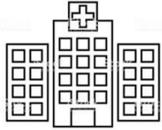
- ❑ assure la prise en charge globale du groupe de maladies rares avec toutes les structures d'amont et d'aval - au niveau national
- ❑ intègre les associations de malades
- ❑ assure les 5 missions ministérielles

Des sites constitutifs :

- ❑ complémentarité d'expertise, de recours, de recherche
- ❑ prise en charge pédiatrique ou adulte complémentaire
- ❑ prévalence ou la diversité légitiment un déploiement géographique

Le Centre de Référence Maladies Rares : organisation

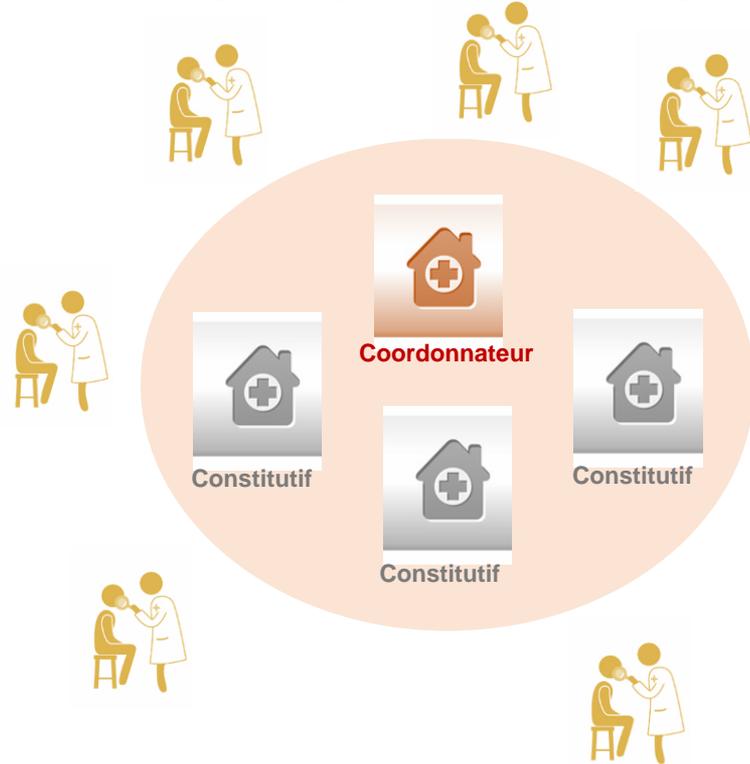
☐ Définition



☐ une **équipe hospitalière hautement spécialisée** :

- expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares
- qui développe son activité dans les domaines de la **prévention, du diagnostic, des soins, de l'enseignement-formation et de la recherche**.
- qui intègre également des compétences **paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives, sociales et des partenariats avec les associations de personnes malades**.

☐ ...complétées par des ressources de proximité



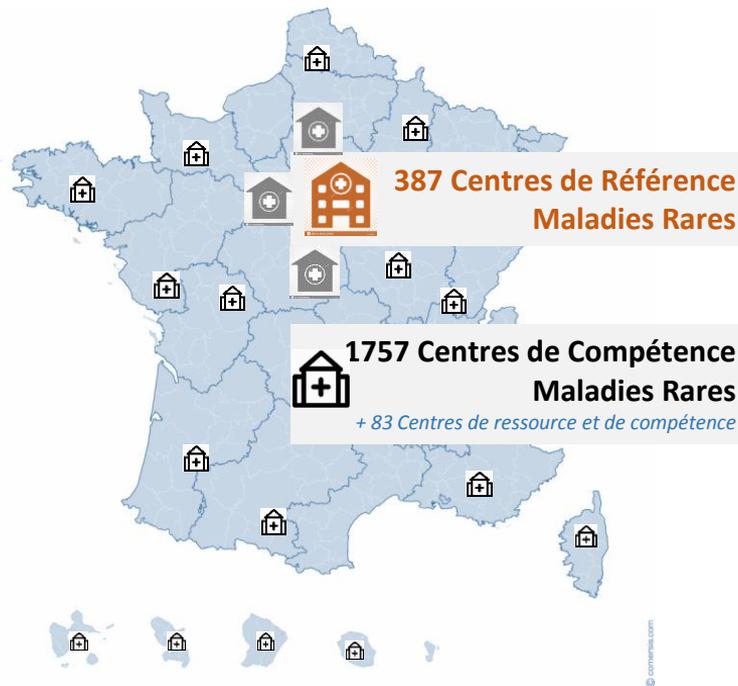
Centres de compétence maladies rares :

- ☐ Prise en charge et suivi des patients
- ☐ Proximité territoriale (patients – équipes de proximité)
- ☐ En coordination avec le coordonnateur et les constitutifs

