

# SROS III PAYS DE LA LOIRE

## CONTRIBUTION DU COMITE TECHNIQUE REGIONAL SROS III

« Maladies rares et apparentées »

OCTOBRE 2004



Direction Régionale des Affaires Sanitaires et Sociales  
des Pays de la Loire  
M.A.N. – Rue René Viviani – B.P. 86218  
44262 NANTES CEDEX 2

## COMITE TECHNIQUE REGIONAL SROS III « MALADIES RARES ET APPARENTEES »

Une maladie est dite rare si sa prévalence est inférieure à 1/2000 selon le seuil admis en Europe ou si elle touche moins de 30 000 personnes sur le territoire national selon la définition donnée en France. On dénombre environ 7000 maladies de ce type dont 80% sont d'origine génétique. Les maladies rares touchent environ 5% de la population et concernent 3 à 4 millions de personnes en France et près de 25 millions en Europe.

Les maladies rares ont été retenues comme l'une des priorités de santé publique et font l'objet de l'un des 5 plans nationaux prévus dans la loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique (JO n°185 du 11 août 2004).

En raison de la rareté de ces pathologies, les malades et leur famille rencontrent souvent des difficultés allant de l'établissement du diagnostic à la mise en place d'une prise en charge adaptée, globale et continue.

D'un autre côté, la spécificité de chacune des maladies rares nécessite une grande expertise médicale pour les reconnaître, des consultations spécialisées souvent très longues (génétique médicale, consultations multidisciplinaires...) pour le suivi médical et l'adaptation parfois approximative des circuits de soins classiques aux besoins particuliers des patients.

Les filières de soins cohérentes pour les sujets atteints de maladies rares sont souvent difficiles à organiser en raison:

- des difficultés qui peuvent exister pour établir le diagnostic
- de la multiplicité des intervenants (médicaux et médico-sociaux)
- de la méconnaissance par le corps médical et par les patients eux-mêmes de la pathologie et de l'existence de centres spécialisés ayant une expertise de la maladie
- de l'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité
- de l'insuffisance des interfaces hôpital-ville et des interfaces entre les secteurs sanitaires et médico-sociaux ne permettant pas une prise en charge globale de la personne dans tous les aspects de sa vie.

Les CHU d'Angers et de Nantes ont acquis une expertise dans de nombreuses filières de soins pour les maladies rares comme en témoigne l'existence de 3 centres de ressource (2 mucoviscidose, 1 sclérose latérale amyotrophique) et la demande de labellisation pour 8 centres de référence.

## A. Etat des lieux

### 1. Filières de soins

#### 1.1 Identification des filières de soins

- Certaines filières de soins ‘maladies rares’ sont d’ores et déjà en place sur la région pays de Loire. C’est le cas par exemple des Centres de Ressource et de Compétences pour la Mucoviscidose (CRCM) (Angers et Nantes) ainsi que du Centre de Ressource SLA (Angers).
- Un certain nombre de filières ont été identifiées par les réponses à l’appel d’offre national pour l’obtention d’un label de centre de référence maladie rare (circulaire DHOS/DGS/2004 n° 247 du 27 mai 2004).
  - Angers
    - Maladies neuro-musculaires (demande conjointe avec Nantes)
    - Maladies neurogénétiques de l’adulte
    - Maladies métaboliques de l’enfant et de l’adulte
    - Pathologies endocriniennes rares
  - Nantes
    - Maladies neuro-musculaires (demande conjointe avec Angers)
    - Pathologies rares cardio-vasculaires
    - Pathologies hémorragiques rares
    - Génodermatoses et maladies dermatologiques rares
- D’autres filières potentielles ont été identifiées par les réponses au questionnaire diffusé sur les 2 CHU par le COTER ‘maladies rares’.
  - Angers
    - Mucoviscidose (Dr Ginies)
    - Surdit  (Dr Dubin, Dr Beucher)
    - Uv ite (Dr Cochereau)
    - Immunologie p diatrique (Dr I Pellier)
    - H mophilie (Dr Beurrier)
    - Pathologies rares avec retard du d veloppement (conjointement avec Nantes, Dr Bonneau, Dr David, Dr Jaquemont)

- Nantes
  - Surdit  (Dr Calais)
  - Ost ochondrodysplasie (Dr A David)
  - H mochromatose (Dr Ferry)
  - N phrologie p diatrique (conjointement avec Angers, Dr Guyot, Dr Champion)
  - Pathologie de l'h moglobine (Dr M chinaud)
  - Nutrition (Dr Krempf)
  - Maladies rares acquises de l'adulte (Dr Hamidou)
- Cependant cette liste n'est pas exhaustive. Des fili res n'ont probablement pas  t  identifi es soit par absence de r ponse soit par d faut de contact avec les sp cialistes concern s et un travail de recensement exhaustif doit  tre entrepris dans chacun des CHU de la r gion.

