



CREAI
PAYS DE LA LOIRE

Centre Régional d'Etudes,
d'Actions et d'Informations
en faveur des personnes
en situation de vulnérabilité



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

**ENQUETE REALISEE
AUPRES DES
ETABLISSEMENTS
MEDICO-SOCIAUX**

Juin 2016

*Pour un état des lieux médico-
social de la filière et une
identification des besoins des
partenaires médicaux-sociaux*

Enquête réalisée par le CREAI, sous
la supervision de Me Isabelle
Maumy, chargée de mission médico-
sociale de la filière BRAIN-TEAM

SOMMAIRE

1. INTRODUCTION	p. 2
1.1. CONTEXTE.....	p. 2
1.2. OBJECTIFS DE LA DEMARCHE	p. 3
1.3. METHODOLOGIE	p. 4
2. RESULTATS	p. 5
2.1. ETABLISSEMENTS REpondANTS	p. 5
2.1.1. Etablissements	p. 5
2.1.2. Nombre de places	p. 6
2.1.3. Taux de retour par type d'établissement	p. 7
2.2. CONNAISSANCE DES MALADIES RARES	p. 10
2.2.1. Identification des usagers atteints d'une maladie rare	p. 10
2.2.2. Connaissance des pathologies	p. 10
2.2.3. Personnes accueillies avec une maladie rare relevant de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM	p. 11
2.2.4. Connaissance du Plan National Maladies Rares (PNMR1 et PNMR2)	p. 12
2.2.5. Connaissance des Filières de Santé Maladies Rares	p. 12
2.2.6. Connaissance de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM	p. 13
2.2.7. Identification des partenaires « maladies rares ».....	p. 14
2.3. ADMISSION ET ACCUEIL DES USAGERS DANS LES ETABLISSEMENTS	p. 16
2.3.1. Besoin d'information sur la maladie rare	p. 16
2.3.2. Connaissance de la situation médicale et sociale	p. 18
2.3.3. Utilisation d'une fiche unique sur la situation médicale et sociale ...	p. 20
2.3.4. Information sur les places libres	p. 21
2.4. FORMALISATION/SENSIBILISATION AUX MALADIES RARES RELEVANT DE LA FILIERE DE SANTE MALADIES RARES BRAIN-TEAM	p. 22
2.4.1. Besoin de formation.....	p. 22
2.4.2. Type de professionnels	p. 23
2.4.3. Lieu de formation	p. 23
2.4.4. Modalités de formation	p. 24
2.4.5. Durée de formation.....	p. 24
2.4.6. Contenu de formation.....	p. 25
3. CONCLUSION	p. 26
ANNEXES	p. 27

1. INTRODUCTION

1.1. Contexte

Sous l'impulsion des associations de malades, les maladies rares ont été retenues comme l'une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004.

Le premier Plan National Maladies Rares 2005-2008 a permis d'améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare, grâce à la mise en place de 131 Centres de Référence Maladies Rares labellisés (CRMR). Le dispositif a été complété par l'identification de 500 centres de compétence rattachés aux CRMR et offrant un appui pour la prise en charge de proximité. Les évaluations de ce premier plan ont souligné l'intérêt de ce dispositif, mais également la nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les CRMR, ainsi qu'avec les autres acteurs de la prise en charge et de la recherche. Une recommandation de « grands regroupements » a été préconisée.

Le second Plan National Maladies Rares 2011-2014 (PNMR 2011-2014) prévoit la constitution de Filières de Santé Maladies Rares.

Une Filière de Santé Maladies Rares couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système. La filière recouvre avant tout des maladies rares connues, mais aussi des maladies ou syndromes rares probables mais non encore confirmés. Pour autant, ces filières n'ont pas vocation à se substituer aux CRMR et aux centres de compétence pour la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare.

Missions d'une Filière de Santé Maladies Rares : La Filière de Santé Maladies Rares (FSMR) est une organisation qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs, chaque filière regroupe :

- des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) ;
- les centres de compétence qui leurs sont rattachés ;
- toute structure de soins travaillant avec les CRMR et leurs centres de compétence ;
- des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi ;
- des professionnels et structures des secteurs social et médico-social ;
- des équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle ;
- des associations de personnes malades.

Objectifs des FSMR :

La lisibilité : diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique en facilitant l'orientation dans le système de santé de toutes les personnes atteintes de maladie rare et des médecins traitants, en particulier s'il n'existe pas de centre de référence spécifique pour la maladie rare concernée ou suspectée ou s'il existe plusieurs CRMR de périmètres thématiques proches.

Le décloisonnement : améliorer le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, les innovations diagnostiques, la recherche et le développement thérapeutique et l'interface avec le secteur médico-social.

Aujourd'hui, 23 filières de santé maladies rares ont été identifiées.

La filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM est née d'une volonté commune de rassembler au sein d'une même filière un ensemble de maladies rares ayant pour dénominateur commun les pathologies rares du système nerveux central dans leur dimension la plus large. BRAIN-TEAM rassemble ainsi des pathologies à expression motrice ou cognitive, familiales ou sporadiques tant chez l'adulte que chez l'enfant : ataxies cérébelleuses, dystonie, paraparésie spastique, mouvements anormaux, démences rares, maladie de Huntington, syndrome Gilles de la Tourette, leucodystrophies, atrophies multisystématisées, maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil et maladies inflammatoires du cerveau. Ces maladies rares partagent la nécessité de proposer une prise en charge médico-sociale globale et pluridisciplinaire car il s'agit de patients complexes avec un besoin de coordination optimale du parcours de vie.

La filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM s'organise autour de 10 Centres de Référence (CR) travaillant avec des Centres de Compétence (CC) et des centres spécialisés non labélisés (CS). La filière est animée par le Professeur Christophe Verny (CHU d'Angers).

1.2. Objectifs de la démarche

Dans le cadre de son axe médico-social, la filière souhaite compléter son état des lieux sur les liens et les besoins entre le secteur sanitaire et le secteur médico-social en réalisant une enquête à destination de certains EMS (Etablissements Médico-Sociaux) adultes ayant été repérés comme « prioritaires » par la filière selon les besoins des patients : les Foyers d'accueil Médicalisé (FAM), les Maisons d'Accueil Spécialisées (MAS) et les foyers de vie/foyers occupationnels.

L'objectif est de valider une proposition de structuration de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM (et détecter éventuellement des besoins non repérés) pour favoriser une approche globale et systématisée de la prise en charge du handicap et développer un lien entre le secteur sanitaire et le secteur médico-social.

1.3. Méthodologie

➤ Commanditaire de l'étude

L'étude est commanditée par la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM, représentée par le Professeur VERNY.

La réalisation technique est placée sous la responsabilité de Madame MAUMY.

➤ Périmètre de l'enquête

Le questionnaire a été envoyé par mail à 1 565 destinataires. La base d'adresses est issue d'un fichier national MAS/FAM (et quelques foyers de vie).

➤ Précautions

Le fichier n'est pas exhaustif et ne comporte donc pas les adresses mails de tous les établissements.

De plus, 4 anciennes régions ne sont pas représentées dans la base de données : Haute Normandie, Ile de France, Midi Pyrénées et DOM TOM.

➤ Calendrier de l'enquête

- Elaboration du questionnaire
- 1^{er} envoi aux établissements le 8 mars 2016
- 1^{ère} relance le 22 mars 2016
- 2^{ème} relance le 29 mars 2016
- Clôture de l'enquête le 9 avril 2016

2. RESULTATS

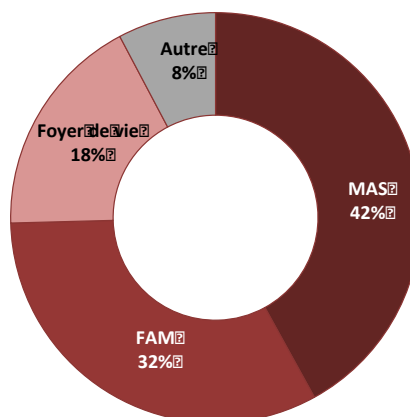
Précautions de lecture : certaines données sont en à prendre avec précautions, ne représentant que de faibles effectifs. En effet, dans ce cas les pourcentages peuvent fortement varier et la comparaison entre les différents types d'établissements n'est pas possible.

2.1. Etablissements répondants

2.1.1. Etablissements

Figure n°1 et figure n°2 : Etablissements ayant répondu à l'enquête – type d'établissement

	Nombre	%
MAS	76	42%
FAM	59	32%
Foyer de vie	32	18%
Autre	14	8%
Total	181	100%



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

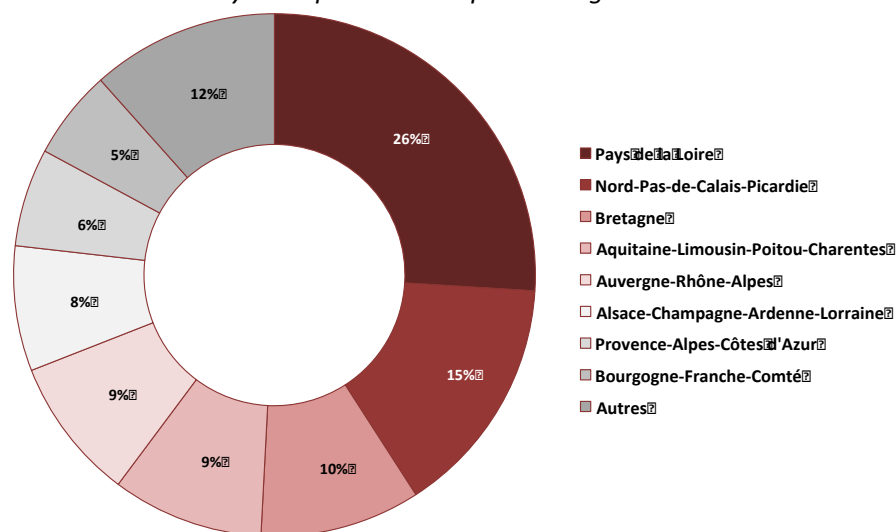
181 établissements ont répondu au questionnaire, dont 76 MAS, 59 FAM, 32 foyers de vie et 14 « Autres ». Ces derniers correspondent à des réponses d'établissements hors enquête, comme des IME (Institut Médico-Éducatif), mais aussi à des groupements d'établissements.

Figure n°3 : Etablissements ayant répondu à l'enquête – Région

	Nombre	%
Alsace-Champagne-Ardenne-Lorraine	14	8%
Aquitaine-Limousin-Poitou-Charentes	17	9%
Auvergne-Rhône-Alpes	16	9%
Bourgogne-Franche-Comté	10	6%
Bretagne	18	10%
Centre-Val de Loire	7	4%
Ile-de-France	2	1%
Languedoc-Roussillon-Midi-Pyrénées	8	4%
Nord-Pas-de-Calais-Picardie	27	15%
Normandie	4	2%
Pays de la Loire	47	26%
Provence-Alpes-Côtes d'Azur	11	6%
Total	181	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°4 : Etablissements ayant répondu à l'enquête – Région



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

La répartition des établissements par Région dépend de la base de données du CREAI pour l'envoi du questionnaire. Ainsi, sur les Régions où des données manquaient, le taux de réponse est faible.

