





# Présentation de la filière de santé maladies rares *AnDDI-Rares*

filière de santé  
  
maladies rares



Mr Laurent DEMOUGEOT  
Chef de projet, *PHD*  
CHU Dijon



# Qui sommes-nous? Que faisons-nous?

## Mais avant ...

### Les maladies rares en chiffres

- Une maladie rare touche un nombre limité de personnes (seuil: **1/2000**)
- **≈ 7000** maladies rares identifiées
- **> 3 millions** de personnes concernées
- **4,5%** de la population
- **80%** sont d'origine génétique
- 3200 gènes responsables de maladies rares identifiées
- Concernent dans **50%** des cas des enfants < 5 ans
- Déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans **50%** des cas
- Perte d'autonomie dans **9%** des cas

→ Besoin d'une **organisation** adaptée de la prise en charge (PEC)



# Qui sommes-nous? Que faisons-nous? Mais avant ...

## L'organisation de l'offre de soins maladies rares en France

Maladies rares: 1 des 5 priorités de santé publique depuis la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004

→ Lancement de Plan Nationaux Maladies Rares (PNMR) porté par la DGOS

### Un Besoin de structuration!

#### ■ PNMR 1 (2005-2008)

- Mobilisation de l'ensemble des acteurs MR: labélisation de **131 Centres de référence** (CRMR) coordonnateurs et leurs CRMR constitutifs et de **500 Centres de Compétence** (CCMR)
- Les centres de référence assurent un rôle d'expertise et de recours, pour une maladie ou un groupe de maladies rares. Les centres de compétences assurent la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile.



# PNMR 1 – Les CRMR et CCMR

## ■ Missions des CRMR

- Coordination de la sa filière de soins (amont et aval, dans son bassin et au-delà / coordination des structures qu'il regroupe
- Expertise: organisation de réunions (RCP, recommandations, PNDS,..), recueil épidémiologique, démarche et procédures qualité
- Recours: assurer une prise en charge pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle diagnostique, thérapeutique et de suivi
- Recherche: animer ou participer à la recherche translationnelle, clinique ou organisationnelle
- Enseignement et formation: anime ou participe à des enseignements universitaires, postuniversitaires et extra-universitaires



## ■ Missions des CCMR

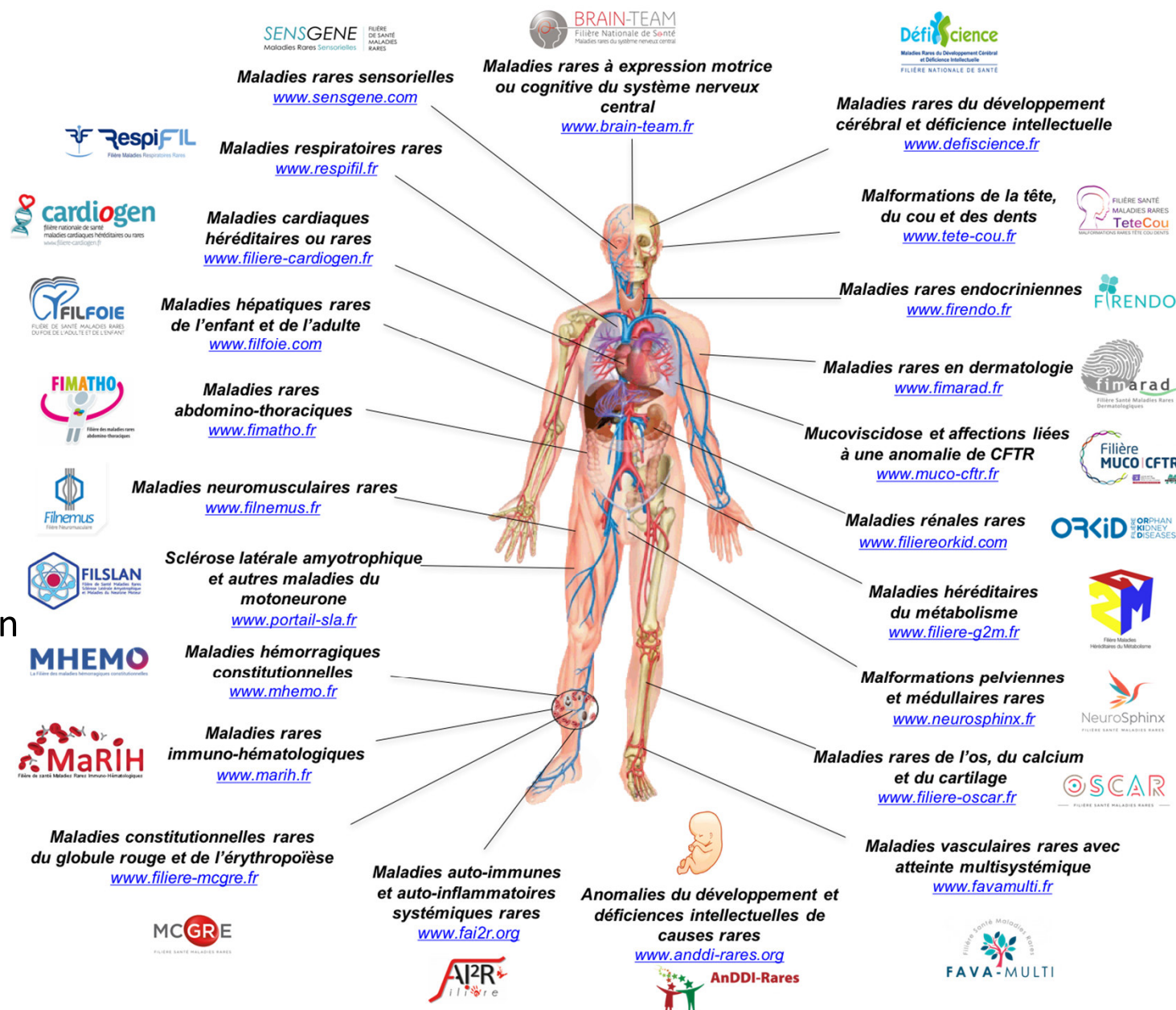
- Les CCMR participent au diagnostic des maladies rares, mettent en œuvre la thérapeutique lorsqu'elle est disponible et organisent la prise en charge des patients en lien avec les CRMR auxquels ils sont rattachés et l'ensemble des acteurs concourant à la prise en charge de proximité, identifiés
- Recueil épidémiologique obligatoire (BNDMR)



