

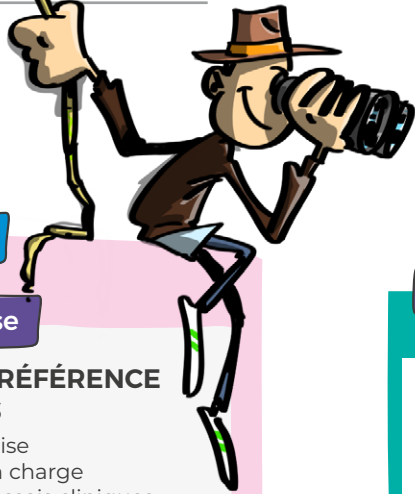
## BRÈVES DE DOCS #3



# L'ÉCOSYSTÈME DES MALADIES RARES

Se repérer parmi les acteurs  
du soin et les ressources

# SE REPÉRER ENTRE TOUS LES ACTEURS



## À L'HÔPITAL

### Pôles d'expertise

#### 603 CENTRES DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES

- Recours, avis d'expertise
- Diagnostic et prise en charge
- Mettre en œuvre les essais cliniques

Adressage d'un patient suspect

Cas complexes, diagnostic difficile ou suivi très spécialisé

Relais régional ou local

### Suivi de proximité

#### 1708 CENTRES DE COMPÉTENCE MALADIES RARES

Ils assurent le maillage territorial en métropole et outre-mer.

Orientation d'un patient

## Politique nationale sur les Maladies Rares

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION  
*Liberté  
Égalité  
Fraternité*

Plan national  
maladies rares 4

### Pilotage

### Coordination nationale

filières de santé  
maladies rares

#### 23 FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

Coordonnent les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR), les Centres de Compétence Maladies rares (CCMR), en lien avec les associations de patients.  
Structurent et rendent lisibles les acteurs et les actions pour les maladies rares.

Ressources d'information par groupe de maladies. Interlocuteur pour orientation

Coordination et soutien

Articulation

Collaboration

### Coordination régionale

#### 23 PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES

Elles organisent le parcours patient ville-hôpital.

Partage d'expertise

### Coordination européenne

#### 24 RÉSEAUX EUROPÉENS DE RÉFÉRENCE

Réseaux européens qui regroupent les centres experts de différents pays. Consensus d'experts sur le diagnostic, la prise en charge, le traitement, la formation...

Production de recommandations

## HORS DE L'HÔPITAL

### Ressources

#### ORPHANET

Base de données de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

► Diffusion d'une information fiable et orientation vers les centres.

#### MALADIES RARES INFOS SERVICES

Plateforme nationale d'information et d'orientation téléphonique.

► via un numéro d'appel téléphonique gratuit ou par mail et des forums de discussion.

### Orientation des familles

#### ALLIANCE MALADIES RARES

Fédération nationale qui regroupe 280 associations de patients Maladies rares.

► Voix des patients pour intégration dans les actions nationales.

### La Recherche

#### FONDATION MALADIES RARES

Finance et soutient la recherche scientifique et médicale.

► Identification des priorités de recherche, mise en réseau des chercheurs.

