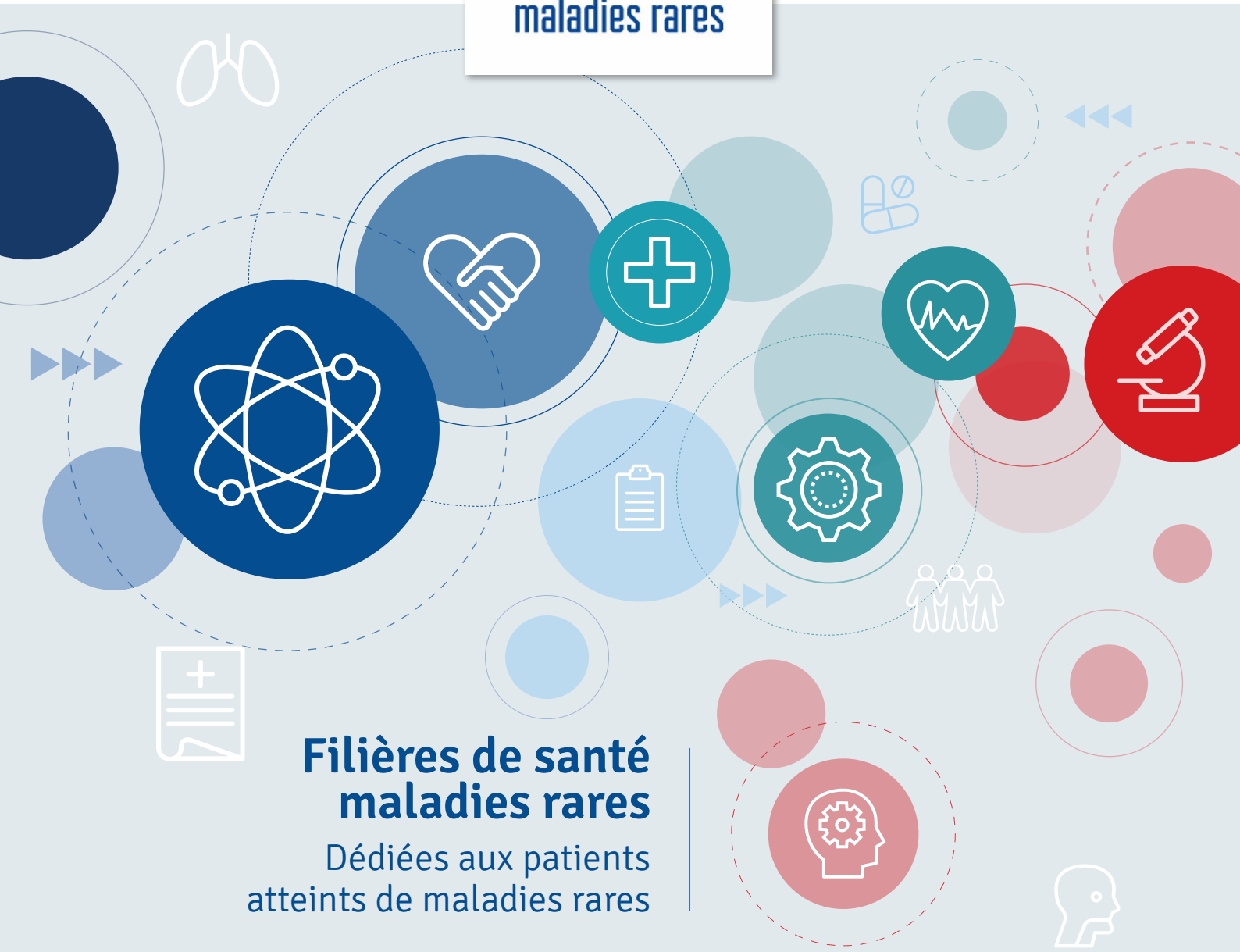
filières de santé
maladies rares



Filières de santé maladies rares

Dédiées aux patients atteints de maladies rares

Sommaire

Les plans nationaux maladies rares (PNMR) ***P.4***

Les filières de santé maladies rares : qu'est-ce que c'est ? ***P.6***

Présentation des 23 FSMR ***P.8***

Liste des 23 FSMR..... ***P.32***

Lexique ***P.33***

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ

Les plans nationaux maladies rares (PNMR)

PNMR 1, 2 et 3

Le 1er plan national maladies rares (PNMR 1) a permis la mobilisation de l'ensemble des acteurs du domaine des maladies rares.

Lancé en 2005 par le ministère chargé de la santé, le PNMR 1 a structuré une offre de soins de très haut niveau en labellisant des centres de référence maladies rares (CRMR) couvrant l'ensemble du territoire français.

Les actions du PNMR 1 ont été développées avec les acteurs nationaux de la plateforme maladies rares : Alliance Maladies Rares, Orphanet, Eurordis, Maladies Rares Info Services, Fondation maladies rares et AFM Téléthon.

Les principaux enjeux visaient notamment à améliorer l'accès au diagnostic, aux soins, et à une prise en charge de qualité, développer l'information, promouvoir la recherche et le développement de nouveaux médicaments orphelins.

Une maladie est dite "rare" lorsqu'elle atteint moins d'une personne sur 2000.

En 2011, le PNMR 2 amplifie les mesures du PNMR 1.

Faisant suite au PNMR 1, le PNMR 2 a permis de développer et mutualiser les compétences des différents acteurs en créant des filières de santé maladies rares (FSMR).

La France joue un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares : elle est le premier pays en Europe à avoir élaboré et mis en oeuvre des plans nationaux dédiés.

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).

En 2017, l'actualisation de la structuration des CRMR a permis la labellisation de 109 réseaux maladies rares identifiant 387 centres de référence, 1757 centres de compétence et 83 centres de ressources et de compétences.

Le PNMR 3 a été 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.

Ce plan compte 11 axes et a pour priorités :
- La réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques,
- La mise en place de nouveaux dépistages néonataux et l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit,
- Le renforcement du rôle de coordination des filières,
- Une information renforcée sur des ressources parfois encore méconnues (Orphanet, Maladies Rares Info Services, ...),
- Le partage des données pour renforcer la recherche avec la création d'entrepôts de données,
- L'accompagnement des personnes atteintes de handicaps liés à une maladie rare et de leurs aidants,
- Une dynamique européenne soutenue par le rôle moteur de la France dans la recherche sur les maladies rares.

Les filières de santé maladies rares constituent le socle organisationnel du PNMR 3.

23 Filières de santé maladies rares (FSMR)

Une nouvelle ambition pour les maladies rares

Les FSMR ont été créées dans le cadre du PNMR 2 et ont un rôle clé dans le PNMR 3. Elles ont pour vocation d'animer et de coordonner les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares sur le territoire.

Chaque filière est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs. Les 23 filières poursuivent deux objectifs principaux : améliorer la lisibilité de l'organisation de la prise en charge et ainsi l'orientation des patients ; coordonner l'expertise et assurer la continuité du parcours de vie.

