



# JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

Rencontre des patients avec les Centres experts  
des Maladies Rares de l'AP-HM

**Mercredi 28 février 2018**  
de 10h à 12h à l'hôpital de La Timone  
(Amphithéâtre HA3)

Dossier de presse



# JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

## Rencontre avec les centres experts Maladies rares de l'AP-HM

**28 février de 10h à 12h**

Hôpital de la Timone – Amphithéâtre HA3

A l'occasion de la journée internationale des maladies rares, l'AP-HM organise le 28 février à la Timone une rencontre avec les centres experts maladies rares, ouverte à tous : grand public, associations de patients, patients et proches, professionnels de santé... Cette réunion se déroulera en présence de représentants de l'ARS Paca et de l'Alliance Maladies rares.

### AU PROGRAMME

Modérateurs : Pr Brigitte Chabrol, Pr Jean Pouget

**10h00 : Ouverture de la journée**

- > Jean-Olivier Arnaud, Directeur Général de l'AP-HM
- > Pr Dominique Rossi, Président de la CME de l'AP-HM
- > Dr Marie-Claude Dumont, Agence Régionale de Santé Paca

**10h15 : « l'Alliance Maladies Rares, la voix des malades »**

- > Michèle Auzias, Déléguée régionale

**10h30 : Conférence «Recherche et Maladies rares»**

- > Pr Nicolas Lévy

**11h00 : Rencontre et discussion avec les centres experts**

### MALADIES RARES : L'AP-HM, UNE RÉFÉRENCE

A l'issue de la labellisation par la DGOS (Direction Générale de l'Offre de Soins) des centres de référence et de compétence maladies rares, l'AP-HM a obtenu grâce à l'engagement de ses équipes, une labellisation pour 93 centres.

Aujourd'hui, l'AP-HM ne compte pas moins de 17 Centres de référence (4 centres coordonnateurs et 13 centres constitutifs), 3 centres de Ressources et de compétences et 73 Centres de compétence. Elle coordonne également 2 filières nationales de Maladies rares : FILNEMIUS et G2M.

Ces très bons résultats reconnaissent l'excellence des équipes marseillaises et leur dynamique hospitalo-universitaire dans ce domaine hautement spécialisé et majeur pour les patients porteurs de maladies rares ainsi que pour leurs proches.

## OBJECTIFS ET MISSIONS DES CENTRES DE RÉFÉRENCE ET DE COMPÉTENCE DES MALADIES RARES

Les Centres de référence maladies rares assurent **un rôle d'expertise** pour une maladie ou un groupe de maladies rares, grâce à des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine. Ils exercent également un rôle de recours et ont une attraction interrégionale, nationale ou internationale au-delà de leurs sites d'implantation.

Ils ont pour missions de :

- 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
- 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 les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux
- être des interlocuteurs privilégiés des associations de malades.

Le dispositif des centres de référence est complété par des **centres de compétence** qui assurent la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile et travaillent en réseau, afin de compléter le maillage territorial, en lien avec les centres de référence auxquels ils sont rattachés.

Par ailleurs, 23 filières animent et coordonnent les centres de référence et de compétence regroupés au sein de groupes de pathologies rares.

## LES MALADIES RARES EN QUELQUES MOTS

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle atteint une personne sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes malades par pathologie. Elles ont une origine génétique dans 80% des cas. Les trois quarts sont présentes dès la naissance ou avant l'âge de 2 ans, mais elles peuvent aussi apparaître après 40 ans. Malgré une grande hétérogénéité, les maladies rares présentent des caractéristiques communes. Très souvent graves, chroniques et évolutives, elles peuvent mettre en jeu le pronostic vital. L'atteinte des fonctions implique souvent une perte d'autonomie et des invalidités qui peuvent altérer la qualité de vie et être à l'origine de handicap.

En savoir plus :

Site AP-HM : [ap-hm.fr/centres-maladies-rares](http://ap-hm.fr/centres-maladies-rares)

Site Alliance maladies rares : [alliance-maladies-rares.org](http://alliance-maladies-rares.org)

Site du ministère de la Santé : [prises-en-charge-specialisees/maladies-rares](http://prises-en-charge-specialisees/maladies-rares)

---

en présence de l'ARS Paca  
et de représentants de l'Alliance Maladies Rares



# JOURNEE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

## 28 février 2018

L'objectif principal de cette journée est de **sensibiliser le grand public** et **les décideurs sur les maladies rares** et leur impact sur la vie des personnes concernées, patients et aidants.