## **2.2 Principales carences dans l'organisation des soins pour les maladies rares**

L'acc s aux soins pour une prise en charge globale et continue est souvent difficile pour les patients atteints de maladies rares pour les raisons suivantes:

- Difficult s    tablir un diagnostic dans un certain nombre de cas.
- Complexit  du parcours du patient du fait de la multiplicit  des intervenants n cessaires   la prise en charge de sa maladie.
- M connaissance par les m decins traitants et par les patients eux m mes de l'existence de centres sp cialis s ayant une expertise pour la maladie ou pour le groupe de maladies.
- Absence de structure adapt e   la prise en charge temporaire ou de longue dur e pour les adultes atteints de maladies neuro-d g n ratives rares.
- Absence d'identification des relais m dicaux et param dicaux de proximit .
- Insuffisance des interfaces ville-h pital.
- Absence de soutien psychologique d s l'annonce du handicap et tout le long du suivi du patient et de leur famille.
- Insuffisance de prise en charge sp cifique par l'assurance maladie de ces pathologies.

Il en résulte d'importantes inadéquations dans la prise en charge des patients qui va du retard au diagnostic jusqu'aux déficiences dans l'appréhension de la personne dans tous les domaines de sa vie quotidienne.

## **2. Formation – information**

Le retard de diagnostic et l'errance de certains patients porteurs de maladies rares sont liés en partie à l'insuffisance de formation des professionnels de santé. Les maladies orphelines n'apparaissent que de façon très marginale dans le programme des études médicales et ne font l'objet que de peu de formations post-universitaires. D'une façon générale, les informations spécifiques données sur la prise en charge des handicaps sont très peu nombreuses au cours des études médicales et dans la formation continue du corps médical. La part de l'enseignement consacré aux maladies rares dans les formations paramédicales est encore plus faible.

Par ailleurs, il existe pour les patients eux-mêmes un déficit d'information sur leur propre maladie, sur la présence de consultations spécialisées de proximité, sur les possibilités d'aide dans la vie quotidienne et sur l'existence des associations de patients.

## **3. Epidémiologie – santé publique**

Les maladies rares sont très mal répertoriées et la prévalence de beaucoup d'entre elles n'est pas connue avec précision. Les registres existants ne concernent que très peu de maladies orphelines et ne couvrent pas tout le territoire. Par ailleurs, le codage des pathologies à l'hôpital est mal adapté à ces maladies qui sont souvent répertoriées en tant que diagnostic associé et non en tant que diagnostic principal de l'hospitalisation (I Hirtzlin). Tout cela entraîne de graves lacunes dans les connaissances sur les conséquences humaines, sociales et financières de ces maladies

## **4. Recherche**

Les maladies rares font l'objet de nombreuses recherches fondamentales mais les progrès observés par les patients sont très lents par manque de moyens humains et financiers. Un effort doit, en particulier, être fait pour que les technologies de pointes soient rapidement

transférées dans les laboratoires hospitaliers afin d'améliorer le diagnostic des pathologies rares.

D'autre part, le faible nombre de malades atteints de chacune des maladies est un frein à la recherche et au développement de la part de l'industrie pharmaceutique. La mise au point de nouveaux médicaments et l'expérimentation de médicaments connus dans de nouvelles indications sont cependant tout à fait nécessaires pour ce type de maladies. Il en est de même pour la mise au point de nouvelles formes galéniques plus adaptées à des besoins spécifiques pour les médicaments déjà sur le marché.