Les filières regroupent de nombreux acteurs : centres de référence (CRMR) et centres de compétence (CCMR), structures de soins travaillant avec ces centres, laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, professionnels et structures des secteurs sociaux et médico-sociaux, équipes de recherche et associations de patients.

Elles sont animées par des médecins et des équipes projet hébergées dans les CHU.

L'action des 23 filières s'articule autour de 4 axes de développement :

1) L'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, tout au long de leur parcours et sans point de rupture. La filière facilite la réalisation d'actions autour des thématiques

Plus de 3 millions de personnes concernées en France !

- **Environ 7 000 maladies rares 80% d'origine génétique**
- **109 réseaux de référence maladies rares**
- **387 centres de référence 1757 centres de compétence 83 centres de ressources et de compétences**

suivantes : protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP), banque nationale de maladies rares (BNDMR), équité sur tout le territoire en veillant à l'Outre-Mer, diagnostic génétique, transition enfant-adulte, situations d'urgence, éducation thérapeutique du patient (ETP), liens avec le secteur médico-social et l'éducation nationale ;

2) La coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle : cartographie des bases de données, laboratoires, projets et travaux de recherche, innovations diagnostiques et thérapeutiques, accompagnement pour les appels à projet maladies rares ;

3) Le développement de l'enseignement, de la formation et de l'information : communication sur tous les supports et à destination de tous les publics, collaboration aux encyclopédies Orphanet, soutien à la mise en place de diplômes universitaires (DU) et inter-universitaires (DIU), développement professionnel continu, formation en ligne ;

4) La coordination au niveau européen et international : participation aux réseaux européens de référence afin d'harmoniser au niveau européen les recommandations de prises en charge.

Mis en place en 2017 et inspirés des filières maladies rares françaises, les réseaux européens de référence (european reference networks ou ERNs) portent une expertise spécifique pour un groupe de maladies rares. Sur les 24 ERNs créés, 8 sont coordonnés par des centres de référence français.

Anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares

La filière AnDDI-Rares s'organise autour du diagnostic, du suivi et de la prise en charge de patients atteints de maladies rares avec anomalies du développement somatique et/ou cognitif, ainsi que la recherche et la formation sur ces maladies, qui concernent 2 à 3 % des naissances en France.

Ce vaste groupe des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique (syndromes dysmorphiques et syndromes poly-malformatifs avec ou sans retard de développement intellectuel) comptent un nombre important de maladies rares (environ 5000 recensées) et parfois très rares (quelques cas connus).

La filière a pour objectifs de :

1) diminuer l'errance diagnostique et thérapeutique en améliorant l'orientation des patients dans le système de santé et la visibilité de ses acteurs,

2) améliorer le continuum entre les professionnels impliqués dans la prise en charge médicale et le secteur médico-social

3) développer l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche clinique, fondamentale et translationnelle.

26 centres de référence
(6 coordonnateurs et 20 constitutifs)
28 centres de compétence
161 laboratoires de diagnostic/recherche
9 sociétés savantes
70 associations de patients

Coordonnatrice du réseau

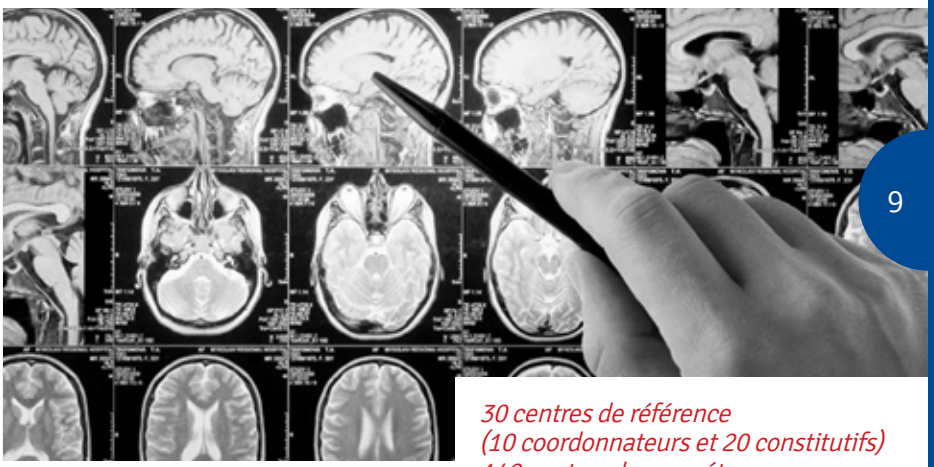
Pr Laurence Olivier-Faivre
Dijon, Centre de génétique
Hôpital d'Enfants - CHU Dijon Bourgogne
www.anddi-rares.org
anddi-rares@chu-dijon.fr

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

La filière BRAIN-TEAM est née d'une volonté de proposer un réseau de professionnels de la prise en charge pour des maladies rares ayant en commun des atteintes du système nerveux central dans sa dimension la plus large.

Le champ d'action clinique de BRAIN-TEAM réunit ainsi les atteintes rares motrices, cognitives, vasculaires, inflammatoires, paranéoplasiques, atteintes de la substance blanche, et enfin troubles rares du sommeil. Presque 500 maladies rares du système nerveux central sont ainsi rassemblées, d'origine familiale ou sporadique, et qui peuvent survenir chez le patient à tout âge de sa vie.

Ces patients ont en commun un besoin de prise en charge globale diagnostique, thérapeutique, psychologique, mais aussi de suivi clinique, médico-social, paramédical, rééducation, souvent complexe autour d'une équipe pluridisciplinaire en adaptation permanente au trouble neurologique évolutif et au handicap.



Le projet BRAIN-TEAM s'inscrit dans une démarche d'actions transversales qui permettent aux centres de référence de proposer une meilleure coordination du parcours de vie des patients.

30 centres de référence
(10 coordonnateurs et 20 constitutifs)
142 centres de compétence
122 laboratoires de diagnostic
28 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Christophe Verny
Angers, CHU d'Angers
www.brain-team.fr
contact@brain-team.fr

cardiogen
filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

Maladies cardiaques héréditaires ou rares

La filière nationale de santé Cardiogen regroupe les divers acteurs de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares. Ces pathologies, représentent des causes majeures de mort subite et d'insuffisance cardiaque du sujet jeune.

La filière Cardiogen a pour objectifs d'animer et coordonner les acteurs de la prise en charge, informer et former les professionnels et les patients, orienter les patients et leurs familles et améliorer la prise en charge globale. Pour atteindre ces objectifs, des groupes de travail composés des experts des différents centres et des associations développent des actions concrètes.

Communiquer : site internet, newsletter, réseaux sociaux, journées annuelles, congrès externes, application Smartphone, vidéos.

Former/Enseigner : consensus d'experts, PNDS, brochures patients/enfants, e-learning pour les psychologues, web-conférences, DIU.
Développer la recherche : soutien aux projets de recherche collaboratifs, interconnexion des bases de données de recherche clinique.
Améliorer la prise en charge : Centre national de ressources psychologiques, RCP, ETP, rencontres cœur sport et santé, offre diagnostique, scolarité.

