

La Filière de Santé Maladies Rares

NeuroSphinx

Troubles Sphinctériens d'origine Neurologique et Malformative



NeuroSphinx

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

**Centres de référence Maladies Rares du Spina Bifida,
des Malformations Ano-rectales et pelviennes rares et
des Syringomyélies**

Historique de la mise en place des filières de santé maladies rares

PREMIER PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2005 – 2008

« Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge »

Mis en place sous l'impulsion des associations de patients, ce premier plan maladies rares avait pour objectif principal d'homogénéiser la prise en charge des maladies rares, en créant des centres d'expertises aux missions bien définies, les centres de références, qui collaborent avec des centres de proximité, dits « centres de compétences ».

En 4 ans, de 2004 à 2007, 131 Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) ont été labellisés, avec **un rôle d'expertise et de recours** pour une maladie ou un groupe de maladies bien précises.

En parallèle, 501 Centres de Compétences ont été identifiés en 2007, pour assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile sur l'ensemble du territoire, et participer aux missions des Centres de Référence.

Remarque : au fil du temps, la cartographie des centres de compétences initialement désignés a évolué et à ce jour, bon nombre de services collaborent avec les Centres de Référence sans être pour autant labellisés « Centres de Compétences ».

L'évaluation de ce premier plan a souligné l'importance de mieux organiser le maillage territorial déjà mis en place, d'améliorer sa lisibilité pour les usagers, la nécessité de développer de nouvelles mutualisations et d'inciter au développement des complémentarités entre les CRMR. Ceci ne concerne **pas seulement le champ de la prise en charge médicale, mais également les autres acteurs de la prise en charge des patients** (paramédicaux, acteurs médico-sociaux, professionnels libéraux) et de la recherche.

Le premier plan a ainsi conduit à la mise en place d'un 2^{ème} plan maladies rares et à la publication d'un appel à projets pour inciter à créer **des Filières de Santé Maladies Rares**. L'objectif était de développer l'expertise de plusieurs CRMR regroupés autour d'une thématique médicale commune.

DEUXIEME PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2011 – 2014 (RECONDUIT JUSQU'EN DECEMBRE 2016)

« *Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe: une ambition renouvelée* »

Les 3 Axes du plan :

- ❖ **Axe A** : Renforcer la qualité de la prise en charge des patients
- ❖ **Axe B** : Développer la recherche sur les maladies rares
- ❖ **Axe C** : Amplifier la coopération européenne et internationale afin de partager l'expertise, les expériences et les ressources disponibles sur les 7000 maladies rares recensées.

Axe A-1-1 concerne le développement des filières: « Structurer des *Filières de Santé Maladies Rares* afin d'améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de maladies rares »

L'instruction N° **DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013** a lancé l'appel à projet des filières.

Sur 32 dossiers soumis, 23 ont été retenus et validés par le Ministère de la Santé. En annexe figure la liste des 23 Filières de Santé Maladies Rares par ordre alphabétique.

Les missions des Filières de Santé Maladies Rares

SIX THEMATIQUES PRIORITAIRES

Les missions et les thématiques des Filières de Santé Maladies Rares rejoignent celles des centres de référence maladies rares mais la réflexion se porte sur **une thématique commune** aux centres de référence réunis et aux autres acteurs qui constituent la filière.

Il est cependant très important de rappeler que **ces filières n'ont pas vocation à se substituer aux Centres de Référence et aux Centres de Compétences dans la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare**. Elles doivent apporter un complément de réflexion et d'organisation au travail déjà réalisé par les CRMAR dans différents axes sur la problématique qui les concerne :

- **PARCOURS DE SOINS - RESEAU**

Améliorer le repérage des patients et des professionnels dans le système de prise en charge des maladies rares.

Identifier les réseaux existants et en développer de nouveaux notamment des réseaux médico-sociaux-éducatifs afin d'assurer un maillage territorial sur toute la France.