Plus d'1/4 des établissements répondants sont en Pays de la Loire (47 établissements), 15 % du Nord-Pas-de-Calais-Picardie et 10 % de Bretagne.

2.1.2. Nombre de places

Figure n°5 : Etablissements ayant répondu à l'enquête – type d'établissement / nombre de places

	Capacité d'accueil permanent		Capacité d'accueil temporaire	
	Nombre	%	Nombre	%
MAS	3 121	41%	123	53%
FAM	1 665	22%	84	36%
Foyer de vie	1 030	14%	26	11%
Autre	1 777	23%	0	0%
Total	7 593	100%	233	100%

La capacité d'accueil des établissements ayant répondu est de 7 593 places en accueil permanent et 233 places en accueil temporaire.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°6 : Etablissements ayant répondu à l'enquête – Région / nombre de places

	Capacité d'accueil permanent		Capacité d'accueil temporaire	
	Nombre	%	Nombre	%
Alsace-Champagne-Ardenne-Lorraine	1 247	16%	22	9%
Aquitaine-Limousin-Poitou-Charentes	706	9%	8	3%
Auvergne-Rhône-Alpes	759	10%	42	17%
Bourgogne-Franche-Comté	349	5%	13	5%
Bretagne	663	9%	9	4%
Centre-Val de Loire	269	4%	25	10%
Ile-de-France	97	1%	2	1%
Languedoc-Roussillon-Midi-Pyrénées	272	4%	2	1%
Nord-Pas-de-Calais-Picardie	996	13%	43	17%
Normandie	111	1%	1	0%
Pays de la Loire	1 700	22%	67	27%
Provence-Alpes-Côtes d'Azur	424	6%	14	6%
Total	7 593	100%	248	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

La répartition des établissements répondants selon le nombre de places diffère légèrement de celle selon le nombre d'établissement.

Les Pays de la Loire représentent toujours la Région la plus représentée. Viennent ensuite la Région Alsace-Champagne-Ardenne-Lorraine, puis le Nord-Pas-de-Calais-Picardie.

2.1.3. Taux de retour par type d'établissement

Les taux de retour sont présentés par type d'établissement et par Région. Ils sont légèrement sous-estimés puisque dans la catégorie « autre » on retrouve des questionnaires remplis pour un ensemble d'établissements.

Figure n°7 : Taux de retour MAS

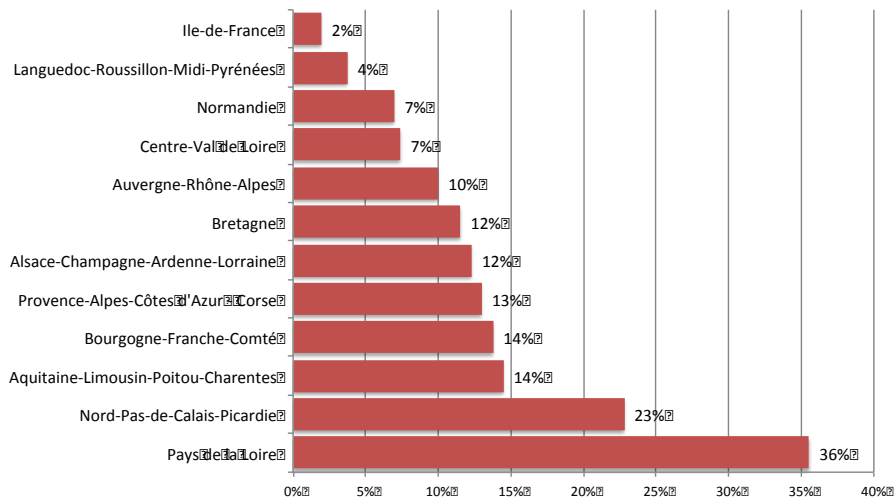
	Nombre de MAS	Nombre de MAS ayant répondu au questionnaire	Taux de retour MAS
Alsace-Champagne-Ardenne-Lorraine	65	8	12%
Aquitaine-Limousin-Poitou-Charentes	69	10	14%
Auvergne-Rhône-Alpes	60	6	10%
Bourgogne-Franche-Comté	29	4	14%
Bretagne	26	3	12%
Centre-Val de Loire	27	2	7%
Ile-de-France	102	2	2%
Nord-Pas-de-Calais-Picardie	57	13	23%
Normandie	43	3	7%
Pays de la Loire	45	16	36%
Provence-Alpes-Côtes d'Azur-Corse	47	6	13%
Languedoc-Roussillon-Midi-Pyrénées	80	3	4%
Total	650	76	12%

D'après les données Statiss 2015, la France métropolitaine compte 650 MAS.

Ainsi, le taux de retour au questionnaire concernant les MAS est de 12 %. Il atteint 36 % pour les Pays de la Loire et 23 % pour le Nord-Pas-de-Calais-Picardie.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016 – Statiss 2015

Figure n°8 : Taux de retour MAS



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016 – Statiss 2015

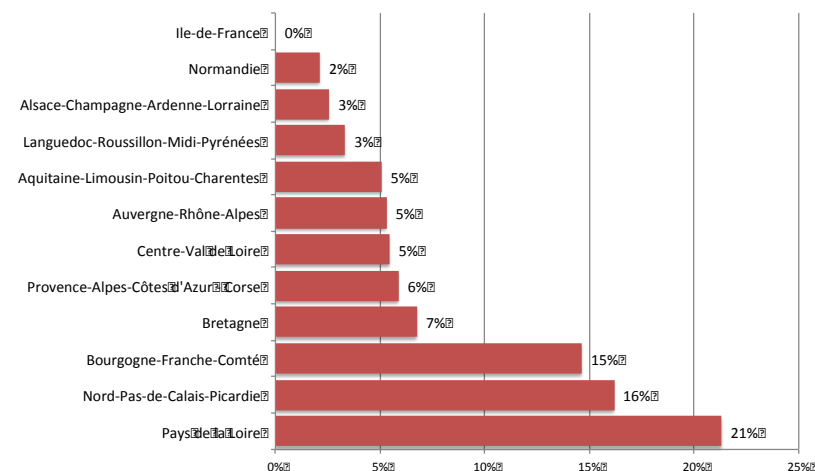
Figure n°9 : Taux de retour FAM

Région	Nombre de FAM	Nombre de FAM ayant répondu au questionnaire	Taux de retour FAM
Alsace-Champagne-Ardenne-Lorraine	78	2	3%
Aquitaine-Limousin-Poitou-Charentes	79	4	5%
Auvergne-Rhône-Alpes	132	7	5%
Bourgogne-Franche-Comté	41	6	15%
Bretagne	74	5	7%
Centre-Val de Loire	55	3	5%
Ile-de-France	105	0	0%
Languedoc-Roussillon-Midi-Pyrénées	90	3	3%
Nord-Pas-de-Calais-Picardie	68	11	16%
Normandie	47	1	2%
Pays de la Loire	61	13	21%
Provence-Alpes-Côtes d'Azur-Corse	68	4	6%
Total	898	59	7%

59 FAM ont répondu au questionnaire sur les 898 recensés en France métropolitaine, soit un taux de retour de 7%. Ce taux atteint 21% en Pays de la Loire, 16% en Nord-Pas-de-Calais-Picardie et 15% en Bourgogne-Franche-Comté.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016 – Statiss 2015

Figure n°10 : Taux de retour FAM



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016 – Statiss 2015

Figure n°11 : Taux de retour Foyers de vie

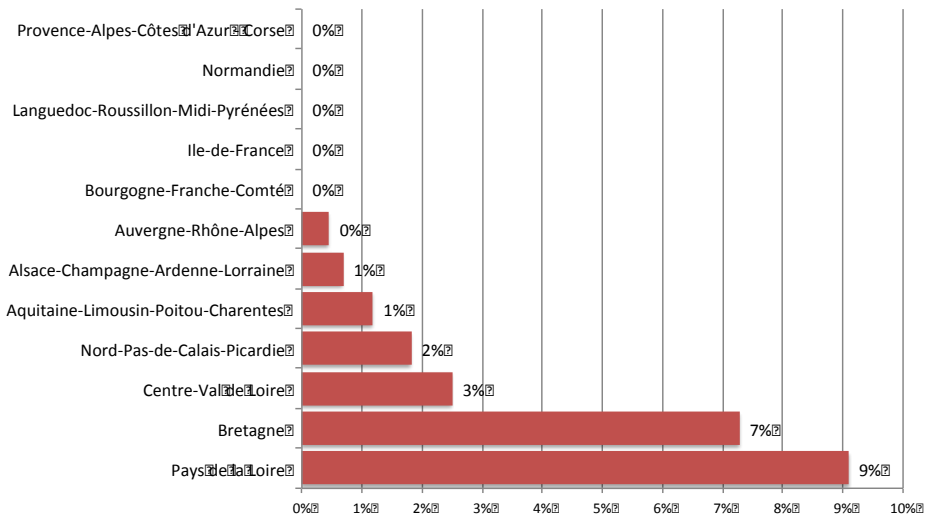
	Nombre de Foyers de vie	Nombre de Foyers de vie ayant répondu au questionnaire	Taux de retour Foyers de vie
Alsace-Champagne-Ardenne-Lorraine	146	1	1%
Aquitaine-Limousin-Poitou-Charentes	169	2	1%
Auvergne-Rhône-Alpes	221	1	0%
Bourgogne-Franche-Comté	122	0	0%
Bretagne	110	8	7%
Centre-Val de Loire	80	2	3%
Ile-de-France	162	0	0%
Languedoc-Roussillon-Midi-Pyrénées	134	0	0%
Nord-Pas-de-Calais-Picardie	165	3	2%
Normandie	95	0	0%
Pays de la Loire	165	15	9%
Provence-Alpes-Côtes d'Azur-Corse	96	0	0%
Total	1665	32	2%

32 Foyers de vie ont répondu au questionnaire, soit 2 % des établissements.

L'enquête ciblait principalement les FAM et les MAS et les MAS ce qui explique ce faible taux de retour.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016– Statiss 2015

Figure n°12 : Taux de retour Foyers de vie



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016– Statiss 2015

2.2. Connaissance des maladies rares

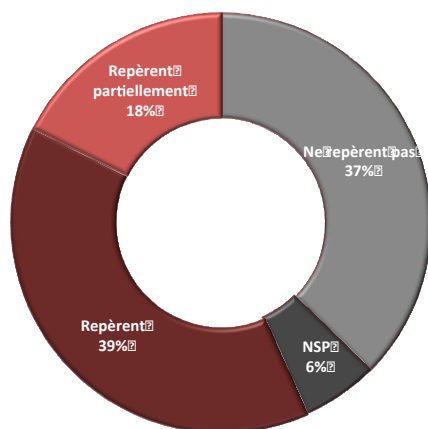
2.2.1. Identification des usagers atteints d'une maladie rare

Figure n°13 : Identification dans l'établissement des usagers atteints d'une maladie rare

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Repèrent	29	41%	20	36%	7	23%	11	79%	67	39%
Repèrent partiellement	18	25%	7	13%	3	10%	2	14%	30	18%
Ne repèrent pas	19	27%	24	44%	20	65%	1	7%	64	37%
Ne sait pas	5	7%	4	7%	1	3%	0	0%	10	6%
Total	71	100%	55	100%	31	100%	14	100%	171	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°14 : Identification dans l'établissement des usagers atteints de maladies rares



