

## Pourquoi ce guide ?

Ce guide de bienvenue a été élaboré par l'équipe de coordination de la filière AnDDI-Rares et les associations membres du Comité de Pilotage. Il a pour objectif de donner aux nouvelles associations qui rejoignent la filière les principales informations pour comprendre quelles sont les missions et l'organisation d'AnDDI-Rares, le travail mené avec les associations et les ressources à leur disposition.

Ces informations sont complétées par un certain nombre de documents annexes fournis dans la pochette de bienvenue.



**Janvier 2015**  
 35 associations membres



**Janvier 2019**  
 Plus de 60 associations membres

**Présentation de la filière AnDDI-Rares ..... 1**

**Implications des associations au sein d'AnDDI-Rares ..... 5**

**Ressources d'AnDDI-Rares pour les associations ..... 5**

Table des sigles souvent utilisés ..... 8

Autres acteurs maladies rares que vous pouvez rencontrer ..... 9

## ★ Présentation de la filière AnDDI-Rares

La filière nationale de santé AnDDI-Rares (**An**omalies du **D**éveloppement avec ou sans **D**éficience **I**ntellectuelle de causes **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 soit environ 1,8 million de personnes . Ce vaste groupe des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique (syndromes dysmorphiques et syndromes polymalformatifs avec ou sans retard de développement intellectuel) compte un nombre important de maladies rares (environ 5000 recensées) et parfois très rares (quelques cas connus).

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, équipe de recherche et associations de patients.



AnDDI-Rares a pour vocation **d'animer et de coordonner** les actions entre l'ensemble des acteurs Français impliqués dans les maladies rares du développement avec ou sans déficience intellectuelle (DI).



### **Pour aller plus loin...**

Dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2, 23 Filières de Santé Maladies Rares ont été labellisées par le Ministère de la Santé en 2014 :

**Livret** de présentation des 23 filières : <http://anddi-rares.org/assets/files/livret-inter-filieres-2018.pdf>

**Vidéo** explicative des rôles et missions des Filières de santé maladies rares : <https://www.youtube.com/watch?v=XyfctgiydQw> .

Consultez les plans nationaux maladies rares : PNMR 1 (2005-2008), PNMR 2 (2011-2016), PNMR 3 (2018-2022) : <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>

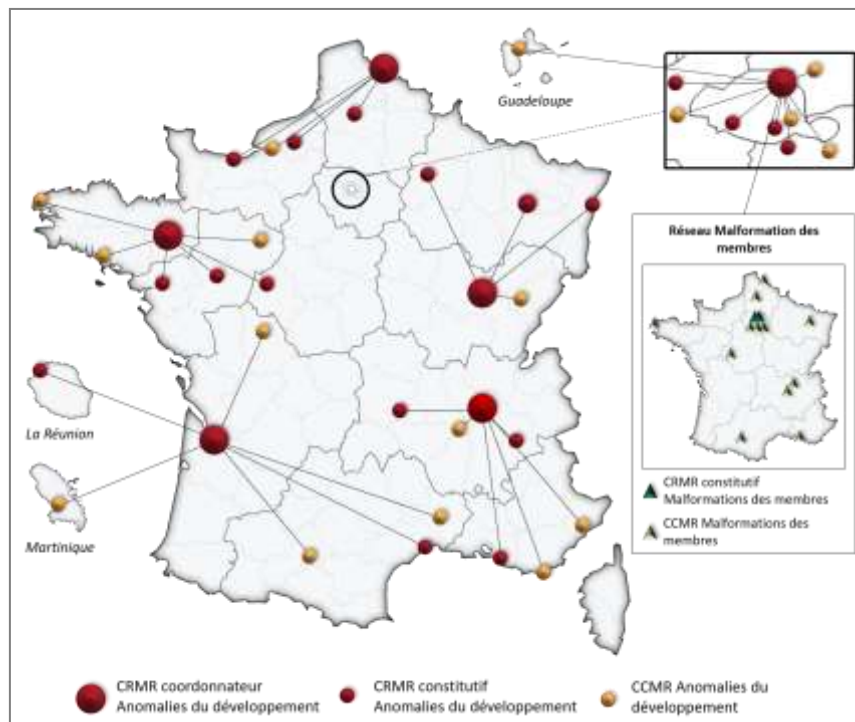
## » Centres de référence et centre de compétence : De quoi s'agit-il ?