# Un besoin de d'organisation et de coordination!

## ■ PNMR 2 (2011-2016)

- 23 filières de santé maladies rares (FSMR)
- Pour **animer** et **coordonner** les actions entre les acteurs impliqués dans la PEC de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système.
- 109 CRMR coordonnateurs
- 387 CRMR constitutifs
- 1757 CCMR
- 83 CRC





## PNMR 2 – Les FSMR

### ■ AnDDI-Rares

- Ancien réseau FeCLAD
- FSMR dédiée aux **anomalies du développement** (AD) couvrant le champ très vaste des **syndromes dysmorphiques ou malformatifs** rares, associés ou non à une **déficiência intellectuelle** (DI)
- > **5000** maladies monogéniques rares distinctes, et un très grand nombre d'anomalies chromosomiques.
- AD touchent plus de **3%** de la population
- 40 000 nouveaux cas par an

### ■ Caractéristiques de nos maladies

- Diagnostic difficile qui nécessite une expertise clinique et biologique d'équipes entraînées
- <50% des patients n'ont pas encore de diagnostic
- PEC multidisciplinaire coordonnée, lourde et dépendant d'un grand nombre de structures
- PEC familial avec suivi psychologique, social et conseil génétique
- Nécessite une recherche de qualité pour la mise en place de solutions thérapeutiques



