

Sommaire

| | |
|--|-------------|
| Les plans nationaux maladies rares (PNMR) | P.4 |
| Les filières de santé maladies rares : qu'est-ce que c'est ? | P.6 |
| Présentation des 23 FSMR | P.8 |
| Liste des 23 FSMR..... | P.32 |
| Lexique | P.33 |



MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE L'ACCÈS AUX SOINS

*Liberté
Égalité
Fraternité*

La France apporte un fort soutien à la lutte contre les maladies rares. Depuis 2005, ce sont quatre plans nationaux, consacrés aux maladies rares, qui ont permis une organisation très structurée au bénéfice de la prise en charge des patients.

Lancé en 2005, le 1er plan national maladies rares (PNMR 1) a permis la structuration d'une offre de soins de très haut niveau en labellisant des centres de référence maladies rares (CRMR) couvrant l'ensemble du territoire français. L'écosystème maladies rares français s'organise autour d'acteurs nationaux tels : Alliance Maladies Rares, Orphanet, Maladies Rares Info Services, Fondation Maladies Rares et AFM Téléthon.

Les principaux enjeux du PNMR1 visaient notamment à améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à une prise en charge de qualité, développer l'information, promouvoir la recherche et le développement de nouveaux médicaments orphelins.

Les plans nationaux maladies rares (PNMR)

du PNMR 1 au PNMR 4 :
20 ans de plans maladies rares



Une maladie est dite "rare" lorsqu'elle atteint moins d'une personne sur 2000.

En 2011, le PNMR 2 amplifie les mesures du PNMR 1. Avec la création des 23 Filiales de Santé Maladies Rares (FSMR) dès 2014, le PNMR2 renforce les actions de coordination en favorisant la mutualisation des compétences des CRMR.

Dans les axes stratégiques du PNMR 2, est également inscrite la centralisation des données sur les maladies rares avec la mise en place de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR).

La France joue un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares : elle est le premier pays en Europe à avoir élaboré et mis en oeuvre des plans nationaux dédiés.



En 2018, le PNMR 3 promet un diagnostic et un traitement pour chacun.

La réduction de l'errance et l'impasse diagnostiques sont des enjeux phares, mobilisant les 2 224 centres maladies rares aux côtés des acteurs du Plan France Médecine Génomique et des plateformes de séquençage génomique. L'arrivée de nouveaux acteurs de coordination locale (**19 plateformes**

d'expertise maladies rares) et territoriale (**4 plateformes de coordination outre-mer**) accentue la visibilité des ressources.

Le PNMR 4 a été lancé officiellement le 25 février 2025 par les ministères chargés de la santé, de la recherche et de l'industrie. Prévu pour la période 2025-2030, ce plan accompagne les territoires et s'ouvre à l'Europe, autour de 4 axes phares déclinés en 75 actions :

1. Renforcer le parcours du patient
2. Accélérer le diagnostic
3. Promouvoir l'accès aux traitements
4. Développer les bases de données et les biobanques

La coordination ville-hôpital et la promotion des parcours innovants pour les maladies rares seront des enjeux du plan, tout comme la mise en place d'un parcours de diagnostic néonatal génétique et l'accès aux traitements innovants.

Actions socles de ce PNMR4, la relabellisation des FSMR en 2025 et des CRM en 2024 permettent ainsi à 122 réseaux maladies rares (portés par 603 centres de référence, 1708 centres de compétence et de compétences), de concourir à une meilleure prise en soins des patients.

Cette organisation assure à la France un positionnement exemplaire au niveau international dans le domaine des maladies rares.



23 Filières de santé maladies rares (FSMR)

Une nouvelle ambition pour les maladies rares



Les FSMR ont été créées dans le cadre du PNMR 2 et ont un rôle clé dans le PNMR 3. Elles ont pour vocation d'animer et de coordonner les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares sur le territoire.

Chaque filière est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs. Les 23 filières poursuivent deux objectifs principaux : améliorer la lisibilité de l'organisation de la prise en charge et ainsi l'orientation des patients ; coordonner l'expertise et assurer la continuité du parcours de vie.

Les filières regroupent de nombreux acteurs : centres de référence (CRM) et centres de compétence (CCM), 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.



Plus de 3 millions de personnes concernées en France !

Elles sont animées par des médecins et des équipes projet hébergées dans les CHU.

L'action des 23 filières s'articule autour de 4 axes de développement :

1) L'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, tout au long de leur parcours et sans point de rupture. La filière facilite la réalisation d'actions autour des thématiques

➤ Environ 7 000 maladies rares
80% d'origine génétique

➤ 122 réseaux de référence
maladies rares

➤ 603 centres de référence,
de ressources et de compétences
1708 centres de compétence



suivantes : protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP), banque nationale de données maladies rares (BNDMR), équité sur tout le territoire en veillant à l'Outre-Mer, diagnostic génétique, transition enfant-adulte, situations d'urgence, éducation thérapeutique du patient (ETP), liens avec le secteur médico-social et l'éducation nationale ;

2) La coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle : cartographie des bases de données, laboratoires, projets et travaux de recherche, innovations diagnostiques et thérapeutiques, accompagnement pour les appels à projet maladies rares ;

3) Le développement de l'enseignement, de la formation et de

l'information : communication sur tous les supports et à destination de tous les publics, collaboration aux encyclopédies Orphanet, soutien à la mise en place de diplômes universitaires (DU) et inter-universitaires (DIU), développement professionnel continu, formation en ligne ;

4) La coordination au niveau européen et international : participation aux réseaux européens de référence afin d'harmoniser au niveau européen les recommandations de prises en charge.

Mis en place en 2017 et inspirés des filières maladies rares françaises, les réseaux européens de référence (european reference networks ou ERNs) portent une expertise spécifique pour un groupe de maladies rares. Sur les 24 ERNs créés, 8 sont coordonnés par des centres de référence français.



Anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares

La filière AnDDI-Rares s'organise autour du diagnostic, du suivi et de la prise en charge de patients atteints de maladies rares avec anomalies du développement somatique et/ou cognitif, ainsi que la recherche et la formation sur ces maladies, qui concernent 2 à 3 % des naissances en France.

Ce vaste groupe des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique (syndromes dysmorphiques et syndromes polymalformatifs avec ou sans retard de développement intellectuel) compte un nombre important de maladies rares (environ 5000 recensées) et parfois très rares (quelques cas connus).

La filière a pour objectifs de :

1) Diminuer l'errance diagnostique et thérapeutique en améliorant l'orientation des patients dans le système de santé et la visibilité de ses acteurs.



2) Améliorer le continuum entre les professionnels impliqués dans la prise en charge médicale et le secteur médico-social.

3) Développer l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche clinique, fondamentale et translationnelle.