Les centres de référence maladies rares (CRMR) sont des structures de recours, organisées autour d'une équipe pluriprofessionnelle et pluridisciplinaire, hautement spécialisée, et reconnues pour leur **expertise dans la prise en charge** des personnes atteintes de maladies rares et leur engagement dans la **recherche** et dans **l'enseignement-formation**.

Dans le cadre de la tarification à l'activité, la participation des établissements de santé aux missions d'enseignement, de recherche, de référence et d'innovation (MERRI) est financée via une enveloppe budgétaire spécifique.

Les centres de compétence (CCMR) assurent **la prise en charge et le suivi** des personnes atteintes de maladies rares **au plus proche de leur domicile**, sur la base d'un maillage territorial adapté et en lien avec le réseau de centres de référence dont il dépend fonctionnellement. Il rassemble une équipe hospitalière spécialisée ayant une **expertise avérée** pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

Les centres experts (de référence ou de compétences) sont labellisés pour une durée de 5 ans (2017-22).



### **Pour aller plus loin...**

Les coordonnées des centres experts et des équipes constitutives sont disponibles sur l'annuaire de la filière AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/annuaire/centres-de-reference-et-de-competences.html>

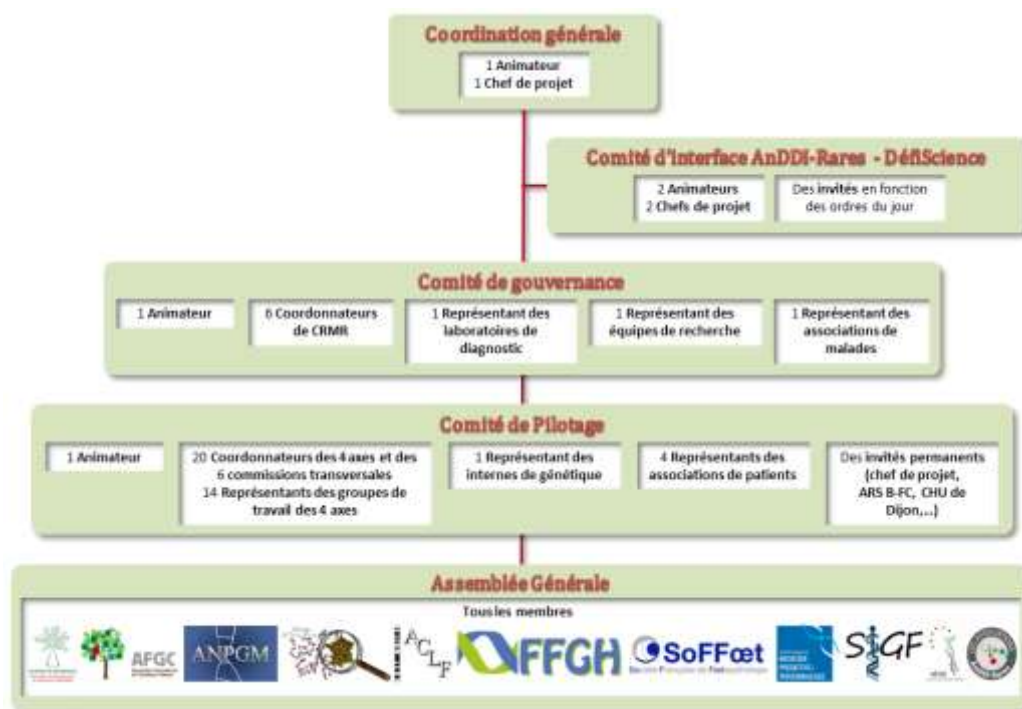
## » L'Equipe de coordination AnDDI-Rares

L'animation de la filière a été confiée au Pr Laurence Olivier-Faivre, soutenue sur le plan opérationnel par un chef de projet et 4 chargées de missions.