Les 3 groupes de maladies :
- Cardiomyopathies
- Troubles du rythme
- Cardiopathies congénitales complexes

13 centres de référence
(4 coordonnateurs et 9 constitutifs)
64 centres de compétence
8 laboratoires de diagnostic/recherche
11 associations de patients
Acteur du Réseau européen de référence ERN GUARD HEART

Coordonnateur du réseau

Pr Philippe Charron
Paris, Hôpital La Pitié-Salpêtrière
www.filiere-cardiogen.fr
contact@filiere-cardiogen.fr

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Maladies rares du neurodéveloppement

De la déficience intellectuelle légère au polyhandicap, la filière DéfiScience est dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement.

La filière rassemble des expertises et des compétences pluridisciplinaires qui permettent d'apporter des réponses concertées aux situations souvent complexes d'une déficience intellectuelle associée à d'autres troubles ou sur-handicap : épilepsies, troubles moteurs, troubles du comportement et troubles du comportement alimentaire.

Elle mobilise une pluralité de compétences sanitaires, médico-sociales et pédagogiques : génétique, neuro-pédiatrie, neurologie, pédopsychiatrie, psychiatrie, neuropsychologie, endocrinologie, orthophonie, rééducation psychomotrice, ergothérapie, diététique, éducation spécialisée.

La filière met en oeuvre une expertise dynamique double croisant une approche fonctionnelle, selon le degré et le profil du handicap, et une approche syndromique, en prenant compte la spécificité des syndromes. Cette approche est pragmatique et opérationnelle, optimale pour les patients, et répond aux attentes de l'ensemble des acteurs, notamment du secteur médico-social.

27 centres de référence
(5 coordonnateurs et 22 constitutifs)
79 centres de compétence
40 laboratoires de diagnostic/recherche
16 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Vincent des Portes
Lyon, Hospices Civils de Lyon
Hôpital Femme-Mère-Enfant
www.defiscience.fr
ghe.defiscience@chu-lyon.fr

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

FAI²R est la filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares de l'enfant et de l'adulte.

Ses objectifs :

- Améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients : RCP nationales hebdomadaires, rédaction de PNDS, pilotage du groupe inter-filières d'ETP, transition, télémédecine, médicaments orphelins, médico-social.

- Dynamiser la recherche : actions conjointes avec CRI-Imidiate (réseau de recherche des maladies inflammatoires labellisé F-CRIN), veille bibliographique mensuelle, annuaire des essais cliniques, annuaire des laboratoires de recherche et de routine (immunologie et génétique), journée thématique recherche, lien entre les CRMR/ CCMR et la BNDMR.

- Former : webconférences mensuelles, journées thématiques, PNDS, DPC (développement professionnel continu) pour les RCP, tutoriels et vidéos pédagogiques.

- Interagir : à l'échelle nationale avec le réseau des CRMR et CCMR, à l'échelle internationale avec les ERN RITA et ReCONNET.

- Communiquer : sur le site internet, les réseaux sociaux.

18 centres de référence
(6 coordonnateurs et 12 constitutifs)
68 centres de compétence
43 laboratoires de diagnostic/recherche
8 sociétés savantes
16 associations de patients

Coordonnateurs du réseau

Pr Eric Hachulla - CHU Lille
Pr Alexandre Belot - HCL Lyon
www.fai2r.org
contactfai2r@gmail.com

Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

La filière FAVA-Multi a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge des anomalies vasculaires avec atteinte multisystémique.

La filière FAVA-Multi associe les pathologies vasculaires, qu'elles touchent l'aorte, les artères de moyen calibre, les fistules artério-veineuses et les maladies lymphatiques.

Comme toutes les filières de santé maladies rares, la filière FAVA-Multi poursuit les objectifs généraux suivants :

• diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique des patients

• faciliter l'orientation des malades et soignants dans le système de santé

• renforcer les liens entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche clinique, fondamentale et translationnelle et le secteur médico-social.

11 centres de référence
(4 coordonnateurs et 7 constitutifs)
54 centres de compétence
5 laboratoires de diagnostic/recherche
8 associations de patients

Membre du réseau européen de référence VASCERN

Coordonnateur du réseau

Pr Guillaume Jondeau
Paris, Hôpital Bichat
www.favamulti.fr
contact@favamulti.fr

FILFOIE
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

La filière Filfoie réunit tous les acteurs concernés par la prise en charge des maladies rares du foie de l'adulte et de l'enfant.

Elle s'organise autour de 3 réseaux :
• Atrésie des Voies Biliaires et Cholestases Génétiques
• Maladies Vasculaires du Foie
• Maladies Inflammatoires des Voies Biliaires et Hépatites auto-immunes

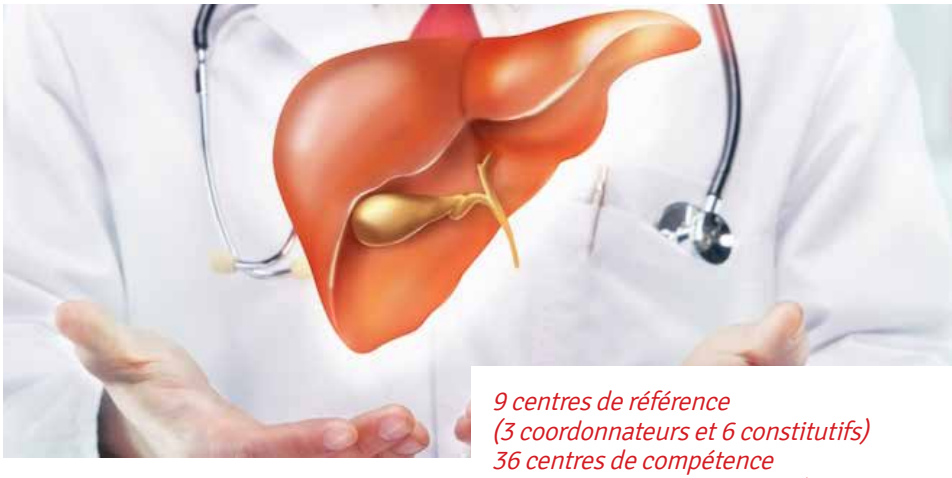
Le but de FILFOIE est de créer des liens entre tous les acteurs pour impulser la mise en place de projets communs visant à :

• améliorer la prise en charge médicale des patients : production de référentiels, constitution d'annuaires spécialisés, aide au recueil épidémiologique, mise en place d'enquêtes…

• renforcer les activités de recherche : aide au recueil des données et au recrutement des patients dans les essais cliniques, veille des appels à projet…

• promouvoir l'enseignement : constitution d'une bibliothèque numérique, organisation de journées médicales…

• diffuser l'information relative à ces maladies rares : création d'un site web, rédaction de newsletters, participations à des congrès…