## Les acteurs

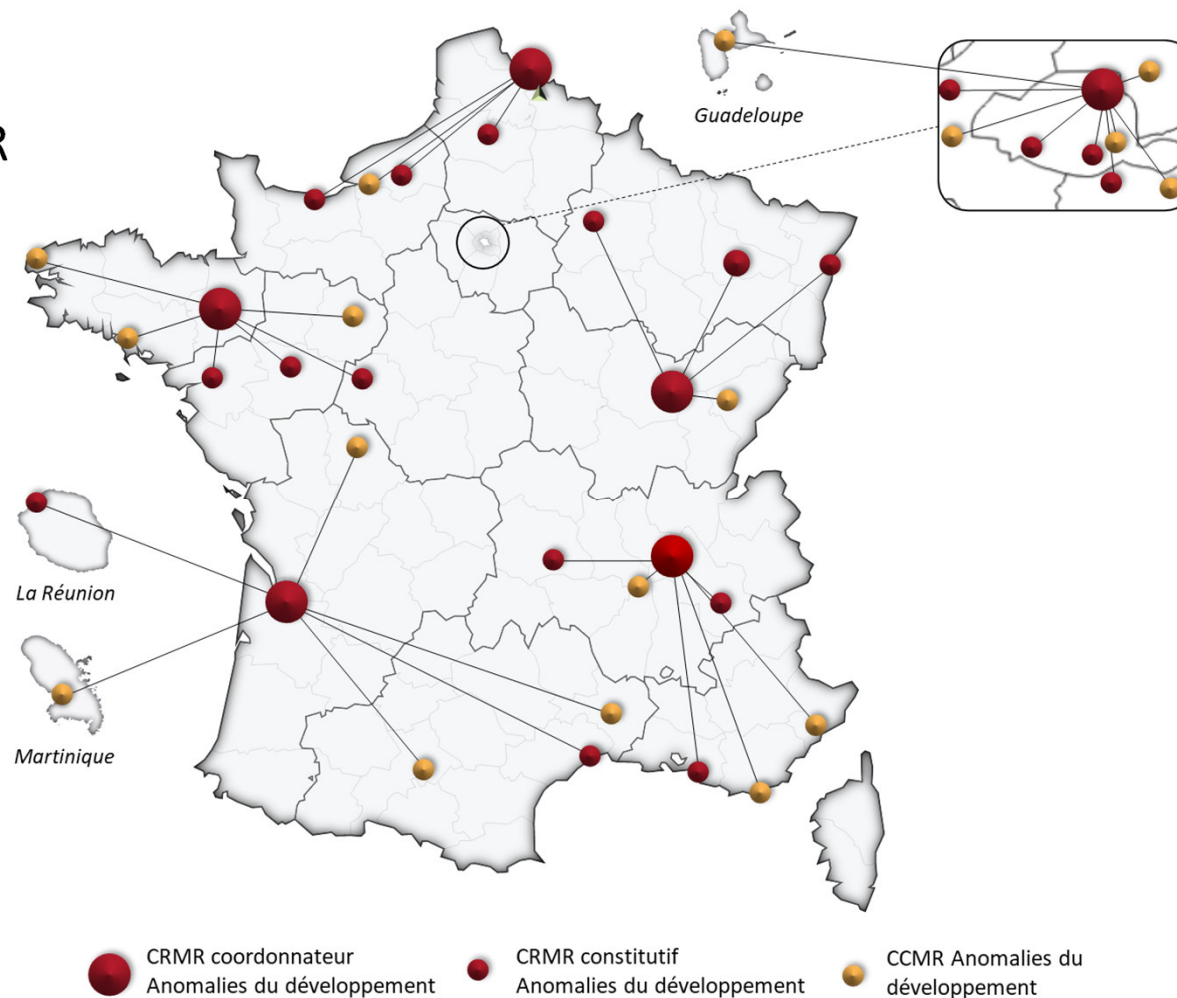
AnDDI-Rares

- 6** Centres de référence coordonnateurs
- 20** Centres de référence constitutifs
- 29** Centres de compétence
- 38** labos de génétique moléculaire
- 44** labos de cytogénétique
- 47** unités de fœtopathologie
- 32** équipes de recherche
- 9** sociétés savantes
- >75** associations



