

# Ressource documentaire AnDDI-Rares



## Les filières de santé: Quels apports pour les patients et les professionnels?

<b>Auteur(s)</b>	<b>Equipe Dijon</b>
<b>Affiliation(s)</b>	Centre de génétique, CLAD Est, Dijon
<b>Date de création</b>	11/2014
<b>Dernière mise à jour</b>	-

- ★ Ce document pdf est mis à la disposition des utilisateurs du site de la filière de santé AnDDI-Rares ([www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)) dans un cadre professionnel et/ou d'enseignement.
- ★ Le contenu peut être utilisé, en partie ou en totalité, à condition que tout document incorporant du contenu issu de ce fichier PDF, **mentionne clairement sa source**, sous la forme :  
*« Auteur – Ressource documentaire AnDDI-Rares »*
- ★ Toute autre utilisation de ce matériel sera considérée comme un plagiat et dénoncé comme tel.



**Les filières de santé :**

**Quels apports pour les patients et les professionnels?**

# 23 filières de santé

## Les filières de santé maladies rares

Anomalies du développement déficience intellectuelle 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	DéfiScience	Pr Vincent des Portes (Lyon)
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	FAI'R	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 Jean Pouget (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 Brigitte Chabrol (Marseille)

Maladies rares immuno-hématologiques	MARIH	Dr Régis Peffault de Latour (Paris)
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse	MCGRE	Pr Frédéric Galactéros (Créteil)
Maladies hémorragiques constitutionnelles	MHémo	Pr Claude Négrier (Lyon)
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 Célia Crétolle (Paris)
Os-Calcium/Cartilage-Rein	OSCAR	Pr Valérie Cormier-Daire (Paris)
Maladies rénales rares	ORKID	Pr Denis Morin (Montpellier)
Maladies respiratoires rares	RESPIFIL	Pr Annick Clément (Paris)
Maladies rares sensorielles	SENSGENE	Pr Héléne Dollfus (Strasbourg)
Scièreose latérale amyotrophique	SLA	Pr Claude Desnuelle (Nice)
Maladies rares de la tête, du cou et des dents	TETECOUCO	Pr Marie-Paule Vazquez (Paris)

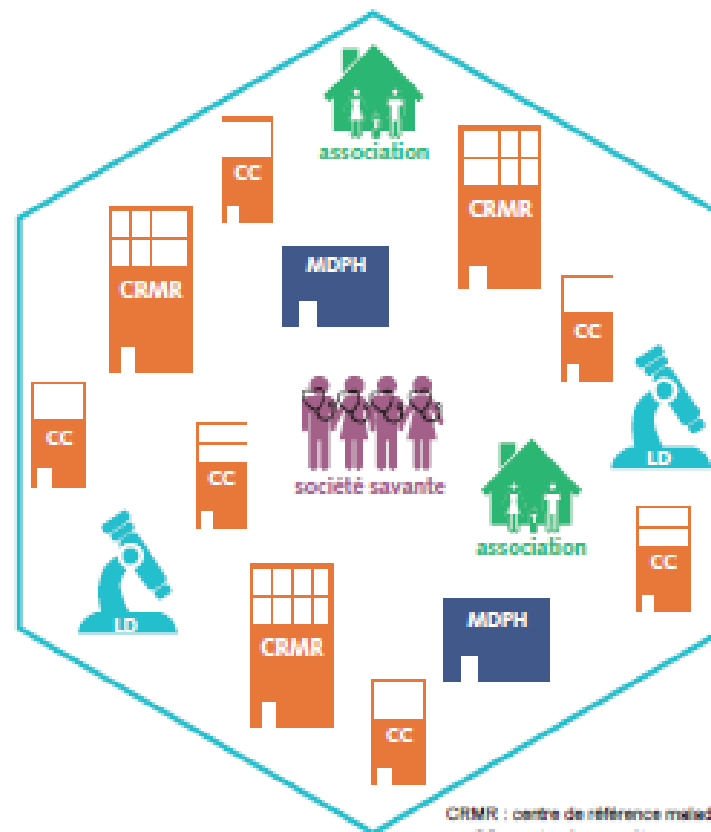
## Plan national maladies rares 2011-2014



Les filières de santé maladies rares, ce sont :

