

Une Filière de Santé Maladies Rares (FSMR)

a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge d'un ensemble cohérent de maladies rares. Ces maladies peuvent être soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système.

Une filière... c'est qui ?

- Des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)
- Des centres de compétences rattachés
- Des structures de soins (centres experts, consultations spécialisées...)
- Des associations de patients
- Des laboratoires et plateformes de diagnostic
- Des partenaires médico-sociaux et paramédicaux
- Des équipes de recherche fondamentale et clinique

Une filière... pour quoi faire ?

- **Pour diminuer l'errance diagnostique du patient atteint de maladie rare.** La filière permet d'optimiser l'orientation dans le système de santé des personnes atteintes de maladies rares ainsi que des médecins traitants.
- **Pour faciliter une prise en charge globale du patient atteint de maladie rare.** La filière fédère un continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge globale (médicale, paramédicale, sociale) du patient, pour une optimisation du parcours de vie.
- **Pour accélérer l'innovation dans le champ des maladies rares.** La filière soutient les innovations diagnostiques, la recherche et le développement thérapeutique.



23 Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont été mises en place en 2014-2015 dans le cadre du 2ème Plan National Maladies Rares. Ces Filières sont des réseaux nationaux dont les missions sont de faciliter l'orientation et la prise en charge des patients atteints de maladies rares et de leurs familles, mais aussi de faciliter la collecte des données de santé, la diffusion des bonnes pratiques, la coordination des actions de recherche, d'enseignement ou de formation. Les filières regroupent de nombreux acteurs : centres de référence (CRMR) et centres de compétence (CCMR), structures de soins travaillant avec ces centres, laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, professionnels et structures des secteurs sociaux et médico-sociaux, équipes de recherche et associations de patients. Elles sont animées par des médecins et des équipes projet hébergées dans les CHU.

Parmi elles, 4 filières fédèrent des CRMR qui prennent en charge une partie des maladies rares à composante neurologique : **FILNEMUS** (maladies neuromusculaires), **FILSLAN** (SLA et maladies du neurone moteur), **BRAIN-TEAM** (maladies rares du système nerveux central) et **DEFISCIENCE** (maladies rares du neurodéveloppement). Chaque FSMR fédère tous les acteurs impliqués dans le champ des maladies rares qui la concerne, qu'ils soient soignants, chercheurs, partenaires médico-sociaux, éducateurs, institutionnels, représentants de malades.

Ce modèle d'organisation a été repris au niveau européen avec les 24 ERNs (European Reference Networks) thématiques, constitués de centres de référence appartenant à l'ensemble des pays européens. Nos filières sont représentées dans les ERNs suivants : **EURO-NMD** pour FILNEMUS et FILSLAN **RITA, RND, VASCREN** pour BRAIN-TEAM et **ITHACA, EpiCare, ENDO** pour DEFISCIENCE.

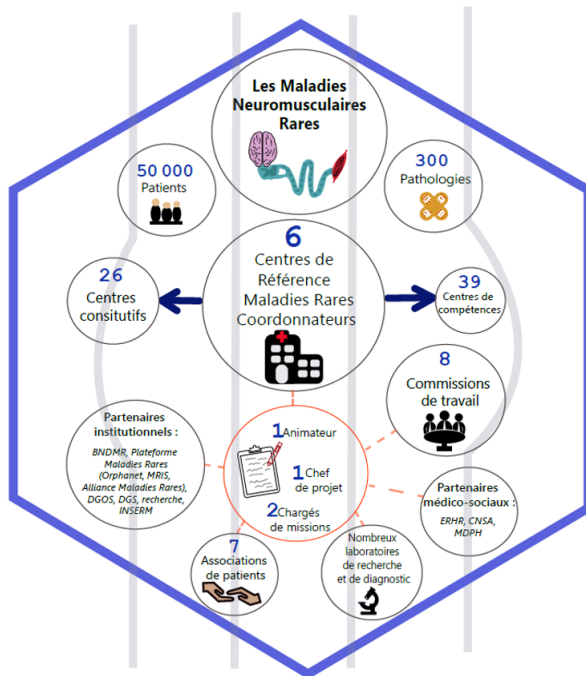


La filière **FILNEMUS** est dédiée à la prise en charge des maladies neuromusculaires, en majorité d'origine génétique mais aussi dysimmunitaire, touchant aussi bien l'enfant que l'adulte, avec une sévérité variable d'un individu à l'autre. Elles sont caractérisées par leur grande variété (près de 300 formes différentes).