# L'expertise clinique

- Labélisations des CRMR/CCMR
  - 2005: Réseau AD

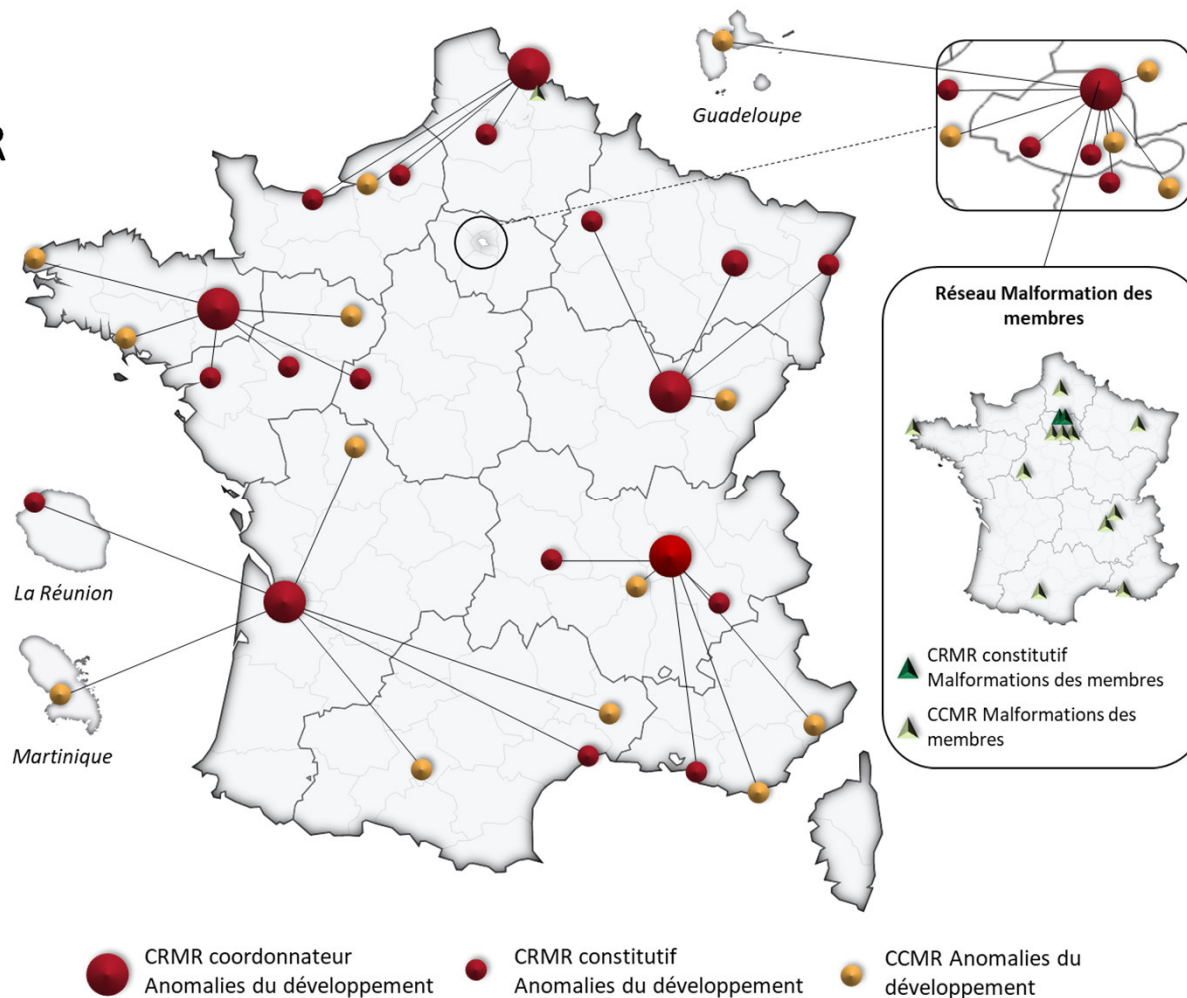




# L'expertise clinique

## ■ Labélisations des CRMR/CCMR

- 2005: Réseau AD
- 2017: AD + CEREFAM (anomalies des membres)





# L'expertise clinique

## ■ Labélisations des CRMR/CCMR

➤ 2005: Réseau AD

➤ 2017: AD + CEREFAM  
(anomalies des membres)



➤ 2022 (résultats officiels cet été): AD + CEREFAM + GenoPSY (AD + troubles du comportement à expression psychiatrique) + Spin@ (anomalies vertébrales + Spina Bifida) + PaRaDiGM (pathologies liées au placenta des grossesses monochoriales)



**PaRaDiGM**





# Nos missions

filière de santé  
  
maladies rares



## Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares

visibilité des structures de prise en charge, registre des impasses diagnostiques, réseaux de diagnostic moléculaire, participation aux études médico-économiques, transition enfant-adulte, ETP, contribuer à un accès équitable à l'expertise, liens avec le secteur social, médico-social et l'Education national



## Favoriser la recherche sur les maladies rares

Faciliter la conception et la mise en place de projets de recherche collaboratifs/translationnels, assurer un continuum entre recherche et clinique, diffuser les principaux appels à projets, favoriser le développement de contrats avec l'industrie, veiller à la qualité et à l'interopérabilité des bases de données, information sur les technologies et traitements innovants



## Développer les volets européen et international

Soutenir la création de consortia pour la soumission de projets collaboratifs aux appels à projets européens et internationaux, veiller à la cohérence des actions des FSMR avec les ERN correspondants, appuyer les coordonnateurs français d'ERN