*37 centres de référence
(9 coordonnateurs et 28 constitutifs)
55 centres de compétence
161 laboratoires de diagnostic/recherche
15 sociétés savantes
100 associations de patients*

Coordonnatrice du réseau

Pr Laurence Olivier-Faivre
Dijon, Centre de génétique
Hôpital d'Enfants - CHU Dijon Bourgogne
www.anddi-rares.org
anddi-rares@chu-dijon.fr

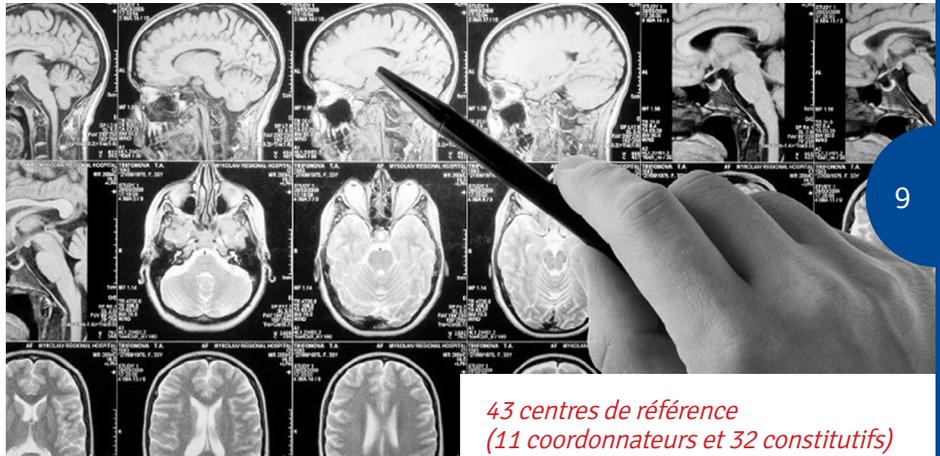


Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

La filière BRAIN-TEAM est née d'une volonté de proposer un réseau de professionnels de la prise en charge pour des maladies rares ayant en commun des atteintes du système nerveux central dans sa dimension la plus large.

Le champ d'action clinique de BRAIN-TEAM réunit ainsi les atteintes rares motrices, cognitives, vasculaires, inflammatoires, paranéoplasiques, atteintes de la substance blanche, et enfin troubles rares du sommeil. Presque 500 maladies rares du système nerveux central sont ainsi rassemblées, d'origine familiale ou sporadique, et qui peuvent survenir chez le patient à tout âge de sa vie.

Ces patients ont en commun un besoin de prise en charge globale diagnostique, thérapeutique, psychologique, mais aussi de suivi clinique, médico-social, paramédical, rééducation, souvent complexe autour d'une équipe pluridisciplinaire en adaptation permanente



au trouble neurologique évolutif et au handicap.

Le projet BRAIN-TEAM s'inscrit dans une démarche d'actions transversales qui permettent aux centres de référence de proposer une meilleure coordination du parcours de vie des patients.

*43 centres de référence
(11 coordonnateurs et 32 constitutifs)
147 centres de compétence
45 laboratoires de diagnostic
28 associations de patients*

Coordonnateur du réseau

Pr Christophe Verny
Angers, CHU d'Angers
www.brain-team.fr
contact@brain-team.fr

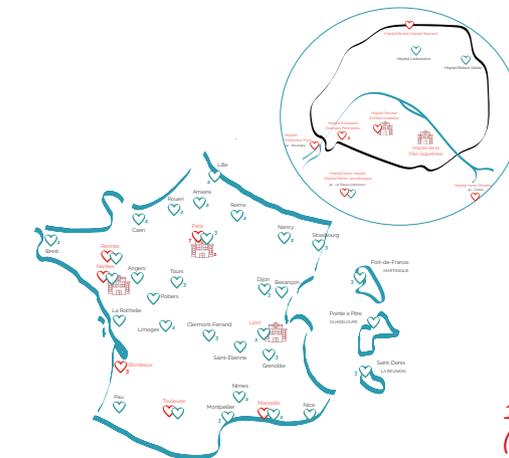


Maladies cardiaques héréditaires ou rares

La filière nationale de santé Cardiogen regroupe les divers acteurs de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares. Ces pathologies, représentent des causes majeures de mort subite et d'insuffisance cardiaque du sujet jeune.

La filière Cardiogen a pour objectifs d'animer et coordonner les acteurs de la prise en charge, informer et former les professionnels et les patients, orienter les patients et leurs familles et améliorer la prise en charge globale. Pour atteindre ces objectifs, des groupes de travail composés des experts des différents centres et des associations développent des actions concrètes.

Communiquer : site internet, newsletter, réseaux sociaux, journées annuelles, congrès externes, application Smartphone, vidéos.



| | |
|---|---------------------------------------|
|  | 4 Centres de référence coordonnateurs |
|  | 14 Centres de référence constitutifs |
|  | 60 Centres de compétence |

Les 3 groupes de maladies :
- Cardiomyopathies
- Troubles du rythme
- Cardiopathies congénitales complexes

Former/Enseigner : consensus d'experts, PNDS, brochures patients/enfants, e-learning pour les psychologues, web-conférences, DIU.

Développer la recherche : soutien aux projets de recherche collaboratifs, interconnexion des bases de données de recherche clinique.

Améliorer la prise en charge : Centre national de ressources psychologiques, RCP, ETP, rencontres cœur sport et santé, offre diagnostique, scolarité.

*18 centres de référence
(4 coordonnateurs et 14 constitutifs)
60 centres de compétence
9 laboratoires hospitaliers de diagnostic génétique
11 laboratoires de recherche
11 associations de patients
Acteur du Réseau européen de référence
ERN GUARD HEART*

Coordonnateur du réseau

Pr Philippe Charron
Paris, Hôpital La Pitié-Salpêtrière
www.filiere-cardiogen.fr
contact@filiere-cardiogen.fr



Maladies Rares du Neurodéveloppement

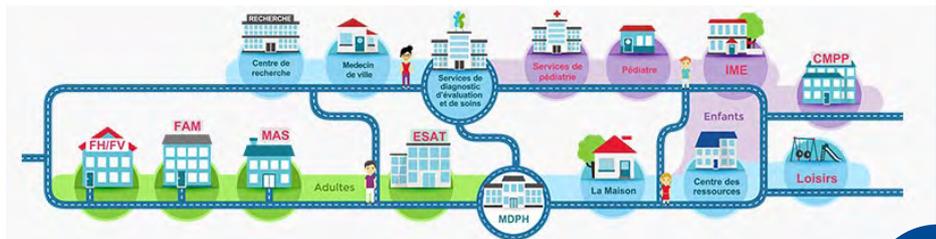
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Maladies rares du neurodéveloppement

De la déficience intellectuelle légère au polyhandicap, la filière 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, médico-sociales et pédagogiques : génétique, neuro-pédiatrie, neurologie, pédopsychiatrie, psychiatrie, neuropsychologie, endocrinologie, orthophonie, rééducation psychomotrice, médecine physique et de réadaptation, ergothérapie, diététique, éducation spécialisée.



11

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

*42 centres de référence
(6 coordonnateurs et 36 constitutifs)
70 centres de compétence
40 laboratoires de diagnostic/recherche
77 associations de patients partenaires*

Coordonnateur du réseau

Pr Vincent des Portes
Lyon, Hospices Civils de Lyon
Hôpital Femme-Mère-Enfant
www.defiscience.fr
ghe.defiscience@chu-lyon.fr



Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

FAI²R est la filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares de l'enfant et de l'adulte.