Sur les 171 établissements répondants, 67 établissements repèrent des personnes atteintes de maladies rares soit 39 % des répondant. 18 % les repèrent partiellement.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

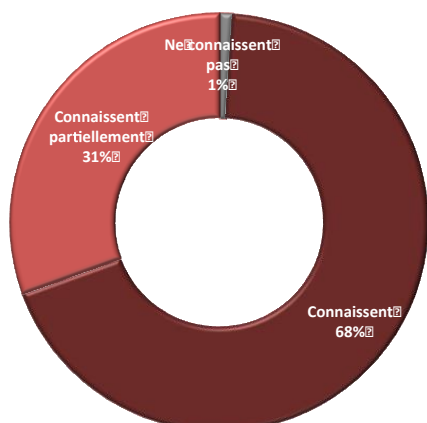
2.2.2. Connaissance des pathologies

Figure n°15 : Connaissance du nom de la maladie rare des usagers

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Connaissent	30	67%	18	67%	8	80%	9	69%	65	68%
Connaissent partiellement	15	33%	8	30%	2	20%	4	31%	29	31%
Ne connaissent pas	0	0%	1	4%	0	0%	0	0%	1	1%
Total	45	100%	27	100%	10	100%	13	100%	95	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°16 : Connaissance des pathologies des usagers



Parmi les 95 répondants repérant de manière partielle ou totale les personnes atteintes de maladies rares, 68 % connaissent le nom de la maladie rare et 31 % la connaissent partiellement.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

2.2.3. Personnes accueillies avec une maladie rare relevant de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM

Figure n°17 : Personnes accueillies avec une maladie rare

	Nombre d'établissements indiquant un nombre de personnes avec une maladie rare		Nombre de personnes avec une maladie rare		Part des personnes avec une maladie rare parmi les personnes accueillies
	Nombre	%	Nombre	%	
MAS	36	47%	192	28%	14%
FAM	22	29%	121	17%	17%
Foyer de vie	6	8%	15	2%	7%
Autre	12	16%	366	53%	16%
Total	76	100%	694	100%	15%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

76 établissements (sur les 171 répondants) ont indiqué un nombre de 694 usagers avec une maladie rare, soit 15 % de la population totale qu'ils accueillent. Ce chiffre est à prendre avec précautions. Des structures ont nommé des pathologies ne relevant pas de maladies rares et, à l'inverse, d'autres établissements ne savent probablement pas que certaines pathologies relèvent d'une maladie rare.

Parmi les 76 établissements ayant indiqué accueillir des personnes avec une maladie rare, 23 établissements repèrent des usagers avec une maladie neurodégénérative, dont 18 indiquent accueillir des personnes avec la maladie de Huntington, soit la seule maladie citée relevant de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM. Les autres pathologies prises en charge par la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM ne sont pas citées car elles ne sont sans doute pas repérées au sein des établissements.

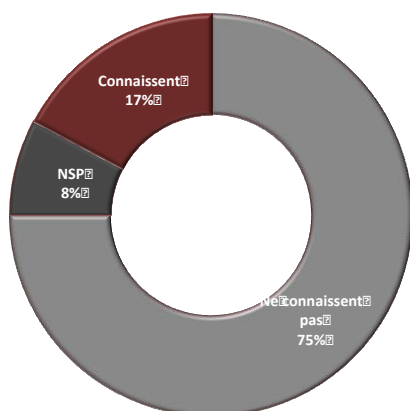
2.2.4. Connaissance du Plan National Maladies Rares (PNMR1 et PNMR2)

Figure n°18 : Connaissance du Plan National Maladies Rares (PNMR1 et PNMR2)

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Connaissent	15	20%	10	17%	2	6%	4	31%	31	17%
Ne connaissent pas	57	75%	41	69%	29	91%	8	62%	135	75%
Ne sait pas	4	5%	8	14%	1	3%	1	8%	14	8%
Total	76	100%	59	100%	32	100%	13	100%	180	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°19 : Connaissance du Plan National Maladies Rares (PNMR1 et PNMR2)



Les $\frac{3}{4}$ des établissements ne sont pas informés du Plan National Maladies Rares (PNMR1 et PNMR2).

Cette proportion descend à 58 % pour les établissements repérant des personnes atteintes de maladies rares.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

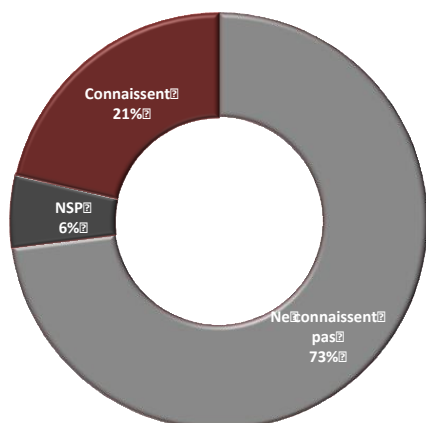
2.2.5. Connaissance des Filières de Santé Maladies Rares

Figure n°20 : Connaissance des Filières de Santé Maladies Rares

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Connaissent	18	24%	12	20%	4	13%	4	33%	38	21%
Ne connaissent pas	51	68%	43	73%	28	88%	8	67%	130	73%
Ne sait pas	6	8%	4	7%	0	0%	0	0%	10	6%
Total	75	100%	59	100%	32	100%	12	100%	178	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°21 : Connaissance des Filières de Santé Maladies Rares



Près des ¾ des établissements ne connaissent pas les Filières de Santé Maladies Rares.

21 % des établissements connaissent ces filières. Cette proportion atteint 31 % pour les établissements ayant indiqué repérer des personnes atteintes de maladies rares dans leur structure.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

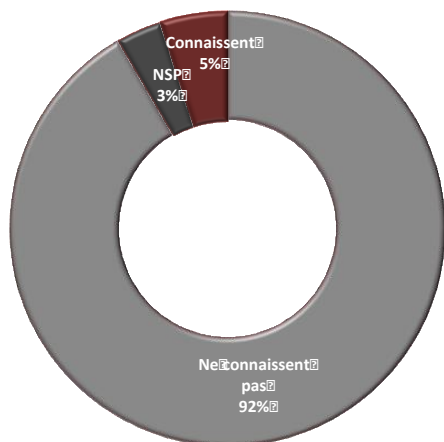
2.2.6. Connaissance de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM

Figure n°22 : Connaissance de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Connaissent	4	5%	2	3%	2	6%	1	8%	9	5%
Ne connaissent pas	69	91%	55	93%	29	91%	12	92%	165	92%
Ne sait pas	3	4%	2	3%	1	3%	0	0%	6	3%
Total	76	100%	59	100%	32	100%	13	100%	180	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°23 : Connaissance de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM



9 établissements connaissent la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM (5 en Loire-Atlantique, 1 dans les Ardennes, 1 dans les Hauts-de-Seine, 1 dans les Bouches-du-Rhône et 1 dans l’Hérault).

Sur ces 9 structures, 6 connaissent un ou plusieurs Centres de Référence ou centres de compétence de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Ces établissements ont travaillé avec ces centres dans le cadre de l'accueil (accueil permanent ou temporaire) de personnes avec une maladie rare :

- pour avoir un soutien médical ;
- pour trouver une solution « de crise » d'un usager ;
- pour une information sur une pathologie précise ;
- pour un partage de connaissance interdisciplinaire et inter structure.

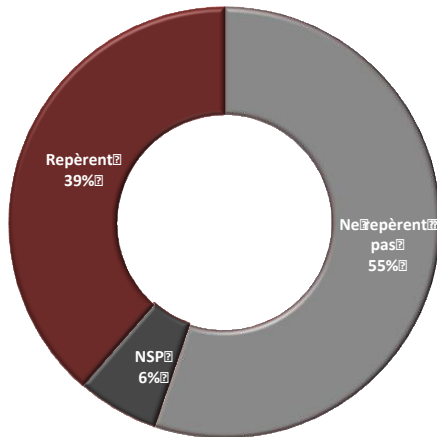
2.2.7. Identification des partenaires « maladies rares »

Figure n°24 : Identification des interlocuteurs du secteur sanitaire

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Repèrent	31	42%	25	42%	6	19%	7	50%	69	39%
Ne repèrent pas	39	53%	32	54%	23	72%	5	36%	99	55%
Ne sait pas	4	5%	2	3%	3	9%	2	14%	11	6%
Total	74	100%	59	100%	32	100%	14	100%	179	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°25 : Identification des interlocuteurs du secteur sanitaire



La majorité des établissements ne repère pas facilement les interlocuteurs du secteur sanitaire (Centres de Référence, centres de compétence) à contacter pour des questions relatives aux maladies rares.

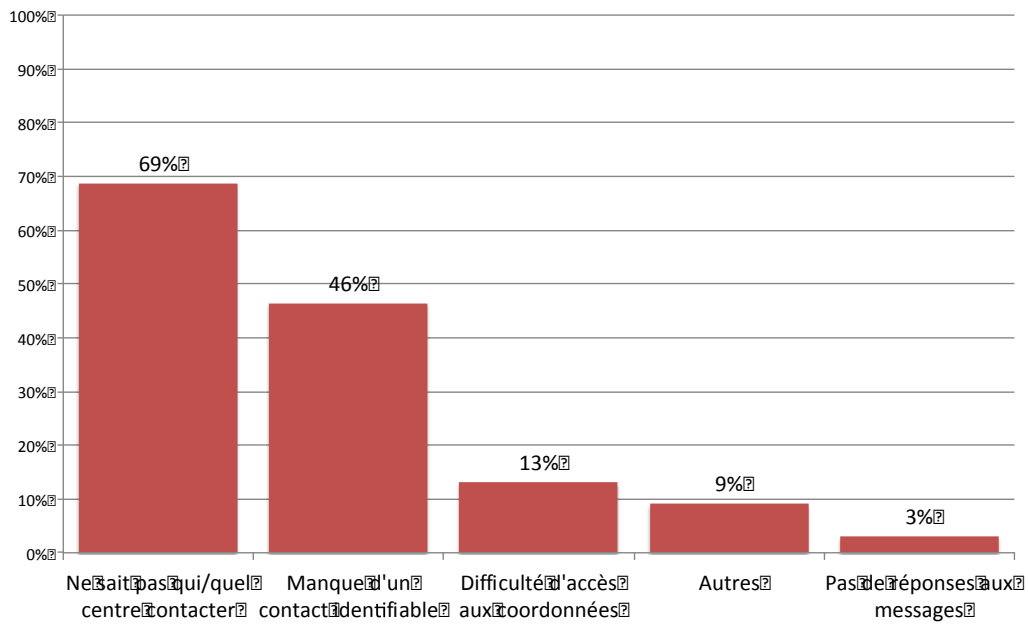
Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°26 : Difficultés repérées (plusieurs réponses possibles)

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Manque d'un contact identifiable	21	54%	10	31%	11	48%	4	80%	46	46%
Difficulté d'accès aux coordonnées	4	10%	4	13%	1	4%	4	80%	13	13%
Ne sait pas qui/quel centre contacter	24	62%	25	78%	15	65%	4	80%	68	69%
Pas de réponses aux messages	2	5%	0	0%	0	0%	1	20%	3	3%
Autres	5	13%	2	6%	2	9%	0	0%	9	9%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°27 : Difficultés repérées (plusieurs réponses possibles)



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

69 % des structures ne savent pas qui ou quel centre contacter pour une maladie rare.
 46 % confirment le manque d'un contact identifiable.