9 centres de référence
(3 coordonnateurs et 6 constitutifs)
36 centres de compétence
10 laboratoires de diagnostic/recherche
3 sociétés savantes
4 associations de patients

Coordonnateur du réseau

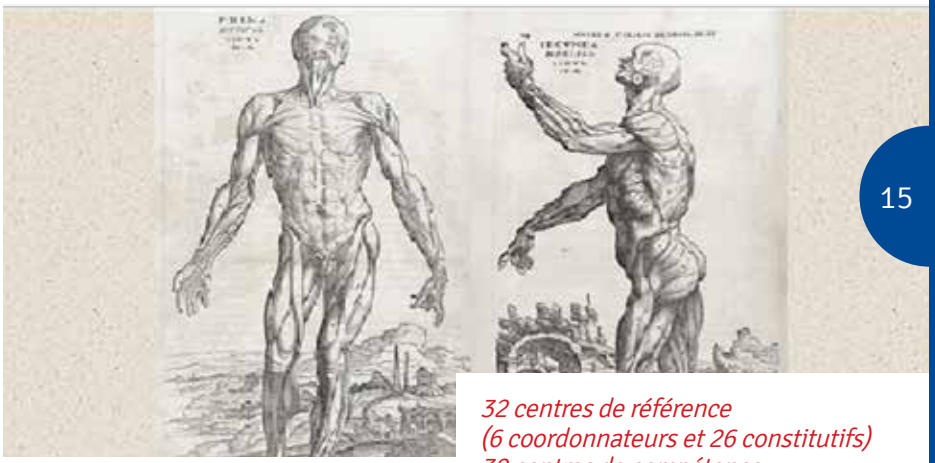
Pr Olivier Chazouillères
Paris, Hôpital Saint-Antoine
www.filfoie.com
contact.filfoie@aphp.fr

Filnemus
Filière Neuromusculaire

Maladies neuromusculaires rares

La filière FILNEMUS est dédiée à la prise en charge des maladies neuromusculaires, en majorité d'origine génétique mais aussi dysimmunitaire, touchant aussi bien l'enfant que l'adulte, avec une sévérité variable d'un individu à l'autre.

Elles sont caractérisées par leur grande variété (près de 300 formes différentes). Ces maladies incluent les affections du muscle (dystrophies musculaires, myopathies congénitales, métaboliques, inflammatoires, canalopathies musculaires), les maladies de la jonction neuromusculaire (myasthénie et syndromes myasthéniques), les maladies rares du nerf périphérique (comme les neuropathies amyloïdes familiales, les neuropathies dysimmunitaires rares, la maladie de Charcot-Marie-Tooth), certaines maladies du motoneurone (amyotrophies spinales SMN) et les pathologies mitochondriales à expression musculaire.



Les maladies neuromusculaires sont très nombreuses et leur prévalence cumulée importante, avec en France entre 40.000 et 50.000 personnes atteintes de pathologie neuromusculaire.

32 centres de référence
(6 coordonnateurs et 26 constitutifs)
39 centres de compétence
29 laboratoires de diagnostic
82 laboratoires de recherche
8 sociétés savantes
7 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Shahram Attarian
Marseille, Hôpital de La Timone
www.filnemus.fr
FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr

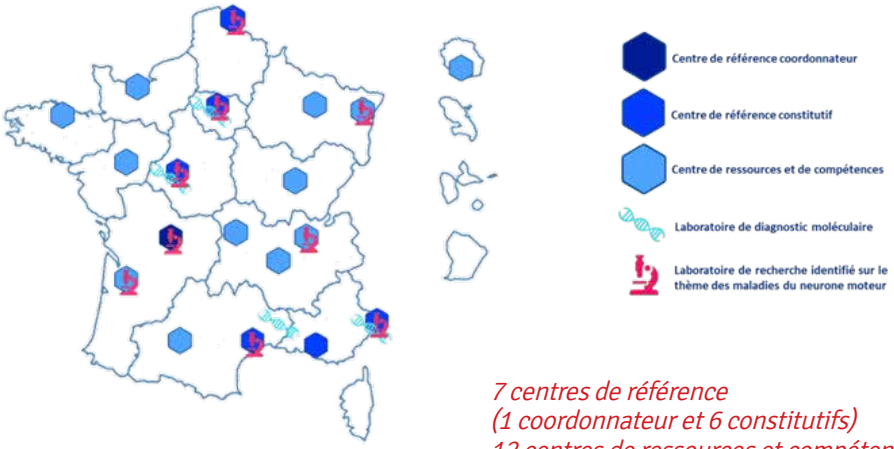
FILSLAN
Filière de Santé Maladies Rares
Sclérose Latérale Amyotrophique
et Maladies du Neurone Moteur

Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur

La Filière FILSLAN rassemble les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares du neurone moteur du sanitaire au médicosocial, en y associant les laboratoires diagnostiques et de recherche et le milieu associatif.

Ces maladies, sporadiques ou génétiques, ont en commun une perte évolutive des fonctions motrices. Leur diagnostic demande expertise neurologique. Certaines peuvent entraîner une insuffisance respiratoire restrictive sévère, une faiblesse motrice buccale et pharyngolaryngée avec risques de fausses routes et de dénutrition, un handicap d'expression orale et écrite, ou encore une atteinte des fonctions cognitives et comportementales.

Dans leur prise en charge, la coordination et le partage d'informations sont les actions majeures pour concilier les difficultés d'adaptations de soins de proximité vis-à-vis de mala



dies méconnues, lourdes en soins et en charge émotionnelle, indispensables pour assurer l'expertise pluridisciplinaire et multi professionnelle nécessaire au maintien au domicile et éviter les redondances, les hospitalisations inutiles, longues ou inadaptées. Il s'agit souvent de maladies engageant le pronostic vital à court terme, les notions d'éthique et de considérations palliatives y sont importantes.

7 centres de référence
(1 coordonnateur et 6 constitutifs)
12 centres de ressources et compétences
4 réseaux de soins/3 structures de répit
34 laboratoires de diagnostic/recherche
4 sociétés savantes
1 association nationale de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Claude Desnuelle
Nice, Hôpital Pasteur 2
www.portail-sla.fr
filslan@chu-nice.fr

Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Maladies rares en dermatologie

Les maladies dermatologiques rares (MDR) regroupent un très grand nombre de maladies et de syndromes, avec des répercussions importantes sur la vie quotidienne du patient.

Plus de 500 MDR sont répertoriées.
Les MDR concernent les génodermatoses dont les mosaicismes, les toxidermies sévères et les maladies bulleuses auto-immunes.
Dans la majorité des cas, l'atteinte cutanée n'est pas isolée. En effet, les mécanismes physiopathologiques des MDR peuvent toucher spécifiquement d'autres organes, ou l'atteinte cutanée peut avoir par elle-même un impact sévère fonctionnel (engainement articulaire, fissures, etc.) et général (anémie, dénutrition, douleur physique et psychologique, etc.). Une prise en charge multidisciplinaire est donc essentielle : elle est médicale (ophtalmologue, gastro-entérologue, dentiste) et paramédicale (kinésithérapeute, assistante sociale, infirmière).