Ses objectifs :

- **Améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients** : RCP nationales hebdomadaires, rédaction de PNDS, transition, télé-médecine, médicaments orphelins, médico-social.

- **Dynamiser la recherche** : actions conjointes avec CRI-Imidiata (réseau de recherche des maladies inflammatoires labellisé F-CRIN), veille bibliographique mensuelle, annuaire des essais cliniques, annuaire des laboratoires de recherche et de routine (immunologie et génétique), journée thématique recherche, lien entre les CRMR/ CCMR et la BNDMR.



- **Former** : webconférences mensuelles, journées thématiques, PNDS, RCP, tutoriels et vidéos pédagogiques.

- **Interagir** : à l'échelle nationale avec le réseau des CRMR et CCMR, à l'échelle internationale avec les ERN RITA et ReCONNET.

- **Communiquer** : sur le site internet, les réseaux sociaux.

*33 centres de référence
(6 coordonnateurs et 27 constitutifs)
93 centres de compétence
45 laboratoires de diagnostic/recherche
9 sociétés savantes
19 associations de patients*

Coordonnateurs du réseau

Pr Christophe Richez, CHU Bordeaux

Pr Marie-Louise Frémond, Hôpital Necker-Enfants malades

Pr Maxime Samson, CHU Dijon

www.fai2r.org

contactfai2r@gmail.com



Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

La filière FAVA-Multi a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge des anomalies vasculaires avec atteinte multisystémique.

La filière FAVA-Multi associe les pathologies vasculaires, qu'elles touchent l'aorte, les artères de moyen calibre, les fistules artério-veineuses et les maladies lymphatiques.

Comme toutes les filières de santé maladies rares, la filière FAVA-Multi poursuit les objectifs généraux suivants :

- diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique des patients.
- faciliter l'orientation des malades et soignants dans le système de santé.



- ANOMALIES VASCULAIRES NEUROLOGIQUES ET CÉRÉBRO-MÉDULLAIRES (AVANCE)
- ANOMALIES VASCULAIRES SUPERFICIELLES (AVS)
- LYMPHOÈDÈMES PRIMAIRES (LP)
- SYNDROME DE MARFAN ET APPARENTÉES, MALADIES AORTIQUES RARES
- MALADIES ARTÉRIELLES RARES (MARS)
- MALADIE DE RENDU-OSLER

*14 centres de référence
(6 coordonnateurs et 8 constitutifs)
92 centres de compétence
9 associations de patients
5 laboratoires de diagnostic
4 laboratoires recherche
Membre du réseau européen
de référence VASCERN*

Coordonnateur du réseau

Pr Guillaume Jondeau
Paris, Hôpital Bichat
www.favamulti.fr
contact@favamulti.fr



MALADIES RARES DU FOIE
DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

FILIÈRE DE SANTÉ

La filière FILFOIE réunit tous les acteurs concernés par la prise en charge des maladies rares du foie de l'adulte et de l'enfant.

Elle s'organise autour de 3 réseaux :

- Atrésie des Voies Biliaires et Cholestases Génétiques
- Maladies Vasculaires du Foie
- Maladies Inflammatoires des Voies Biliaires et Hépatites auto-immunes

Le but de FILFOIE est de créer des liens entre tous les acteurs pour impulser la mise en place de projets communs visant à :

- améliorer la prise en charge médicale des patients : production de référentiels, constitution d'annuaires spécialisés, aide au recueil épidémiologique, mise en place d'enquêtes...
- renforcer les activités de recherche : aide au recueil des données et au recrutement des patients dans les essais cliniques, veille des appels à projet et des publications scientifiques, impulsion de la recherche fondamentale, préclinique et clinique, lien avec l'ERN RARE-LIVER...

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte



- promouvoir l'enseignement : constitution d'une bibliothèque numérique, création d'une formation en ligne, organisation de journées médicales...

- diffuser l'information relative à ces maladies rares : actualisation d'un site web, rédaction de newsletters, communication sur les réseaux sociaux, présence aux congrès des sociétés savantes...

*13 centres de référence
(3 coordonnateurs et 10 constitutifs)
70 centres de compétences
5 laboratoires de génétiques
5 laboratoires de recherche
3 sociétés savantes
4 associations de patients*

Coordonnateurs du réseau

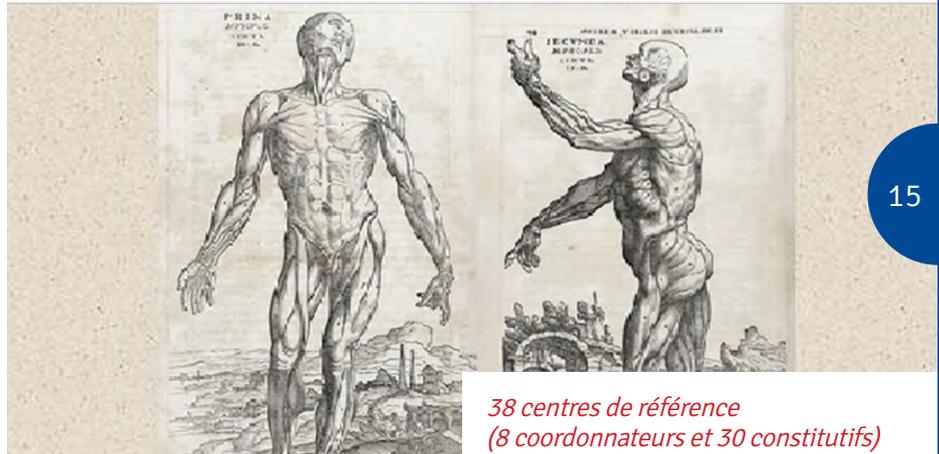
Dr Aurélie PLESSIER, Hôpital Beaujon
Co-animation Pr Emmanuel GONZALES, Hôpital Bicêtre
www.filfoie.com
contact.filfoie@aphp.fr



Maladies neuromusculaires rares

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 400 formes différentes). Ces maladies incluent les affections du muscle (dystrophies musculaires, myopathies congénitales, myopathies métaboliques, myopathies inflammatoires, canalopathies musculaires etc.), 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 héréditaires SMN) et les pathologies mitochondriales à expression musculaire.

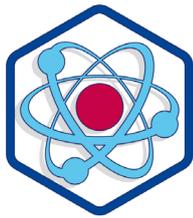


Les maladies neuromusculaires sont très nombreuses et leur prévalence cumulée importante, avec en France environ 60.000 personnes atteintes de pathologie neuromusculaire.

