



Marseille, le 18 mai

Maladies rares : l'AP-HM, une référence

A l'issue de la première vague de labellisation par la DGOS (Direction Générale de l'Offre de Soins) des centres de référence et de compétence maladies rares, l'AP-HM obtient grâce à l'engagement de ses équipes, une première labellisation pour 13 Centres de référence (3 centres coordonnateurs et 10 centres constitutifs) et 67 Centres de compétence.

Ces très bons résultats confirment 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.

Pour anticiper l'une des priorités du 3^{ème} plan national maladies rares, une nouvelle procédure de labellisation des Centres de Référence Maladies Rares (CRCM) a été lancée par la DGOS (Direction Générale de l'Offre de soins) en octobre 2016.

L'AP-HM déjà coordonnatrice de deux filières nationales de maladies rares (FILNEMUS et G2M), a présenté de nombreux dossiers, à la fois pour renouveler le label de ses 6 centres de référence et 39 centres de compétence mais aussi pour faire reconnaître de nouvelles expertises.

Les équipes de l'APHM ont aujourd'hui obtenu la labellisation de 80 Centres Maladies Rares et 7 Centres restent en attente d'une deuxième vague de labellisation dont les résultats seront connus fin juin. ([lien web vers la liste des CRMR et CCMR](#)).

Objectifs et missions

Les Centres de référence et de compétence 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**, qui leur permet d'exercer 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 pour les tutelles et les associations de malades.

Le dispositif des centres de référence a été complété en 2008 par celui des **centres de compétence** qui ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence. Ils travaillent en réseau, afin de compléter le maillage territorial.

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 :

Voir la liste des Centres de référence et de compétence de l'AP-HM : www.ap-hm.fr

<http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>