Cette journée vise également à sensibiliser les chercheurs, les professionnels de santé et tous ceux qui de près ou de loin sont concernés par les maladies rares.

### 3 millions de personnes touchées, une journée pour en parler

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 soit, pour la France, moins de 30 000 personnes malades par pathologie. 80% des maladies rares sont d'origine génétique. En France, elles représentent un enjeu majeur de santé publique car les 8 000 maladies rares identifiées à ce jour concernent plus de 3 millions de personnes soit 4,5% de la population.

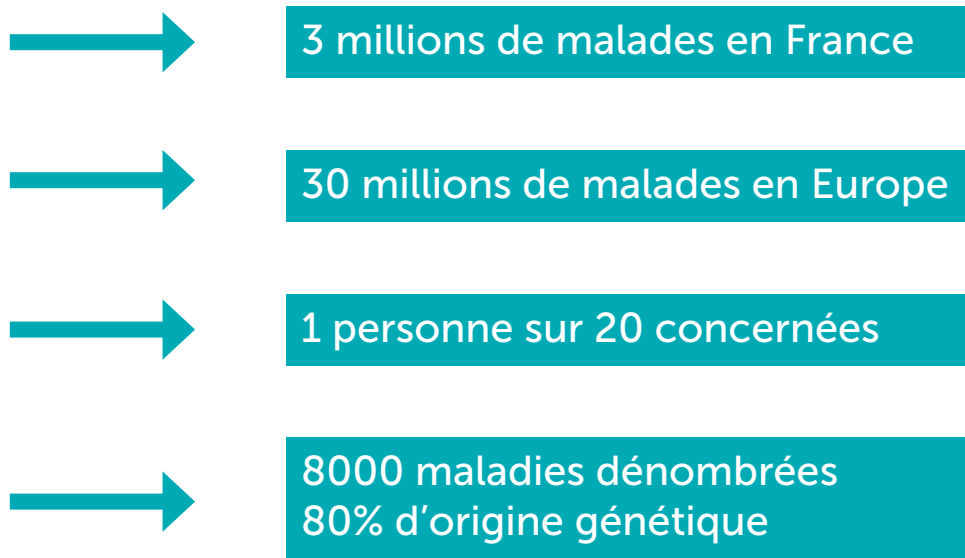
Elles concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans et sont responsables de **10% des décès entre 1 et 5 ans**.

Environ un quart de ces maladies apparaît après l'âge de 40 ans.

Le plus souvent, les maladies rares sont sévères, **chroniques**, d'évolution progressive et **affectent considérablement la qualité de vie** des malades. Elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas et une perte totale d'autonomie dans 9% des cas.

On emploie le terme de « maladie orpheline » pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas de traitement efficace, ce qui est le cas dans de nombreuses maladies rares.

**L'errance diagnostique**, c'est-à-dire la période au cours de laquelle un diagnostic pertinent se fait attendre ou n'est pas posé, est d'une **durée moyenne de 4 ans**, en dépit de réelles avancées. Pourtant, une prise en charge adaptée permet souvent d'améliorer la survie et la qualité de vie des personnes malades et de leur entourage, y compris dans le secteur médico-social.



## LA FRANCE PIONNIÈRE DANS LE DOMAINE DES MALADIES RARES

La France joue un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares : elle est le premier pays en Europe à avoir élaboré et mis en oeuvre un plan national.

Cette implication collective n'est pas récente et témoigne d'un soutien constant des pouvoirs publics en lien avec les professionnels et les associations. Ainsi, dès 1995, Simone Veil, ministre des affaires sociales, a créé la mission des médicaments orphelins. Sous l'impulsion du mouvement associatif, les maladies rares sont devenues une préoccupation de santé publique majeure.

Depuis 2001, la Plateforme maladies rares regroupe sur un même site les principaux acteurs non gouvernementaux dans le domaine des maladies rares : Alliance maladies rares, Orphanet, Eurordis, Maladies rares Info services, entre autres.

## LE SOUTIEN DE L'UNION EUROPÉENNE AU FINANCEMENT DE LA RECHERCHE

L'Union Européenne participe largement au financement de la recherche dans les maladies rares, à hauteur de 900 millions d'euros dans plus de 160 projets européens.