La filière FIMARAD est un réseau ayant pour objectif d'organiser la fertilisation croisée entre les centres de référence/centres de compétences, les associations de malades, les laboratoires de diagnostic/recherche, les structures médico-sociales et tout autre partenaire apportant une expertise au champ des MDR.

19 centres de référence
(5 coordonnateurs et 14 constitutifs)
68 centres de compétence
20 laboratoires de diagnostic/recherche
2 sociétés savantes
21 associations de patients

Coordonnatrice du réseau

Pr Christine Bodemer
Paris, Hôpital Necker-Enfants malades
www.fimarad.org
contact@fimarad.org

FIMATHO
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Maladies rares abdomino-thoraciques

Présente en région (chargés de missions délocalisés), la filière FIMATHO regroupe 4 centres de référence : maladies rares digestives, affections chroniques et malformatives de l'œsophage, hernie de coupole diaphragmatique et maladies rares pancréatiques.

La filière FIMATHO participe à l'amélioration de la prise en charge du patient en développant des projets avec associations et professionnels de santé au niveau national.

Elle accompagne les familles lors du parcours de soin : actions de sensibilisation aux troubles de l'oralité alimentaire, transition enfant/adulte, livrets d'information, éducation thérapeutique, soutien à la rédaction des PNDS et à l'élaboration des cartes d'urgence.

La filière soutient la recherche par un appel à projet, et collabore à des projets en sciences humaines et sociales.

Elle facilite la coopération entre les centres experts européens à travers le réseau ERNICA.

13 centres de référence
(4 coordonnateurs et 9 constitutifs)
95 centres de compétence
14 structures de recherche
11 sociétés savantes
10 associations de patients

Coordonnateur du réseau

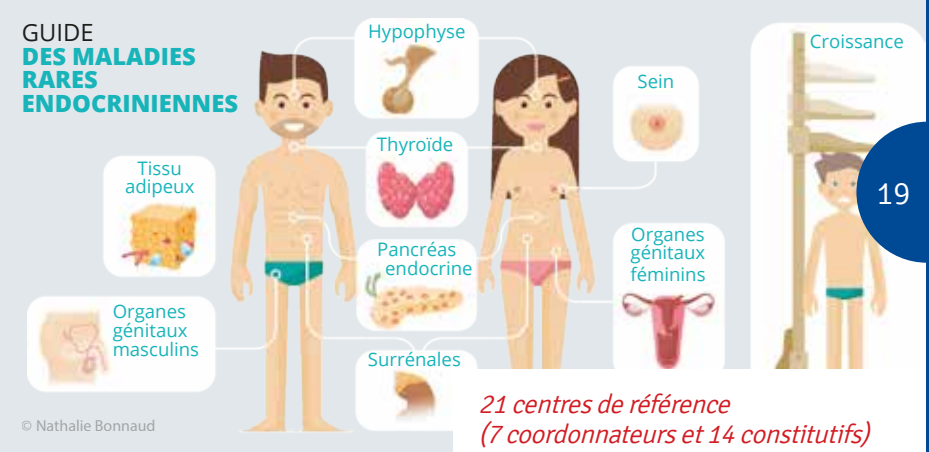
Pr Frédéric Gottrand
Lille, Hôpital Jeanne de Flandre
www.fimatho.fr
fimatho@chru-lille.fr

FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Maladies rares endocriniennes

La filière FIRENDO regroupe plus de 300 acteurs qui sont au service de plus de 30 000 personnes atteintes par des maladies rares endocriniennes en France : centres de référence, centres de compétences, associations de malades, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche…

L'expertise de FIRENDO porte sur les maladies rares touchant aux glandes endocrines, aux dérèglements de leurs sécrétions hormonales et aux systèmes reproductifs féminin et masculin. Citons parmi ces pathologies les maladies de l'hypophyse, de la surrénale, les anomalies du développement des glandes endocrines et du système génital, les résistances rares aux hormones thyroïdiennes, stéroïdiennes ou à l'insuline, les pathologies endocriniennes rares de la croissance.



Ces maladies sont le plus souvent chroniques, peuvent être évolutives et créent parfois une situation d'urgence où le pronostic vital peut être engagé. Les actions de FIRENDO visent notamment à améliorer le parcours-patient, informer sur ces maladies et faire progresser la recherche.

21 centres de référence
(7 coordonnateurs et 14 constitutifs)
174 centres de compétence
82 laboratoires de diagnostic/recherche
5 sociétés savantes
18 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Jérôme Bertherat
Paris, Hôpital Cochin
www.firendo.fr
contact@firendo.fr

Maladies héréditaires du métabolisme

Les maladies héréditaires du métabolisme (MHM) sont des maladies génétiques touchant une voie métabolique de l'organisme, atteignant les enfants comme les adultes. Plus de 500 maladies sont identifiées à ce jour, qu'on peut classer en 3 types :
- Maladies par intoxication
- Maladies par déficits énergétiques
- Maladies liées aux anomalies du métabolisme des molécules complexes.

Dans le cadre de la filière G2M, elles sont représentées par 7 groupes de centres de référence :
• Maladies Héréditaires du métabolisme
• Maladies Lysosomales
• Porphyries et anémies rares du métabolisme du fer
• Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre
• Maladies Héréditaires du métabolisme hépatique
• Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
• Maladie de Fabry

Les MHM font l'objet de traitements de plus en plus nombreux

Les MHM nécessitent un diagnostic et une prise en charge précoces. Elles font l'objet de traitements de plus en plus nombreux : nutritionnels, médicamenteux, par thérapie génique, enzymothérapie substitutive, molécule chaperonne etc.

19 centres de référence
(7 coordonnateurs et 12 constitutifs)
47 centres de compétence
41 laboratoires de diagnostic/recherche
19 associations de patients
2 sociétés savantes

Coordonnatrices du réseau

Pr Pascale De Lonlay
Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades
www.filiere-g2m.fr
filiere.g2m@gmail.fr

Maladies rares immuno-hématologiques

La filière MaRIH coordonne des actions transversales de soin, de recherche, formation et information sur les maladies rares immuno-hématologiques, essentiellement non malignes et survenant à tout âge de la vie.

Elle regroupe tous les acteurs de soins impliqués dans la prise en charge des : cytopénies auto-immunes (syndrome d'Evans, anémies hémolytiques auto-immunes « AHAI » et purpura thrombopénique immunologique « PTI »), déficits immunitaires héréditaires, aplasies médullaires acquises et constitutionnelles (comprenant l'hémoglobinurie paroxystique nocturne « HPN », l'anémie de Blackfan-Diamond et l'anémie de Fanconi), mastocytoses, amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales, histiocytoses, microangiopathies thrombotiques, neutropénies chroniques, angioedèmes à kinines, maladies de Castleman et syndromes hyperéosinophiliques.