### **5. Prise en charge médico-sociale**

- Un déficit important est constaté en terme d'accompagnement psychologique dès l'annonce du diagnostic et durant toute la prise en charge.
- Le diagnostic exact de la pathologie dont sont atteints des enfants ou des adultes pris en charge dans les institutions spécialisées (IME, IMPRO, CAT) n'est pas connu dans un grand nombre de cas. Cette carence est préjudiciable pour la prise en charge des patients et pour l'information des familles.
- Actuellement, il est particulièrement difficile pour les parents de trouver des structures adaptées au cas de leur enfant. Il en résulte des inadéquations en terme de scolarisation, d'hébergement ou de structure spécialisée. Le même problème se rencontre pour ce qui concerne les places d'adultes handicapés (amendement Creton) et des personnes handicapées vieillissantes.
- Un déficit important d'information pratique existe sur les réseaux d'aide et sur les procédures administratives.

## **B. Propositions**

Afin d'améliorer la prise en charge globale des personnes atteintes de maladie rare, il est proposé la création d'un **Centre Régional de Coordination et de Ressource 'Maladies Rares – Pays de la Loire' (C.R.C.R ou CR2)**.

Ce centre aurait pour principal objectif d'assurer la cohérence entre les différentes étapes du parcours du patient et d'harmoniser les différents aspects de la prise en charge des maladies rares en relation avec les centres de référence qui vont être mis en place.

### **1. But du CR2 'maladies rares'**

Les buts du CR2 sont regroupés en plusieurs rubriques: diagnostic, filière de soins, formation – information, dépistage, interface avec les associations de patients, épidémiologie, recherche.

#### **1.1 Filière 'diagnostic'**

- **Eviter l'errance du diagnostic clinique pour les patients atteints de maladies rares**
  - Favoriser la formation et l'information sur ces maladies (voir chapitre formation-information).
  - Favoriser les contacts (staff, visioconférence) entre les spécialistes de la région pour les discussions autour des cas difficiles.
  - Favoriser les contacts (visioconférence) avec les centres de référence.
  - Obtenir une ligne budgétaire pour les déplacements des malades vers les centres de référence nationaux ou à l'inverse pour le déplacement des spécialistes référents auprès des patients
  
- **Faciliter et améliorer le diagnostic biologique en appliquant les point suivants**
  - Faire l'inventaire des laboratoires pratiquant des examens spécialisés. Cette liste a déjà été établie pour les examens de génétique par le groupe des généticiens de l'Ouest; elle doit cependant être complétée et maintenue à jour.

- Faciliter le financement, le transport des examens devant être réalisés à l'extérieur en France ou à l'étranger en identifiant une ligne budgétaire spécifique pour ce type d'examen dans les 2 CHU de la région.
- Faciliter la mise à disposition de nouveaux moyens de diagnostic (exemple: puce à ADN de diagnostic en biologie moléculaire et en cytogénétique).

## 1.2 Filière de soins

- Identifier et recenser les filières de soins existantes.
- Promouvoir la coordination entre les filières de soins existantes par groupe de pathologies entre les 2 CHU ainsi qu'avec les hôpitaux généraux de la région.
- Organiser les filières de soins au niveau régional par grands groupes de maladies.
- Elaborer un dossier patient commun par grands groupes de pathologies.
- Améliorer l'interface entre l'hôpital, les structures de suite et les médecins généralistes (interface ville-hôpital).
- Développer une prise en charge globale des patients pour répondre à leurs besoins non seulement sanitaires mais également médico-sociaux et sociaux. En particulier, un des buts du CR2 sera de développer des relations avec les futures maisons départementales des personnes handicapées.
- Faciliter la diffusion et le financement des thérapeutiques innovantes et la recherche sur les médicaments orphelins; organisation et/ou participation à des nouveaux protocoles (intérêt des registres).
- Aider à la diffusion et à la gestion financière, au niveau régional, des moyens thérapeutiques innovants et/ou coûteux.

Une des façons de parvenir à ces objectifs pourrait être pour le CR2 d'encourager, de centraliser et de finaliser les initiatives de créations de **réseaux de soins** par grands groupes de maladies rares.

