

## Le Plan national maladies rares

Les maladies rares ont longtemps été oubliées de la science et de la médecine.

Elles étaient mal ou non diagnostiquées, prises en charge très inégalement sur le territoire. D'où un sentiment d'exclusion et d'impuissance très fort parmi les familles, d'autant plus que pour la plupart d'entre elles il n'y a pas de traitement curatif.

Mais le contexte change: sous l'impulsion des associations de malades et notamment de l'Alliance Maladies Rares et de l'AFM, les maladies rares ont été retenues comme une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004.

Un premier Plan national maladies rares 2005-2008, articulé autour de 10 axes stratégiques, a été mis en œuvre qui visait à assurer aux malades l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge.

Le Plan a retenu, pour les maladies rares, une organisation graduée de l'offre de soins, qui associe :

- un niveau d'expertise national ou inter-régional, le centre de référence ;
- un niveau de prise en charge des maladies rares régional, le centre de compétences, échelon de la filière de soins à proximité du malade.

L'application de ce plan a déjà conduit à la mise en place de 132 centres de référence labellisés pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

Les centres de compétences sont désignés par les ARH (Agences Régionales de l'Hospitalisation) qui en publient la liste région par région.

Un nouveau Plan national Maladies Rares est en cours d'élaboration et sera mis en œuvre au plus tard en 2010.

Les financements du premier Plan seront maintenus durant l'année 2009, notamment en ce qui concerne les centres de référence.

### Les missions...

#### ...des centres de référence

- ➔ Faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social
- ➔ Définir et diffuser des protocoles de prise en charge en lien avec la Haute Autorité de Santé
- ➔ Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique
- ➔ Participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles

- ➔ Animer et coordonner des réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux
- ➔ Être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades

La liste des centres de référence labellisés peut être consultée sur [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

#### ...des centres de compétences

- ➔ Établir le diagnostic pour les maladies les moins rares
- ➔ Mettre en œuvre la thérapeutique quand elle est disponible
- ➔ Organiser la prise en charge du malade, en lien avec les centres de référence labellisés et les acteurs et structures sanitaires et médico-sociales de proximité

### LES CONSULTATIONS

#### DES CENTRES DE RÉFÉRENCE (CR) MALADIES RARES EN CHAMPAGNE-ARDENNE

##### Maladies héréditaires du métabolisme (CR de Nancy)

CHU de Reims  
 • Enfants : Service de médecine néonatale et réanimation pédiatrique  
 Tél : 03 26 78 36 02  
 • Adultes : Service de médecine interne  
 Tél : 03 26 78 73 02

##### Anomalies du développement et syndromes malformatifs (CR de Dijon)

CHU de Reims  
 Service de génétique  
 Tél : 03 26 78 90 03

##### Maladies neuromusculaires rares (CR de Strasbourg)

• Adultes : CHU de Reims  
 Service de médecine physique et de réadaptation  
 Tél : 03 26 78 89 60  
 • Enfants : CHU de Reims  
 Service de pédiatrie A  
 Tél : 03 26 78 22 82

##### Épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville (CR de Paris-Necker)

CHU de Reims  
 Service de pédiatrie A  
 Tél : 03 26 78 78 99

##### Maladies bulleuses auto-immunes (CR de Rouen)

CHU de Reims  
 Service de dermatologie  
 Tél : 03 26 78 92 92

### CENTRES DE COMPÉTENCES

#### DE LA RÉGION CHAMPAGNE ARDENNE CHU DE REIMS

##### Maladies systémiques et auto-immunes rares

Maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles Dr Piétrement

Amyloses Dr Kolb

Maladies systémiques et auto-immunes rares Pr Pennaforte

##### Maladies cardiovasculaires rares

Malformations congénitales complexes Pr Morville

##### Maladies endocriniennes rares

Maladies incluant les maladies rares du calcium et du phosphore Pr Delemer

##### Maladies hépato-gastro-entérologiques rares

Maladies rares du foie Dr Heurgué

##### Maladies hématologiques

Microangiopathies thrombotiques Dr Wynckel

##### Maladies hématologiques non malignes rares

Cytopenies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques Pr Delmer

##### Maladies neurologiques

Retard mental et malformations cérébelleuses Pr Motte

##### Maladies pulmonaires

HTAP Pr Jaussaud

##### Maladies rénales rares

Dr Piétrement

## L'Alliance Maladies Rares

Créée le 24 février 2000, l'Alliance Maladies Rares (association loi 1901) rassemble aujourd'hui plus de 180 associations de malades.

Elle représente près de deux millions de malades et environ 2 000 pathologies. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, "orphelins" d'associations.

En quelques années, l'Alliance s'est imposée comme l'interlocuteur reconnu des pouvoirs publics : ministères de la santé, de la recherche et des personnes handicapées. L'Alliance a œuvré avec l'AFM à la création de l'Institut des maladies rares dont la mission est d'inciter, développer et coordonner la recherche sur ces pathologies. Elle a été à l'initiative du Plan national maladies rares et s'implique fortement dans son suivi.

Outre son action au niveau national, l'Alliance agit au niveau régional pour être à l'écoute des attentes et des besoins des malades et des familles au plus près de chez eux. De plus, la décentralisation ayant donné des pouvoirs accrus aux régions et aux départements en matière de santé et de handicap, l'Alliance se doit d'être présente dans les instances décisionnaires et faire entendre la spécificité des maladies rares en termes de diagnostic et de prise en charge. L'Alliance s'est donc organisée en "antennes régionales".