Cependant, face à la fragmentation de l'écosystème (multitude d'acteurs et de programmes), la Commission Européenne a lancé en 2017 un « European Joint Program on Rare Diseases » (EJP Maladies Rares) afin de renforcer la coordination dans le domaine de la recherche et du soin. Là encore, la France occupe une place centrale dans ce dispositif, dont la mise en place est pilotée par la Direction Générale de la Recherche et de l'Innovation (DGRI).

## DEUX FILIÈRES DE SANTÉ COORDONNÉES PAR L'ASSISTANCE PUBLIQUE – HÔPITAUX DE MARSEILLE



**FILIÈRE G2M**  
Maladies Héréditaires du Métabolisme



**Filnemus**  
Filière Neuromusculaire

Les 23 filières de santé maladies rares (FSMR) ont été créées en 2014 dans le cadre du 2e Plan National Maladies Rares afin de contribuer à la structuration de la prise en charge des maladies rares en France.

Chaque filière réunit des Centres de Référence Maladies Rares (CRM) autour d'un groupe de maladies ou d'atteintes communes et coordonnent les actions des acteurs impliqués dans leur prise en charge.

Les filières de santé maladies rares sont basées dans des CHU et animées par un médecin expert dans la prise en charge d'une ou plusieurs pathologies qu'il représente. Elles sont sous la tutelle de la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) du Ministère des Solidarités et de la Santé.

## LES MISSIONS DES FILIÈRES

Une filière maladies rares poursuit trois missions principales :

### - Améliorer la prise en charge globale des patients

La filière oeuvre pour la diffusion de l'expertise existante et pour le développement de nouveaux projets au service du patient dans les domaines tels que : l'éducation thérapeutique, la transition enfant-adulte, la prise en charge médico-sociale, les bases de données etc.

### - Développer la recherche fondamentale, translationnelle et clinique

La filière a pour mission de soutenir la dynamique de la recherche au sein du réseau de centres de référence et d'impulser des projets de recherche transversaux.

### - Développer l'enseignement, la formation et l'information

La filière organise des actions contribuant à une meilleure information des patients et de leur entourage ainsi que des professionnels de santé, et ce sous plusieurs formes : plaquettes d'information, communication médias, réseaux sociaux, capsules vidéo, webconférences, formations

Source : Alliance maladies rares

## LES ÉQUIPES DE L'AP-HM SONT ENGAGÉES DANS UNE FORTE DYNAMIQUE AUTOUR DES MALADIES RARES : SUITE À LA DERNIÈRE PHASE DE LABELLISATION, L'AP-HM COMPTE 93 CENTRES LABELLISÉS.

2 Filières de santé maladies rares  
4 Centres de Référence Maladies Rares coordinateurs  
13 Centres de référence Maladies Rares constitutifs,  
3 CRC (centres de ressources et de compétences)  
73 CCMR (centres de compétences).

### LES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES

Filnemus, Filière neuromusculaire - J. POUGET (<http://www.filnemus.fr/>)  
G2M (Groupement des Maladies héréditaires de Métabolisme) - B. CHABROL (<http://www.filiere-g2m.fr/>)

### LES CENTRES DE REFERENCE COORDONNATEURS

Maladies Héréditaires du Métabolisme : B. CHABROL, Timone Enfants – G2M (<http://www.filiere-g2m.fr/>)  
Maladies Neuromusculaires Rares : S. ATTARIAN, Timone – FILNEMUS (<http://www.filnemus.fr/>)  
Maladies rares de l'Hypophyse (HYPO) : T. BRUE, Conception – FIRENDO (<http://www.firendo.fr/accueil-filiere-firendo/>)  
Maladies rares des pathologies plaquettaires : M.-C. ALESSI, Timone – MHEMO (<http://fr.ap-hm.fr/maladies-rares/centre-maladies-hemorragiques-constitutionnelles>)