La filière s'intéresse notamment à la formation des médecins sur le diagnostic et la prise en charge de ces maladies rares en organisant des émissions médicales et de nombreux séminaires en France et en Outre-Mer. Pour diffuser plus largement une information de qualité, la filière centralise également sur son site internet les recommandations, les coordonnées des experts et associations, ainsi que diverses vidéos et actualités.

36 centres de référence
(12 coordonnateurs et 24 constitutifs)
191 centres de compétence
101 laboratoires de diagnostic/recherche
8 sociétés savantes
12 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Régis Peffault de Latour
Paris, Hôpital Saint-Louis
www.marih.fr
contact@marih.fr

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

La filière MCGRE réunit et coordonne les acteurs impliqués dans la prise en charge des pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse.

Les maladies prises en charge par la filière sont la drépanocytose, les thalassémies, les pathologies de la membrane du globule rouge (sphérocytose héréditaire, elliptocytose, xérocytose, stomatocytoses), les défauts enzymatiques du globule rouge (déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase, déficit en pyruvate kinase), les dysérythropoïèses congénitales ou encore les polyglobulies génétiques.
Ces pathologies se caractérisent par des symptômes multiples et de sévérité variable. En effet, les malades développent une pathologie chronique où s'insèrent des symptômes ponctuels comme des douleurs, parfois intolérables, une grande fatigue, des infections ou encore une défaillance au niveau des organes.

La prise en charge des patients est assurée par des centres experts cliniques : les centres de référence et les centres de compétence, répartis sur tout le territoire national métropolitain et d'outre-mer.

15 centres de référence
(2 coordonnateurs et 13 constitutifs)
45 centres de compétence
10 laboratoires de diagnostic/recherche
10 sociétés savantes
20 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Frédéric Galactéros
Créteil, Hôpital Henri Mondor
www.filiere-mcgre.fr
contact@filiere-mcgre.fr

MHEMO
La Filière des maladies hémorragiques constitutionnelles

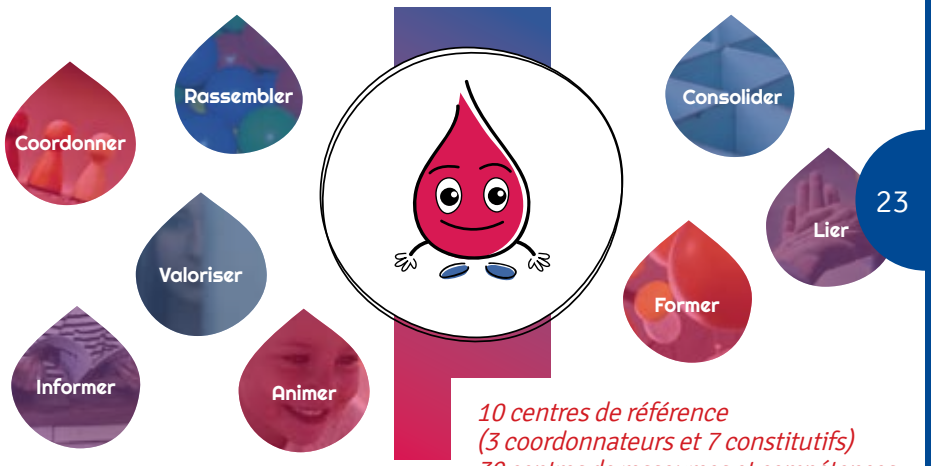
Maladies hémorragiques constitutionnelles

La filière MHEMO regroupe et coordonne toutes les activités dans les domaines du soin, la recherche, la formation et l'information sur les maladies hémorragiques constitutionnelles.

Les pathologies prises en charge sont l'hémophilie (H) et les autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation, les 3 types de maladie de Willebrand (MW), ainsi que les pathologies plaquettaires (PP) telles que les thrombopathies et thrombopénies dans leurs formes constitutionnelles et acquises.

La filière MHEMO associe 3 centres de référence (CRH, CRMW et CRPP) et 30 centres de ressources et de compétences se justifiant par :

- La similitude des pathologies hémorragiques de gravité variable pouvant survenir dans un contexte familial
- La proximité des équipes médicales et paramédicales identifiées et formées à tous types de désordre de l'hémostase
- L'existence de plateformes génétiques communes
- L'analogie des projets de recherche et des études épidémiologiques basées sur le dispositif FranceCaog
- L'existence d'une association de patients unique, l'Association française des hémophiles



10 centres de référence
(3 coordonnateurs et 7 constitutifs)
30 centres de ressources et compétences
35 laboratoires d'hémostase
17 laboratoires de biologie moléculaire
13 unités de recherche
7 sociétés savantes
1 association de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Claude Négrier
Lyon, Hôpital Cardiologique Louis Pradel
www.mhemo.fr
ghe.mhemo@chu-lyon.fr

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Le domaine d'expertise de la filière Muco-CFTR couvre la mucoviscidose et l'ensemble des affections liées à une anomalie de la protéine CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator), en dehors des formes typiques de la mucoviscidose (CFTR Related Disorders et CFTR Metabolic Syndrome/ inconclusive diagnosis).

Selon les dernières données du Registre National de la Mucoviscidose, on recense 7114 patients sur le territoire national. La gouvernance de la filière est assurée par le Conseil National de la Mucoviscidose, regroupement des bureaux des conseils d'administration de la Société Française de Mucoviscidose (professionnels de santé) et de l'association Vaincre la Mucoviscidose (patients et familles).

Les principaux projets pilotés par notre Filière concernent :

- L'éducation thérapeutique
- La transition enfant/adulte
- La génération de connaissances en vie réelle (projet médico-économique, médicaments bénéficiant d'une AMM)

La filière organise également de manière bisannuelle des Journées Francophones de la Mucoviscidose regroupant sur 2.5 jours plus de 1000 participants (professionnels de santé et patients/familles).

Notre filière s'articule également en termes de thématiques et de missions avec le Réseau Européen de Référence « ERN-lung ».

5 centres de référence
(1 coordonnateur et 4 constitutifs)
42 centres de ressources et compétences
30 laboratoires de diagnostic
1 société savante
2 associations de patients

Coordonnatrice du réseau

Pr Isabelle Durieu
Lyon, Centre Hospitalier Lyon Sud
www.muco-cftr.fr
contact@muco-cftr.fr

NeuroSphinx
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Malformations pelviennes et médullaires rares

La filière NeuroSphinx coordonne tous les acteurs de la prise en charge des malformations pelviennes et médullaires rares ayant pour conséquence des troubles neurologiques et/ou sphinctériens.
Les maladies et malformations concernées sont celles qui touchent la moelle et le pôle caudal : malformations vertébro-médullaires (spina bifida, dysraphismes), malformations ano-rectales (formes isolées ou syndromiques), maladie de Hirschsprung, malformations des voies urinaires, syringomyélies et malformations de Chiari. Elles ont toutes pour conséquence des troubles neurologiques et/ou sphinctériens plus ou moins importants qui conduisent à un handicap souvent invisible et impactent la vie des malades.