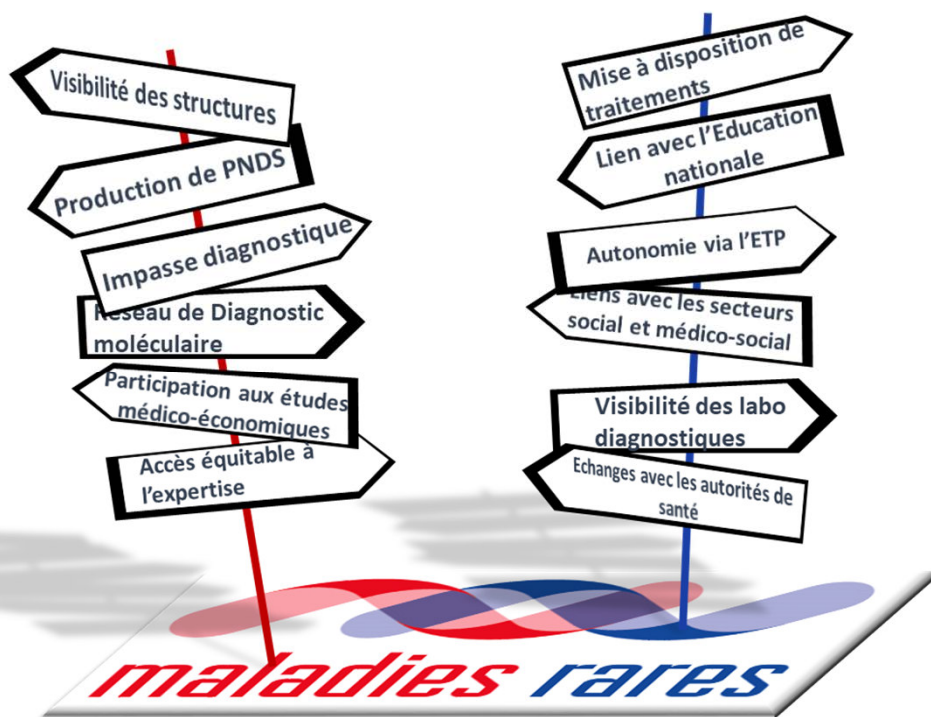


## Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les maladies rares

Développer l'information relative aux maladies rares, organiser ou participer à des enseignements universitaires et des formations éligibles au DPC ou aux enseignement post-universitaire, organiser ou participer à des formations, y compris qualifiantes, à destination des personnes malades



## Axe 1: Améliorer le diagnostic et la PEC



- Offre diagnostique / Accès au séquençage / PFMG2025
- Observatoire du diagnostic
- Observatoire des traitements / encadrer les prescriptions hors AMM
- ETP
- Recommandations, PNDS
- BaMaRa
- RCP
- Télémédecine / téléexpertise
- Guide de santé électronique
- Cartes d'urgence
- FALC
- Actions médico-sociales
- ...