*38 centres de référence
(8 coordonnateurs et 30 constitutifs)
30 centres de compétence
28 laboratoires de diagnostic
46 laboratoires de recherche
8 sociétés savantes
10 associations de patients*

Coordonnateur du réseau

Pr Shahram Attarian
Marseille, Hôpital de La Timone
www.filnemus.fr
FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr



FILSLAN

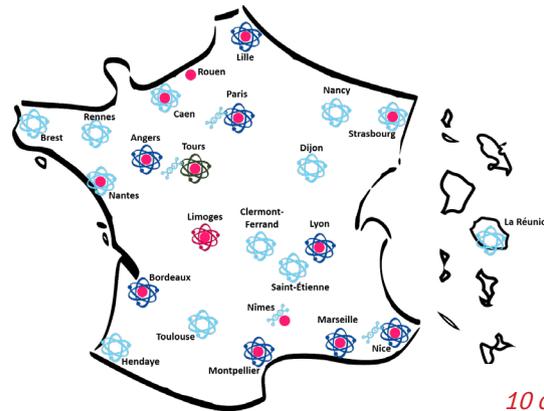
Filière de Santé Maladies Rares
Sclérose Latérale Amyotrophique
et Maladies du Neurone Moteur

Sclérose latérale amyotrophique et autres 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 une expertise neurologique. Certaines peuvent entraîner une insuffisance respiratoire restrictive sévère, une faiblesse motrice buccale et pharyngolaryngée avec risque 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 mala-



- Laboratoires de recherche identifiés sur le thème des maladies du neurone moteur
- 🧬 Laboratoire de diagnostic moléculaire
- 🌀 Centre de Référence (animateur FILSLAN)
- 🌀 Centre de Référence (coordonnateur)
- 🌀 Centre de Référence (constitutif)
- 🌀 Centre de Ressources et Compétences

*10 centres de référence
(1 coordonnateur et 9 constitutifs)
12 centres de ressources et compétences
4 réseaux de soins/3 structures de répit
34 laboratoires de diagnostic/recherche
4 sociétés savantes
1 association nationale de patients*

dies 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.

Coordonnateur du réseau

Pr Philippe Couratier
Limoges, CHU Dupuytren
www.portail-sla.fr
filslan@chu-limoges.fr



Maladies dermatologiques rares

Les maladies dermatologiques rares (MDR) regroupent un très grand nombre de maladies et de syndromes, avec des répercussions importantes sur la vie quotidienne du patient.

Plus de 500 MDR sont répertoriées.

Les MDR concernent les gnodermatoses dont les mosaïcismes, les toxidermies sévères et les maladies bulleuses auto-immunes.

Dans la majorité des cas, l'atteinte cutanée n'est pas isolée. En effet, les mécanismes physiopathologiques des MDR peuvent toucher spécifiquement d'autres organes, ou l'atteinte cutanée peut avoir par elle-même un impact sévère fonctionnel (engainement articulaire, fissures, etc.) et général (anémie, dénutrition, douleur physique et psychologique, etc.). Une prise en charge multidisciplinaire est donc essentielle : elle est médicale (ophtalmologue, gastro-entérologue, dentiste...) et paramédicale (kinésithérapeute, assistante sociale, infirmière...).



La filière FIMARAD est un réseau ayant pour objectif d'organiser la fertilisation croisée entre les centres de référence/centres de compétences, les associations de malades, les laboratoires de diagnostic/recherche, les structures médico-sociales et tout autre partenaire apportant une expertise au champ des MDR.

*22 centres de référence
(5 coordonnateurs et 17 constitutifs)
66 centres de compétence
20 laboratoires de diagnostic/recherche
2 sociétés savantes
20 associations de patients*

Coordonnateur du réseau

Pr Smail Hadj-Rabia,
Hôpital Necker-Enfants malades
www.fimarad.org
contact@fimarad.org



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Maladies rares abdomino-thoraciques

Présente en région (chargés de missions délocalisés), la filière FIMATHO regroupe 5 centres de référence : maladies rares digestives, affections chroniques et malformatives de l'œsophage, hernie de coupole diaphragmatique, maladies rares pancréatiques et polypose digestive génétique.

La filière participe à l'amélioration de la prise en charge du patient en développant des projets avec associations et professionnels de santé au niveau national.

Elle accompagne les familles lors du parcours de soin : actions de sensibilisation aux troubles alimentaires pédiatriques, transition enfant/adulte, livrets d'information, éducation thérapeutique, soutien à la rédaction des PNDS et à l'organisation de RCP.

La filière coordonne la formation interfilière à l'Education Thérapeutique du Patient "Parent-Expert",



à destination des parents d'enfants porteurs de maladies rares. Elle participe à la saisie des données dans la Base de Données Maladies Rares (BaMaRa), soutient la recherche par un appel à projet, et collabore à des projets en sciences humaines et sociales.

La filière facilite la coopération entre les centres experts européens à travers le réseau ERNICA.

*16 centres de référence
(5 coordonnateurs et 11 constitutifs)
103 centres de compétence
16 structures de recherche
11 sociétés savantes
17 associations de patients*

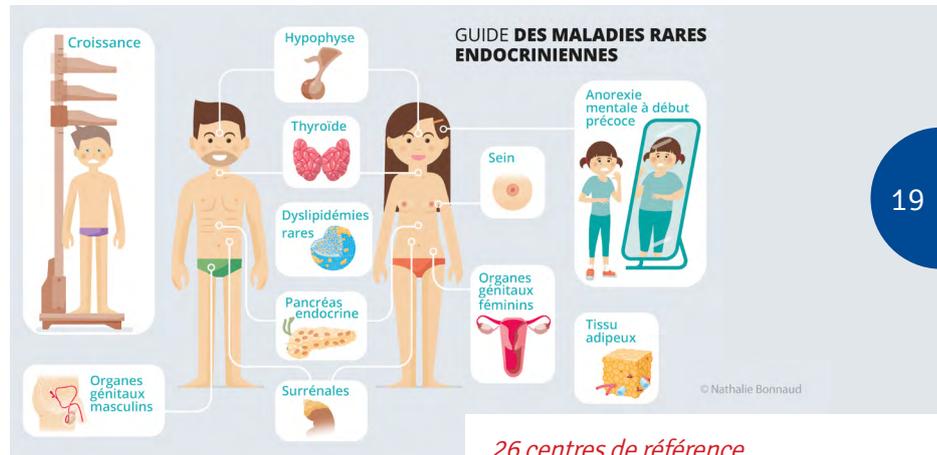
Coordonnateur du réseau

Pr Frédéric Gottrand
Lille, Hôpital Jeanne de Flandre
www.fimatho.fr
fimatho@chu-lille.fr

Maladies rares endocriniennes

La filière FIRENDO regroupe plus de 300 acteurs qui sont au service de plus de 80 000 personnes atteintes par des maladies rares endocriniennes en France : centres de référence, centres de compétences, associations de malades, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche...

L'expertise de FIRENDO porte sur les maladies rares touchant aux glandes sécrétant des hormones (glandes endocrines - citons parmi ces pathologies les maladies de l'hypophyse, des glandes surrénales, les résistances rares aux hormones thyroïdiennes, stéroïdiennes ou à l'insuline), aux variations du développement des systèmes de reproduction féminin et masculin, sur les maladies liées aux concentrations extrêmes de lipides dans le sang et sur l'anorexie mentale à début précoce.



Ces maladies sont le plus souvent chroniques, peuvent être évolutives et créent parfois une situation d'urgence où le pronostic vital peut être engagé. Les actions de FIRENDO visent notamment à améliorer le parcours-patient, informer sur ces maladies et faire progresser la recherche.

