Organisation de la prise en charge des maladies rythmiques héréditaires en France

Unité Inserm UMR 1087-CNRS UMR 6291

Pr Hervé Le Marec

Directeur de l'institut du thorax

Plan maladies rares 2005-2008

Un constat :

- Maladies rares : un problème de santé mal pris en charge
- Méconnaissance des maladies rares aussi bien au niveau des professionnels que du public et des décideurs
- Prise en charge nécessitant des compétences spécifiques
- Diagnostics moléculaires en émergence
- Un domaine où recherche et soins sont très intriqués
- Nécessité de développer la recherche pour transformer la prise en charge
- Nécessité d'un maillage du territoire

Un plan national « maladies rares »

Objectif:

- Mieux connaître l'épidémiologie
- Développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public
- Former les professionnels à mieux les identifier
- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques
- Améliorer l'accès aux soins et à la qualité de la prise en charge des malades
- Répondre aux besoins spécifiques et développer le soutien des associations de malades
- Promouvoir la recherche et l'innovation
- Développer des partenariats nationaux et européens

→ **Création de centres de référence et de centre de compétence**

Inserm cnrs UNIVERSITÉ DE NANTES CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE NANTES

l'institut du thorax

3 centres de référence
et 19 centres de compétence

Inserm cnrs UNIVERSITÉ DE NANTES CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE NANTES

l'institut du thorax

L'organisation pour les troubles du rythme

- Les centres de références : pilotes du dispositif.

  Prise en charge au niveau des centres de compétences

  Centralisation des données et du diagnostic sur les centre de référence

  Réunion hebdomadaire (médecins, généticiens) pour la gestion du diagnostic

  Réponse pour les centres de compétence

  Stratégie partagée, gestion personnalisée des cas complexes

  Une base de donnée commune accessible par le Web (genecoeur Intégralis)

  Une à deux réunions annuelles des centres pour harmoniser les pratiques, informer sur l'innovation, partager les projets de recherche

Mieux connaître l'épidémiologie, et développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public

• Pour l'épidémiologie on peut mieux faire : la misère de l'épidémiologie française...

L'Invs avait cette mission mais n'a pas mis en place les outils (moyens? Priorités?)

Les centres de références n'ont pas les moyens.

Il ont quand même partagé les bases de données et les biocollections

•Reconnaître la spécificité des maladies rares et développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public. Former les professionnels à mieux identifier les maladies rares

Les PNDS sont difficile à mettre en œuvre et sont très lourdes

Les communications entre professionnels

Les sites internet, les plaquettes

Les fiches d'urgence

La communication avec les associations de patients

Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques

• Pour l'épidémiologie on peut mieux faire : la misère de l'épidémiologie française...

L'Invs avait cette mission mais n'a pas mis en place les outils (moyens? Priorités?)

Les centres de références n'ont pas les moyens.

Il ont quand même partagé les bases de données et les biocollections

•Reconnaître la spécificité des maladies rares et développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public. Former les professionnels à mieux identifier les maladies rares

Les PNDS sont difficile à mettre en œuvre et sont très lourdes

Les communications entre professionnels. Rôle des centre de référence +++

Les sites internet, les plaquettes

Les fiches d'urgence

La communication avec les associations de patients

Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques

• Dépistage présymptomatique +++

•La France est en retard pour les outils de diagnostic moléculaire. Moyens alloués insuffisants

•Pas de diagnostic néonatal

•Pas de comité spécifique pour juger de l'opportunité du dépistage et une législation rigide basées sur les situations extrêmes. C'est plus les groupes de pression et les média qui semblent influencer les choix.

•Pas de débat en France sur ce sujet

•Pas de soutien fort pour les enquêtes familiales

•Un espoir certain avec l'arrivée des nouvelles technologies

•Nécessité d'un observatoire pour éviter les dérives

Améliorer l'accès au soin et la qualité de la prise en charge, promouvoir la recherche et l'innovation

- C'est probablement dans ce domaine que l'apport des centres de référence et de compétence a été le plus significatif.
- Diagnostic, conseil, proposition de stratégies de prise en charge et avis d'experts
- Tout le monde s'accorde pour considérer que ça a été un axe phare du plan national
- Importance de la fédération des centre de référence+++
- La recherche fondamentale et clinique, les collaborations nationales et internationales sont les garanties de la qualité du niveau médical et scientifique des centres et de la qualité des prises en charge.
- De nombreuses collaborations, des PHRC, des registres nationaux et européens, des études collaboratives, des recommandations partagées...

Conclusion

- Des progrès considérable au profit des patients mais aussi des professionnels de santé

- Une réelle amélioration des prise en charge et une diminution de la mortalité

- Continuer les efforts

- Nécessaire prolongation du plan