

QUELQUES DONNEES SUR LES MALADIES RARES

6000 maladies rares

3 millions de personnes atteintes en France (75% sont des enfants)

3200 gènes responsables de maladies rares identifiées

80% sont d'origine génétique

50% des malades sont sans diagnostic précis

95% des malades n'ont pas de traitement curatif

DES PLANS NATIONAUX

La mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels et des associations a permis la mise en place des PNMR

23 FSMR

109 CRMR composés de :

109 sites coordonnateurs
+ de 250 sites constitutifs
+ de 1173 centres de compétences

Une
organisation
structurée

Nouvelle
labellisation
2017

LES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)

3 missions :

Impulser/coordonner les actions visant à améliorer la prise en charge des personnes malades.

Ex. coordination de la rédaction et de la diffusion des PNDS

Ex. favoriser la mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaires nationales

Ex. développer des liens avec le secteur social, médico-social, éducation nationale (ex. formulaire MDPH avec CNSA)

Favoriser/valoriser le continuum entre recherche fondamentale, translationnelle et clinique.

Développer l'enseignement, la formation et l'information.

2 objectifs :

Meilleure lisibilité

Décloisonnement



Anomalies du développement déficience
intellectuelle de causes rares



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



Maladies rares à expression motrice ou
cognitive du système nerveux central



Sclérose latérale amyotrophique et maladies
du neurone moteur



Maladies cardiaques héréditaires



Maladies rares en dermatologie



Maladies rares du développement cérébral et
déficience intellectuelle



Maladies rares endocriniennes



Maladies auto-immunes et auto-
inflammatoires systémiques rares



Malformations abdomino-thoraciques



Maladies vasculaires rares avec atteinte multi-
systémique



Maladies héréditaires du métabolisme



Maladies rares neuromusculaires



Maladies rares immuno-
hématologiques



Maladies rénales rares



Maladies respiratoires rares



Maladies constitutionnelles rares
du globule rouge et de
l'érythropoïèse



Maladies rares sensorielles



Maladies hémorragiques
constitutionnelles



Maladies rares de la tête, du cou
et des dents



Mucoviscidose et affections
liées à une anomalie de CFTR



Complications neurologiques et
sphinctériennes des malformations
pelviennes et médullaires rares



Os-Calcium/Cartilage-Rein

... un découpage proche de celui
des réseaux européens de
référence pour les maladies rares
(RER)

LES CENTRES DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)

Organisation:

Un CRMR est un « réseau »
comprenant un site coordonnateur,
un ou plusieurs site(s) constitutif(s)
et, le cas échéant, un ou plusieurs
centres de compétences

Missions :

- Mission de coordination.
- Mission d'expertise.
- Mission de recours.
- Mission de recherche.
- Mission d'enseignement-formation.

Rattachés aux CRMR, les centres
de compétences assurent une
prise en charge de proximité

ORGANISATION DETAILLEE MALADIES RARES