		
<p><b>Pr Laurence Olivier-Faivre</b> Généticienne, responsable du service de génétique du CHU de Dijon et coordinateur national de la filière AnDDI-Rares</p>	<p><b>Laurent Demougeot</b> Chef de projet Coordination opérationnelle <b>Dijon</b> <a href="mailto:laurent.demougeot@chu-dijon.fr">laurent.demougeot@chu-dijon.fr</a></p>	<p><b>Lilia Ben Slama</b> Chargée de mission Fœtopathologie, Formation DPC, Bases de données <b>Paris</b> <a href="mailto:lilia.ben-slama@aphp.fr">lilia.ben-slama@aphp.fr</a></p>

		
<p><b>Céline Dampfhofer</b> Chargée de mission Diagnostic et prise en charge, Recherche, Formation continue <b>Lyon</b> <a href="mailto:celine.dampfhofer@chu-lyon.fr">celine.dampfhofer@chu-lyon.fr</a></p>	<p><b>Gwendoline Giot</b> Chargée de mission Actions médico-sociales, Sans diagnostic, Associations <b>Angers</b> <a href="mailto:gwendoline.giot@chu-angers.fr">gwendoline.giot@chu-angers.fr</a></p>	<p><b>Laëtitia Domenighetti</b> Chargée de mission Associations, Sans diagnostic, Communication, Outre-Mer, ETP <b>Paris</b> <a href="mailto:laetitia.domenighetti@aphp.fr">laetitia.domenighetti@aphp.fr</a></p>

## » Instances de gouvernance de la filière AnDDI-Rares



Le siège de la coordination générale est fixé au CHU de Dijon Bourgogne.

Le comité de pilotage se réunit au moins trois fois par an. Il est :

- responsable de l'élaboration de la politique générale et de la stratégie ;
- responsable de l'établissement du calendrier de travail de la filière et de son suivi ;
- en charge de toutes les décisions relatives à la gestion de la filière ;
- responsable de la préparation et de l'exécution du budget, et en charge de la rédaction d'un rapport rendant compte de sa gestion.

Le comité de gouvernance a en charge la prise de décisions urgentes, qui ne peuvent attendre une réunion du comité de pilotage.

L'assemblée générale se réunit une fois par an. Elle a pour mission :

- de faire des propositions stratégiques et de développement.
- de valider les grandes orientations prises par la filière et d'en contrôler l'exécution ;
- d'approuver le rapport moral présenté par le coordonnateur général au nom du comité de pilotage ;
- d'approuver le budget initial et ses décisions modificatrices infra-annuelles, les comptes de l'exercice clos.



**Pour aller plus loin...**

Consultez la charte de fonctionnement de la filière AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/assets/files/charte-2018.pdf>

### » Les axes de travail et les commissions transversales

Afin d'optimiser son organisation et selon les recommandations du Ministère, la filière AnDDI-Rares s'est progressivement organisée autour de **4 axes** et **6 commissions transversales** (CT).



### » ERN European Reference Network

Des réseaux de soins européens appelés ERN (European Reference Network) ont été mis en place ces dernières années. Les ERN ont pour mission d'améliorer l'accès au diagnostic, à de nouvelles thérapeutiques, de développer la recherche et la formation des professionnels de santé.



La Filière AnDDI-Rares est associée à l'ERN ITHACA : malformations congénitales et déficiences intellectuelles rares. (<http://www.ernithaca.org/>).

## ★ Implications des associations au sein d'AnDDI-Rares

### ✓ Représentantes des associations au comité de pilotage AnDDI-Rares

4 associations titulaires et 2 associations suppléantes sont élues par les associations membres de la filière AnDDI-Rares pour **les représenter au sein du comité de pilotage** pour une durée de 4 ans (2019-2022).