### **1.3 Formation - information**

- Sensibiliser les étudiants en médecine lors de leur formation initiale à la prise en charge du handicap et développer la formation permanente sur les maladies rares en relation avec les doyens de chacune des UFR de médecine.
- Créer un système d'information régional à double orientation patient/famille et professionnels de santé basé sur:
  - une base documentaire (supports écrits et matériels audiovisuels) facilitant la connaissance des maladies rares.
  - une permanence téléphonique assurée par un 'Technicien/médiateur 'maladies rares' chargé de mettre en rapport les patients, les professionnels de santé et les autres intervenants.
  - un site internet régional présentant les filières de soins 'maladies rares' et les associations de patients sur le plan régional, et à partir duquel les professionnels pourront accéder à la base documentaire; ces renseignements seront également communiqués directement à chaque médecin de la région sous la forme d'une plaquette ou d'un CDROM.

### **1.4 Filière dépistage**

- Evaluer, pour un certain nombre de pathologies, le bien fondé d'un dépistage et la valeur respective des différentes méthodes applicables. Participer à des études pilotes sur la mise en place de nouveaux dépistages.

### **1.5 Interface avec les associations de patients**

- Favoriser les contacts entre les patients et leur famille et les associations.
- Instaurer une cellule d'écoute ou groupe de parole.
- Diffuser l'information sur les activités du CR2.
- Participer à la formation des professionnels de santé et médico-sociaux dans le domaine des maladies rares.
- Favoriser l'intégration des associations aux congrès, colloques et autres rencontres médicales.

## **1.6 Epidémiologie – santé publique**

- Participer à la surveillance épidémiologique des maladies rares à travers des études ciblées par groupe de pathologies.
- Identifier les hospitalisations pour maladies rares en instaurant un codage adapté.

## **1.7 Recherche**

- Recenser des services ou laboratoires impliqués dans la recherche sur les maladies rares dans la région.
- Identifier des structures type GIS-INSERM et des projets de recherche en cours sur les maladies rares.
- Promouvoir des protocoles de recherche type PHRC pour les maladies rares.
- Aider au financement de la recherche sur les maladies rares par la création d'une fondation régionale.

## **C. Recommandations**

L'amélioration de la prise en charge des maladies rares dans la région Pays de Loire passe par la création du CR2 et par le renforcement des structures existantes.

Il est, en particulier, nécessaire de renforcer les filières de soins identifiées par la demande de labellisation pour les centres de référence et de renforcer les unités de génétique clinique dans chacun des 2 CHU de la région. Ce dernier point est justifié par le fait que les maladies rares sont à 80% d'origine génétique et que les généticiens cliniciens sont de plus en plus sollicités pour le diagnostic et la participation à de nombreuses filières multidisciplinaires de prise en charge.

### **1. Moyens pour la mise en place du CR2**

- Moyens humains
  - 1 ETP de médecin

- 2 ETP de technicien/médiateur ‘maladies rares’ (ayant une qualification paramédicale: infirmiers ou conseillers génétiques lorsque cette profession sera reconnue)
  - 1 ETP secrétaire
  - 1 ETP de technicien audio-visuel
  - 0.5 ETP d’assistante sociale
  - 0.5 ETP de psychologue
- Mise à disposition de locaux adaptés
  - Moyens de fonctionnement

## **2. Renforcement des structures existantes**

- **Renforcement des unités de génétique clinique à Angers et Nantes**
  - 2 ETP de PH
  - 2 ETP de psychologues
  - 2 ETP paramédicaux (infirmiers ou conseillers génétiques)
- **Renforcement de chacune des filières maladies rares identifiées par les demandes de labellisation d’un centre de référence**

### **1. Angers**

- **Maladies neuro-musculaires (demande conjointe avec Nantes) Centre Ligérien des Maladies Neuromusculaires (CELIMEN)**
  - 1 ETP de PH partagé en 50 % pour la neurologie (Nantes) et 50 % pour la neuropédiatrie (Angers)
  - 0.5 ETP d’attaché de recherche clinique
  - 0.5 ETP d’IDE
  - 1 ETP d’ergothérapeute
  - 0.25 ETP de coordinateur paramédical
  - 0.10 ETP de médecin nutritionniste