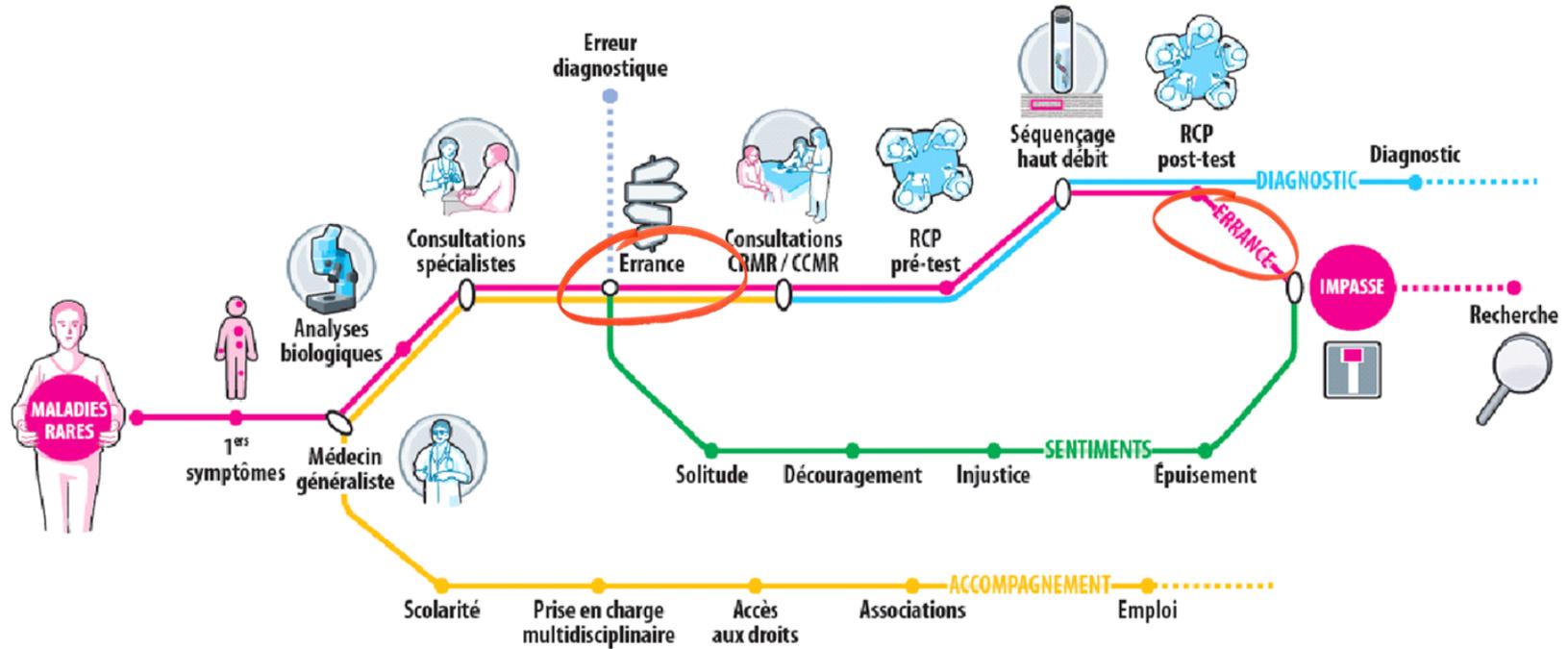
Le Centre de Référence Maladies Rares : un réseau d'expertise

Un maillage de prise en charge serré par les CRM

Prochaine Campagne Nationale Relabellisation : 2022



Des parcours patient maladie rare



Le Médecin Généraliste au carrefour du parcours du patient

L'errance diagnostique fait partie du parcours
mais on pourrait la rayer de la carte

Rôle du Médecin Généraliste dans le parcours patient maladie rare

- ❑ Avoir la culture du doute : et si c'était une maladie rare ?



- ❑ Pouvoir orienter vers les bons acteurs ressources : il est en 1^{ère} ligne
- ❑ Être coordonné avec le Centre de Référence Maladies Rares :
pour le suivi du patient

Tous concernés par ces maladies au long cours

Parcours de soins

- Tout âge, notamment précoce, enfant
- Incertitude diagnostique puis pronostique (vital engagé)
- Centre expert pointu / proximité = 1 ere ligne/3 eme ligne
- Traitements et protocoles expérimentaux, recherche

Parcours de santé

- Continuité et coordination des intervenants
- Qualité de vie
- Rôle famille et entourage, et aidants
- Autonomie, dépendance, handicap

Parcours de vie

- Démarches administratives
- Adaptation professionnelle pour les parents,
- Scolarité puis formation pour les enfants, insertion professionnelle



MERCI



<https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares>

slido



**Et vous, quel(s) outil(s)
utilisez-vous pour vous aider à
poser un diagnostic ?**

① Start presenting to display the poll results on this slide.

