

## LES CENTRES DE RÉFÉRENCE ET DE COMPÉTENCES MALADIES RARES

### Les centres de compétences maladies rares

Il s'agit d'accompagner et de développer les centres de référence existants, afin de faire bénéficier les patients des HUS et des autres établissements de la région des référentiels et des transferts de compétences déployés.

Une des conditions incontournables à cette dynamique est d'assurer les modalités et le niveau de financement de ces activités.

Les centres concernés sont les suivants :

Le label instauré par le plan national maladies rares 2004-2008 désigne un ensemble de compétences hospitalières et hautement spécialisées assurant un double rôle d'expertise pour ces malades et leurs familles et de recours pour les médecins extérieurs. Il concerne :

### Les centres de référence maladies rares (labellisés dès 2004 ou 2006)

- Centre de référence pour les maladies génétiques ophtalmologiques
- Centre de référence des maladies neuromusculaires rares
- Centre de référence pour les épilepsies rares (en partenariat avec Necker-enfants malades)
- Centre de référence des maladies systémiques rares auto-immunes
- Centre de référence des amyloses primitives (en partenariat avec les CHU de Limoges et Poitiers)
- Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique (en partenariat avec le CHU de Dijon)
- Centre de référence des manifestations odontologiques des maladies rares
- Centre de référence pour les maladies héréditaires du métabolisme (en partenariat avec le CHU de Nancy).

### Les centres de compétences maladies rares (vingt-cinq centres HUS arrêtés en décembre 2009 après sélection nationale)

Ces centres sont la déclinaison territoriale de centres de référence labellisés pour les pathologies concernées. Ils participent à la densification de l'offre de soins en contribuant, par leurs compétences reconnues, à un maillage géographique qui apporte des réponses de proximité aux patients.

Pour les HUS, vingt-cinq centres de compétences maladies rares ont été reconnus.

1. Centre de compétence des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles
2. Centre de compétence des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythroïde

3. Centre de compétence des maladies rénales rares
4. Centre de compétence des amyloses primitives et des autres maladies de dépôts d'immunoglobulines
5. Centre de compétence des troubles du rythme cardiaque
6. Centre de compétence des cardiomyopathies
7. Centre de compétence des malformations cardiaques congénitales complexes
8. Centre de compétence des maladies vasculaires rares
9. Centre de compétence des maladies bulleuses auto-immunes
10. Centre de compétence des fentes labio-palatines
11. Centre de compétence des maladies endocriniennes rares incluant maladies du calcium et du phosphore
12. Centre de compétence des maladies rares du foie
13. Centre de compétence des cytopénies auto-immunes, du syndrome d'Evans et des anémies hémolytiques
14. Centre de compétence des déficits immunitaires héréditaires
15. Centre de compétence des angiodèmes non histaminiques
16. Centre de compétence des hypersomnies rares
17. Centre de compétence des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive
18. Centre de compétence de l'hypertension artérielle pulmonaire sévère
19. Centre de compétence des maladies respiratoires rares
20. Centre de compétence des surdités congénitales et génétiques
21. Centre de compétence des maladies osseuses constitutionnelles (rhumatologie)
22. Centre de compétence des malformations ORL rares
23. Centre de compétence du syndrome de transfusion fœto-fœtale
24. Centre de compétence des troubles de l'hémostase
25. Centre de compétence des microangiopathies thrombotiques.

### Cancers rares

- Centres experts nationaux pour cancers rares de l'adulte auxquels les HUS sont associés :

#### Nom du réseau : cancers rares concernés

*NETSARC : sarcomes des tissus mous et des viscères*

*RENATEN (HUS : établissement coordinateur Alsace-Lorraine) : tumeurs neuroendocrines malignes rares sporadiques et héréditaires*

*REFCOR : cancers ORL rares*

*MESOCLIN : mésothéliomes pleuraux malins (HUS pour la région Alsace)*

*GFELC (réseau d'experts du groupe français d'études des lymphomes cutanés) : lymphomes cutanés*

*POLA : tumeurs oligodendrogiales de haut grade*

*Observatoire des tumeurs malignes rares gynécologiques : cancers rares de l'ovaire*