Dans un grand nombre de cas, la chirurgie est une étape nécessaire du traitement mais elle n'est en général pas suffisante. La filière NeuroSphinx, qui regroupe des acteurs médicaux, chirurgicaux, paramédicaux et des associations de patients, a pour but d'améliorer la continuité de la prise en charge globale de ces patients depuis la période prénatale jusqu'à l'âge adulte.
La filière est composée des centres de référence suivants : C-MAVEM pour le Chiari et les malformations vertébrales et médullaires rares ; MAREP dédié aux malformations ano-rectales et pelviennes rares et enfin MARVU pour les malformations rares des voies urinaires.

11 centres de référence
(3 coordonnateurs et 8 constitutifs)
87 centres de compétence
11 associations de patients

Coordonnatrice du réseau

Pr Sabine Sarnacki
Paris, Hôpital Necker-Enfants malades
www.neurosphinx.fr
contact@neurosphinx.fr

Maladies rénales rares

Plus de 300 maladies rénales rares, 30000 personnes atteintes.
La filière ORKiD coordonne un réseau d'acteurs impliqués dans les maladies rares du rein : anomalies du développement rénal, néphropathies glomérulaires, maladies kystiques rénales héréditaires, néphropathies secondaires liées à des maladies héréditaires du métabolisme, tubulopathies héréditaires, affections hématologiques avec atteinte rénale. Ces pathologies nécessitent une prise en charge multidisciplinaire adaptée et précoce visant à ralentir leur évolution et limiter leurs conséquences.

Améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients : programme de transition enfant-adulte, plateforme ETP, rédaction de PNDS, organisation des demandes génétiques, annuaire des laboratoires, organisation de RCP...

Dynamiser la recherche : plateforme dédiée, bases de données...

Former et informer : quiz cas cliniques, veille bibliographique, journées thématiques...

4 Réseaux : Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA), Maladies Rénales Rares du Sud-Ouest (SORARE), Maladies rénales et phosphocalciques rares (NEPHROGONES), Syndrome Néphrotique Idiopathique (SNI)

16 centres de référence
(4 coordonnateurs et 12 constitutifs)
24 centres de compétence
Des laboratoires de diagnostic/recherche
2 sociétés savantes
2 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Denis Morin
Montpellier, Hôpital Arnaud de Villeneuve
www.filiereorkid.com
contact@filiereorkid.com

OSCAR
FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

Les pathologies OSCAR se caractérisent par des troubles de la croissance, des fractures, des déformations, des anomalies du modelage de l'os, de la minéra- lisation ou du métabolisme phosphocalcique.

La filière OSCAR forme un maillage de 84 centres de soins pour le diagnostic et la prise en charge pédiatri- que et adulte avec :

- Le centre de référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC), coordonné par le Pr Valérie Cormier-Daire (Hôpital Necker - Enfants Malades, Paris) avec trois réseaux distincts : les Maladies Osseuses Constitutionnelles, la Dysplasie Fibreuse des os et les syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires,
- Le centre de référence des Maladies du métabolisme du Calcium et du Phosphate (CaP), coordonné par le Pr Agnès Linglart (Hôpital Bicêtre Paris Sud, Le Kremlin-Bicêtre).

OSCAR organise 4 évènements annuels pour réunir et informer ses membres et créer avec eux des outils innovants : calendriers de suivi, application mobile de suivi radiologique RADIOSCAR, logiciel de gestion des RCP, tutoriels en ligne.

La filière OSCAR est impliquée dans l'animation et la vie des réseaux européens BOND, EndoRare, ERKnet et ReCONNET.

13 centres de référence
(2 coordonnateurs et 11 constitutifs)
71 centres de compétence
23 laboratoires de génétique
37 équipes de recherche
20 sociétés savantes
21 associations de patients

Coordonnatrice du réseau

Pr Agnès Linglart
Le Kremlin-Bicêtre, Hôpital Bicêtre
www.filiere-oscar.fr
contact@filiere-oscar.fr

Maladies respiratoires rares

Le champ des maladies respiratoires rares est vaste et concerne plusieurs milliers de patients, enfants et adultes. Ces maladies sont très variées et peuvent affecter les différentes structures du système respiratoire.

Elles se rassemblent dans les principaux groupes suivants : les pneumopathies interstitielles diffuses (PID), les dyskinésies ciliaires primitives (DCP), les anomalies du développement pulmonaire, les hypertensions pulmonaires de causes diverses (idiopathiques, héritables, thrombo-emboliques chroniques, etc.) et les anomalies de la commande ventilatoire (syndrome d'Ondine, etc.).

RespiFIL s'emploie à développer et animer un réseau d'experts et de partenaires autour des maladies respiratoires rares en France et en Europe (ERN-Lung).

Avec la BNDMR, elle travaille à documenter la prise en charge et l'état de santé des patients atteints de maladies rares ainsi qu'à diminuer l'errance et l'impasse diagnostiques.

Par ses actions de communication, la filière sensibilise les professionnels de santé et les patients à l'existence et l'utilisation de son réseau.

Retrouvez l'ensemble de nos actions sur respifil.fr et nos réseaux sociaux !

13 centres de référence
(3 coordonnateurs et 10 constitutifs)
74 centres de compétence
9 sociétés savantes
22 laboratoires de diagnostic/recherche
19 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Marc Humbert
Le Kremlin-Bicêtre, Hôpital Bicêtre
www.respifil.fr
respifil.france@aphp.fr

SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles
FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES

Maladies rares sensorielles

La filière SENSGENE est coordonnée depuis le CHU de Strasbourg.

Champ d'expertise : maladies rares sensorielles

La filière SENSGENE remplit des missions nationales dans le domaine des maladies génétiques rares de la vision et de l'audition et inclut aussi les affections rares sensorielles non génétiques (moins nombreuses) : affections de la rétine, macula, kératocône, surdités génétiques, etc.

Six centres experts
La filière comprend un réseau de 67 centres de soins dont 6 centres de référence coordonnateurs. Ces centres sont labellisés et constitués d'équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, pluri-professionnelles et pluridisciplinaires ayant une expertise avérée pour les maladies rares dans les domaines des soins et de la recherche-formation.

Ils exercent une attractivité régionale, interrégionale, nationale, voire internationale, en fonction de la rareté de la maladie. C'est grâce à ces centres que les actions de la filière peuvent être menées.

15 000 PATIENTS

atteints de maladies rares de l'œil ou de l'oreille sont pris en charge par la filière SENSGENE.