LES CLÉS DU DIAGNOSTIC



Docteur Isabelle MELKI

Pédiatre, hôpital Robert Debré, Paris

Centre de référence pour les
maladies auto-immunes et systémiques de l'enfant RAISE

Coordinatrice de la commission errance et impasse diagnostiques

Filière des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares FAI2R

Présentation à l'occasion du 15^{ème} Congrès Médecine générale France
Jeudi 24 mars 2022

15^{ème} CONGRÈS MÉDECINE GÉNÉRALE FRANCE

CMGF 2022

Organisé par le Collège de la Médecine Générale

24 - 26
MARS
2022
PARIS
PALAIS DES CONGRÈS



fai2r



Filière de Santé des Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires Rares

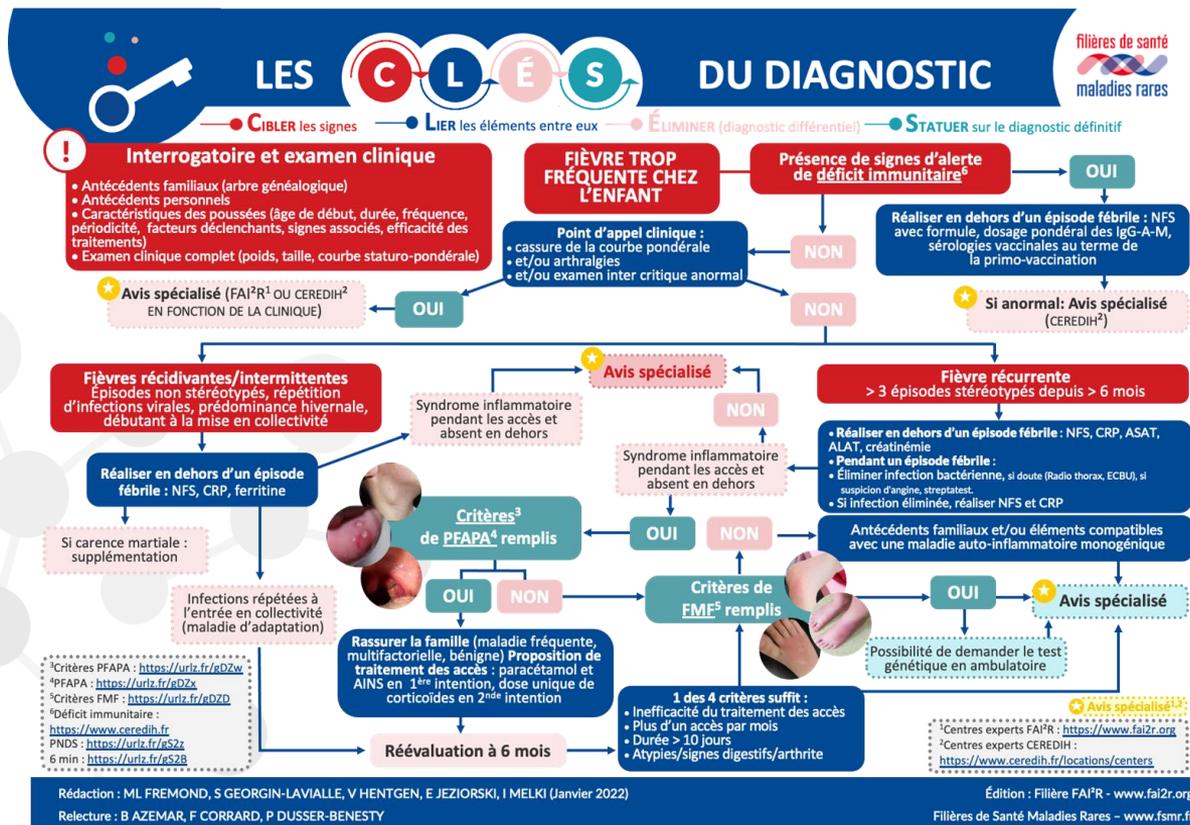
filières de santé

maladies rares

Financées et pilotées par le ministère chargé de la santé



Fièvre trop fréquente chez l'enfant



Pourquoi ces clés ?