L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de l'AFM grâce à la générosité des Français lors du Téléthon.

## Où s'adresser ?

La Plateforme Maladies Rares réunit sur un même site des associations et des acteurs publics, à votre disposition pour répondre à toutes questions sur les maladies rares :

### Maladies Rares Info Services

0 810 63 19 20 (numéro azur, prix d'un appel local)  
[www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)

Pour l'écoute, l'information et l'orientation des malades, proches, professionnels de santé sur les maladies rares. Pour la mise en contact de malades isolés, orphelins d'associations.

### Alliance Maladies Rares

Collectif français de plus de 180 associations de maladies rares.  
[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

### Orphanet

Base de données européenne sur les maladies rares et les médicaments orphelins.  
[www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

### GIS-Institut des maladies rares

Groupement d'intérêt scientifique qui a un rôle d'impulsion, d'animation et d'harmonisation de la recherche sur les maladies rares.  
[www.institutmaladiesrares.net](http://www.institutmaladiesrares.net)

### Eurordis

Collectif européen de plus de 350 associations dans 38 pays différents.  
[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

## Champagne-Ardenne

### Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH)

● **Ardennes (08)**  
Tél. 03 24 41 39 50  
courrier@mdph08.fr  
55 avenue Charles de Gaulle  
08000 Charleville Mézières

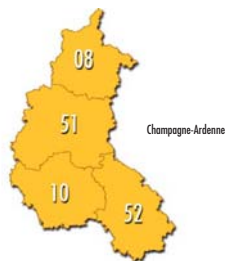
● **Aube (10)**  
Tél. 03 25 42 65 70  
mdph@cg10.fr  
Cité administrative des Vassaulles  
BP 770 - 10026 Troyes Cedex

● **Marne (51)**  
Tél. 03 26 21 57 70  
accueil@mdph51.fr  
50 avenue Patton  
51000 Chalons-en-Champagne

● **Haute-Marne (52)**  
Tél. 03 25 01 19 51  
mdph@haute-marne.fr  
4 Cours Marcel Baron - BP 42021  
52901 Chaumont Cedex 9

### Antenne régionale de l'Alliance Maladies Rares en Champagne-Ardenne

● Marie-Françoise Méresse  
28, rue Prieur de la Marne  
51100 Reims  
Tél : 03 26 02 02 74  
mf.meresse@wanadoo.fr



**D.R.D.A.S.S. de Champagne-Ardenne**  
<http://champagne-ardenne.sante.gouv.fr>

**ARH Champagne-Ardenne**  
<http://www.arh-champagne-ardenne.fr>

**GRSP (Groupement Régional de Santé Publique)**  
<http://www.sante-champagne-ardenne.fr>



Plquette éditée et diffusée grâce au soutien de

Maladies Rares Info Services 0 810 63 19 20  
N° Azur, prix d'un appel local

Alliance Maladies Rares 102 rue Didot 75014 Paris



## Et si c'était une maladie rare ?

Des signes cliniques inhabituels...  
Un ensemble incohérent de symptômes...  
Une apparition dès l'enfance ou à l'âge adulte

Les maladies rares déconcertent autant les médecins qu'elles isolent les malades.

Pourtant, l'environnement des maladies rares évolue. Il est maintenant possible de :

- Faire un diagnostic précoce
- Réaliser une prise en charge adaptée
- Rompre l'isolement des familles

## Les maladies rares

Une maladie est dite rare quand elle atteint au plus une personne sur 2 000, soit en France un maximum de 30 000 personnes pour une maladie donnée. Plus de 3 millions de Français sont touchés par les maladies rares.

Il existe, selon les définitions utilisées, entre 5000 et 7000 maladies rares répertoriées. Elles représentent donc un véritable enjeu de santé publique, touchant au total 3 à 4 % des naissances et 6 % de la population soit plus de 3 millions de Français et 25 à 30 millions d'Européens !

Les maladies rares affectent dans plus de la moitié des cas des enfants de moins de cinq ans. Selon le ministère de la Santé, elles expliquent 35 % des décès survenant avant l'âge d'un an, 10 % des décès entre 1 et 5 ans et 12 % entre 5 et 15 ans. Cependant des maladies rares apparaissent également à l'âge adulte, comme la maladie de Huntington ou l'atrophie multisystématisée.

Environ 80 % des maladies rares sont d'origine génétique, causées par une ou plusieurs altérations d'un gène ou de plusieurs gènes. La plupart des maladies génétiques sont héréditaires, mais quelques-unes ne le sont pas : elles sont dues à un accident génétique lors de la conception de l'embryon (syndrome de Williams-Beuren), ou sont acquises durant la vie embryonnaire ou fœtale (certains malformations congénitales).

Quelques maladies rares sont dues à des mutations du génome des mitochondries. Des aberrations chromosomiques peuvent être aussi en cause (syndrome de Turner, syndrome d'Angelman). D'autres maladies rares sont dues à la production d'auto-anticorps selon un mécanisme inconnu (syndromes myasthéniques : 1/20000).

Restent des maladies déterminées par des facteurs externes : bactéries, virus ou facteurs toxiques environnementaux provoquant maladies allergiques ou dégénératives.

Maladies Rares Info Services 0 810 63 19 20  
N° Azur, prix d'un appel local

Alliance Maladies Rares 102 rue Didot 75014 Paris