*26 centres de référence
(9 coordonnateurs et 17 constitutifs)
195 centres de compétence
92 laboratoires de diagnostic/recherche
5 sociétés savantes
25 associations de patients*

Coordonnateur du réseau

Pr Jérôme Bertherat
Paris, Hôpital Cochin
www.firendo.fr
contact@firendo.fr

Maladies héréditaires du métabolisme

Les maladies héréditaires du métabolisme (MHM) sont des maladies génétiques rares qui impactent une voie métabolique de l'organisme. Elles touchent les enfants et les adultes et nécessitent un diagnostic et une prise en charge précoce et font l'objet d'un nombre croissant de traitements : nutritionnels, médicamenteux, thérapie génique, enzymothérapie substitutive, molécules chaperonnes etc.

Plus de 500 maladies sont identifiées à ce jour, et classées en 3 types:

- Maladies par intoxication
- Maladies par déficits énergétiques
- Maladies liées aux anomalies du métabolisme des molécules complexes.

L'objectif de la filière G2M est d'optimiser la prise en charge en coordonnant et en favorisant le développement de projets avec les professionnels de santé au niveau national (centres maladies rares, laboratoires de diagnostic et de recherche, structures médico-sociales, associations de patients,



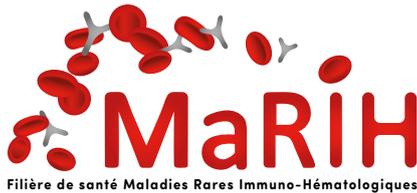
partenaires apportant une expertise dans les MHM). La filière est structurée autour de 6 groupes de maladies représentés par 6 centres de référence coordonnateurs :

- les maladies héréditaires du métabolisme
- les maladies lysosomales
- les porphyries et anémies rares du métabolisme du fer
- la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre
- les maladies héréditaires du métabolisme hépatique
- les hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

*21 centres de référence
(6 coordonnateurs et 15 constitutifs)
48 centres de compétences
41 laboratoires de diagnostic/recherche
31 associations de patients
3 sociétés savantes*

Coordonnatrice du réseau

Pr Pascale De Lonlay
Paris, Hôpital Necker-Enfants
Malades
www.filiere-g2m.fr
contact@filiere-g2m.fr



Maladies rares immuno-hématologiques

La filière MaRIH coordonne des actions transversales de soin, de recherche, formation et information sur les maladies rares immuno-hématologiques, essentiellement non malignes et survenant à tout âge de la vie.

Elle regroupe tous les acteurs de soins impliqués dans la prise en charge des : cytopénies auto-immunes, déficits immunitaires héréditaires, aplasies médullaires acquises et constitutionnelles, mastocytoses, amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales, histiocytoses, microangiopathies thrombotiques, neutropénies chroniques, angioedèmes à kinines, maladies de Castleman et syndromes hyperéosinophiliques.

La filière s'intéresse notamment à la formation des médecins sur le diagnostic et la prise en charge de ces maladies rares en organisant des émissions médicales, de nombreux séminaires en France et en



21

Outre-Mer et par le biais d'une plateforme d'enseignement (MOOC). Pour diffuser plus largement une information de qualité, la filière centralise également sur son site internet les recommandations nationales (PNDS), les coordonnées des experts et associations de patients, ainsi que diverses vidéos et actualités.

*40 centres de référence
(12 coordonnateurs et 28 constitutifs)
213 centres de compétence
101 laboratoires de diagnostic/recherche
7 sociétés savantes
14 associations de patients*

Coordonnateur du réseau

Pr Régis Peffault de Latour
Paris, Hôpital Saint-Louis
Pr Marc Michel
Créteil, Hôpital Henri-Mondor
www.marih.fr
contact@marih.fr



Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

FilRouge-MCGRE est la filière des **pathologies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse** : drépanocytose, thalassémies et autres hémoglobinopathies, pathologies de la membrane du globule rouge (sphérocytose héréditaire, elliptocytose, stomatocytose...), enzymopathies érythrocytaires (déficits en G6PD, pyruvate kinase, etc.), dysérythropoïèses congénitales, polyglobulies génétiques, anémies sidéroblastiques ou liées au métabolisme du fer et anémies ou polyglobulies inexplicables.

Ses missions auprès des professionnels de santé, des patients et du grand public :

- améliorer la prise en charge des patients,
- soutenir la recherche,
- promouvoir la formation
- diffuser une information fiable et accessible

Elle s'emploie également à faciliter l'accès des patients à une prise en charge pluridisciplinaire adaptée répondant à leurs besoins.



Plus d'une **quinzaine de groupes de travail** composés de professionnels de santé, d'acteurs médico-sociaux et de représentants associatifs, en lien avec les centres de référence et de compétence maladies rares (CRMR et CCMR) et en cohérence avec le Plan national maladies rares 4 sont impliqués.

FilRouge-MCGRE met à votre disposition une information de qualité à travers un magazine, le **New Globinoscope**, un **Point médicament** et un **Bulletin recherche**, accessibles sur son site internet.

*2 centres de référence coordonnateurs
19 centres de référence constitutifs
39 centres de compétence
12 laboratoires de diagnostic/recherche
10 sociétés savantes
24 associations de patients
(Centres en Métropole et Outre-mer)*

Coordonnateur du réseau

Pr Valentine Brousse,
Paris, Hôpital Robert Debré
Dr Pierre Cougoul,
CHU de Toulouse
www.filiere-mcgre.fr
contact@filiere-mcgre.fr

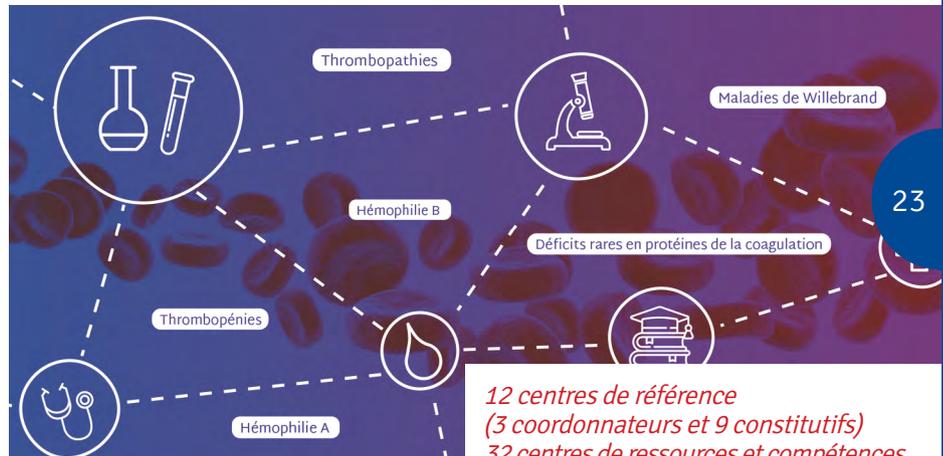
Maladies Rares de l'Hémostase

La filière MHEMO regroupe et coordonne toutes les activités dans les domaines du soin, la recherche, la formation et l'information sur les maladies rares de l'hémostase.