2.3. Admission et accueil des usagers dans les établissements

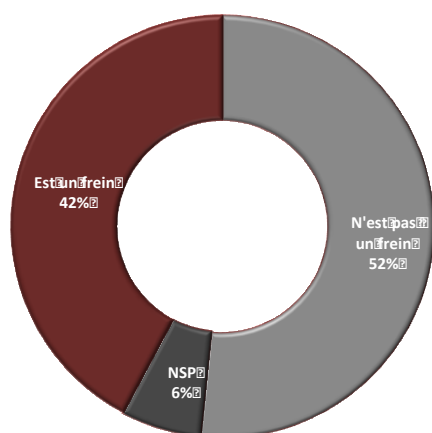
2.3.1. Besoin d'information sur la maladie rare

Figure n°28 : Besoin d'information sur la maladie rare pour l'étude des dossiers d'admission

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Est un frein	32	42%	27	47%	12	38%	5	36%	76	42%
N'est pas un frein	40	53%	28	48%	16	50%	9	64%	93	52%
Nécessite pas	4	5%	3	5%	4	13%	0	0%	11	6%
Total	76	100%	58	100%	32	100%	14	100%	180	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°29 : Besoin d'information pour l'étude des dossiers d'admission



Le manque d'information sur la maladie rare reste une question importante dans l'étude des dossiers lors d'une commission d'admission.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°30 : Besoins d'information (plusieurs réponses possibles)

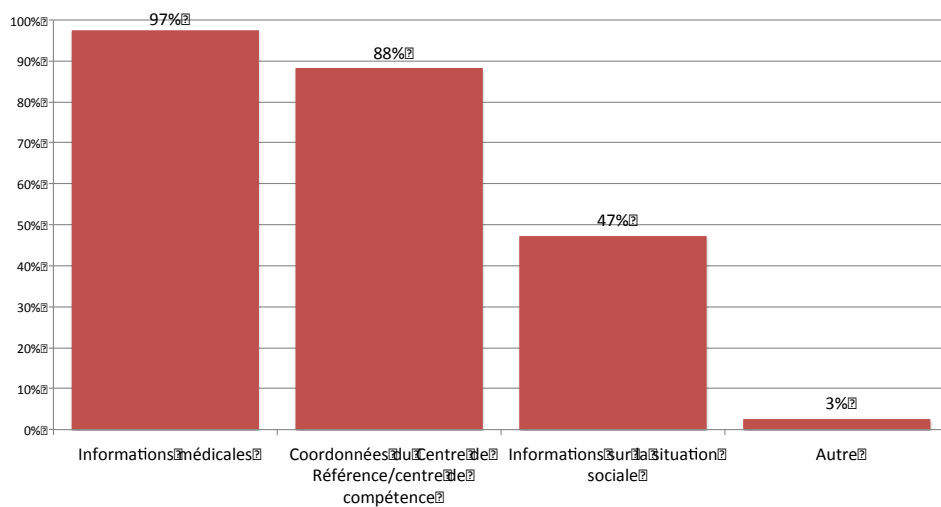
	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Informations médicales	30	94%	27	100%	12	100%	5	100%	74	97%
Informations sur la situation sociale	14	44%	14	52%	7	58%	1	20%	36	47%
Coordonnées du Centre de Référence/centre de compétence	28	88%	26	96%	10	83%	3	60%	67	88%
Autre	0	0%	1	4%	0	0%	1	20%	2	3%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Les établissements ayant répondu que le manque d'information peut être un frein à une admission souhaitent avoir :

- 97% des informations médicales ;
- 88 % les coordonnées du Centre de Référence ou du centre de compétence ;
- 47 % des informations sur la situation sociale de la personne.

Figure n°31 : Besoin d'information (plusieurs réponses possibles)



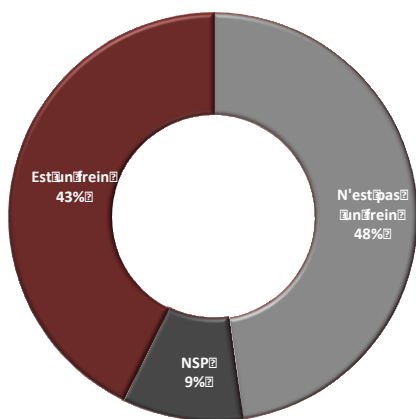
Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°32 : Besoin d'information pour l'accueil

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Est un frein	28	38%	28	48%	15	47%	5	36%	76	43%
N'est pas un frein	41	55%	25	43%	11	34%	8	57%	85	48%
Nesait pas	5	7%	5	9%	6	19%	1	7%	17	10%
Total	74	100%	58	100%	32	100%	14	100%	178	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°33: Besoin d'information pour l'accueil



La part d'établissements considérant que le manque d'information est un frein pour l'accueil des personnes est importante puisqu'elle est dans une proportion similaire à celle des établissements qui considèrent que ce n'est pas un frein.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°34 : Besoin d'information (plusieurs réponses possibles)

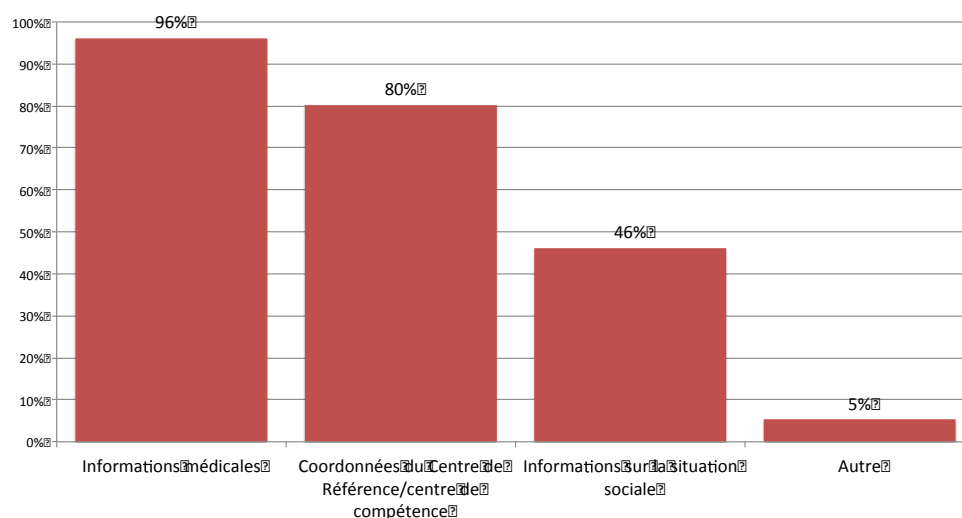
	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Informations médicales	26	93%	28	100%	14	93%	5	100%	73	96%
Informations sur la situation sociale	12	43%	12	43%	8	53%	3	60%	35	46%
Coordonnées du Centre de Référence/centre de compétence	20	71%	25	89%	12	80%	4	80%	61	80%
Autre	1	4%	2	7%	0	0%	1	20%	4	5%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Les établissements ayant répondu que le manque d'information peut être un frein à l'accueil souhaitent avoir :

- 96% des informations médicales ;
- 80 % les coordonnées du Centre de Référence ou du centre de compétence ;
- 46 % des informations sur la situation sociale de la personne.

Figure n°35 : Besoin d'information (plusieurs réponses possibles)



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

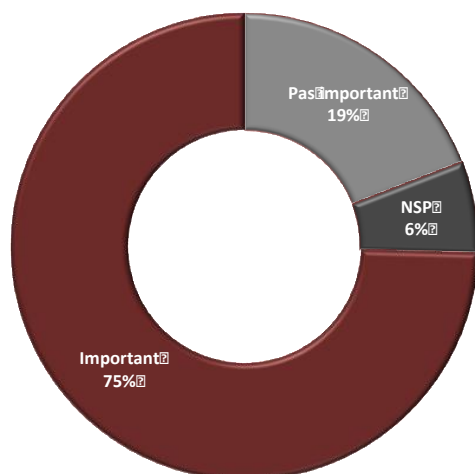
2.3.2. Connaissance de la situation médicale et sociale

Figure n°36 : Présence d'une personne connaissant la situation médicale et sociale lors de la commission d'admission

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Important	54	73%	43	75%	24	75%	11	79%	132	75%
Pas important	15	20%	11	19%	6	19%	2	14%	34	19%
Ne sait pas	5	7%	3	5%	2	6%	1	7%	11	6%
Total	74	100%	57	100%	32	100%	14	100%	177	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°37 : Présence d’une personne connaissant la situation médicale et sociale lors de la commission d’admission



¾ des répondants considèrent important la présence d’une personne connaissant la situation médicale et sociale de l’usager avec une maladie rare lors d’une commission d’admission.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°38 : Éléments favorisant l’admission d’un usager avec une maladie rare relevant de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM (plusieurs réponses possibles)

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Une information collective pour les professionnels sur la maladie de l’usager	62	82%	44	75%	28	88%	12	86%	146	81%
Un soutien médical du Centre de Référence ou du Centre de compétence de la filière	56	74%	47	80%	26	81%	11	79%	140	77%
Autre	4	5%	3	5%	2	6%	0	0%	9	5%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Lors de l’admission d’une personne avec une maladie rare relevant de la filière santé Maladies Rares BRAIN-TEAM, 81 % des établissements souhaitent une information collective sur la maladie de l’usager. 77 % ont besoin d’un soutien médical du Centre de Référence ou du centre de compétence de la filière.

Les structures souhaitent que le soutien médical et l’information aient lieu dès l’admission mais aussi tout au long de la prise en charge dans l’établissement.

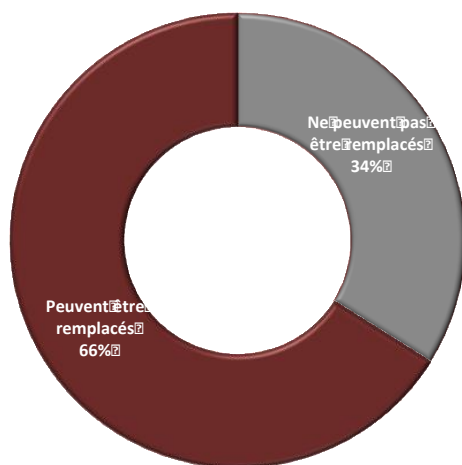
2.3.3. Utilisation d’une fiche unique sur la situation médicale et sociale

Figure n°39 : Fiche médicale unique

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Peuvent être remplacés	46	67%	33	62%	23	74%	7	58%	109	66%
Ne peuvent pas être remplacés	23	33%	20	38%	8	26%	5	42%	56	34%
Total	69	100%	53	100%	31	100%	12	100%	165	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°40 : Fiche médicale unique



Les 2/3 des établissements répondants sont intéressés pour l’utiliser la fiche médicale unique utilisée par la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM, pour transmettre les renseignements sur la pathologie de l’usager.

Les autres structures souhaitent prendre connaissance du contenu de la fiche unique avant de s’engager.