## Axe 2: Favoriser la recherche

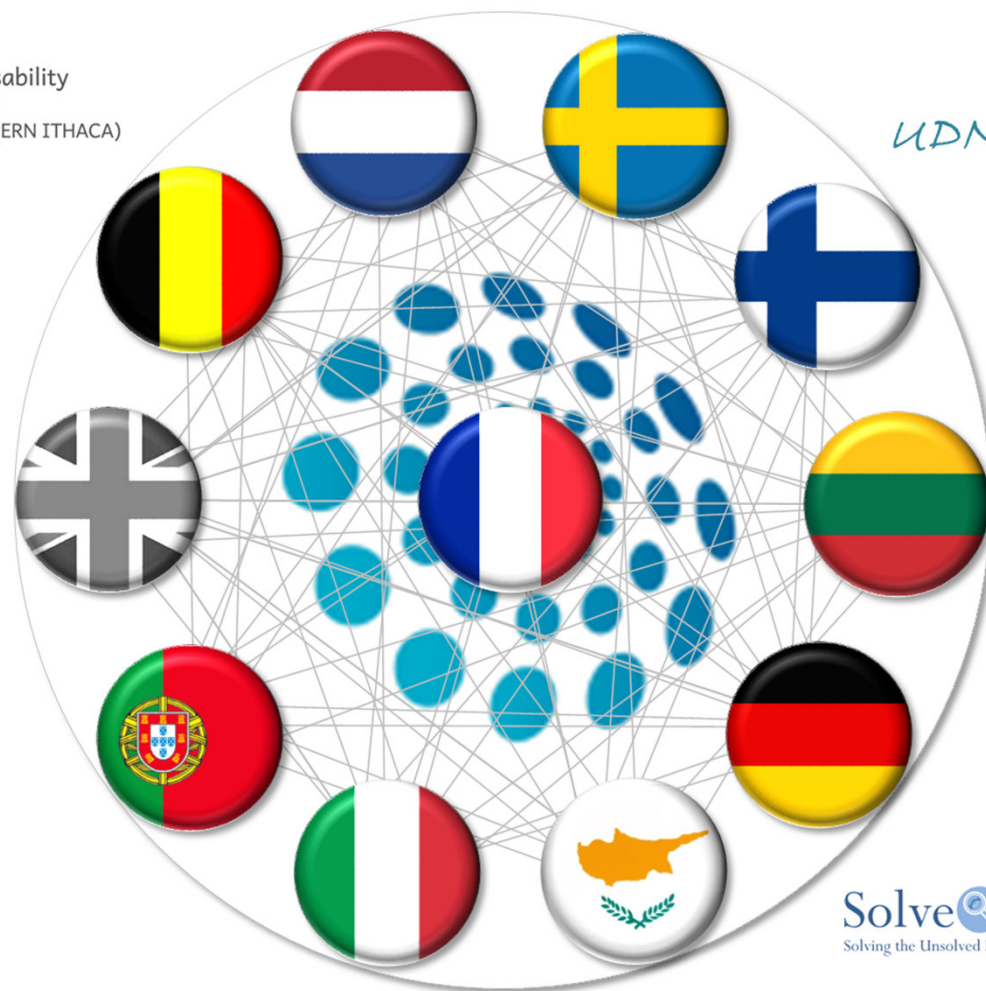
- Projets nationaux impliquant les CRMR/CCMR de la filière
- Diagnostic (exome/génome)