PNMR3 : réduire l'errance et l'impasse diagnostiques



Questionnaire patients
via les associations partenaires



- Aider le médecin généraliste
- Augmenter la culture du doute
- Faire connaître les maladies rares et les signes cliniques d'entrée

Un outil, 3 objectifs



Les objectifs des clés du diagnostic :

Cibler un signe clinique classique de mode d'entrée dans la maladie rare mais parfois fréquent dans la population générale

Guider la prise en charge en soins primaires vers des explorations non invasives et peu coûteuses

Orienter vers un diagnostic de maladie rare et vers le bon expert



Interrogatoire et examen clinique

- Âge de début, antécédents familiaux, facteur.s déclenchant.s, professions favorisantes, loisirs
- Médicaments vasoconstricteurs : collyres, bêta bloqueurs, tryptans
- Facteurs de risque cardio-vasculaires : athérosclérose, tabac, toxiques, etc
- Unilatéral ou bilatéral, caractère paroxystique (quelques minutes) ou permanent (quelques jours), trouble trophique associé
- Signes systémiques : arthralgies, photosensibilité, syndrome sec ...
- Sclérodactylie, télangiectasies

ACROSYNDROME VASCULAIRE CHEZ L'ADULTE

Éliminer acrosyndromes non vasculaires

- Canal carpien
- Acrocholoses
- Acrosyndromes neuropathiques (exemple Fabry)
- Algoneurodystrophie
- Erythème acral lors chimiothérapie
- Pathomimie (œdème bleu de Charcot)

3 phases du Raynaud :

- Syncopale (blanche) : quasi-obligatoire
- +/- Cyanique (bleu)
- +/- Hyperhémique (rouge)

Non paroxystique

Paroxystique

Ischémie digitale [A] [B]

- Imagerie vasculaire
- Capillaroscopie
- Échographie cardiaque
- Biologie (AAN², aPL³, ANCA⁴, autres facteurs de thrombophilie)

• Artériopathie d'origine professionnelle

• Embolies

• Paranéoplasique

• Connectivites, vascularites

• Maladie de Buerger

Érythémalgies primitives

- Familiale
- Microcirculaire

Érythémalgies secondaires

- Syndrome myéloprolifératif
- Hyperthyroïdie, lupus
- Hémoglobinurie paroxystique nocturne
- Neuropathie des petites fibres

• Pas d'ischémie digitale

• Manœuvre d'Allen¹ normale

• Pas de poussée paroxystique

• Acrocyanose/engelures typiques = pas de bilan (sauf engelures persistant l'hiver)

• Acrocyanose [C]

• Engelures [D]

• Hématome digital spontané [E]

• Acrocholose

Avis spécialisé⁵

Au chaud : érythémalgie [F]

NFS plaquettes, TSH, AAN² +/- mutation JAK2

Recherche neuropathie des petites fibres

Érythémalgies primitives

- Familiale
- Microcirculaire

Érythémalgies secondaires

- Syndrome myéloprolifératif
- Hyperthyroïdie, lupus
- Hémoglobinurie paroxystique nocturne
- Neuropathie des petites fibres

Au froid : Raynaud [G]

IMPORTANT

AAN² et capillaroscopie [H]

Si unilatéral, faire en plus : écho-Doppler artériel membre sup et pression systolique digitale

Raynaud primaire

Raynaud secondaire

- Connectivites (sclérodermie ++)
- Artériopathie d'origine professionnelle (manœuvre d'Allen¹ pathologique)
- Cancer (si nécrose digitale)

¹Manœuvre d'Allen : <https://urlz/gQid>

²AAN : anticorps antinucléaires

³aPL : anti-phospholipides

⁴ANCA : anticorps anticytoplasme des neutrophiles

⁵ <https://www.fai2r.org/les-centres-fai2r/>

Où les trouver ?



Site internet
des filières de santé maladies rares

WWW.FSMR.FR

- Onglet **MÉDECINS GÉNÉRALISTES**
- Onglet **OUTILTHÈQUE**



DES QUESTIONS ?

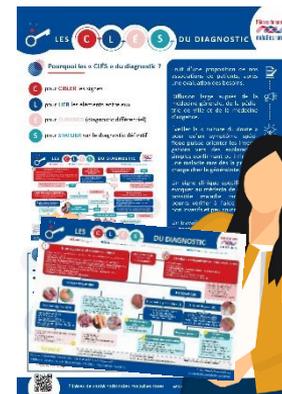


LES



DU DIAGNOSTIC

Retrouvez nous sur le
Stand 64 Filières de Santé Maladies Rares



Contactez notre Chargée de missions FAI²R
alexandra.willems@chu-lille.fr

Merci pour votre attention



www.fai2r.org



Suivez-nous sur :



facebook.com/FAI2R



instagram.com/filiere_fai2r



@contactfai2r



linkedin.com/in/fai2r



Filière de Santé FAI2R

Merci pour votre participation !



Stand n°64

filières de santé

maladies rares