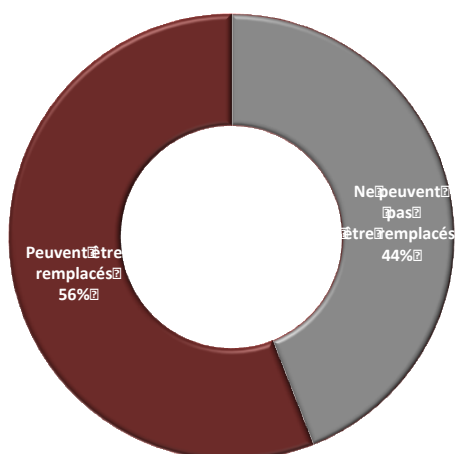
Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°41 : Fiche unique sur la situation sociale

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Peuvent être remplacés	39	55%	30	57%	17	55%	8	62%	94	56%
Ne peuvent pas être remplacés	32	45%	23	43%	14	45%	5	38%	74	44%
Total	71	100%	53	100%	31	100%	13	100%	168	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°42 : Fiche unique sur la situation sociale



56 % des établissements pensent qu'il est possible de remplacer les renseignements demandés sur la situation sociale dans les dossiers d'admission par la fiche unique sur la situation sociale utilisée par la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM.

De la même manière que pour la fiche médicale unique, les autres structures souhaitent prendre connaissance du contenu de la fiche avant de s'engager.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

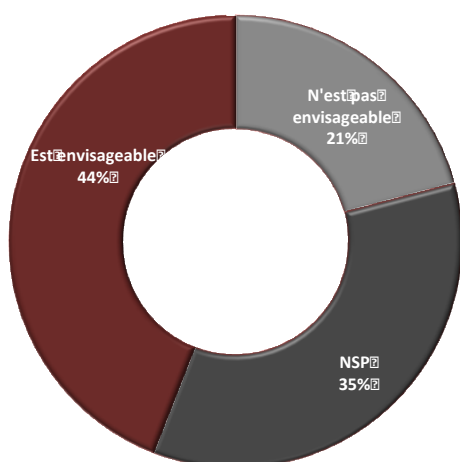
2.3.4. Information sur les places libres

Figure n°43 : Informations sur les places libres

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Est envisageable	38	51%	22	39%	13	41%	5	36%	78	44%
N'est pas envisageable	14	19%	14	25%	7	22%	2	14%	37	21%
N'a pas	23	31%	20	36%	12	38%	7	50%	62	35%
Total	75	100%	56	100%	32	100%	14	100%	177	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°44 : Informations sur les places libres



44% des établissements indiquent qu'il est envisageable d'informer la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM des places disponibles. La modalité de transmission d'information la plus citée est le mail.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

2.4. Formation/sensibilisation aux maladies rares relevant de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM

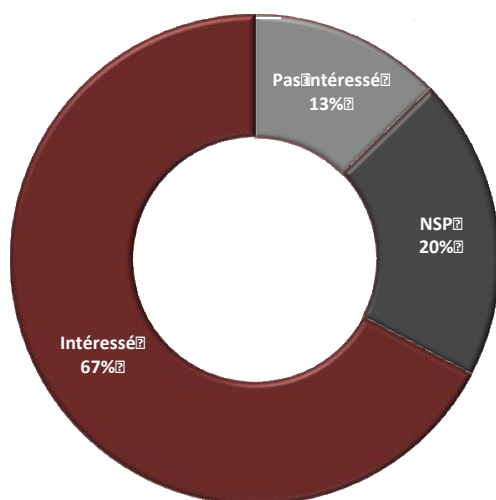
2.4.1. Besoin de formation

Figure n°45 : Actions de formation sur les maladies relevant de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Intéressé	49	64%	41	71%	19	59%	12	86%	121	67%
Pas intéressé	11	14%	8	14%	3	9%	1	7%	23	13%
Ne sait pas	16	21%	9	16%	10	31%	1	7%	36	20%
Total	76	100%	58	100%	32	100%	14	100%	180	100%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

Figure n°46 : Actions de formation sur les maladies relevant de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM



121 établissements (soit les 2/3), indiquent être intéressés par des actions de formation sur les maladies prises en charge par la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

2.4.2. Type de professionnels

Figure n°47 : Types de professionnels (plusieurs réponses possibles)

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Professionnels AMP/ASH	44	90%	36	88%	17	89%	6	50%	103	85%
Professionnels éducatifs	38	78%	36	88%	18	95%	9	75%	101	83%
Professionnels médicaux ou paramédicaux	49	100%	40	98%	16	84%	11	92%	116	96%
Encadrants	33	67%	31	76%	15	79%	10	83%	89	74%
Autres	2	4%	3	7%	1	5%	0	0%	6	5%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016 – N = 181 – n = 180 – n' = 121

96 % des établissements souhaitent former les professionnels médicaux ou paramédicaux, 85 % les professionnels AMP/ASH et professionnels éducatifs et 74 % les cadres (directeurs, directeurs-adjoint, cadres de santé, chefs de services, ...).

60 % souhaitent former l'ensemble des professionnels de leur établissement.

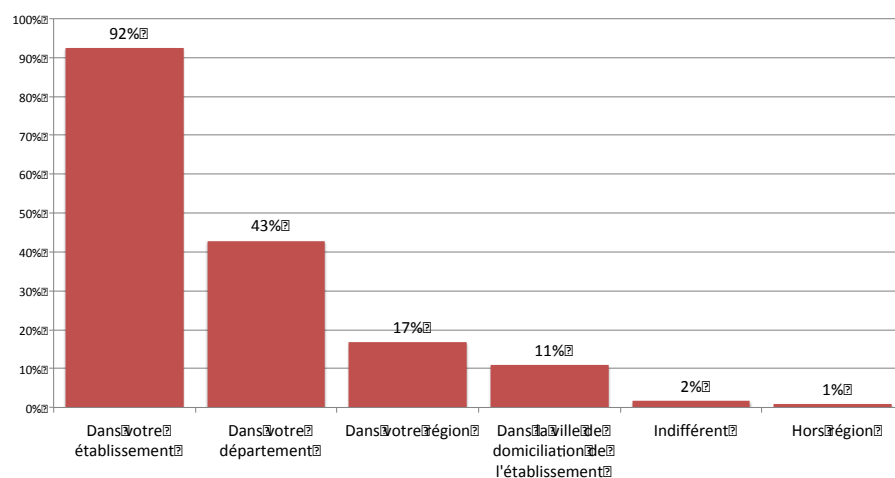
2.4.3. Lieu de la formation

Figure n°48 : Lieu de la formation (plusieurs réponses possibles)

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Dans votre établissement	46	94%	38	95%	16	89%	10	83%	110	92%
Dans la ville de domiciliation de l'établissement	6	12%	3	8%	2	11%	2	17%	13	11%
Dans votre département	18	37%	16	40%	11	61%	6	50%	51	43%
Dans votre région	11	22%	6	15%	3	17%	0	0%	20	17%
Hors région	1	2%	0	0%	0	0%	0	0%	1	1%
Indifférent	1	2%	0	0%	0	0%	1	8%	2	2%

Source Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°49 : Lieu de formation (plusieurs réponses possibles)



Les établissements répondants souhaitent majoritairement que la formation soit réalisée au sein de leur structure.

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

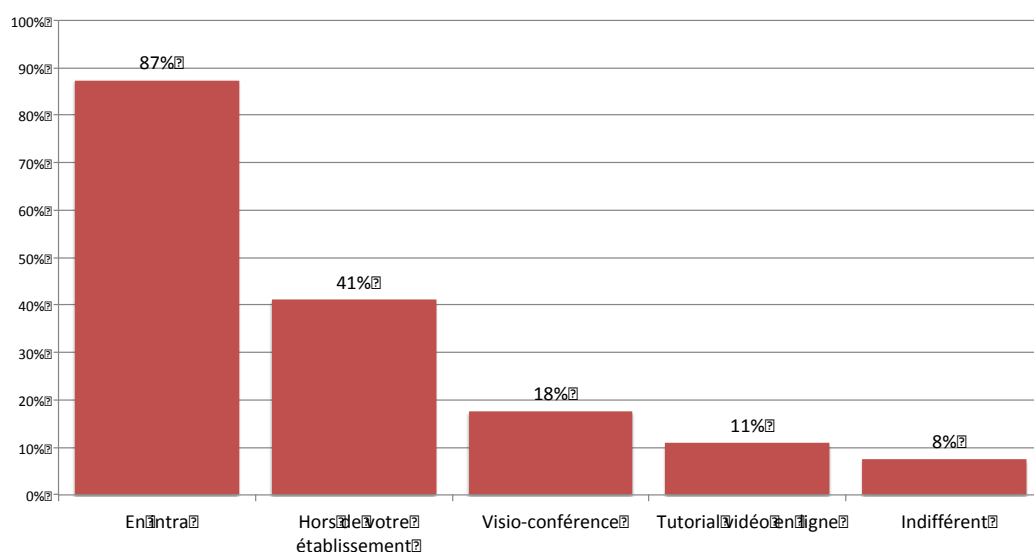
2.4.4. Modalités de formation

Figure n°50 : Modalités de formation (plusieurs réponses possibles)

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
En intra	42	86%	38	95%	16	89%	8	73%	104	87%
Hors de votre établissement	17	35%	17	43%	10	56%	5	45%	49	41%
Visio-conférence	6	12%	9	23%	3	17%	3	27%	21	18%
Tutoriel Vidéo en ligne	8	16%	3	8%	1	6%	1	9%	13	11%
Indifférent	5	10%	2	5%	1	6%	1	9%	9	8%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°51 : Modalités de formation (plusieurs réponses possibles)



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

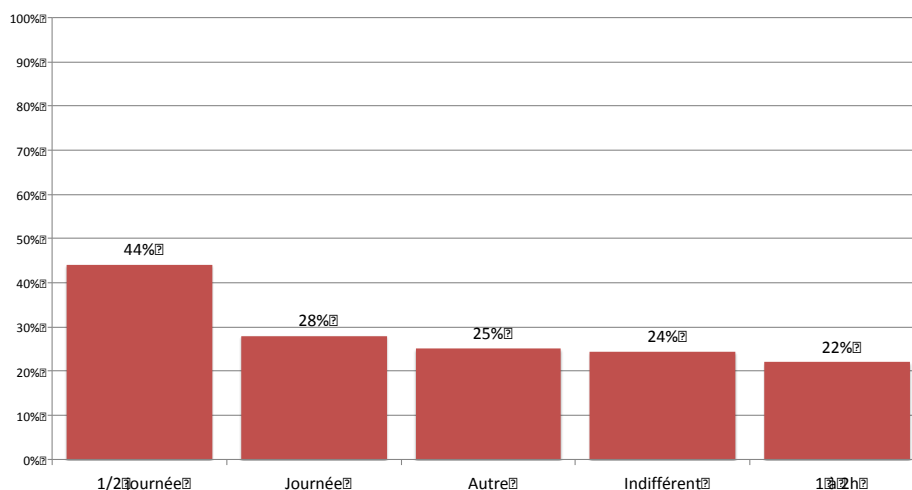
2.4.5. Durée de formation

Figure n°52 : Durée (plusieurs réponses possibles)

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
1 à 2h	10	20%	11	27%	4	21%	2	17%	27	22%
1/2 journée	15	31%	24	59%	8	42%	6	50%	53	44%
Journée	17	35%	9	22%	7	37%	1	8%	34	28%
Indifférent	18	37%	4	10%	2	11%	5	42%	29	24%
Autre	18	37%	5	12%	3	16%	4	33%	30	25%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREA I 2016

Figure n°53 : Durée (plusieurs réponses possibles)



Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016

44 % des établissements souhaitent une formation à la ½ journée.

