

# PLAN MALADIES RARES 2005 - 2006

## BILAN À UN AN ET PERSPECTIVES

### Colloque organisé au Ministère de la Santé, le 2 février 2006.

**Les maladies rares** touchent près de 3 millions de personnes en France, soit près de 5% de la population. **Elles ont été retenues comme l'une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004.**

Organisé autour de 10 axes stratégiques, "Le plan national maladies rares" comporte une série de mesures concrètes pour les malades et structurantes pour l'organisation de notre système de soins, notamment à travers la mise en place de "centres de références Maladies Rares".

**Ce colloque, auquel était convié l'AIRG-France, avait pour objectif, entre autres, de débattre sur les premiers résultats du plan et d'évoquer les actions déjà concrètement engagées :**

- **La labellisation des 67 premiers centres de référence maladies rares**, l'objectif pour fin 2006 étant qu'au moins 100 centres de référence soient labellisés.

Le label correspond à la reconnaissance de l'excellence d'une organisation médicale et d'un haut niveau de recherche dans le domaine de la maladie rare concernée.

N'ayant pas vocation de prendre en charge tous les malades, les centres de référence labellisés doivent organiser autour d'eux une filière de prise en charge en lien avec des structures régionales ou interrégionales, qualifiées de centres de compétence.

**Pour les maladies rénales génétiques, trois centres de référence** ont, à ce jour, été labellisés :

- **Paris** : Centre de référence sur les maladies rénales héréditaires, coordonné par le Dr Rémy Salomon, service de néphrologie et génétique de l'hôpital Necker, en lien avec Robert Debré, Trousseau et l'HEGP.

- **Lyon** : Centre de référence des maladies héréditaires rénales et du métabolisme, coordonné par le Pr Pierre Cochat et le Dr Nathalie Guffon, département de pédiatrie de l'hôpital Edouard Herriot.

- **Toulouse** : Centre de référence des maladies rénales rares, coordonné par le Pr Dominique Chauveau, service de néphrologie et le Dr François Bouissou, département médico-chirurgical pédiatrique du CHU.

**Notez que l'AIRG, qui a soutenu la labellisation de ces centres, abordera le thème lors de ses journées annuelles de mai, avec l'intervention des médecins concernés, le samedi après midi.**

- Le lancement par la Haute Autorité de Santé (HAS) de **protocoles nationaux de diagnostic et de soins pour les maladies rares.**

Ce dispositif entre dans le cadre de modifications du dispositif d'ALD (affections de longue durée), destinées à une prise en charge plus complète et équitable des maladies rares au sein du dispositif actuel.

Ces protocoles de diagnostic et de soins seront élaborés par les centres de références labellisés, puis validés par le collège de la HAS. Notons, parmi les premières pathologies concernées par ces protocoles, en cours de rédaction, celui sur la **Maladie de Fabry**.

- **Le renforcement de la "priorité Maladies rares" dans le cadre du PHRC** (Programme Hospitalier de Recherche Clinique).

Dans le cadre de l'appel à projets du PHRC 2005, 84 projets ont été déposés par des CHU, sur le thème des maladies rares et 24 ont été financés, soit 16 % du total des projets, pour un montant de 6.658.000 euro sur trois ans. Parmi ces projets, ceux qui concernent les maladies génétiques rénales rares sont les suivants :

### APPEL AUX BONNES VOLONTES

***Nous cherchons à renforcer notre équipe de bénévoles pour l'administration centrale de l'AIRG-France (secrétariat- informatique-site- missions diverses). Si vous désirez nous aider contactez-nous au 01 53 10 89 98 ou [jacques.vignaud@noos.fr](mailto:jacques.vignaud@noos.fr). Merci d'avance.***

● **Projet du Dr Rémy Salomon (Hôpital Necker) sur la Néphronophtise** : "Caractérisation et analyse de l'évolution à long terme des atteintes rénales et extra rénales au cours de la Néphronophtise."

● **Projet du Pr Chantal Loirat (Hôpital Robert Debré) sur le SHU atypique** : "Registre national du Syndrome Hémolytique et Urémique atypique de l'enfant : analyse des gènes candidats, corrélations génotype phénotype et facteurs pronostiques".

● **Projet du Dr Sahali (Hôpital Henri Mondor) sur le Syndrome Néphrotique idiopathique** : "Caractérisation des anomalies des transcrits identifiées dans les lymphocytes T de patients atteints de SNI à rechutes".

● **La prise en charge des maladies rares dans le dispositif des Maisons Départementales du Handicap.**

Ces maisons départementales des personnes handicapées, mises en place depuis début 2006, remplacent les CDES et les COTOREP et deviennent le "guichet unique" des personnes handicapées d'un département, dans l'objectif d'améliorer les modalités de compensation du handicap.

Rappelons que "constitue un handicap, au sens de la loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un poly handicap ou d'un trouble de santé invalidant" (art.L.114)

Dans le cadre de maladies rares, l'évaluation du handicap et de ses conséquences sur la vie quotidienne du patient est parfois difficile à évaluer par manque de connaissance.

C'est pourquoi, dans le cas de maladies rares, la loi a prévu que les équipes chargées de l'évaluation prennent avis auprès des centres de références.

● **Le lancement de l'appel d'offre à projets auprès des laboratoires de biologie moléculaire pour améliorer l'accès aux tests diagnostiques et au conseil génétique.**

● Enfin, pour répondre au souci du Plan de "Développer une information pour les professionnels de santé et le grand public sur les maladies rares", les dispositifs tel qu'**Orphanet\***, ou le centre téléphonique de **Maladies rares infos services\*** ont continué leur développement, avec plus de moyens et toujours plus d'utilisateurs.

Soulignons également la vigilance permanente d'**Alliance Maladies Rares\*** dans l'application du plan, sur le terrain, dans le souci permanent de défendre les intérêts des associations membres et des malades qu'elle représente.

**Cette journée, clôturée par l'allocution de M. Xavier Bertrand, Ministre de la Santé et des Solidarités, lui a permis de réaffirmer "sa volonté d'améliorer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares."**

■ Anne Graftiaux

#### ■ Sources :

- Dossier de presse du Ministère de la Santé et des Solidarités (février 2006) : [www.santé.gov.fr](http://www.santé.gov.fr)
- [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)
- Maladies rares infos services : 0 810 63 19 20

## LA MUSIQUE ENCORE ET TOUJOURS

Comme depuis plusieurs années le docteur Christophe Baudeau organise  
**le dimanche 11 juin 2006 à 14h 30**

Le RECITAL au profit de l'AIRG-France à la chapelle de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière.

*Nous vous attendons nombreux pour apprécier ensemble  
les qualités de nos talentueux interprètes.*

**Et ce qui est nouveau : Concert ROCK- FOLK-BLUES-POP**  
au Conservatoire Municipal de Conflans Sainte Honorine  
**le 16 septembre 2006 à 20h 30.**

**Toujours au profit de l'AIRG. On en reparlera ! réservations au : 06 12 49 67 25.**