Les maladies prises en charge par Filnemus

Ces maladies incluent les affections du muscle (dystrophies musculaires, myopathies congénitales, métaboliques, inflammatoires, canalopathies musculaires), les maladies de la jonction neuromusculaire (myasthénie et syndromes myasthéniques), les maladies rares du nerf périphérique (comme les neuropathies amyloïdes familiales, les neuropathies dysimmunitaires rares, la maladie de Charcot Marie-Tooth), certaines maladies du motoneurone (amyotrophies spinales SMN) et les pathologies mitochondriales à expression musculaire. Les maladies neuromusculaires sont très nombreuses et leur prévalence cumulée importante, avec en France entre 40.000 et 50.000 personnes atteintes de pathologie neuromusculaire.

32 centres de référence (6 coordonnateurs et 26 constitutifs) 39 centres de compétence 29 laboratoires de diagnostic 82 laboratoires de recherche 8 sociétés savantes 7 associations de patients



Contactez la filière :
www.filnemus.fr
FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr



La Filière de Santé Maladies Rares **BRAIN-TEAM**, animée par le Pr Christophe Verny, réunit un ensemble de 500 maladies rares ayant pour dénominateur commun le système nerveux central. Ces pathologies peuvent être à expression motrice ou cognitive, familiale ou sporadique avec un spectre d'atteinte très large chez le patient puisqu'elles peuvent survenir à tout âge de la vie.

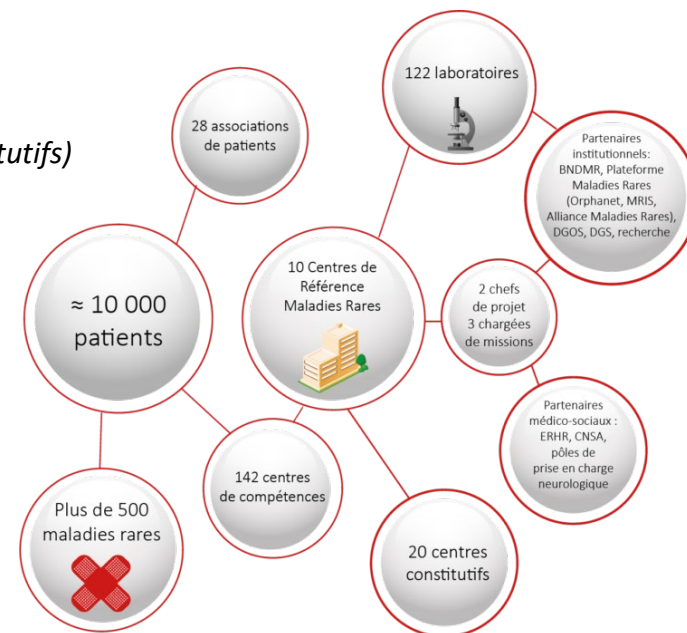
La prise en charge des patients de la filière s'organise autour de 30 Centres de Référence Maladies Rares (dont 10 centres coordonnateurs et 20 sites constitutifs), appuyés par 142 centres de compétences adultes et enfants répartis en métropole et en outre-mer.

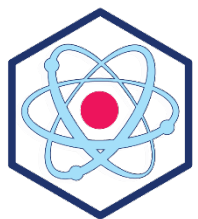
Les maladies prises en charge par BRAIN-TEAM

Ataxies, Atrophies multisystématisées, Démences rares, Dystonies, Leucodystrophies et Leucoencéphalopathies, Maladie de Huntington, Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle, Maladies rares neurogénétique, Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'oeil, Mouvements anormaux, Narcolepsies et Hypersomnies rares, Paraparésies spastiques, Syndrome Gilles de la Tourette, Syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphalites auto-immunes.