15 centres de référence
(6 coordonnateurs et 9 constitutifs)
52 centres de compétence
26 laboratoires de diagnostic/recherche
21 associations de patients

Coordonnatrice du réseau

Pr Hélène Dollfus
Strasbourg, CHU de Strasbourg
www.sensgene.com
contact@sensgene.com

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES
TeteCou
MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

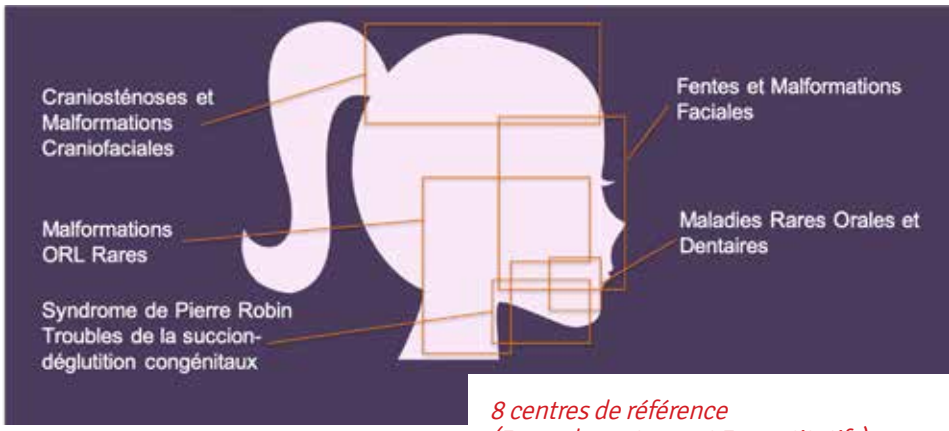
Malformations de la tête, du cou et des dents

La filière TETECOU prend en charge les malformations craniofaciales, maxillofaciales, cervicofaciales, ORL, des tumeurs congénitales et des anomalies tissulaires, et les anomalies rares de la cavité buccale et des dents..

2100 malformations isolées ou syndromiques

Ces pathologies, diagnostiquées en anténatal ou à la naissance, peuvent engager les pronostics vital et fonctionnel et entraînent des troubles morphologiques et psychologiques. Elles génèrent des situations de handicap fonctionnel et esthétique affectant la qualité de vie, l'intégration sociale, scolaire et professionnelle.

Une prise en charge essentiellement chirurgicale, principalement du fœtus jusqu'à la fin de la croissance, nécessitant une pluridisciplinarité des expertises.



94 centres sont labellisés au sein de 5 réseaux :
- Craniosténoses et Malformations Craniofaciales (CRANIOST)
- Fentes et Malformations Faciales (MAFACE)
- Malformations ORL Rares (MALO)
- Maladies Rares Orales et Dentaires (O-Rares)
- Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON)

8 centres de référence
(5 coordonnateurs et 3 constitutifs)
86 centres de compétence
20 laboratoires de recherche
29 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Nicolas Leboulanger
Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades
www.tete-cou.fr
contact.tetecou@aphp.fr

Liste des 23 filières de santé maladies rares

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares
AnDDi-Rares - www.anddi-rares.org
anddi-rares@chu-dijon.fr

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central
BRAIN-TEAM - www.brain-team.fr
contact@brain-team.fr

Maladies cardiaques héréditaires
CARDIOGEN - www.filiere-cardiogen.fr
contact@filiere-cardiogen.fr

Maladies rares du Neurodéveloppement
DéfiScience - www.defiscience.fr
ghe.defiscience@chu-lyon.fr

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
FAI²R - www.fai2r.org
contactfai2r@gmail.com

Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique
FAVA-Multi - www.favamulti.fr
contact@favamulti.fr

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte
FILFOIE - www.filfoie.com
contact.filfoie@aphp.fr

Maladies neuromusculaires
FILNEMUS - www.filnemus.fr
FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr

Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur
FILSLAN - www.portail-sla.fr
filslan@chu-nice.fr

Maladies rares en dermatologie
FIMARAD - www.fimarad.fr
contact@fimarad.org

Maladies rares abdomino-thoraciques
FIMATHO - www.fimatho.fr
fimatho@chru-lille.fr

Maladies rares endocriniennes
FIRENDO - www.firendo.fr
contact@firendo.fr

Maladies héréditaires du métabolisme
G2M - www.filiere-g2m.fr
filiere.g2m@gmail.fr

Maladies rares immuno-hématologiques
MaRIH - www.marih.fr
contact@marih.fr

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse
MCGRE - www.filiere-mcgre.fr
contact@filiere-mcgre.fr

Maladies hémorragiques constitutionnelles
MHEMO - www.mhemo.fr
ghe.mhemo@chu-lyon.fr

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR
Muco/CFTR - www.muco-cftr.fr
contact@muco-cftr.fr

Malformations pelviennes et médullaires rares
NeuroSphinx - www.neurosphinx.fr
contact@neurosphinx.fr

Maladies rénales rares
ORKiD - www.filiereorkid.com
contact@filiereorkid.com

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
OSCAR - www.filiere-oscar.fr
contact@filiere-oscar.fr

Maladies respiratoires rares
RespiFIL - www.respifil.fr
respifil.france@aphp.fr

Maladies rares sensorielles
SENSGENE - www.sensgene.com
contact@sensgene.com

Maladies rares de la tête, du cou et des dents
TETECOU - www.tete-cou.fr
contact.tetecou@aphp.fr

filières de santé maladies rares

Financées et pilotées par le ministère chargé de la santé :
www.social-sante.gouv.fr/maladies-rares

Lexique

BNDMR	Banque nationale de données maladies rares
CCMR	Centre de compétence maladies rares
CRMR	Centre de référence maladies rares
DIU	Diplôme inter-universitaire
DU	Diplôme universitaire
ERN	European reference network
ETP	Education thérapeutique du patient
FSMR	Filière de santé maladies rares
MR	Maladies Rares
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
PNMR	Plan national maladies rares
RCP	Réunion de concertation pluridisciplinaire

Supervision : Comité éditorial des filières de santé maladies rares (BRAIN-TEAM, Cardiogen, MaRIH, NeuroSphinx, ORKiD, RESPIFIL, SENSGENE)

Rédacteurs : Filières de santé maladies rares AnDDI-Rares, CARDIOGEN, BRAIN-TEAM, DéfiScience, FAI2R, FAVA-Multi, FILFOIE, FILNEMUS, FIMARAD, FIMATHO, FIRENDO, G2M, MaRIH, MCGRE, MHémo, Muco-CFTR, NeuroSphinx, OSCAR, ORKiD, RESPIFIL, SENSGENE, FILSLAN, TETECOU

Avec la participation et la validation de la Direction de la communication de la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS), ministère chargé de la santé.

MALADIES RARES :
UN CAP POUR CHACUN !

WWW.MALADIESRARESINFO.ORG

01 56 53 81 36

Cette affiche est une initiative de

filières de santé maladies rares

MALADIES RARES INFO SERVICES

MALADIES RARES :
UN CAP POUR CHACUN !

WWW.MALADIESRARESINFO.ORG

01 56 53 81 36

Cette affiche est une initiative de

filières de santé maladies rares

MALADIES RARES INFO SERVICES

Financées et pilotées par le ministère chargé de la santé :
www.social-sante.gouv.fr/maladies-rares
Version - Juillet 2020