- Pérennisation des emplois actuellement financés par l'AFM : 0.5 ETP de psychologue, 0.2 ETP de kinésithérapeute, 0.6 ETP d'infirmière coordinatrice, 0.2 ETP de PH de médecine physique et de rééducation.
- **Maladies neurogénétiques de l'adulte**
  - 1 ETP de PH
  - 1 ETP d'infirmière
  - 1 ETP de secrétaire
  - 0.5 ETP de neuro-psychologue
  - 0.5 ETP de psychologue
  - 0.25 ETP d'assistante sociale
- **Maladies métaboliques de l'enfant et de l'adulte**
  - 1 ETP de PH pour la prise en charge des maladies métaboliques de l'enfant
  - 0.5 ETP de PH pour la prise en charge des maladies métaboliques de l'adulte
  - 1 ETP de diététicienne
  - 0.5 ETP de Psychologue
- **Pathologies endocriniennes rares**
  - 1 ETP de PH (partagé sur 3 services : pédiatrie, endocrinologie adulte et diabétologie adulte)
  - 0.6 ETP d'IDE
  - 0.5 ETP de psychologue
  - 0.5 ETP de secrétaire
  - 0.1 ETP de kinésithérapeute

## 2. Nantes

- **Maladies neuro-musculaires** (demande conjointe avec Angers, voir ci-avant)
- **Institut du Thorax - Unité de génétique des maladies cardiaques**
  - 1.5 ETP PH
  - 2 ETP d'IDE

- 1 ETP secrétariat
  - 0.25 ETP de psychologue
  - 1 ETP technicien
  - 1 ETP d'ingénieur
- **Centre Nantais Génodermatose et maladies dermatologiques rares**
    - 12 vacations médicales (1/2 journée par semaine)
    - 1 ETP d'infirmier de recherche clinique
    - 1 ETP de psychologue
    - 1 ETP de secrétaire
- **Centre de Référence des pathologies hémorragiques rares du Grand-Ouest et du Centre (GREHCO)**
    - 1 poste d'Assistant Hospitalo-Universitaire
    - 1 ETP de technicien de laboratoire pour secteur spécialisé d'hémostase
    - 1 ETP d'Attaché de Recherche Clinique
    - 1 vacation hebdomadaire de kinésithérapeute
    - 1 vacation hebdomadaire d'assistante sociale
    - 1 vacation hebdomadaire de psychologue

<b>Conclusion</b>
-------------------

Les initiatives pour améliorer la prise en charge des maladies rares doivent s'envisager au niveau régional, à proximité des patients et de leurs médecins traitants et en coordination avec les centres de références. En effet, nous sommes confrontés au défi d'améliorer la prise en charge globale des patients dans leur vie quotidienne tout en les faisant bénéficier des dernières avancées de la recherche, de la thérapeutique et de la technologie.

Cet objectif est soumis à trois conditions:

- 1) L'obtention par les CHU de la région du label 'centre de référence' pour au moins deux groupes de maladies.
- 2) La mise en place d'un Centre Régional de Coordination et de Ressource.
- 3) Le renforcement des structures hospitalo-universitaires qui sont d'ores et déjà fortement impliquées dans le diagnostic et la prise en charge des maladies rares.

**COMITÉ TECHNIQUE RÉGIONAL**  
**« MALADIES RARES ET APPARENTÉES »**  
**SROS III**

**Composition du groupe**

**CHU de Nantes**

- Professeur Hervé LE MAREC, Président de la CME de Nantes
- Dr Yann PEREON
- Dr Albert DAVID, généticien
- M. Thierry BIAIS, Directeur de la communication et des affaires générales

**CHU d'Angers**

- Professeur Dominique BONNEAU, chef de service de génétique
- Professeur Gilles BERRUT, chef de service médecine interne et gériatrie
- Dr Christophe VERNY, assistant hospitalier universitaire, neurologie
- M. Philippe GUINARD, Directeur adjoint

**ASSOCIATIONS**

- Mme Marie-Odile BESNIER – Association Prader-Willi France
- Mme Régine GUIMBRETIERE – Association Le Goeland X fragile
- Mme Dominique LEBERRE – Association Sclérose tubéreuse de Bourneville)
- Mme Elizabeth MARTIN – Association Olier-Mafucci

**Présidents /Animateurs**

- Professeur BONNEAU, chef de service de génétique CHU d'Angers
- Professeur LE MAREC , présidents de la CME , CHU de Nantes

**Référents ARH**

- Docteur PARRA , Directeur régional des affaires sanitaires et sociales
- M. MONTIER , Inspecteur principal DRASS