### LES CENTRES DE REFERENCE CONSTITUTIFS

Anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud Est : N. PHILIP, Timone Enfants – AnDDi-Rares <http://fr.ap-hm.fr/site/clad-paca>  
Chiari et Malformations vertébrales et médullaires rares (C-MARVEM) : J.-M. GUYS, Timone Enfant – NEUROSPHINX  
Cytopénies auto-immunes de l'adulte (CeReCAI) : M. EBBO, Timone – MARIH  
Déficience intellectuelle de causes rares : M. MILH, Timone Enfants, DEFISCIENCE  
Déficits Immunitaires Héréditaires (CEREDIH) : V. BARLOGIS, Timone Enfants – MARIH  
Epilepsies Rares : F. BARTOLOMEI, Timone, DEFISCIENCE  
Hernie de coupole diaphragmatique : J. BOUBNOVA, Timone Enfants – FIMATHO <http://fr.ap-hm.fr/site/defhy>  
Maladies digestives rares (MaRDI) : A. FABRE, Timone Enfants – FIMATHO  
Maladies Mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CALISSON) – B. CHABROL, Timone Enfants – FILNEMUS  
Microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT) : P. POUILLIN, Conception – MARIH  
Syndrome de Marfan et Apparentés : L. BAL-THEOLEYRE, Timone – FAVA Multi  
Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur : A. VERSCHUEREN, Timone – FILSLAN  
Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres pathologies rares du globule rouge et de l'Erythropoïèse : I. THURET, Timone Enfants – MCGRe <http://fr.ap-hm.fr/centre-referencemaladies-rares/syndromes-drepanocytaires-majeurs-thalasseemies-et-autres-pathologies>



## LES CENTRES DE RESSOURCES ET DE COMPETENCE

Centre de ressources maladies hémorragiques constitutionnelles : H. CHAMBOST, Timone Enfants – MEHMO

Centre de référence Adulte mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR : M. REYNAUD GAUBERT, Nord – MUCO-CFTR

Centre de référence Enfants mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR : C. DUBUS, Timone Enfants – MUCO-CFTR

## LES CENTRES DE COMPETENCE

Affections chroniques et malformatives de l'Œsophage (CRACMO) : T. MERROT, Timone Enfants – FIMATHO

Affections sensorielles génétiques OPH (MAOLYA) : F. MATONTI, Timone – SENSGEN

Affections sensorielles génétiques ORL (MAOLYA) : S. ROMAN, Timone Enfants – SENSGEN

Angioedèmes à kinines (CREAK) : S. GAYET, Timone – MARIH

Anomalies du développement et syndromes malformatifs : F. LAUNAY, Timone Enfants – AnDDi-Rares

Anomalies Vasculaires Neurologiques et Craniofaciales : N. GIRARD, Timone – FAVA Multi

Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles : C. GALAMBRUN, Timone Enfants – MARIH

Atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques : B. ROQUELAURE, Timone – FILFOIE

Atrophie MultiSystématisée : A. EUSEBIO, Timone – BRAIN Team

Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares : G. HABIB, Timone – CARDIOGEN

Chiari et malformations vertébrales et médullaires Adultes : S. FUENTES, Timone – NEUROSPHINX

Chiari et malformations vertébrales et médullaires Enfants : J.-L. JOUVE, Timone Enfants – NEUROSPHINX

Craniosténoses et malformations cranio-faciales : G. PECH GOURG, Timone Enfants – TETE ET COU

Cytopénies auto immunes de l'enfant (CEREVANCE) : V. BARLOGIS, Timone Enfants – MARIH

Démences rares ou précoces : A. EUSEBIO, Timone – BRAIN Team

Développement génital du fœtus à l'adulte : T. BRUE, Conception – FIRENDO

Fentes et malformations faciales (MAFACE) : N. DEGARDIN, Timone Enfants – TETE ET COU

Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du Fer : D. BOTTA-FRIDLUND, Timone – G2M

Histiocytoses : N. SCHLEINIZ, Timone – MARIH

Hypertension Pulmonaire : M. REYNAUD-GAUBERT, Nord – RESPIFIL

Kératocône (CRNK) : Timone – SENSGEN

Leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE) : J. PELLETIER, Timone – BRAIN Team

Lupus, syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies autoimmunes rares : J.-R. HARLE, Timone – FAIR

Maladie de Castleman (CRMdC) : N. SCHLEINIZ, Timone – MARIH

Maladie de Fabry : B. DUSSOL, Conception – G2M

Maladie de Huntington : JP. AZULAY, Timone – BRAIN Team

Maladie de Rendu Osler : JR HARLE, Timone – FAVA Multi

Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au Cuivre : F. FLUCHERE, Timone – G2M

Maladies auto-immunes systémiques rares : J.-R. HARLE, Timone – FAIR

Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire Enfant : K. RETORNAZ, Nord – FAIR

Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire Adulte : J.-R. HARLE – Conception – FAIR

Maladies Bulleuses auto-immunes : M.A RICHARD, Timone – FIMARAD  
Maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement : T. BRUE, Conception – FIRENDO  
Maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement : D. DA FONSECA, Conception – FIRENDO  
Maladies et syndromes cutanés complexes et rares d'origine génétique : S. MALLET Timone – FIMARAD  
Maladies héréditaires du métabolisme : C.LANCON, Conception - G2M  
Maladies inflammatoires des Voies Biliaires et des Hépatites Auto-Immunes : D. BOTTA-FRIDLUND, Timone – FILFOIE  
Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle : A. LEPINE, Timone Enfants - BRAIN Team  
Maladies osseuses constitutionnelles : S. SIGAUDY, Timone Enfants – OSCAR  
Maladies Pulmonaires Rares Adulte : M. REYNAUD-GAUBERT, Nord – RESPIFIL  
Maladies rares à expression psychiatrique : C. LANCON, Conception – DEFISCIENCE  
Maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC) : S. MALLET, Timone – FIMARAD  
Maladies rares de la Surrénale : T. BRUE, Conception – FIRENDO  
Maladies rares de la Thyroïde et des Récepteurs Hormonaux (TRH) : T. BRUE, Conception – FIRENDO  
Maladies rares du Métabolisme du calcium et du phosphate : T. BRUE, Conception – OSCAR  
Maladies rares en Ophtalmologie (OPHTARA) : L. HOFFART, Timone – SENSGEN  
Maladies rares orales et dentaires (ORares) : C. TARDIEU, Timone – TETE ET COU  
Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA): M. TSIMARATOS, Timone Enfant – ORKID  
Maladies rénales rares (SORARE) : M. TSIMARATOS, Timone Enfant – ORKID  
Maladies Respiratoires rares (RespiRARE): JC DUBUS, Nord – RESPIFIL  
Maladies vasculaires du foie : D. BOTTA-FRIDLUND, Timone – FILFOIE  
Maladies Vasculaires Rares : B. VAISSE, Timone - FAVA Multi  
Maladies Vasculaires Rares du cerveau et de l'œil (CERVCO) : E. ROBINET, Timone - BRAIN Team  
Malformations rares des voies urinaires (MARVU) : T. MERROT, Timone Enfants – NEUROSPHINX  
Malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP) : C. BORRIONE, Timone Enfants – NEUROSPHINX  
Malformations Cardiaques Congénitales Complexes M3C : C. OVAERT, Timone Enfants – CARDIOGEN  
Malformations ORL rares: R. NICOLLAS, Timone Enfant - TETE ET COU  
Mastocytoses (CEREMAST) : C. GAUDY-MARQUESTE, Timone – MARIH  
Narcolepsie et Hypersomnies rares : M. REY, Timone – BRAIN Team  
Néphrogones - Maladies Rénales et Phosphocalciques rares: M. TSIMARATOS, Timone Enfant – ORKID  
Neurofibromatoses Adults : PH. ROCHE, Nord – FIMARAD  
Neurofibromatoses Enfant : F. AUDIC, Timone Enfants – FIMARAD  
Neurogénétique : K. NGUYEN, Timone – BRAIN Team  
Pathologies gynécologiques rares (PGR) : T. BRUE, Conception – FIRENDO  
Pathologies rares de l'Insulinosécrétion et de l'insulinosensibilité (PRISIS) : T. BRUE, Conception – FIRENDO  
Rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant (RAISE) : AL. JURQUET, Nord – FAIR  
Surdités génétiques : S. SIGAUDY, Timone Enfants – SENSGEN  
Syndrome Gilles de la Tourette : T. WITJAS, Timone – BRAIN Team  
Syndrome de Pierre Robin et Troubles de la succion/déglutition congénitaux (SPRATON) : N. DEGARDIN, Timone Enfants – TETE ET COU  
Syndrome de Prader Willi et Syndromes apparentés : T. BRUE , Conception – DEFISCIENCE  
Syndrome néphrotique idiopathique : M. TSIMARATOS, Timone Enfants – ORKID  
Syndromes Hyperéosinophiliques (CEREo) : N. SCHLEINITZ, Timone – MARIH  
Troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares : JC. DEHARO, Timone – CARDIOGEN