- Dépistage néonatal
- SHS
- Appels à collaborations
- ...





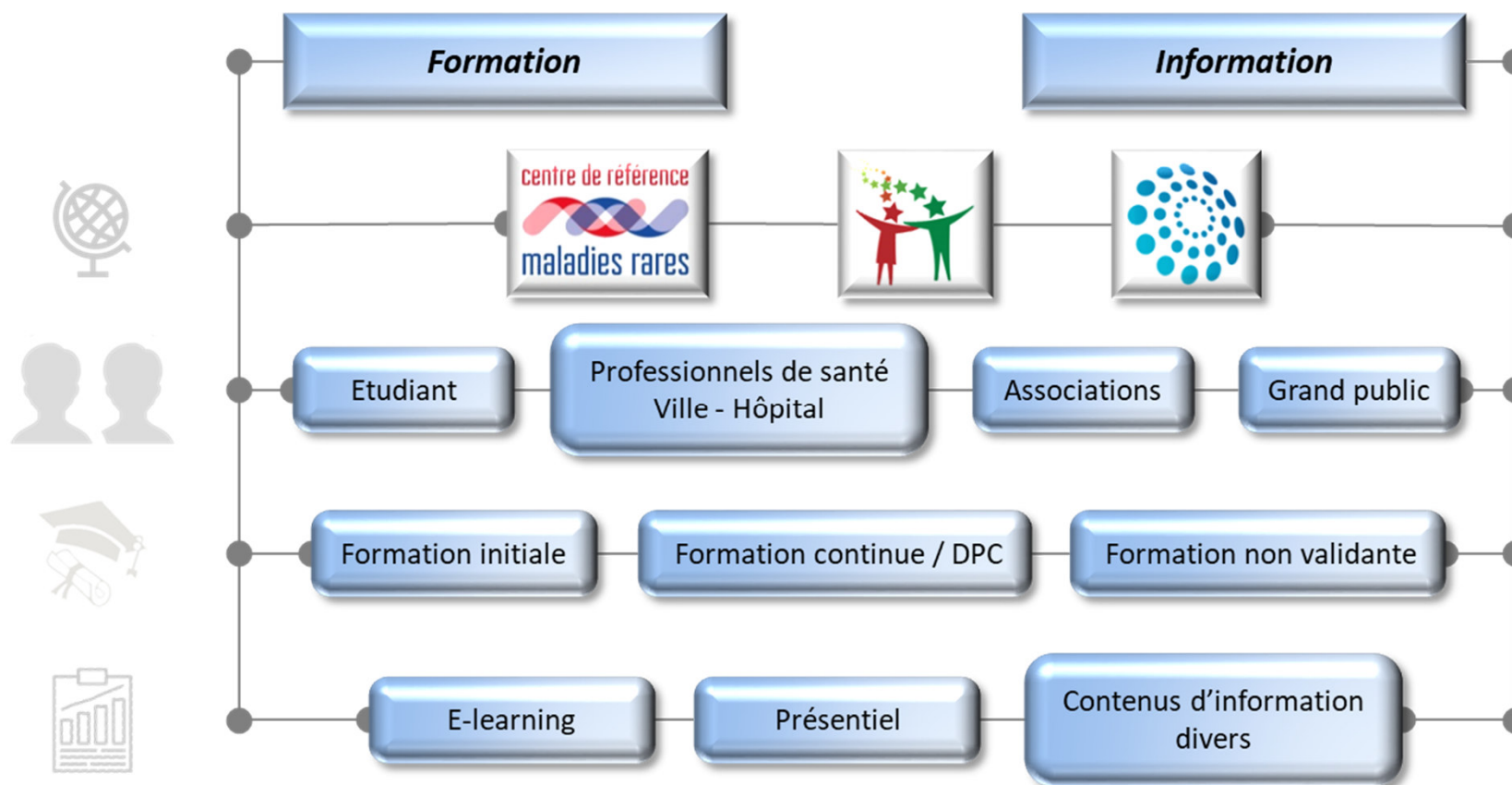
## Axe 3: Développer les volets européens et internationaux