# LES 23 FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

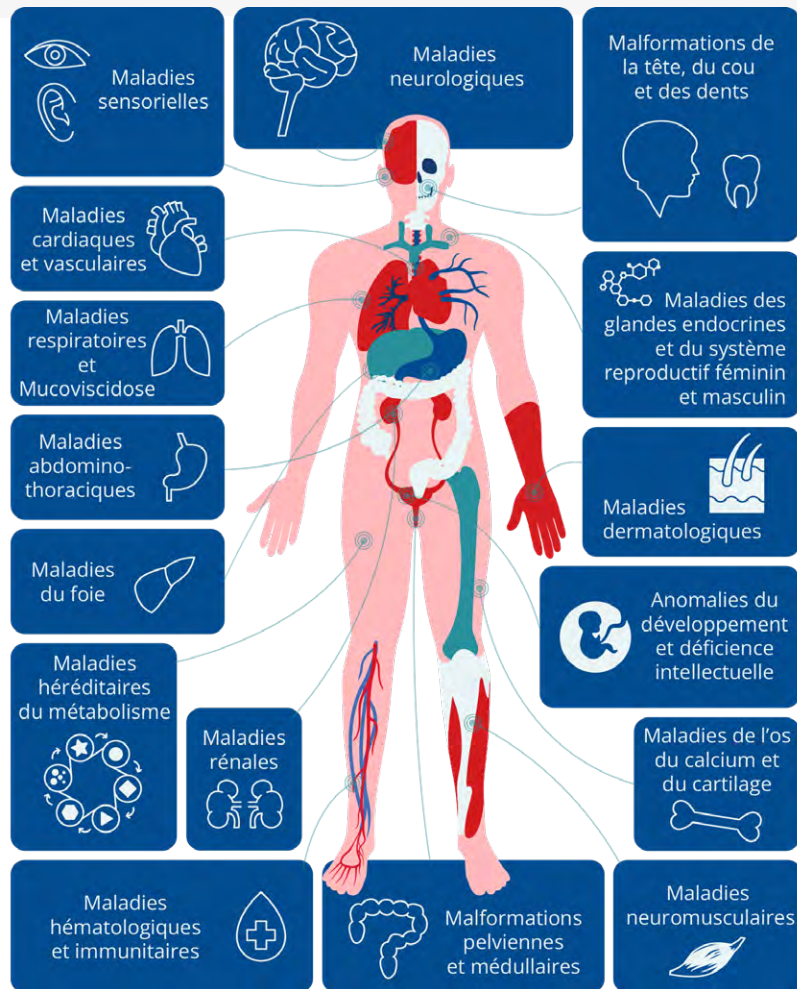
Coordination nationale et ressources

filiales de santé  
maladies rares  
Liste des FSMR  
et contacts



Les Filières coordonnent l'application des plans maladies rares à l'échelle nationale. Ce sont des réseaux de soins et d'expertise médicale organisés par grands groupes de maladies (ex : maladies neuromusculaires, dermatologiques, métaboliques,...).

Les Filières créent et mettent à disposition des outils et des ressources pratiques comme des recommandations et protocoles nationaux, annuaires de ressources, outils d'aide au diagnostic, formations,...

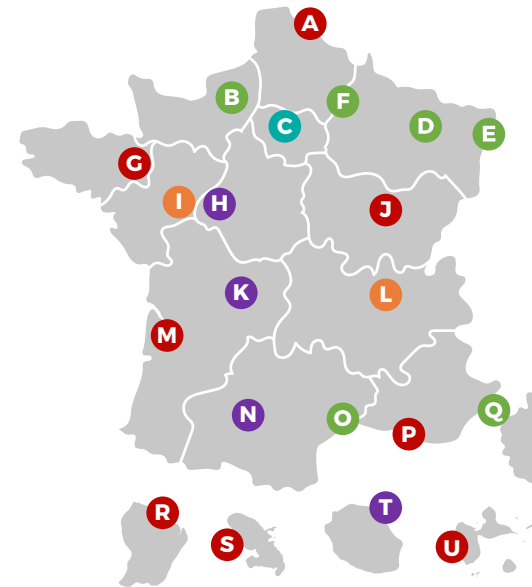


Source : filieresmaladiesrares.fr



# LES 23 PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES

Accueil, orientation et accompagnement hospitalier intégré



Les Plateformes d'Expertise Maladies Rares (PEMR) en métropole ou dans les Outre-mer (PCOM, Plateforme Coordination Outre-Mer) sont des structures hospitalières qui complètent le dispositif des centres de référence (CRMR) et des filières de santé maladies rares (FSMR). Elles renforcent la coordination des soins et des professionnels en s'adaptant aux spécificités locales.

Elles visent à regrouper toutes les expertises et services utiles aux patients atteints de maladies rares sur un même territoire : orientation, liens avec les soins de ville, aide aux démarches médico-sociales, orientation rapide.

Les PEMR / PCOM sont des points d'entrée pratique pour le médecin généraliste en mettant à disposition un interlocuteur unique dans l'hôpital pour orienter, proposer un avis de recours et d'expertise, etc...