Les pathologies prises en charge sont l'hémophilie (H) et les autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation, les 3 types de maladie de Willebrand (MW), les pathologies plaquettaires (PP) telles que les thrombopathies et thrombopénies dans leurs formes constitutionnelles et acquises ainsi que les thrombophilies rares.

La filière MHEMO associe 3 centres de référence (CRH, CRMW et CRPP) et 32 centres de ressources et de compétences se justifiant par :

- La similitude des pathologies hémorragiques de gravité variable pouvant survenir dans un contexte familial
- La proximité des équipes médicales et paramédicales identifiées et formées à tous types de désordre de l'hémostase
- L'existence de plateformes génétiques communes



- L'analogie des projets de recherche et des études épidémiologiques basées sur le dispositif FranceCaog

- L'existence d'une association de patients unique, l'Association française des hémophiles, partenaire sur l'Education Thérapeutique du Patient

La filière MHEMO mène également des actions de recherche et de formation en commun avec la Société Française d'Hémostase et de Thrombose et le Réseau Européen de Référence « EuroBloodNet »

*12 centres de référence
(3 coordonnateurs et 9 constitutifs)
32 centres de ressources et compétences
39 laboratoires d'hémostase
15 laboratoires de biologie moléculaire
12 unités de recherche
7 sociétés savantes
4 associations de professionnels de santé
1 association de patients*

Coordonnatrice du réseau

Pr Sophie Susen
CHU de Lille
www.mhemo.fr
ghe.mhemo@chu-lyon.fr



Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Le domaine d'expertise de la filière Muco-CFTR couvre la mucoviscidose et l'ensemble des affections liées à une anomalie de la protéine CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator), en dehors des formes typiques de la mucoviscidose (CFTR Related Disorders et CFTR Metabolic Syndrome/ inconclusive diagnosis).

Selon les dernières données du Registre National de la Mucoviscidose, on recense 7743 patients sur le territoire national. La gouvernance de la filière est assurée par le Conseil National de la Mucoviscidose, regroupement des bureaux des conseils d'administration de la Société Française de Mucoviscidose (professionnels de santé) et de l'association Vaincre la Mucoviscidose (patients et familles).

Les principaux projets pilotés par notre Filière concernent :

- L'éducation thérapeutique
- Définir un nouveau modèle d'organisation des centres de Mucoviscidose à l'ère des nouveaux traitements hautement efficaces.



- La génération de connaissances en vie réelle (projet médico-économique, médicaments bénéficiant d'une AMM, d'un cadre de prescription compassionnel ou d'un accès précoce)

La filière organise également de manière bisannuelle des Journées Francophones de la Mucoviscidose regroupant sur 2.5 jours plus de 1000 participants (professionnels de santé et patients/familles).

Notre filière s'articule également en termes de thématiques et de missions avec le Réseau Européen de Référence « ERN-lung ».

*4 centres de référence
(1 coordonnateur et 3 constitutifs)
43 centres de ressources et compétences
30 laboratoires de diagnostic
1 société savante
2 associations de patients*

Coordonnatrice du réseau

Pr Isabelle Durieu
Lyon, Centre Hospitalier Lyon Sud
www.muco-cftr.fr
contact@muco-cftr.fr



Malformations pelviennes et médullaires rares

La filière NeuroSphinx coordonne tous les acteurs de la prise en charge des malformations pelviennes et médullaires rares ayant pour conséquence des troubles neurologiques et/ou sphinctériens.

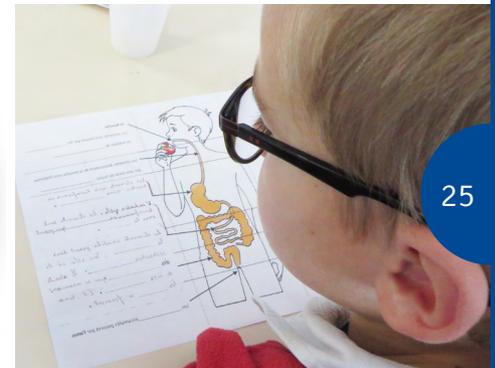
Les maladies et malformations concernées sont celles qui touchent la moelle et le pôle caudal : malformations médullaires : dysraphisme spinal (spina bifida), syringomyélie et malformations de Chiari), malformations ano-rectales (formes isolées ou syndromiques), maladie de Hirschsprung, malformations des voies urinaires (formes isolées ou syndromiques). Elles ont toutes pour conséquence des troubles neurologiques et/ou sphinctériens plus ou moins importants qui conduisent à un handicap souvent invisible et impactent la vie des malades.

Dans un grand nombre de cas, la chirurgie est une étape nécessaire du traitement mais elle n'est en général pas suffisante. La filière NeuroSphinx, qui regroupe des acteurs médicaux,



chirurgicaux, paramédicaux et des associations de patients, a pour but d'améliorer la continuité de la prise en charge globale de ces patients depuis la période prénatale jusqu'à l'âge adulte.

La filière est composée des centres de référence suivants : C-MAVEM pour le Chiari et les malformations vertébrales et médullaires rares ; MAREP dédié aux malformations ano-rectales et pelviennes rares et enfin MARVU pour les malformations rares des voies urinaires.



*11 centres de référence
(3 coordonnateurs et 8 constitutifs)
82 centres de compétence
14 associations de patients*

Coordonnatrices du réseau

Dr Célia Crétolle
Paris, Hôpital Necker-Enfants malades
www.neurosphinx.fr
contact@neurosphinx.fr



Maladies rénales rares

Plus de 400 maladies rénales rares, 30 000 personnes atteintes.

La filière ORKiD coordonne un réseau d'acteurs impliqués dans les maladies rares du rein : anomalies du développement rénal, néphropathies glomérulaires, maladies kystiques rénales héréditaires, néphropathies secondaires liées à des maladies héréditaires du métabolisme, tubulopathies héréditaires, affections hématologiques avec atteinte rénale. Ces pathologies nécessitent une prise en charge multidisciplinaire adaptée et précoce visant à ralentir leur évolution et limiter leurs conséquences.

Ses objectifs :

Améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients : faciliter la transition enfant-adulte, soutenir la mise place de programmes ETP et la rédaction de PNDS, organiser des RCP nationales, réduire l'errance et l'impasse diagnostique, faciliter le dépistage néonatal, améliorer l'accès aux traitements, ...

Dynamiser les activités de recherche clinique, fondamentale et translationnelle.



Former et informer les professionnels et le grand public : soutien au DU M2R, séminaire pratique de recherche clinique, formation patients partenaires, veille bibliographique, journées thématiques, etc.

Faciliter les liens avec l'Europe et l'international

4 Réseaux : Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MAR-HEA), Maladies Rénales Rares du SudOuest (SORARE), Maladies rares rénales de la Réunion et du Grand-Est (MaReGe), Syndrome Néphrotique Idiopathique (SNI).