 **Network**  
Intellectual Disability  
and Congenital  
Malformations (ERN ITHACA)





## Axe 4: Favoriser l'information et contribuer la formation



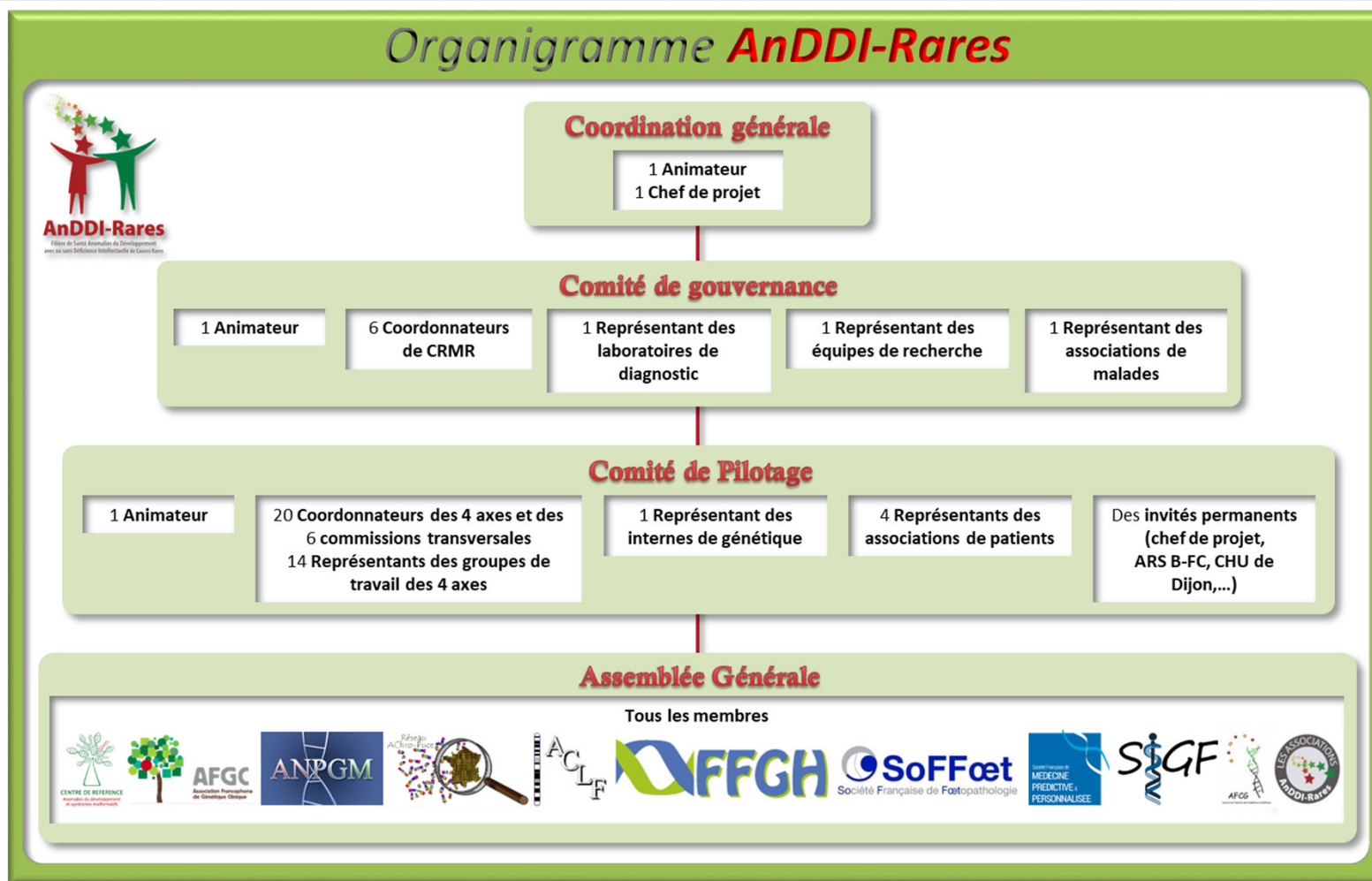


## Axe 4: Favoriser l'information et contribuer la formation

- DES de génétique médicale
- DIU (médecine personnalisée, essais thérapeutique, Foeto)
- Formation génomique pour les prescripteurs non généticiens
- Formation patients partenaires formateurs
- Webinaires
- Vidéos pédagogique: Exome, Données secondaires, syndromes, DI/recherche
- Réunion d'information: Journées associations, journées médico-sociales, journées Patients Cliniciens Chercheurs
- Journée internationale des maladies rares
- Sensibilisation des lycéens à la génétique
- Vidéo sur les conséquences des tests génétiques en ligne
- e-RDV
- ...








# Notre organisation






# Notre organisation


## Axe 1 : Diagnostic & Prise en charge

-  Parcours de soins
-  Recommandations de bonnes pratiques
-  Bases de données et BNDMR
-  Actions médico-sociales
-  Education thérapeutique


## Axe 2 : Recherche

-  Recherche fondamentale, translationnelle et clinique

## Axe 3 : Europe & International

-  European Reference Network ITHACA

## Axe 4 : Formation & Information

-  Actions de formation, d'information & DPC

## 6 commissions transversales





## PNMR 3

### Un besoin de diminuer l'errance et l'impasse diagnostique

- Les ambitions du PNMR 3 (2018-2023), porté par les ministères de la santé et de la recherche
  - Permettre un diagnostic rapide pour chacun, afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques
  - Innover pour traiter, pour que la recherche permette l'accroissement des moyens thérapeutiques
  - Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades
  - Communiquer et former, en favorisant le partage de la connaissance et des savoir-faire sur les maladies rares
  - Moderniser les organisations et optimiser les financements nationaux.
- Mise en place des plateformes d'expertise maladies rares (PEMR)
  - Une coordination intermédiaire (loco-régionale) tous champs confondus
  - Les FSMR coordonnent un réseau national dans un champ d'expertise précis
  - Plus de détails dans la présentation suivante



## La suite...

### Un besoin de solutions thérapeutiques

- Un futur PNMR 4, porté par les MSP et MESRI
  - Groupe de rédaction en cours de constitution
  - 2024-2029





# En résumé



Commission européenne



Maison Départementale des Personnes Handicapées

**1<sup>ère</sup> ligne**  
Libéraux

**2<sup>ème</sup> ligne**  
Structures  
organisations  
médico-sociales  
ou sanitaires

**3<sup>ème</sup> ligne**

CRMR  
CCMR



CENTRE DE RÉFÉRENCE  
Anomalies du développement  
et syndromes malformatifs

Régional  
Toutes  
MR

HCP



Network  
Intellectual Disability  
and Congenital  
Malformations (IDCM) (IDCM)

Modèle  
CHU de Dijon — France

National  
Domaine  
spécifique



AnDDI-Rares

Européen  
Domaine spécifique



European  
Reference  
Network  
for rare or low prevalence  
complex diseases

Network  
Intellectual Disability  
and Congenital  
Malformations (IDCM) (IDCM)





**Merci pour votre attention!**

filière de santé  
  
maladies rares



**Mr Laurent DEMOUGEOT**  
Chef de projet, *PHD*  
CHU Dijon