La moitié a cependant répondu « indifférent » ou « autre », précisant que la durée dépendait du contenu de la formation.

2.4.6. Contenu de formation

Figure n°54 : Sujet de formation (plusieurs réponses possibles)

	MAS		FAM		Foyer de vie		Autre		Total	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Soutien aux pratiques professionnelles	45	94%	40	98%	19	100%	10	91%	114	96%
Maladie rare précise	39	81%	34	83%	14	74%	9	82%	96	81%

Source : Enquête BRAIN-TEAM - CREAI 2016 – N = 181 – n = 180 – n' = 121 – n'' = 119

Sur les 119 établissements répondants, 114 souhaitent une formation sur le soutien aux pratiques professionnelles et 96 sur une maladie rare précise (ex : la maladie Huntington).

3. CONCLUSION

L'enquête confirme l'intérêt des établissements pour développer des liens avec les acteurs de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM.

Les établissements avaient la possibilité d'indiquer des points ou sujets qu'ils souhaitent développer avec le secteur sanitaire – filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM.

Les principaux axes de développement cités sont :

- L'Information et la formation : développer l'accès aux ressources, avoir une meilleure connaissance de ces maladies et de leur évolution pour ainsi mieux accompagner les personnes, échanger autour de ces maladies et aborder des approches multiples.
- Soutien personnalisé pour des situations précises : soutien médical, informations précises sur certaines maladies, aide à l'ajustement de l'accompagnement
- Informations sur la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM : avoir des éléments d'informations supplémentaires sur la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM, avoir connaissance de la fiche médicale et la fiche sur la situation sociale de la personne utilisées par la filière.

Cette enquête nationale donne pour ambition de développer le lien entre les structures médico-sociales et les acteurs de la filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM. Pour cela des actions vont prochainement être amorcées et se développer avec en outre pour priorités :

- La création d'un **réseau national médico-social BRAIN-TEAM** pour favoriser la capitalisation des savoirs faire, des expériences et leur diffusion.
- La création d'un site internet BRAIN-TEAM avec un **accès spécifique « médico-social »**
- La mise en place de **formations** de proximité
- L'accès à des **tutoriels vidéo**
- La signature de **conventions de partenariat**

BRAIN-TEAM remercie tous les établissements qui ont contribué à l'étude et amorcé une dynamique

ANNEXES

- Glossaire
- Cartographie des acteurs
- Pathologies de la filière

GLOSSAIRE

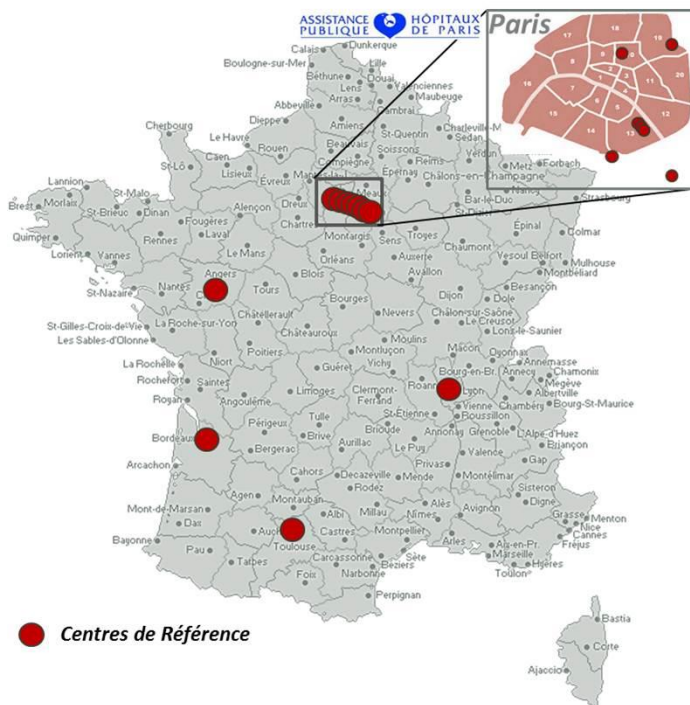
AMP	Aide Médico-Psychologique
ASH	Agent des Services Hospitaliers
CCMR	Centre de Compétence Maladies Rares
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
CREAI	Centre Régional d'Etudes, d'Actions et d'Informations en faveur des personnes en situation de vulnérabilité
CRMR	Centre de Référence Maladies Rares
EMS	Etablissements Médico-Sociaux
FAM	Foyer d'Accueil Médicalisé
FSMR	Filières de Santé Maladies Rares
IME	Institut Médico-Educatif
MAS	Maison d'Accueil Spécialisée
PNMR	Plan National Maladies Rares

Cartographie des acteurs

La filière BRAIN-TEAM, animée par le Pr Christophe Verny (CHU Angers), s'organise autour de 10 Centres de Référence Maladies Rares listés dans le tableau ci-après et représentés géographiquement sur la carte associée (points rouges).

7 des 10 CRMR sont localisés à Paris et sont hébergés dans des groupes hospitaliers de l'AP-HP.

3 CRMR sont en régions, dont le CRMR Neurogénétique à Angers, le CRMR Atrophie multisystématisée (bi-sites à Toulouse et Bordeaux) et enfin le CRMR des Syndromes Neurologiques Paranéoplasiques à Lyon.



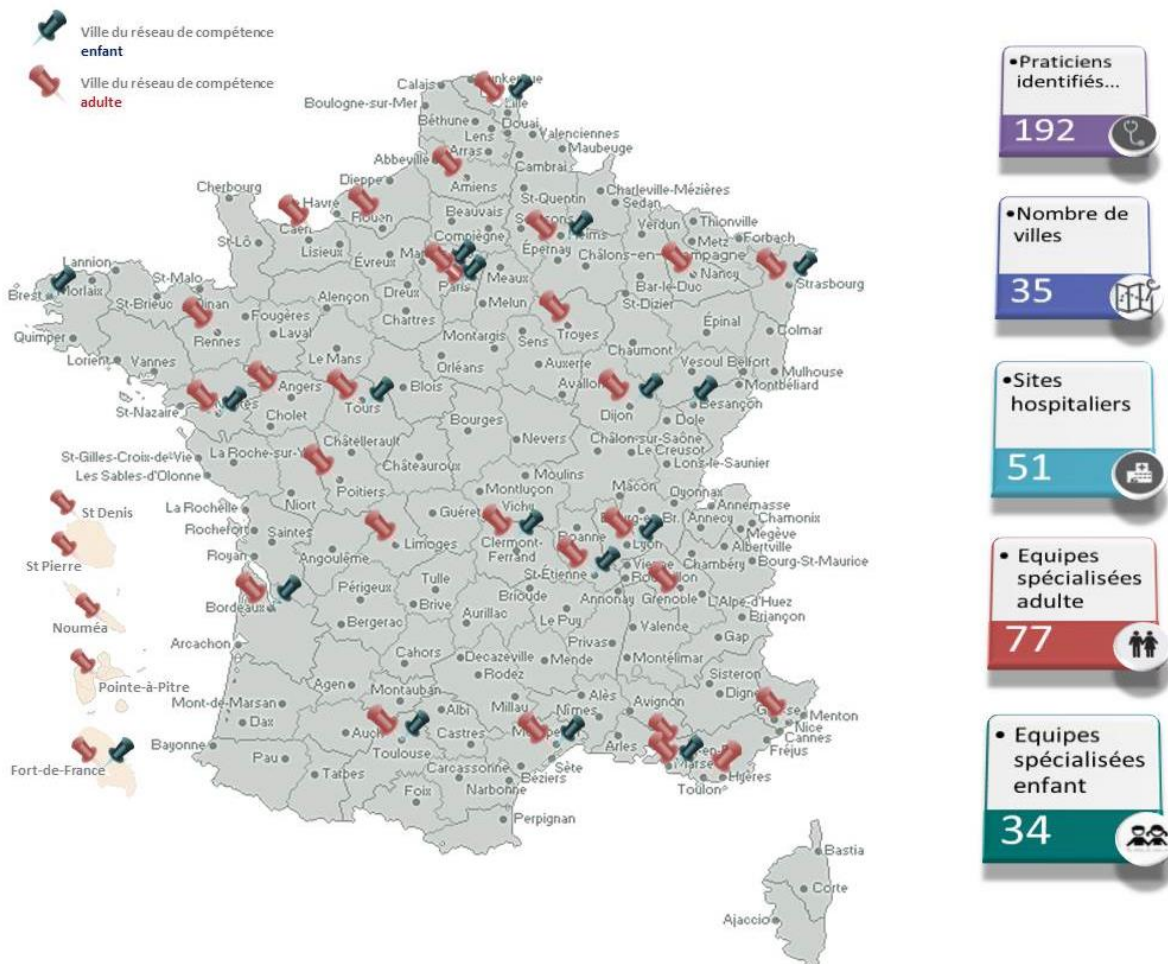
Centre de Référence	Coordonnateur du Centre
Neurogénétique	Pr C. Verny/ Pr D. Bonneau CHU Angers
Neurogénétique	Pr A. Durr Pitié-Salpêtrière (Paris)
Leucodystrophies	Pr O. Boespflug-Tanguy R.Debré (Paris)
Syndrome Gilles de la Tourette	Dr A. Hartmann Pitié-Salpêtrière (Paris)
Maladie de Huntington	Pr A-C. Bachoud-Lévi H. Mondor (Créteil)
Atrophies Multisystématisées	Pr O. Rascol CHU Toulouse
Démences rares	Pr B.Dubois Pitié-Salpêtrière (Paris)
Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil	Pr H. Chabriat Lariboisière (Paris)
Maladies inflammatoires du cerveau	Dr K. Deiva Bicêtre (Kremlin-Bicêtre)
Syndromes neurologiques paranéoplasiques	Pr J. Honnorat HCL-GH Est (Lyon)

Les 10 CRMR se répartissent sur un total de 20 sites constitutifs listés ci-dessous :

Centre de Référence	Coordonnateur du Centre	Sites constitutifs du CRMR
Neurogénétique	Pr C. Verny/ Pr D. Bonneau CHU Angers	
Neurogénétique	Pr A. Durr Pitié-Salpêtrière (Paris)	Pr T. Billette, Trousseau (Paris) Pr M. Vidailhet, Pitié-Salpêtrière (Paris)
Leucodystrophies	Pr O. Boespflug-Tanguy R.Debré (Paris)	Pr P. Aubourg, Bicêtre (Kremlin-Bicêtre)
Syndrome Gilles de la Tourette	Dr A. Hartmann Pitié-Salpêtrière (Paris)	Dr. A. Hubert, R.Debré (Paris)
Maladie de Huntington	Pr A-C. Bachoud-Lévi H. Mondor (Créteil)	Pr D. Rodriguez, Trousseau (Paris) Dr Ph. Chemouilli, A. Chenevier (Créteil) Dr P. Charles, Pitié-Salpêtrière (Paris)
Atrophies Multisystématisées	Pr O. Rascol CHU Toulouse	Pr W. Meissner, CHU Bordeaux
Démences rares	Pr B. Dubois Pitié-Salpêtrière (Paris)	
Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil	Pr H. Chabriat Lariboisière (Paris)	
Maladies inflammatoires du cerveau	Dr K. Deiva Bicêtre (Kremlin-Bicêtre)	
Syndromes neurologiques paranéoplasiques	Pr J. Honnorat HCL-GH Est (Lyon)	Pr J-C. Antoine, CHU Saint-Etienne Pr J-Y. Delattre, Pitié-Salpêtrière (Paris)

Les CRMR travaillent avec des centres de compétences et centres spécialisés adultes et enfants. L'ensemble des centres constitue le réseau de compétence de la filière et est réparti dans toute la France (voir carte ci-après).