- des centres de référence maladies rares
- des centres de compétences
- des laboratoires de diagnostic
- des sociétés savantes
- des associations de personnes malades et de leurs familles
- des maisons départementales des personnes handicapées
- des réseaux de soins ville/hôpital

## Les acteurs de la filière de santé maladies rares :



CRMR : centre de référence maladies rares  
CC : centre de compétences  
MDPH : maison départementale des personnes handicapées  
LD : laboratoire de diagnostic

## Quels sont les objectifs des FSMR ?

- Diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique en améliorant la lisibilité et donc en facilitant l'orientation dans le système de santé pour toutes les personnes atteintes de maladie rare et les soignants. En particulier les médecins traitants, notamment s'il n'existe pas de centre de référence spécifique pour la maladie concernée ou suspectée ou s'il existe plusieurs CRMR de périmètres thématiques proches.
- Décloisonner en améliorant le continuum 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.

# Les axes de travail

---

- Axe 1: Amélioration du diagnostic et de la prise en charge
- Axe 2: Coordination de l'expertise pluridisciplinaire
- Axe 3: Visibilité de la filière par les personnes malades et les professionnels de santé
- Axe 4: Rédaction et utilisation de recommandations de bonnes pratiques et de protocoles
- Axe 5: Création et incrémentation de registres, de collectes de données et de la BNDMR
- Axe 6: Liens avec les acteurs de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique
- Axe 7: Coordination du sanitaire avec le secteur médico-social et le social ou éducatif
- Axe 8: Actions de formation en commun au sein de la filière
- Axe 9: Liens avec des actions et programmes européens
- **Axe 10: Liens et information réciproque avec les associations de la filière**
- Axe 11: Liens avec d'autres filières de santé maladies rares

# Axe 10: Liens et information réciproque avec les associations de la filière AnDDI-Rares (exemple)

---

*Coordonnateurs: D Lacombe, S Sigaudy, N Bahi-Buisson*

*Contacts Alliance: Catherine Dervieux (Williams), Françoise Neuhaus (G22)*

- Mise en place d'un listing d'association qui font partie de l'Alliance Maladies Rares, en lien avec la filière, et travail sur les passerelles
- Etat des lieux sur les offres de soins au sein des CRMR (dont délai diagnostic, transition enfant-adulte, parcours de soin, lien MDPH)
- Implication des associations dans les projets de la filière pour l'amélioration des parcours de soins, et travail sur les supports de communication
- Participation au recrutement pour les essais thérapeutiques
- Travail sur une permanence associative au sein des CHU

## Quel apport pour les malades ?

---



*Les FSMR permettront aux associations de maladies rares d'asseoir leur rôle de partenaire. Par leur qualité d'acteurs à part entière de la gouvernance des filières, les associations sauront porter la voix des malades et contribuer à l'amélioration de leur prise en charge, notamment par le développement d'actions transversales.*



Les associations  
de personnes malades  
et de leurs familles



# Quel apport pour les malades ?

---

- Accès à un diagnostic plus précoce et plus fréquent par l'amélioration des techniques diagnostiques et en particulier du séquençage haut débit
- Visibilité de l'offre de soins
- Homogénéisation de la prise en charge par la rédaction de recommandations de bonnes pratiques et de protocoles
- Actions de communication et d'information à visée des familles et tout public
- Mise en place d'un travail commun avec le secteur médico-social et le social ou éducatif
- Renforcement des liens avec les associations

# Quel apport pour les professionnels ?

« *La mise en place des filières de santé maladies rares (FSMR) est l'occasion de renforcer les partenariats et les travaux existants des professionnels, inscrits dans une dynamique au service des personnes malades, mais aussi de les valoriser auprès des instances, qu'elles soient hospitalières ou issues des services publics.* »

Les experts

« *Les FSMR renforceront le dynamisme des équipes et des associations de personnes malades en contribuant au rapprochement de tous les partenaires impliqués dans le soin et la recherche autour des maladies rares. Elles apporteront un cadre idéal pour le développement de projets de recherche, clinique et translationnelle, et des essais thérapeutiques dont nous espérons une explosion dans les années à venir. Ce modèle, unique en son genre, sera un catalyseur pour la recherche nationale et européenne et confère à cette organisation une lisibilité accrue, qu'il s'agisse des personnes malades, des professionnels de santé et des pouvoirs publics.* »

Les vice-présidentes du PNMR 2011-2014