Liste des PEMR et contacts

- A** PLEMaRa (Hauts de France, Lille)
- B** NorMaRare (Normandie, Rouen)
- C** île de France
  - PEMR Paris Centre (Necker)
  - ESMARA (Henri Mondor)
  - PEMR Paris Nord (Robert Debré)
  - PEPS (Bicêtre)
  - PEMR Sorbonne Université (Armand Trousseau)
- Plateforme Grand Est**
- D** LARA (Nancy)
- E** PARA (Strasbourg)
- F** PARC (Reims)
- G** RARES BREIZH (Bretagne, Rennes-Brest)
- H** PEMR VL (Centre-Val de Loire, Tours)
- I** PRIOR Maladies Rares (Pays de la Loire, Angers)
- J** PEMR BFC (Bourgogne-Franche Comté, Dijon)
- K** NAN (Nouvelle-Aquitaine Nord, Limoges)
- L** PEMR AuRa (Auvergne-Rhône-Alpes, Lyon)
- M** BexMaRa (Nouvelle-Aquitaine, Bordeaux)
- N** MaRaTo (Occitanie, Toulouse)
- O** PEMR Montpellier-Nîmes (Occitanie, Montpellier)
- P** PEMR AP-HM (PACA- Corse du sud, Marseille)
- Q** RESILIENCE (PACA- Haute Corse, Nice)
- R** COMARG (Guyane, Cayenne)
- S** ALLO Maladies Rares (Martinique, Fort de France)
- T** RE-MA-RARES (Réunion-Mayotte, St Pierre de la Réunion)
- U** KARUKERARES (Guadeloupe, Pointe à Pitre)

# POUR EN SAVOIR +

## Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)

Les CRMR assurent l'expertise médicale et scientifique sur une ou plusieurs maladies rares précises. Ils permettent le diagnostic, la prise en charge spécialisée, la recherche clinique et la formation.



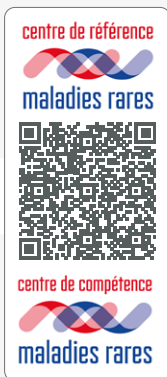
Adressage du patient pour avis spécialisé, confirmation du diagnostic, suivi dans des situations complexes

## Centres de Compétence Maladies Rares (CCMR)

Relais de proximité des CRMR, les CCMR assurent le suivi courant et la coordination locale du parcours patient.



Équipe médicale locale pour assurer un suivi spécialisé



## Informations et ressources

orphanet

- Base de données internationale des ressources expertes des maladies rares
- Répertoire complet de plus de 6 000 maladies rares
- Annuaire des centres de référence / compétence
- Classifications utilisées pour le diagnostic
- Liste des médicaments orphelins
- Répertoire des projets de recherche
- Essais cliniques, registres et biobanques
- Répertoire des laboratoires diagnostiques
- Collection de rapports thématiques

[orpha.net/fr](http://orpha.net/fr)



Service national d'information et de soutien dédié aux maladies rares. Il accompagne également les professionnels de santé à identifier un centre expert.

Numéro vert gratuit : 0 800 40 40 43

[maladiesraresinfo.org](http://maladiesraresinfo.org)



Porte-parole collectif des patients et associations maladies rares en France. La fédération Informe et accompagne les personnes malades et leurs proches.

[alliance-maladies-rares.org](http://alliance-maladies-rares.org)

# LE SAVIEZ-VOUS ?



**Brèves de doc** : des fiches pratiques conçues pour les médecins généralistes

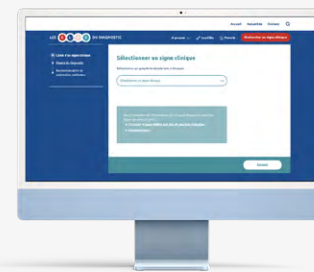
- Un guide dédié à l'orientation des patients, avec symptômes évocateurs ou diagnostic inconnu.
- Un guide qui présente et rappelle l'enjeu des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS), recommandations,...



**À la recherche du CODEX des maladies rares** : un kit interactif pour s'y retrouver

**Pourquoi et quand envisager une maladie rare ? Comment réagir efficacement face à des cas cliniques énigmatiques ?**

Ce Kit ludo-pédagogique présenté sous forme d'une carte interactive guide les praticiens dans le repérage précoce, l'orientation adéquate des patients et leur accompagnement.



**Les clés du diagnostic** : pour aider au diagnostic des maladies rares

**Ressource en ligne dédiée aux médecins pour aider à identifier une maladie rare à partir d'un signe d'appel clinique fréquent en population générale.**

L'outil permet aussi d'identifier le bon centre expert pour orienter le patient ou demander un avis d'expertise.



**Maladies rares, un cap pour chacun** : un outil pour les patients et les familles

Site internet destiné aux malades et à leur famille pour mieux connaître les dispositifs existants **pour toutes les étapes du parcours de vie, de santé et de soin du patient.**



Pour faciliter le parcours de soin des patients atteints de maladies rares, le Collège de la Médecine Générale et les Filières de Santé Maladies Rares mettent à disposition **des outils pratiques créés par des médecins généralistes pour les médecins généralistes.**



Téléchargez ce document  
en version numérique