La récente mise à jour du réseau de compétence a identifié 192 praticiens dans le réseau, répartis dans 111 équipes spécialisées prenant en charge adulte/enfant en métropole et en outre-mer.



Pathologies de la filière

Présentation synthétiques des grands groupes de maladies rares de BRAIN-TEAM

● **Aphasie primaire progressive**

Les aphasies primaires progressives (APP) sont des maladies dégénératives rares dues à la dégénérescence des neurones du cortex frontal et temporal. Elles touchent sélectivement les régions cérébrales qui prennent en charge le langage. Elles regroupent les aphasies progressives non fluentes (APNF) et les démences sémantiques (DS).

● **Ataxies**

L'ataxie est marquée par un manque de coordination du mouvement volontaire se manifestant principalement par des troubles de la marche, de l'équilibre, de l'élocution, et de la coordination des quatre membres. Elle est la manifestation clinique d'un dysfonctionnement ou d'une dégénérescence du cervelet ou du tronc cérébral.

● **Atrophie multisystématisée**

L'atrophie multisystématisée (AMS) est une maladie neurodégénérative rare débutant à l'âge adulte, caractérisée par la combinaison variable d'un **syndrome parkinsonien** (lenteur, rigidité, tremblement), une **ataxie** (déséquilibre, maladresse) et d'une **dysautonomie** (hypotension orthostatique ou troubles génito-sphinctériens). Il existe des facteurs de susceptibilité génétiques mais pas de gène causal identifié à ce jour.

● **Dégénérescence cortico-basale**

Les **dégénérescences cortico-basales** (DCB) sont des maladies dégénératives rares qui associent des troubles cognitifs, des symptômes parkinsoniens et des difficultés gestuelles (apraxie).

● **Démence fronto-temporale**

Les **dégénérescences fronto-temporales (DFT)** (ou démences fronto-temporales) sont des maladies dégénératives rares dues à la dégénérescence des neurones du cortex frontal dans lesquelles les troubles du comportement prédominent.

● **Dystonies**

La dystonie est un trouble du tonus musculaire entraînant des contractions musculaires involontaires. Elles se traduisent par des postures ou des mouvements anormaux à des degrés très variables de sévérité, pouvant aller du torticolis ou crampe de l'écrivain (formes focales) à des formes très sévères généralisées. La dystonie est induite par un dysfonctionnement des ganglions de la base et du cervelet.

● **Leucodystrophies**

Les leucodystrophies sont des maladies rares de la substance blanche caractérisées par une atteinte progressive de la substance blanche du système nerveux central, d'apparence primitive et non inflammatoire. Ce sont presque exclusivement des maladies génétiques. Les leucodystrophies ont des conséquences cliniques lourdes et multiples qui dépendent de la topographie des lésions (troubles cognitifs, psychiatriques et moteurs).

● **Maladie de Huntington**

La maladie de Huntington, également dénommée chorée de Huntington, est une affection génétique et héréditaire conduisant à la destruction des neurones du striatum puis, à des degrés variables, à une diffusion du processus à d'autres parties du cerveau (cortex et sous-cortex frontal). Elle se traduit principalement par des mouvements involontaires choréiques, des troubles psychiatriques et des troubles cognitifs pouvant arriver jusqu'au stade de démence.

● **Maladies inflammatoires du cerveau**

Les maladies inflammatoires du cerveau sont diverses en termes de tissus touchés : elles peuvent toucher la substance blanche tels que les encéphalo-myélites aiguës disséminées, la sclérose en plaques, les névrites optiques, les myélites transverses, les rhombencéphalites, mais aussi à la fois la substance blanche et grise ou que grise : les encéphalites auto-immunes, les maladies systémiques avec atteinte neurologique ou les vascularites. Elles sont également d'origines diverses : génétiques ou dues à des processus primaires d'inflammation liés par exemple à une infection ou des processus auto-immuns.

● **Maladies vasculaires rare du système nerveux central et de la rétine**

Ces maladies rares regroupent diverses affections vasculaires rares familiales ou sporadiques du système nerveux central et de la rétine telles que : CADASIL, leucoencéphalopathies vasculaires familiales, angiopathies amyloïdes cérébrales, tortuosités artériolaires rétiniennes, vasculopathies cérébro-rétiniennes héréditaires avec ou sans mutation des gènes COL4A1 ou TREX1, cavernomes rétiniens et cérébraux héréditaires, hémangioblastomes rétiniens de la maladie de Von Hippel Lindau, maladie de Moya-Moya, malformations artério-veineuses cérébrales, anévrysmes cérébraux familiaux, thromboses veineuses cérébrales, communications artério-veineuses rétiniennes, dissections des artères cervicales et cérébrales héréditaires, IRVAN, migraine hémiplégique familiale, maladie de Coats, masses télangiectasiques périphériques, télangiectasies maculaires et vitréorétinopathie exsudative familiale.

● **Paralysie supranucléaire progressive**

La paralysie supranucléaire progressive (PSP) est une maladie dégénérative rare due à la dégénérescence des neurones du cortex frontal et du tronc cérébral. La PSP fait partie des syndromes parkinsoniens atypiques, et représente 5 à 10 % des syndromes parkinsoniens. Elle s'accompagne à des degrés variables de sévérité d'un dysfonctionnement frontal, d'un syndrome parkinsonien, de troubles oculomoteurs et de troubles posturaux.

● **Paraparésies spastiques**

Les paraplégies spastiques représentent un groupe de maladies hétérogène sur le plan génétique et clinique, dont la caractéristique commune est une spasticité progressive et une hyperréflexie des membres inférieurs, souvent associée à des troubles vésico-sphinctériens. On décrit des formes pures ou bien complexes (association à d'autres syndromes neurologiques).

● **Syndrome de Gilles de la Tourette**

Le syndrome de Gilles de la Tourette (SGT) est une maladie neurologique à composante génétique caractérisée par des tics involontaires, soudains, brefs et intermittents, se traduisant par des mouvements (tics moteurs) ou des vocalisations (tics sonores). Il s'ajoute fréquemment un ou plusieurs troubles du comportement : déficit de l'attention-hyperactivité, troubles obsessionnels compulsifs, crises de panique ou de rage, troubles du sommeil ou de l'apprentissage.

● **Syndrome neurologique paranéoplasique**

Les syndromes neurologiques paranéoplasiques (SNP) et les encéphalites autoimmunes (EA) peuvent être définis comme des effets à distance d'un cancer qui ne sont causés ni par la tumeur ou ses métastases, ni par une infection, une ischémie ou des perturbations métaboliques. Ce sont des maladies rares survenant chez environ 0.5% des patients présentant un cancer, mais elles peuvent aussi survenir en l'absence de cancer. Ces maladies dépendent pour la plupart d'un processus auto-immun mettant en cause des antigènes communs aux tumeurs et au système nerveux (antigènes dits onco-neuronaux).

La liste détaillée des groupes de pathologies de la filière est proposée ci-après.

Maladies suivies par les CRMR de BRAIN-TEAM regroupées par grands groupes de pathologies

CRMR	Groupe de maladies	Maladies
AMS	Atrophie multisystématisée	Atrophie multisystématisée type parkinsonien Atrophie multisystématisée type cérébelleux
CERVCO	Maladie vasculaire rare du système nerveux central et de la rétine	Maladie de von Hippel-Lindau CADASIL Migraine hémiplégique familiale ou sporadique Maladie de Moyamoya Vitréorétinopathie exsudative familiale Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales Leucoencéphalopathie vasculaire familiale Hémangiome caverneux de la rétine Syndrome d'hématurie autosomique dominante-tortuosités rétiniennes-crampes musculaires Tortuosité des artères de la rétine Maladie des petits vaisseaux cérébraux, non liée à NOTCH3 Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose Malformation artério-veineuse cérébrale CARASIL Syndrome IRVAN Anévrisme cérébral sacculaire familial Vasculopathie cérébro-rétinienne HERNS syndrome Rétinopathie vasculaire héréditaire Angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope syndrome Syndrome de Coats-plus Thromboses des veines et sinus cérébraux Communication artério-veineuse rétinienne congénitale Télangiectasie maculaire idiopathique type 1 Télangiectasie maculaire idiopathique type 3 Masses télangiectasiques périphériques Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce Maladie de Coats Porencéphalie familiale
Démences rares	Aphasie primaire progressive	Démence sémantique Aphasie primaire progressive non fluente Aphasie primaire progressive logopénique
	Paralysie supranucléaire progressive	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-parkinsonisme Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-akinésie pure avec freezing de la marche Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-syndrome cortico-basal Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-aphasie progressive non fluente
	Démence fronto-temporale	Démence sémantique Aphasie primaire progressive non fluente Démence fronto-temporale, variante comportementale Atrophie du lobe temporal droit
	Dégénérescence cortico-basale	Dégénérescence cortico-basale

CRMR	Groupe de maladies	Maladies
Maladie de Huntington	Syndrome pseudo-Huntington	Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne Chorée bénigne familiale Ataxie spinocérébelleuse type 1 Ataxie spinocérébelleuse type 2 Maladie de Machado-Joseph Ataxie spinocérébelleuse type 17 Neuroferritinopathie Maladie de Huntington-like 3 Neuroacanthocytose Chorée-acanthocytose Syndrome de McLeod Maladie de Huntington-like 2 Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase
	Maladie neurodégénérative avec mouvements choréiques	Maladie de Huntington Chorée bénigne familiale Maladie de Huntington-like 1 Syndrome cerveau-poumon-thyroïde Maladie de Huntington juvénile Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72
Leucodystrophies	<i>Démyélinisantes/ Atteinte des organelles/ Peroxysomales</i>	Adrénoleucodystrophie/adrénomyélonéuropathie Maladie de Refsum adulte <i>Spectre Zellweger</i> (Syndrome de Zellweger, Adrénoleucodystrophie néonatale, Maladie de Refsum infantile)
	<i>Démyélinisantes/ Atteinte des organelles/ Lysosomales</i>	Leucodystrophie métachromatique Maladie de Krabbe
	<i>Démyélinisantes/ Atteinte des astrocytes</i>	Maladie d'Alexander Maladie de Canavan Syndrome CACH/VWM Syndrome Ravine Leucodystrophie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux ou MLC
	<i>Démyélinisantes/ Atteintes Vasculaires</i>	Syndrome Aicardi-Goutières
	<i>Hypomyélinisantes</i>	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like Paraplégie spastique 2 Leucodystrophies à polymérase III
	<i>Indéterminées</i>	Leucodystrophie pigmentée orthochromatique Leucodystrophie avec ataxie progressive, surdité et cardiomyopathie
Maladies inflammatoires du cerveau	Maladie infectieuse du système nerveux	Encéphalite à herpès simplex Syndrome de Klüver-Bucy Leucoencéphalopathie multifocale progressive Encéphalopathie nécrosante aiguë de l'enfant Encéphalite focale de Rasmussen Rhombencéphalite de Bickerstaff Encéphalomyélite aiguë disséminée Encéphalite léthargique Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1 Leucoencéphalite sclérosante subaiguë Panencéphalite rubéoleuse
	Myélite transverse aiguë	Myélite transverse aiguë secondaire Myélite transverse aiguë idiopathique