30 centres de référence (10 coordonnateurs et 20 constitutifs) 142 centres de compétence 122 laboratoires de diagnostic 28 associations de patients

Contactez la filière :
www.brain-team.fr
contact@brain-team.fr





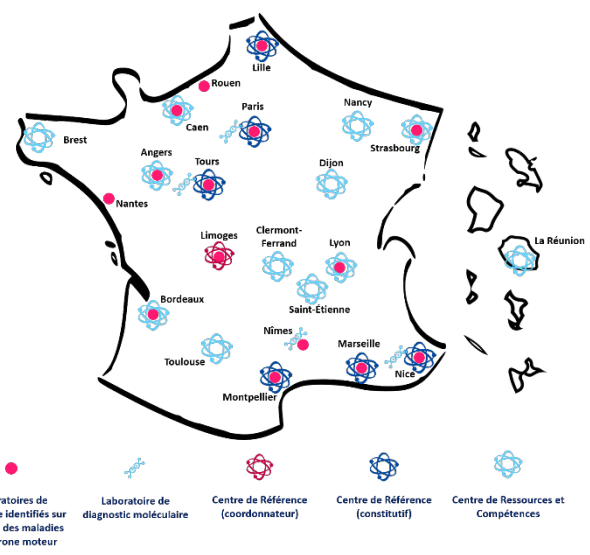
FILSLAN

Filière de Santé Maladies Rares
Sclérose Latérale Amyotrophique
et Maladies du Neurone Moteur

La Filière FILSLAN rassemble les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares du neurone moteur du sanitaire au médicosocial, en y associant les laboratoires diagnostiques et de recherche et le milieu associatif.

Ces maladies, sporadiques ou génétiques, ont en commun une perte évolutive des fonctions motrices. Leur diagnostic demande expertise neurologique. Certaines peuvent entraîner une insuffisance respiratoire restrictive sévère, une faiblesse motrice buccale et pharyngolaryngée avec risques de fausses routes et de dénutrition, un handicap d'expression orale et écrite, ou encore une atteinte des fonctions cognitives et comportementales. Dans leur prise en charge, la coordination et le partage d'informations sont les actions majeures pour concilier les difficultés d'adaptations de soins de proximité vis-à-vis de maladies méconnues, lourdes en soins et en charge émotionnelle, indispensables pour assurer l'expertise pluridisciplinaire et multi professionnelle nécessaire au maintien au domicile et éviter les redondances, les hospitalisations inutiles, longues ou inadaptées. Il s'agit souvent de maladies engageant le pronostic vital à court terme, les notions d'éthique et de considérations palliatives y sont importantes

- 7 centres de référence
(1 coordonnateur et 6 constitutifs)
- 12 centres de ressources et compétences
- 34 laboratoires de diagnostic/recherche
- 4 sociétés savantes
- 1 association nationale de patients



Contactez la filière :
www.portail-sla.fr
filsan@chu-limoges.fr



Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

La filière de santé DéfiScience est dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement. La filière rassemble des expertises et des compétences pluridisciplinaires qui permettent d'apporter des réponses concertées aux

situations souvent complexes d'une déficience intellectuelle associée à d'autres troubles ou sur-handicap : épilepsies, troubles moteurs, troubles du comportement et troubles du comportement alimentaire. Elle mobilise une pluralité de compétences sanitaires, médicosociales et pédagogiques : génétique, neuro-pédiatrie, neurologie, pédopsychiatrie, psychiatrie, neuropsychologie, endocrinologie, orthophonie, rééducation psychomotrice, ergothérapie, diététique, éducation spécialisée. La filière met en oeuvre une expertise dynamique double croisant une approche fonctionnelle, selon le degré et le profil du handicap, et une approche syndromique, en prenant compte la spécificité des syndromes. Cette approche est pragmatique et opérationnelle, optimale pour les patients, et répond aux attentes de l'ensemble des acteurs, notamment du secteur médico-social.

- 27 centres de référence
(5 coordonnateurs et 22 constitutifs)
- 79 centres de compétence
- 40 laboratoires de diagnostic et de recherche
- 16 associations de patients

Contactez la filière :
www.defiscience.fr
ghe.defiscience@chu-lyon.fr

