

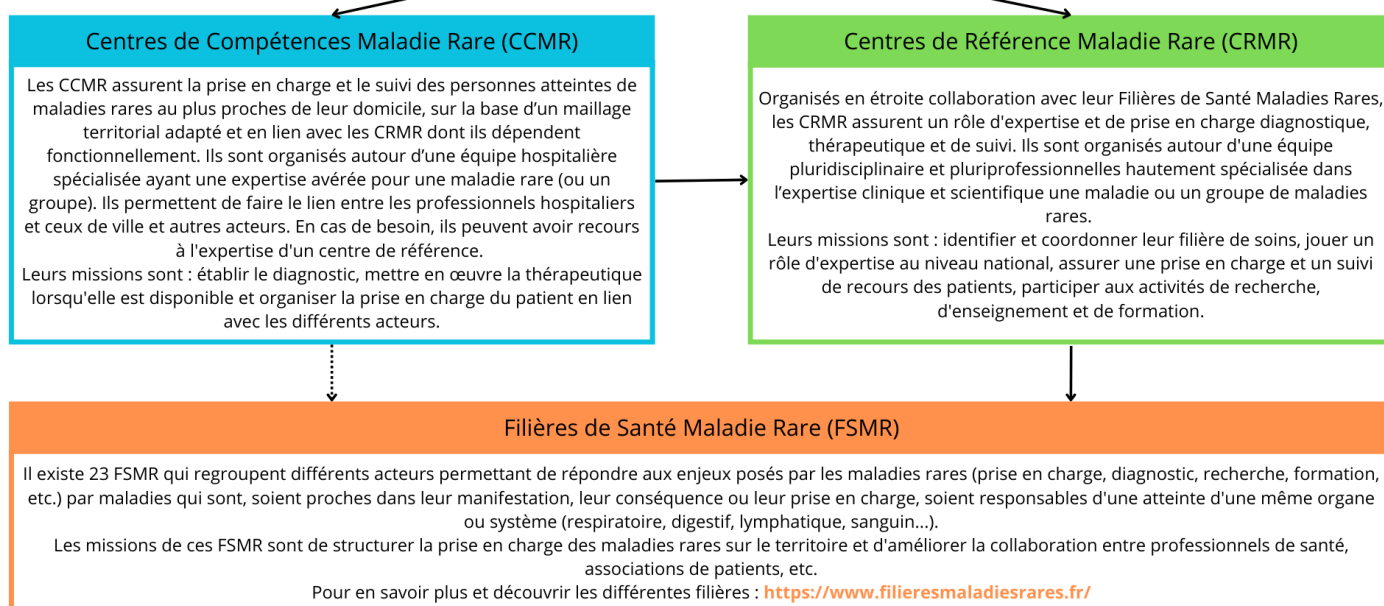
Newsletter Maladies Rares

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle atteint moins **d'une personne sur 2000**, cela concerne environ 3 millions de personnes en France (environ 4,5% de la population). A ce jour, plus de **8000 maladies rares** sont répertoriées. Elles concernent toutes les spécialités médicales et 80% sont d'origine génétique. Beaucoup sont mal connues et source d'errance ou d'impasse diagnostique pour les patients. L'errance diagnostique est définie comme la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé. Le temps d'errance diagnostique est de 4 ans en moyenne. L'impasse diagnostique résulte, elle, de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles. L'impasse diagnostique concerne les formes atypiques de maladies connues ou des maladies dont la cause génétique n'a pas encore été identifiée.

Les maladies rares touchent principalement les enfants bien que certaines apparaissent à l'âge adulte et génèrent souvent des situations de prise en charge complexes pour les malades, leurs proches et les professionnels.

Afin d'améliorer la prise en charge et la reconnaissance de ces maladies, en 2004, les maladies rares deviennent un enjeu de santé publique et, pour cela, le Ministère de la Santé et de la Recherche a mis en place un Plan National Maladies Rares (PNMR). Il sera ensuite suivi par trois autres Plans Nationaux dont leurs buts sont d'améliorer la prise en charge, le diagnostic, la reconnaissance et les recherches sur ces maladies.

Pour atteindre ce but, au fur et à mesure des Plans Nationaux, trois niveaux d'expertise et de prise en charge ont été créés :



Le PNMR 3 a permis la création des Plateformes Expertises Maladie Rare (PEMR) et des Plateformes de Coordination Outre-Mer (PCOM). Elles permettent de renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements de santé sur une région en partageant leur expertise et en mutualisant les connaissances, compétences et ressources.

Ces plateformes ont pour objectifs d'améliorer le parcours de soins et le parcours de vie des personnes malades et de leurs proches en lien avec les associations de patients ; renforcer le rôle des FSMR à l'échelle des territoires ; donner de la visibilité aux CRMR et CCMR d'un territoire ; participer à la formation et l'information ; soutenir l'innovation diagnostique, thérapeutique et la recherche et favoriser l'implémentation de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR).

La PEMR Centre-Val-de-Loire (CVL) est pilotée par le CHU d'Orléans et le CHRU de Tours, avec le soutien de l'Agence Régionale de Santé (ARS) depuis sa labellisation en juin 2021 par la DGOS. Pour plus d'information, rendez-vous sur : <https://www.chu-tours.fr/pemr-cvl/>.

En 2017, 8 centres de compétences ont été labellisés au CHU d'Orléans et, la dernière labélisation en 2023 a permis d'en ajouter 4. Aujourd'hui, 12 centres de compétence accueillent des patients enfants et adultes atteints de maladies rares.