### ✓ Représentantes des personnes malades au sein des axes et commissions

Chaque axe et commission transversale cités ci-dessus est composé de deux coordonnateurs qui animent un groupe de travail constitué de membres experts de la filière, d'un ou plusieurs représentants d'associations et d'un ou plusieurs chargés de missions (<http://anddi-rares.org/qui-sommes-nous/organisation.html>). **Les axes et commissions portent des projets thématiques** pour l'amélioration de la recherche, l'accompagnement ou de la formation dans les maladies rares du développement avec ou sans déficience intellectuelle.

### ✓ Parties prenantes dans la vie de la filière

Toutes les associations membres sont conviées à l'**assemblée générale annuelle** de la filière AnDDI-Rares.

### ✓ Sollicitées pour des contributions spécifiques

Sans être membres des axes ou commissions, les associations peuvent **prendre part à de nombreuses autres actions transversales** : élaboration et aide à la diffusion d'enquêtes, rédaction, relecture et diffusion des documents produits par la filière, implication dans les journées internationales des maladies rares, implication dans la création des cartes d'urgence, dans la création de programmes d'éducation thérapeutique du patient, rédaction d'articles [pour le blog du Pr. FOLK](#), participation aux rencontres multi-partenariales, aide à la construction de programmes de formation, contribution à la recherche (éthique), etc.

## ★ Ressources d'AnDDI-Rares pour les associations

### ✓ Relayer les informations des associations et partager l'actualité de la filière

La filière AnDDI-Rares peut relayer les actualités, évènements des associations sur ses outils web (*consultés par plus de 50 000 visiteurs*): son **site Internet** (<http://anddi-rares.org/>) ou le **blog du Pr. Folk**- vivre avec une maladie génétique rare (<http://blog.maladie-genetique-rare.fr/>) ou ses réseaux sociaux (**Facebook, Twitter, LinkedIn ou sa chaîne Youtube**) qui sont suivis par plus de 2 500 personnes. Ses outils permettent également de suivre l'actualité de la filière.

### ✓ Diffuser des supports d'information grand public

La filière AnDDI-Rares a créé plusieurs films d'information, de vulgarisation ou plaquettes de communication sur les maladies du développement, le diagnostic et les ressources disponibles. Ils sont regroupés dans les créations AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/le-centre-de-documentation/les-documents-anddi-rares.html>

### ✓ Organiser des réunions dédiées ou impliquant les associations

La filière AnDDI-Rares organise 2 à 3 fois dans l'année **une journée des associations**. Elle leur permet de se rencontrer et d'approfondir des sujets communs.

Des **journées thématiques** sont également organisées (clinique, échanges pluridisciplinaires, éthique, Europe, etc.) auxquelles les associations sont conviées à assister et/ou intervenir.

Enfin, des actions conjointes sont conduites tous les ans dans le cadre de la **journée internationale des maladies rares**.

✓ **Permettre une meilleure visibilité et une mise en réseau**

En étant membre de la filière AnDDI-Rares, les associations bénéficient d'une mise en réseau facilitée avec les acteurs œuvrant dans le champ des maladies rares du développement ainsi que d'une plus grande visibilité au niveau national ou international (Europe, ERN).


Annuaire complet des associations membres de la Filière AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/annuaire/associations-partenaires.html>



**Des questions ?**

Laëtitia Domenighetti, Chargée de mission AnDDI-Rares : [laetitia.domenighetti@aphp.fr](mailto:laetitia.domenighetti@aphp.fr) /01 44 49 47 52

**Coordonnées des 3 Associations élues au Comité de Pilotage en Mai 2019**

	<b>NOM PRENOM</b>	<b>Association</b>	<b>Coordonnées</b>
	Neuhaus Françoise	Génération 22	francoise.neuhaus@free.fr
	Marchetti Isabelle	Valentin APAC	contact@valentin-apac.org 01 30 37 90 97
	Biotteau Christian	UNAPEI	biotteau.ch@wanadoo.fr

**Associations membres de la Filière**

Retrouvez sur le site internet de la Filière, dans la partie Le coin des Associations toutes les informations qui vous concernent, ainsi que la **liste des associations membres et leurs coordonnées**.