- **BONNES PRATIQUES**

Partager et homogénéiser les référentiels existants et promouvoir l'élaboration de recommandations communes afin d'améliorer les connaissances et la prise en charge des maladies rares (conséquences en terme de handicap, retentissement sur la qualité de vie etc.).

S'appuyer sur le travail déjà existant en matière d'Education Thérapeutique du Patient pour développer de nouveaux programmes et uniformiser les pratiques au sein de la filière.

- **RECHERCHE CLINIQUE**

Impulser et coordonner des actions de recherche communes aux Centres de Référence de la filière dans une logique Nationale, Européenne ou Internationale.

- **EPIDEMIOLOGIE**

Optimiser la collecte des données épidémiologiques à partir des bases de données existantes, à des fins d'harmonisation, de suivi, et de recherche en assurant leur qualité.

- **ASSOCIATIONS**

Développer les liens et promouvoir des actions d'information avec les associations de patients de la filière.

- **COMMUNICATION**

Mettre en place des outils de communication permettant la visibilité de la filière et de ses actions par les patients et les professionnels de santé.

La filière NeuroSphinx

RAISON D'ÊTRE DE LA FILIERE NEUROSPHINX

Une partie des anomalies de mise en place du pôle caudal (sacrum, moelle épinière terminale, anus-rectum) est associée à des troubles sphinctériens urinaires et/ou digestifs. C'est notamment le cas dans les malformations ano-rectales, dans les malformations de type myélomeningocèle, dans certaines formes de dysraphismes et de syringomyélies.

Il paraissait logique que 3 centres de référence dédiés à ces pathologies, partagent leurs expertises, et leurs pratiques au service des patients atteints de troubles sphinctériens neurologiques et malformatifs.

OBJECTIF GENERAL DE NEUROSPHINX

La filière doit permettre une meilleure orientation des patients et des professionnels de santé, une amélioration de la prise en charge sanitaire et sociale et surtout une plus grande coordination entre tous les acteurs au service du patient présentant des troubles neurologiques ou malformatifs sphinctériens.

TROIS CENTRES DE REFERENCE AU CŒUR DE LA FILIERE :

MAREP : centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

Dr Célia Crétolle et Pr Sabine Sarnacki – Hôpital Necker Enfants Malades Paris 15

SPINA BIFIDA : centre de référence du Spina Bifida

Dr Andréa Manunta – CHU Rennes

SYRINGOMYELIES : centre de référence des Syringomyélies

Pr Fabrice Parker – Hôpital Bicêtre – Paris

Dans le cadre de la filière NeuroSphinx, ces structures vont désormais collaborer et travailler en collégialité autour de nouvelles missions. **Un grand nombre d'acteurs sont impliqués**, pour certains faisant déjà partie des Centres de Référence, et affichent des objectifs nouveaux de partage d'expertise et de réseau de soins.

On retrouve :


- ❖ les sites constitutifs de chaque centre de référence,
- ❖ les centres de compétences,
- ❖ les associations de patients,
- ❖ les intervenants paramédicaux et médico-sociaux hospitaliers et de ville,
- ❖ les acteurs scolaires,
- ❖ les acteurs de l'insertion professionnelle
- ❖ les sociétés savantes,
- ❖ les laboratoires de recherche
- ❖ les professionnels de l'épidémiologie
- ❖ ...

La filière est coordonnée par le **Dr Célia Crétole**, co-coordinatrice du centre de référence MAREP. Le chef de projet de la filière NeuroSphinx est Clémentine Espinasse également basée à l'hôpital Necker-Enfants Malades, Paris 15.

Ci-après la carte du maillage territorial sur le territoire français.




