

De nombreux centres d'expertise maladies rares au CHU : une excellence reconnue

Dans le cadre du Plan National Maladies Rares 4 (PNMR 4) qui couvre la période de 2023 à 2028, les centres d'expertise pour la prise en charge d'un ensemble de maladies rares ou d'une maladie rare spécifique ont été labellisés pour 5 ans le 29 décembre 2023.

Les 33 centres dont dispose le CHU ou auxquels il participe sont concernés par cette re-labellisation.

Une organisation spécifique

Les maladies rares* sont très complexes et de ce fait particulièrement difficiles à diagnostiquer. Elles bénéficient depuis plusieurs années en France d'une organisation spécifique afin de permettre aux patients d'être pris en charge par une équipe qui va savoir faire le bon diagnostic quand cela est possible et organiser le traitement quand il existe.

Le CHU dispose ou participe à plus de 33 centres labellisés maladies rares.

Différents niveaux d'expertise

Pour regrouper les équipes expertes et coordonner les actions, les maladies rares sont regroupées par filière : les **filières de santé maladies rares (FSMR)**.

Il y a 23 FSMR en France. Le regroupement est réalisé selon trois logiques : par organes touchés, par symptômes identiques ou par traitement ou prise en charge similaire.

Les filières ont pour mission d'améliorer la prise en charge, en impulsant et coordonnant les actions visant à rendre plus lisible et plus accessible l'offre diagnostique et de soins, de coordonner l'expertise et de favoriser la continuité du parcours de vie.

La prise en charge médicale des patients est organisée à deux niveaux d'expertise complémentaire, au sein des centres de référence maladies rares (CRMR) et des centres de compétences maladies rares (CCMR).

Les **centres de référence maladies rares (CRMR)** sont des structures qui rassemblent une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Cette équipe est médicale mais intègre également des compétences paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives, sociales, et des partenariats avec les associations de personnes malades. Les CRMR (une centaine en France) sont multi-sites, constitués d'un site coordonnateur, de sites constitutifs et de centres

de compétences (CCMR). Ils assurent des missions de coordination et de prise en charge en mettant en œuvre un plan d'actions pour les maladies rares dont ils sont les référents. Outre l'expertise apportée, les CRMR effectuent de l'enseignement et de la recherche.

Les **centres de compétences maladies rares (CCMR)** assurent la prise en charge et le suivi des personnes atteintes de maladies rares au plus proche de leur domicile en lien avec le réseau de CRMR dont ils dépendent.

Ils rassemblent une équipe hospitalière spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

Ils font le lien avec les professionnels de santé hospitaliers ou de ville et les secteurs du social, éducatif, médico-social sur leur territoire de santé. Ils peuvent participer à l'enseignement, la formation, la recherche (250 CCRM en France).

***Qu'est-ce qu'une maladie rare ?**

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

Les maladies rares sont pourtant très nombreuses : à ce jour entre 7000 et 8000 maladies sont identifiées et de nouvelles sont découvertes chaque semaine.

Elles concernent 3 millions de personnes en France, soit près de 4,5 % de la population, dont 75 % sont des enfants. Cependant un faible nombre de patients est touché par chacune d'elle.

80 % des maladies rares sont d'origine génétique et 85% d'entre elles ne disposent pas de traitement qui permette d'en guérir (on parle alors de « maladie orpheline »).

Certaines maladies sont rares mais sont bien connues du grand public comme la drépanocytose ou la mucoviscidose.

50% des malades sont sans diagnostic et 25% des malades attendent 4 avant d'avoir un diagnostic.

Il y a 2200 centres en France. Ils sont portés par les établissements publics de santé, majoritairement des CHU.

Les centres de références et de compétences maladies rares au CHU de Saint-Etienne

Filière	CR / CRC CC	Nom du centre	Nom du porteur
AnDDI-Rares	CC	Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France : anomalies des membres	Vincent GAUTHERON
AnDDI-Rares	CC	Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Est	Renaud TOURAINE
Brain-Team	CC	Centre de compétence des syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphalites auto-immunes	Jean-Philippe CAMDESSANCHÉ
Cardiogen	CC	Centre de compétence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares du Sud/Sud-Est	Antoine DA COSTA
DefiScience	CC	Centre de compétence des épilepsies rares	Laure MAZZOLA
FAI ² R	CC	Centre de compétence des maladies auto- immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte d'Ile-de-France, Est et Ouest	Pascal CATHEBRAS
FAVA-Multi	CC	Centre de compétence des maladies artérielles rares	Claire LE HELLO
FILNEMUS	CR (constitutif)	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA - Réunion - Rhône-Alpes	Léonard FEASSON
FILSLAN	CRC	Centre de compétence de la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur	Jean-Philippe CAMDESSANCHÉ
FIMARAD	CC	Centre de compétence des maladies bulleuses auto-immunes	Jean-Luc PERROT
FIMATHO	CC	Centre de compétence de la hernie de coupole diaphragmatique	Aurélien SCALABRE
FIMATHO	CC	Centre de compétence des affection chroniques et malformatives de l'oesophages	Aurélien SCALABRE
FIRENDO	CC	Centre de compétence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Natacha GERMAIN
FIRENDO	CC	Centre de compétence des maladies rares de la surrénale	Natacha GERMAIN

FIRENDO	CC	Centre de compétence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Natacha GERMAIN
FIRENDO	CC	Centre de compétence des maladies rares de l'hypophyse	Natacha GERMAIN
FIRENDO	CC	Centre de compétence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Natacha GERMAIN
FIRENDO	CC	Centre de compétence des maladies rares du développement génital du fœtus à l'adulte	Aurélien SCALABRE
FSMR/MHEMO	CRC	Centre de Ressources et de compétences des maladies hémorragiques rares	Brigitte TARDY
G2M	CC	Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme	Claire GAY
MARIH	CC	Centre de compétence des cytopénies auto-immunes de l'adulte	Pascal CATHEBRAS
MARIH	CC	Centre de compétence des déficits immunitaires héréditaires de l'enfant	Sandrine THOUVENIN-DOULET
MCGRE	CC	Centre de compétence des syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse	Faustine TARDY
NEUROSPHINX	CC	Centre de compétence des malformations ano-rectales et pelviennes rares	Aurélien SCALABRE
NEUROSPHINX	CC	Centre de compétence des malformations rares des voies urinaires	Aurélien SCALABRE
NEUROSPHINX	CC	Centre de compétence Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares	Vincent GAUTHERON
ORKID	CC	Centre de compétence des maladies rares rénales de la Réunion et du Grand-Est	Mathilde MAURAS
ORKID	CC	Centre de compétence des syndromes néphrotiques idiopathiques l'enfant et de l'adulte	Antonio AZZI
OSCAR	CC	Centre de compétence des maladies osseuses constitutionnelles	Isabelle COURTOIS
OSCAR	CC	Centre de compétence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate	Natacha GERMAIN

OSCAR	CC	Centre de compétence des dysplasies fibreuses des os et syndrome de McCune-Albright	Adamah AMOUZOGAN
RESPIFIL	CC	Centre de compétence de l'hypertension pulmonaire	Laurent BERTOLETTI
SENSGENE	CC	Centre de compétence des surdités génétiques	Renaud TOURAINE

CR : Centre de Référence
CRC : Centre de Ressources et de Compétences
CC : Centre de Compétence