### La forte implication des associations de la filière

Les actions de la filière AnDDI-Rares ont pour objectifs d'être centrées sur le patient et ses proches touchés par des anomalies du développement avec ou sans syndrome maternel et déficit intellectuel associé. Ainsi, l'accompagnement du soin, de la recherche et de la dimension sociale de ces personnes est essentiel à coordonner. Une implication de toutes les parties prenantes est fondamentale : les patients, les proches, les associations, les professionnels de santé et les pharmé



### Le coin des associations de la filière

- ① Liste des associations
- ② Partenariat "Tous pour les sans diagnostic"
- ③ Le forum maladies rares
- ④ L'Association Sans Diagnostic et Unique

## Table des sigles souvent utilisés

<b>AD</b>	Anomalie du développement	<b>DI</b>	Déficiência intellectuelle
<b>AFGC</b>	Association française de génétique clinique	<b>DPNI</b>	Dépistage prénatal non-invasif
<b>AG</b>	Assemblée générale	<b>ERN</b>	European reference network
<b>AMM</b>	Autorisation de mise sur le marché	<b>ETP</b>	Education thérapeutique du patient
<b>ANPGM</b>	Association nationale des praticiens de génétique moléculaire	<b>FALC</b>	Facile à lire et à comprendre
<b>ARS</b>	Agence régionale de santé	<b>FFGH</b>	Fédération française de génétique humaine
<b>ATU</b>	Autorisation temporaire d'utilisation	<b>FSMR</b>	Filière de santé maladies rares
<b>BaMaRa</b>	Base maladies rares	<b>GT</b>	Groupe de travail
<b>BNDMR</b>	Base nationale de données maladies rares	<b>HAS</b>	Haute autorité de santé
<b>CCMR</b>	Centre de compétence maladie rare	<b>MDPH</b>	Maison départementale des personnes handicapées
<b>CEMARA</b>	Centre maladies rares	<b>MOOC</b>	Massive open online course
<b>CEREFAM</b>	Centre de référence malformation des membres	<b>MR</b>	Maladie rare
<b>CGH Array</b>	Array comparative genomic hybridization	<b>MRIS</b>	Maladies rares info services
<b>CHU</b>	Centre hospitalier universitaire	<b>NGS</b>	New generation sequencing
<b>CLAD</b>	Centre labellisé anomalies du développement	<b>PFMG</b>	Plan France médecine génomique
<b>CNRHR</b>	Centre national de ressources handicaps rares	<b>PNDS</b>	Protocole national de diagnostic et de soins
<b>CNSA</b>	Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie	<b>PNMR</b>	Plan national maladies rares
<b>CoPil</b>	Comité de pilotage	<b>RCP</b>	Réunion de concertation pluridisciplinaire
<b>CPDPN</b>	Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal	<b>RTU</b>	Recommandation temporaire d'utilisation
<b>CRM</b>	Centre de référence maladie rare	<b>SoFFoet</b>	Société française de foetopathologie
<b>CT</b>	Commission transversale	<b>WGS</b>	Whole genome sequencing
<b>DGOS</b>	Direction générale de l'offre de soins	<b>WP</b>	Work package
<b>DGRI</b>	Direction générale de la recherche et de l'innovation		



## ★ Autres acteurs maladies rares que vous pouvez rencontrer



### Alliance Maladies Rares

Association, collectif français de plus de 200 associations de malades.

<https://www.alliance-maladies-rares.org/>



### Eurordis

La voix des patients atteints de maladies rares en Europe – Alliance unique à but non lucratif qui rassemble plus de 840 associations de malades.

<https://www.eurordis.org/fr>

[Brochure de présentation en ligne ici](#)



### Fondation Maladies Rares

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

<https://fondation-maladiesrares.org/>



### Maladies Rares Info Services

Le service d'information et de soutien : ligne téléphonique et forums

<https://www.maladiesraresinfo.org/>



### Ministère des Solidarités et de la Santé

<https://solidarites-sante.gouv.fr/>

### Orphanet



Le portail de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins

<https://www.orpha.net>