*19 centres de référence
(4 coordonnateurs et 15 constitutifs)
38 centres de compétence
Des laboratoires de diagnostic/recherche
2 sociétés savantes
2 associations de patients*

Coordonnateurs du réseau

Dr Aurélia BERTHOLET-THOMAS,
Hospices Civiles de Lyon

Pr Emilie CORNEC LE GALL,
CHU de Brest

www.filiereorkid.com

contact@filiereorkid.com



FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

Les pathologies OSCAR, qui sont plus de 450, se caractérisent par des troubles de la croissance, des fractures, des déformations, des anomalies du modelage de l'os, de la minéralisation ou du métabolisme phosphocalcique.

La filière OSCAR forme un maillage de 83 centres de soins pour le diagnostic et l'accompagnement pédiatrique et adulte autour de quatre réseaux :

- Dysplasie fibreuse des os, coordonné par le Pr Roland Chapurlat (Hospices civils, Lyon)
- Maladies rare du métabolisme du calcium et du phosphate, coordonné par le Pr Agnès Linglart (Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre)
- Maladies osseuses constitutionnelles, coordonné par le Pr Valérie Cormier-Daire (Hôpital Necker-Enfants malades, Paris)
- Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires, coordonné par le Dr Karelle Benistan (Hôpital Raymond Poincaré, Garches)



27

Les principales activités d'Oscar (recherche, amélioration des parcours, formation) se déploient notamment à travers des groupes de travail réguliers visant à mutualiser les savoirs, les compétences et à créer des outils d'aide à la prise en soins : PNDS, cartes d'urgence, calendriers de suivi, podcasts, tutoriels en ligne... Plusieurs événements annuels permettent d'en assurer la diffusion et la communication.

La filière OSCAR est impliquée dans l'animation et la vie des réseaux européens BOND, EndoRare, ERKnet et ReCONNET.

*4 centres de référence coordonnateurs
15 centres constitutifs
64 centres de compétence
32 laboratoires de génétique
37 équipes de recherche
20 sociétés savantes
23 associations de patients*

Coordonnatrice du réseau

Pr Agnès Linglart
Le Kremlin-Bicêtre, Hôpital Bicêtre
www.filiere-oscar.fr
contact@filiere-oscar.fr

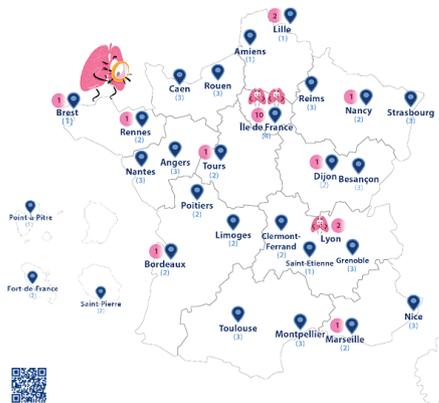


Maladies respiratoires rares

Près de 300 maladies respiratoires rares sont identifiées à ce jour et concernent plus de 40 000 patients enfants et adultes. Ces maladies sont très variées et peuvent affecter les différentes composantes du système respiratoire.

Elles rassemblent les maladies touchant le parenchyme pulmonaire (telles que les pneumopathies interstitielles diffuses), les dyskinésies ciliaires primitives, les anomalies du développement pulmonaire, les hypertensions pulmonaires de causes diverses ainsi que les anomalies de la commande ventilatoire comme le syndrome d'Ondine.

RespiFIL s'emploie à développer, animer et coordonner un réseau d'experts et de partenaires pour améliorer le parcours de soins et de vie des patients et de leurs proches, par la production de protocoles nationaux de diagnostic et de soins, de programmes d'éducation thérapeutique,



en visant à diminuer l'errance et l'impasse diagnostiques, à favoriser l'accès aux traitements, à renforcer la recherche, à sensibiliser, former et informer les professionnels et les patients et tendre à une harmonisation des pratiques à l'échelle de l'Europe en lien avec l'ERN-Lung.

Retrouvez-nous sur respifil.fr et sur nos réseaux sociaux !

Où consulter ?

Centres de référence coordonnateurs



Centres de référence constitutifs



Centres de compétence



() : nombre de centres

*24 centres de référence
(3 coordonnateurs et 21 constitutifs)
64 centres de compétence
9 sociétés savantes
28 laboratoires de diagnostic/recherche
19 associations de patients*

Coordonnateur du réseau

Pr Vincent Cottin,
Lyon, Hospices Civils de Lyon
www.respifil.fr
respifil.france@aphp.fr

Maladies rares sensorielles

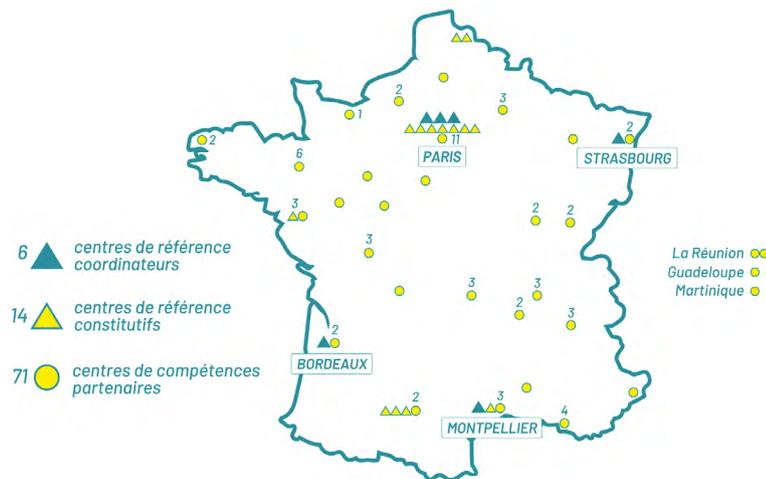
La filière SENSGENE est coordonnée depuis le CHU de Strasbourg.

Champ d'expertise : maladies rares sensorielles

La filière SENSGENE remplit des missions nationales dans le domaine des maladies génétiques rares de la vision et de l'audition et inclut aussi les affections rares sensorielles non génétiques (moins nombreuses) : affections de la rétine, macula, kératopathies rares, surdités génétiques, vestibulopathies, etc.

Six centres experts

La filière comprend un réseau de 91 centres de soins dont 6 centres de référence coordonnateurs. Ces centres sont labellisés et constitués d'équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, pluri-professionnelles et pluridisciplinaires ayant une expertise avérée pour les maladies rares dans les domaines des soins et de la recherche-formation.



Le site web de la filière SENSGENE (www.sensgene.com) est conçu pour offrir une expérience informative, rapide et accessible aux patients, aux professionnels de santé, aux chercheurs et à tous ceux concernés par les maladies rares sensorielles. On y trouve notamment les essais cliniques en cours, un annuaire des centres et des professionnels de la filière, ainsi qu'une docuthèque détaillée.