CRM	Groupe de maladies	Maladies
	Encéphalite limbique	Encéphalite limbique paranéoplasique classique Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1 Encéphalite limbique avec anticorps anti-nCMAGs Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur NMDA Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1 Encéphalite limbique aiguë post-transplantation Encéphalite limbique aiguë non-herpétique Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur NMDA Encéphalite limbique avec anticorps caspr2 Encéphalite limbique avec anticorps anti-DPP6
	Sclérose en plaques	Sclérose en plaques
	Syndrome d'activation macrophagique	Syndrome d'activation macrophagique
	<i>Uvéites</i>	Syndrome de Cogan Uvéite intermédiaire Uvéite antérieure idiopathique Maladies systémiques avec uvéite antérieure Uvéite postérieure idiopathique Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada Panuvéite idiopathique Maladies systémiques avec panuvéite
Neurogénétique/ ataxies, paraparésies spastiques	Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	Ataxie spinocérébelleuse type 34 Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle Ataxie spinocérébelleuse type 1 Ataxie spinocérébelleuse type 2 Ataxie spinocérébelleuse type 3 Ataxie spinocérébelleuse type 17 Ataxie spinocérébelleuse type 8 Ataxie spinocérébelleuse type 12 Ataxie spinocérébelleuse type 14 Ataxie spinocérébelleuse type 27 Ataxie spinocérébelleuse type 4 Ataxie spinocérébelleuse type 13 Ataxie spinocérébelleuse type 15/16 Ataxie spinocérébelleuse type 18 Ataxie spinocérébelleuse type 19/22 Ataxie spinocérébelleuse type 21 Ataxie spinocérébelleuse type 23 Ataxie spinocérébelleuse type 28 Ataxie spinocérébelleuse type 20 Ataxie spinocérébelleuse type 25 Ataxie spinocérébelleuse type 29 Ataxie spinocérébelleuse type 32 Ataxie spinocérébelleuse type 35 Ataxie spinocérébelleuse type 36 Ataxie cérébelleuse autosomique dominante, surdité et narcolepsie Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle Ataxie spinocérébelleuse type 37 Ataxie spinocérébelleuse type 40 Ataxie spinocérébelleuse type 6 Ataxie spinocérébelleuse type 5 Ataxie spinocérébelleuse type 11 Ataxie spinocérébelleuse type 26 Ataxie spinocérébelleuse type 30 Ataxie spinocérébelleuse type 31 Ataxie spinocérébelleuse type 38 Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne Ataxie spinocérébelleuse type 10 Ataxie spinocérébelleuse type 7

CRM	Groupe de maladies	Maladies
	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive	Ataxie de Friedreich Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3 Syndrome dysequilibrium Syndrome CAMOS Ataxie cérébelleuse type Caïman Syndrome de Joubert et maladies associées Ataxie cérébelleuse autosomique récessive d'origine métabolique Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-signes pyramidaux-nystagmus-apraxie oculomotrice Ataxie-télangiectasie Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1 Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2 Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1 Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne Ataxie-télangiectasie-like Syndrome de RIDDLE Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux Ataxie spinocérébelleuse infantile Syndrome de Marinesco-Sjögren Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire Ataxie cérébelleuse autosomique récessive syndromique Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficiência intellectuelle Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1
	Ataxie épisodique héréditaire	Ataxie paroxystique familiale Ataxie épisodique type 1 Ataxie épisodique type 3 Ataxie épisodique type 4 Ataxie épisodique type 6 Ataxie épisodique type 7 Ataxie épisodique type 5 Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution
	Ataxie cérébelleuse liée à l'X	Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité Syndrome d'ataxie-surdité-déficiência intellectuelle Anémie sidérolastique liée à l'X et ataxie Syndrome de Christianson Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4 Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 3 Syndrome d'ataxie-apraxie-déficiência intellectuelle lié à l'X Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile Ataxie cérébelleuse liée à l'X non progressive
	Ataxie spastique	Syndrome d'ataxie-myosis congénital Ataxie spastique autosomique dominante type 1 Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie Syndrome d'ataxie spastique-neuropathie précoce Ataxie spastique autosomique récessive avec leucoencéphalopathie Syndrome spasticité-ataxie-anomalies de la marche

CRMR	Groupe de maladies	Maladies
	<i>Paraplégie spastique autosomique dominante</i>	Paraplégie spastique autosomique dominante type 8 Paraplégie spastique autosomique dominante type 12 Paraplégie spastique autosomique dominante type 19 Paraplégie spastique autosomique dominante type 37 Paraplégie spastique autosomique dominante type 42 Paraplégie spastique autosomique dominante type 41 Paraplégie spastique autosomique type 72 Paraplégie spastique autosomique dominante type 73 Syndrome de paraplégie spastique-épilepsie-déficience intellectuelle Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité Syndrome de paraplégie spastique-neuropathie-poïkilodermie Syndrome de parésie spastique-puberté précoce Paraplégie spastique autosomique dominante type 9 Paraplégie spastique autosomique dominante type 17 Paraplégie spastique autosomique dominante type 29 Paraplégie spastique autosomique dominante type 38 Paraplégie spastique autosomique dominante type 36 Syndrome de paraplégie spastique-maladie de Paget Paraplégie spastique autosomique dominante type 3 Paraplégie spastique autosomique dominante type 4 Paraplégie spastique autosomique dominante type 6 Paraplégie spastique autosomique dominante type 10 Paraplégie spastique autosomique dominante type 13 Paraplégie spastique autosomique dominante type 31
	<i>Paraplégie spastique autosomique récessive</i>	Paraplégie spastique autosomique récessive type 20 Paraplégie spastique autosomique récessive type 23 Paraplégie spastique autosomique récessive type 24 Paraplégie spastique autosomique récessive type 25 Paraplégie spastique autosomique récessive type 26 Paraplégie spastique autosomique récessive type 27 Paraplégie spastique autosomique récessive type 39 Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec paraplégie spastique Paraplégie spastique autosomique récessive type 32 Paraplégie spastique autosomique récessive type 18 Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive Paraplégie spastique autosomique récessive type 53 Paraplégie spastique autosomique récessive type 43 Paraplégie spastique autosomique récessive type 55 Paraplégie spastique autosomique récessive type 54 Paraplégie spastique autosomique récessive type 49 Paraplégie spastique autosomique récessive type 46 Paraplégie spastique autosomique récessive type 45 Paraplégie spastique autosomique récessive type 44 Paraplégie spastique autosomique récessive type 58 Paraplégie spastique autosomique récessive type 61 Paraplégie spastique autosomique récessive type 59 Paraplégie spastique autosomique récessive type 60 Paraplégie spastique autosomique récessive type 63 Paraplégie spastique autosomique récessive type 64 Paraplégie spastique autosomique récessive type 66 Paraplégie spastique autosomique récessive type 67 Paraplégie spastique autosomique récessive type 68 Paraplégie spastique autosomique récessive type 69 Paraplégie spastique autosomique récessive type 70 Syndrome de macrocéphalie-paraplégie spastique-dysmorphie Paraplégie spastique autosomique récessive type 11 Paraplégie spastique type 7 Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A Paraplégie spastique autosomique récessive type 14 Paraplégie spastique autosomique récessive type 21 Paraplégie spastique autosomique récessive type 30 Paraplégie spastique autosomique récessive type 35 Paraplégie spastique autosomique récessive type 48 Paraplégie spastique autosomique récessive type 56

CRMR	Groupe de maladies	Maladies
	<i>Paraplégie spastique liée à l'X</i>	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley Paraplégie spastique type 2 Paraplégie spastique liée à l'X type 16 Paraplégie spastique liée à l'X type 34
Neurogénétique/ mouvements anormaux, dystonies	Dystonie rare	Dyskinésie paroxystique Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité Torticolis paroxystique bénin de l'enfant Dystonie dopa-sensible Dystonie myoclonique héréditaire Dystonie-parkinsonisme lié à l'X Dystonie-parkinsonisme à début rapide Dystonie-parkinsonisme de l'adulte Dystonie 16 Dystonie-parkinsonisme infantile Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et la sérotonine Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile Variant de l'ataxie-télangiectasie Dystonie cervicale combinée Syndrome de dystonie-aphonie Dystonie oromandibulaire Syndrome de Meige Dystonie primaire type DYT4 Dystonie primaire type DYT13 Dystonie primaire type DYT2 Dystonie focale autosomique dominante, DYT25 Dystonie primaire type DYT17 Dystonie cranio-cervicale avec atteinte du larynx et des membres supérieures Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23 Dystonie généralisée à début précoce par les membres Dystonie primaire type DYT6 Dystonie primaire type DYT21
	Syndrome parkinsonien rare	Dystonie-parkinsonisme à début rapide Dystonie-parkinsonisme lié à l'X Syndrome parkinsonien-pyramidal Syndrome de Perry Dystonie-parkinsonisme de l'adulte Dystonie 16 Neurodégénérescence striatale autosomique dominante Dystonie-parkinsonisme infantile Syndrome d'hémi-parkinsonisme-hémiatrophie Syndrome de Kufor-Rakeb Syndrome de cirrhose-dystonie-polycythémie-hypermanganésémie Parkinsonisme par déficit en ATP13A2 Syndrome parkinsonien et spasticité liés à l'X Parkinsonisme atypique juvénile
	Troubles divers du mouvement dus à une maladie neurodégénérative	Syndrome de Woodhouse-Sakati Acéroléoplasminémie Neuroferritinopathie Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale Syndrome de Kufor-Rakeb Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller Neurodégénérescence associée à PLA2G6 Neurodégénérescence associée à FA2H Neurodégénérescence associée à la protéine COASY Calcinose striopallidodentée bilatérale Nécrose striatale bilatérale de l'enfant
	Tremblement rare	Géniospasme héréditaire Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile Tremblement orthostatique primaire
	Myoclonie primaire	Dystonie myoclonique héréditaire Myoclonie corticale familiale
	Trouble du mouvement paroxystique rare	Déviation tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie Syndrome de Sandifer
	Hyperexplexie	Hyperexplexie héréditaire Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie Hyperexplexie sporadique

CRM	Groupe de maladies	Maladies
	Hémiplégie alternante	Hémiplégie alternante de l'enfance Hémiplégie alternante nocturne familiale bénigne de l'enfance
Syndrome Gilles de la Tourette	Syndrome de Gilles de la Tourette	Syndrome de Gilles de la Tourette
Syndromes neurologiques paranéoplasiques	Syndrome neurologique paranéoplasique	Syndrome d'opsoclonie-myoclonie Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton Rétinopathie paranéoplasique Encéphalite limbique paranéoplasique classique Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1 Encéphalite limbique avec anticorps anti-nCMAs Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur NMDA