

Les filières maladies rares et les centres de références - Juliette Dieusaert, Sabine Bidault

Décembre 2023

Il est important de bien comprendre comment s'organisent les filières maladies rares, d'en communiquer le fonctionnement à vos soignants, de savoir où consulter des experts de la maladie. Cette synthèse a pour objectif d'expliquer leur importance et les filières plus spécifiques à l'ataxie de Friedreich.

Les filières de santé maladies rares (FSMR)

Vingt-trois filières de santé maladies rares ont été mises en place en 2014 lors du deuxième plan national maladies rares.

Chaque filière couvre un groupe de maladies rares qui ont des points communs. Il peut s'agir de maladies qui provoquent une atteinte d'un même organe ou système et ont des manifestations proches. Les prises en charge sont alors proches.

Les filières s'organisent en réseaux nationaux. Leurs missions :

- faciliter l'orientation et la prise en charge des patients atteints de maladies rares et de leurs familles,
- organiser la collecte des données de santé, la diffusion des bonnes pratiques, la coordination des actions de recherche, d'enseignement ou de formation.

Elles permettent aujourd'hui de coordonner les **cent neuf centres de référence maladies rares (CRMR)** labellisés pour la période 2017-2022. Les dossiers de (re)labellisation 2023 sont en révision par la DGOS, direction générale de l'offre de soins, au ministère des solidarités et de la santé.

Chaque filière est organisée autour :

- **des centres de référence maladies rares (CRMR)**, coordonnateurs des centres constitutifs et des centres de compétence
- **des centres constitutifs (CCiMR)** en complément d'expertise, de prise en charge, de recherche avec les activités du site de référence
- **des centres de compétence (CCMR)** qui viennent mailler davantage le réseau en régions à proximité du lieu de vie des familles.

A noter : seuls les centres de référence et les centres constitutifs reçoivent actuellement des fonds pour la prise en charge et la recherche.

Tous les cinq ans, ils doivent soumettre un dossier de labellisation à la DGOS, direction générale d l'offre de soins.

Parmi les vingt-trois filières, six fédèrent les centres de référence des maladies rares qui prennent en charge les **maladies neurologiques, dont quatre filières sont exclusivement neurologiques** : Filnemus (maladies neuromusculaires), Filslan (SLA et maladies du neurone moteur), **BRAIN-TEAM (maladies rares du système nerveux central)** et Fava-Multi (malformations artérioveineuses rares du cerveau et de la moëlle).

Pour l'ataxie de Friedreich, deux filières principales :

- **BRAIN-TEAM**, la filière des maladies neurologiques rares dont **NeuroGène**
- **Carammel**, la filière des maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte.

1- La filière Brain-Team des maladies neurologiques rares coordonne les actions des centres de référence prenant en charge les maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central ainsi que des groupes d'atteintes neurologiques vasculaires, inflammatoires, auto-immunes et les troubles rares du sommeil.

Le centre de référence maladies rares (CRMR) de neurogénétique, NeuroGène,



- rassemble des compétences pluridisciplinaires organisées autour d'équipes médicales expertes sur les **dégénérescences spinocérébelleuses, les dystonies et autres mouvements anormaux, et les maladies neurodégénératives de l'enfant (encéphalopathies progressives et leucodystrophies)**. Il est coordonné par le **Pr Alexandra Dürr** (hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris).
- regroupe neuf centres constitutifs en neurogénétique
 - Pr Christophe Verny - CHU Angers
 - Pr Cyril Goizet- CHU Bordeaux
 - Pr Diana Rodriguez - CHU Trousseau, Paris
 - Pr Mathieu Anheim - CHU Strasbourg
 - Dr Cécilia Marelli - CHU Montpellier
 - Pr Gaël Nicolas - CHU Rouen
 - Pr Christel Thauvin CHU Dijon
 - Dr Eugénie Mutez - CHU Lille
 - Dr Aissatou Signate - CHU Fort de France, Martinique

- **Des centres de compétences** pour optimiser le maillage territorial et les filières de soin. La notification de la décision concernant les (re)labellisations est en attente.

Plus d'informations sur : <http://brain-team.fr/crmr-neurogene/>

NB : vos médecins peuvent entrer directement en contact par mail avec le CRMR de neurogénétique : crmr.genetique@aphp.fr

2- La filière des maladies mitochondriales

De par l'atteinte mitochondriale, nous faisons également partie du réseau Carammel <https://carammel.org/>



Le centre de référence des maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (Carammel) est basé à l'hôpital Necker-Enfants malades et travaille avec plusieurs CHU (Angers, Bicêtre, Caen, Bordeaux, Dijon, Tours, Rouen, Strasbourg).

Sources : <http://brain-team.fr> et <https://carammel.org/>

3- La filière Filnemus neuromusculaire

Les affections relevant de la filière FILNEMUS incluent les maladies du muscle (myopathies), les maladies de la jonction neuromusculaire, les maladies rares du nerf périphérique et les amyotrophies spinales infantiles.



Les pathologies neurodégénératives frontières comme certaines dégénérescences spinocérébelleuses (type ataxie de Friedreich et apparentées), les paraparésies spastiques héréditaires, et les cardiomyopathies primitives sont exclues du champ de la filière FILNEMUS et sont rattachées respectivement aux FSMR BrainTeam et Cardiogen.

Mais un certain nombre de malades sont aussi suivis dans cette filière

Voir : <https://www.filnemus.fr/>