*20 centres de référence
(6 coordonnateurs et 14 constitutifs)
71 centres de compétence
26 laboratoires de diagnostic/recherche
21 associations de patients*

Coordonnatrice du réseau

Pr Hélène Dollfus
Strasbourg, CHU de Strasbourg
www.sensgene.com
contact@sensgene.com



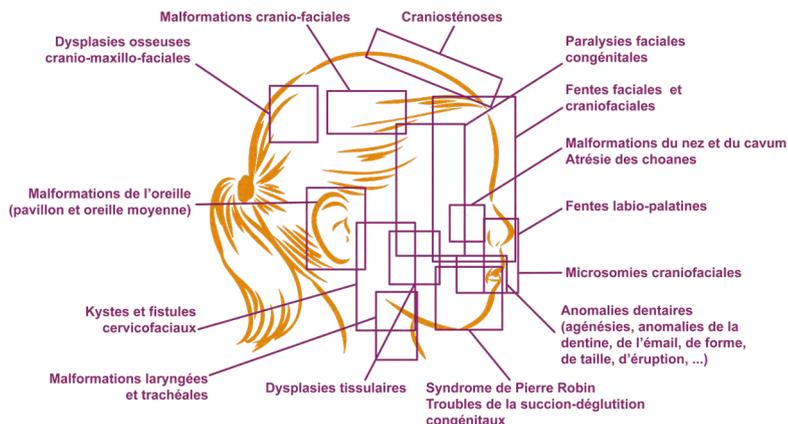
Malformations de la tête, du cou et des dents

La filière TETECOUC prend en charge les malformations crano-faciales, maxillo-faciales, ORL et cervico-faciales, des tumeurs congénitales et des anomalies tissulaires, et les anomalies rares de la cavité buccale et des dents.

2100 malformations isolées ou syndromiques

Ces pathologies, diagnostiquées en anténatal ou à la naissance, peuvent engager les pronostics vital et fonctionnel et entraînent des troubles morphologiques et psychologiques. Elles génèrent des situations de handicap fonctionnel et esthétique affectant la qualité de vie, l'intégration sociale, scolaire et professionnelle.

Une prise en charge essentiellement chirurgicale, du fœtus jusqu'à la fin de la croissance, nécessitant une pluridisciplinarité des expertises.



104 centres sont labellisés au sein de 5 réseaux :

- Craniosténoses et Malformations Cranio-faciales (CRANIOST)
- Fentes et Malformations Faciales (MAFACE)
- Malformations ORL Rares (MALO)
- Maladies Rares Orales et Dentaires (O-Rares)
- Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON)

*13 centres de référence
(5 coordonnateurs et 8 constitutifs)
91 centres de compétence
des laboratoires de diagnostic
45 structures de recherche
de nombreuses sociétés savantes
37 associations de patients nationales
membre du réseau européen de référence
CRANIO*

Coordonnateur du réseau

Pr Nicolas Leboulanger
Paris, Hôpital Necker-Enfants malades
www.tete-cou.fr
contact.tetecou@aphp.fr

Liste des 23 filières de santé maladies rares

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

AnDDi-Rares - www.anddi-rares.org
anddi-rares@chu-dijon.fr

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

BRAIN-TEAM - www.brain-team.fr
contact@brain-team.fr

Maladies cardiaques héréditaires

CARDIOGEN - www.filiere-cardiogen.fr
contact@filiere-cardiogen.fr

Maladies rares du Neurodéveloppement

DéfiScience - www.defiscience.fr
ghe.defiscience@chu-lyon.fr

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

FAI²R - www.fai2r.org
contactfai2r@gmail.com

Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

FAVA-Multi - www.favamulti.fr
contact@favamulti.fr

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

FILFOIE - www.filfoie.com
contact.filfoie@aphp.fr

Maladies neuromusculaires

FILNEMUS - www.filnemus.fr
FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr

Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur

FILSLAN - www.portail-sla.fr
filslan@chu-limoges.fr

Maladies rares en dermatologie

FIMARAD - www.fimarad.fr
contact@fimarad.org

Maladies rares abdomino-thoraciques

FIMATHO - www.fimatho.fr
fimatho@chu-lille.fr

Maladies rares endocriniennes

FIRENDO - www.firendo.fr
contact@firendo.fr

Maladies héréditaires du métabolisme

G2M - www.filiere-g2m.fr
azza.khemiri@aphp.fr

Maladies rares immuno-hématologiques

MaRIH - www.marih.fr
contact@marih.fr

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse

MCGRE - www.filiere-mcgre.fr
contact@filiere-mcgre.fr

Maladies hémorragiques rares

MHEMO - www.mhemo.fr
ghe.mhemo@chu-lyon.fr

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Muco/CFTR - www.muco-cftr.fr
contact@muco-cftr.fr

Malformations pelviennes et médullaires rares

NeuroSphinx - www.neurosphinx.fr
contact@neurosphinx.fr

Maladies rénales rares

ORKiD - www.filiereorkid.com
contact@filiereorkid.com

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

OSCAR - www.filiere-oscar.fr
contact@filiere-oscar.fr

Maladies respiratoires rares

RespiFIL - www.respifil.fr
respifil.france@aphp.fr

Maladies rares sensorielles

SENSGENE - www.sensgene.com
contact@sensgene.com

Maladies rares de la tête, du cou et des dents

TETECOUCO - www.tete-cou.fr
contact.tetecou@aphp.fr

Lexique

| | |
|--------------|--|
| BNDMR | Banque nationale de données maladies rares |
| CCMR | Centre de compétence maladies rares |
| CRMR | Centre de référence maladies rares |
| DIU | Diplôme inter-universitaire |
| DU | Diplôme universitaire |
| ERN | European reference network |
| ETP | Education thérapeutique du patient |
| FSMR | Filière de santé maladies rares |
| MR | Maladies Rares |
| PNDS | Protocole national de diagnostic et de soins |
| PNMR | Plan national maladies rares |
| RCP | Réunion de concertation pluridisciplinaire |

Supervision : Comité éditorial des filières de santé maladies rares (BRAIN-TEAM, Cardiogen, MaRIH, NeuroSphinx, ORKiD, RESPFIL, SENSGENE)

Rédacteurs : Filières de santé maladies rares AnDDI-Rares, CARDIOGEN, BRAIN-TEAM, DéfiScience, FAI2R, FAVA-Multi, FILFOIE, FILNEMUS, FIMARAD, FIMATHO, FIRENDO, G2M, MaRIH, MCGRE, MHémo, Muco-CFTR, NeuroSphinx, OSCAR, ORKiD, RESPFIL, SENSGENE, FILSLAN, TETECO

Avec la participation et la validation de la Direction de la communication de la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS), ministère chargé de la santé.

MALADIES RARES : UN CAP POUR CHACUN !

MÉDECINE
EXPERTE

INFO
MALADIE

VIE
QUOTIDIENNE

PARTAGE
D'EXPÉRIENCE



WWW.MALADIESRARESINFO.ORG

Cette affiche est une initiative de

0 800 40 40 43

filères de santé

maladies rares


MALADIES
RARES
INFO SERVICES

Et si c'était une maladie rare ?



Disponible sur smartphone, tablette et ordinateur.

www.filièresmaladiesrares.fr

**Un site web dédié
aux professionnels de santé pour une meilleure
prise en charge des patients**

filières de santé

maladies rares



Financées et pilotées par le ministère chargé de la santé :
<https://www.filieresmaladiesrares.fr/>

Version - 2025