SYRINGOMYELIES:

-  = Centre de Référence Maladies Rares, Site coordonnateur.
- Site constitutif 1 = Hôpital Necker
- Site constitutif 2 = Hôpital Tenon
- Site constitutif 3: Hôpital Ambroise Paré


 = Centre de Compétences MAREP

SPINA BIFIDA

-  = Centre de référence Maladies Rares, Site coordonnateur.
- Pas de Site constitutif

 = Centre de Compétences SPINA

MAREP:

-  = Centre de Référence Maladies rares, Site coordonnateur.
- Site constitutif 1 = CHU Nantes
- Site constitutif 2 = CHU Nantes

 = Centre de Compétences MAREP

 = Centre de Compétences commun à MAREP et SPINA

LES AXES PRIORITAIRES DE LA FILIERE NEUROSPHINX

Fruits des réflexions de 6 groupes de travail mis en place (un par thématique) et en collégialité avec l'ensemble des membres de la filière, le comité de pilotage a validé 3 axes d'orientations prioritaires pour la filière :

- **AXE 1: RESEAUX DE PRISE EN CHARGE**

- Recenser et mettre à jour les réseaux de soins existants (centres de compétences, professionnels de ville etc.) pour améliorer la prise en charge quotidienne et de proximité.
- Développer les actions de formation et notamment de Développement Professionnel Continu (DPC) à destination des professionnels de ville pour créer de nouveaux réseaux de professionnels « labellisés filières ».
- Organiser la transition des adolescents vers les services d'adultes.

- **AXE 2: PARTAGE ET DEVELOPPEMENT DES CONNAISSANCES**

- Uniformiser les bonnes pratiques et les prises en charges grâce au partage de référentiels de bonnes pratiques.
- Développer des programmes et des outils d'éducation thérapeutique.
- Homogénéiser les bases de données des 3 CRMR et les intégrer au « minimum data set » de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR).
- Développer des projets de recherche clinique communs aux trois centres de la filière (par exemple : prise en charge de la douleur, évaluation de la neurostimulation...).

- **AXE 3: MEDICO-SOCIAL**

- Elargir la collaboration aux acteurs sociaux (acteurs scolaires et de l'insertion professionnelle, structures de soins de suite, structures d'accueil etc.)
- Mettre en place des actions d'information et de communication à destination des professionnels médico-sociaux.

- Elargir la problématique de l'incontinence à la dimension sociale et développer des outils pour l'élaboration du « projet de vie personnel » en complément du dossier médical.
- Améliorer la communication avec les autorités administratives (MDPH, CAF, ...)
- Sensibiliser les acteurs de l'éducation nationale pour mieux appréhender l'incontinence en milieu scolaire à travers une étude observationnelle sur l'incontinence à l'école. Cette étude pourra être élargie au milieu professionnel.

Un plan d'actions pluriannuel reprenant l'ensemble de ces axes de travail est en cours d'élaboration et sera remis à la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) courant juin 2015.

Pour toutes demandes d'informations ou volontés de participation à nos groupes de travail, veuillez contacter filiere@neurosphinx.fr

Bientôt en ligne le site internet de la filière : neurosphinx.fr



Annexe :

Les 23 filières de santé maladies rares identifiées :

Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares	AnDDI-Rares
Maladies cardiaques héréditaires	CARDIOGEN
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central	BRAIN-TEAM
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle	DéfiScience
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	FAI ² R
Maladies vasculaires rares avec atteinte multi systémique	FAVA-Multi
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	FILFOIE
Maladies neuromusculaires	FILNEMUS
Maladies rares en dermatologie	FIMARAD
Malformations abdomino-thoraciques	FIMATHO
Maladies rares endocriniennes	FIRENDO
Maladies héréditaires du métabolisme	G2M
Maladies rares immuno-hématologiques	MARIH
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse	MCGRE
Maladies hémorragiques constitutionnelles	MHémo
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	Muco/CFTR
Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares	NeuroSphinx
Os-Calcium/Cartilage-Rein	OSCAR
Maladies rénales rares	ORKiD
Maladies respiratoires rares	RESPIFIL
Maladies rares sensorielles	SENSGENE
Sclérose latérale amyotrophique	SLA
Maladies rares de la tête, du cou et des dents	TETECOUCO