*CALG: cancers survenant pendant une grossesse*  
*TUTHYREF: cancers de la thyroïde réfractaires*  
*CELAC: lymphomes associés à la maladie cœliaque*  
*Thymomes malins et carcinomes thymiques*  
*MTG: tumeurs trophoblastiques gestationnelles*  
*PREDIR: maladie de Von Hippel-Lindau et prédispositions héréditaires au cancer du rein de l'adulte*  
*RENAPE: tumeurs rares du péritoine*  
*COMETE: cancers de la surrenale*  
*K-VIROGREF: cancers viro-induits chez le transplanté.*

- Réseaux anatomopathologiques de référence pour cancers rares de l'adulte, auxquels les HUS sont associés:

*Lymphopath: lymphomes*

*CRéPS-TMV: sarcomes des tissus mous et des viscères*

*TNEpath: tumeurs endocrines malignes rares.*

### Les centres de référence et de compétences qui n'ont pas fait l'objet d'une procédure de labellisation nationale, mais ont été reconnus suite à appel à projets national ou régional

- Centre de ressources et de compétences pour la mucoviscidose chez l'enfant d'Alsace
- Centre référent des troubles des apprentissages
- Centre de compétence pour les malformations ano-rectales, atrésie de l'œsophage et malformations de l'œsophage, hernie diaphragmatique, malformations faciales et fentes labio-palatines, en chirurgie pédiatrique
- Centre de ressources et de compétences pour la mucoviscidose chez l'adulte d'Alsace
- Centre référent pour la prise en charge des vertiges
- Centre référent mémoire de ressources et de recherche
- Centre référent sclérose latérale amyotrophique (SLA)
- Centre de référence pour dysplasie ectodermique
- Centre de référence régional pour les infections fongiques invasives
- Centre régional de traitement de l'hémophilie
- Centre spécialisé régional «obésité»
- Centre référent en AMP
- Centre référent en médecine fœtale et en pathologies de la gémellité
- Centre expert schizophrénie
- Centre de référence départemental pour l'activité de sismothérapie (ECT)
- Centre de ressources autisme et unité d'évaluation des TED (troubles envahissants du développement)
- Centre de référence pour la prise en charge du mélanome
- Centre régional vascularite et sclérodémie

- Centre national de référence des Borrelia

- Centre correspondant au Centre référent de Reims pour les infections ostéoarticulaires (IOA).

Aux centres de référence, de compétences associés précités viendront s'ajouter de nouveaux centres développés par les pôles en réponse notamment à des appels à projets.

L'objectif, dans le cadre du présent projet d'établissement, est de développer des actions de communication (manifestations ciblées, plaquettes, site Internet...) permettant une meilleure identification par les usagers et les professionnels des expertises particulières développées au sein des HUS.

### Associations des usagers pour les maladies rares

La loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé a créé un dispositif d'agrément des associations qui assurent la représentation des personnes malades et des usagers du système de santé (article L.1114-1 du code de la santé publique). Ce texte a été modifié par la loi du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique.

Bien implantées aux HUS dans le cadre des maladies rares, ces associations y traduisent concrètement leurs missions, à savoir: apporter une aide aux personnes malades ou à leurs proches (souvent par des activités de soutien et d'accompagnement); contribuer à améliorer le séjour des personnes malades; partager leur expérience avec les soignants.

Et cela sans compter avec leurs missions plus générales, qui sont de:

- sensibiliser aux maladies et handicaps rares et encourager la recherche, l'entraide et l'information;
- faire connaître et reconnaître les maladies rares sur leurs enjeux scientifiques, sanitaires et sociaux, ainsi que les personnes qu'elles concernent, auprès du public et des pouvoirs publics;
- améliorer la qualité de vie et l'espérance de vie des personnes par l'accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion;
- promouvoir la recherche scientifique et clinique et donner l'espoir de guérison.

Pour exemple, nous pouvons citer, entre autres, les associations d'usagers suivantes qui collaborent, avec les équipes des centres de référence ou de compétences des HUS: associations Gougerot-Sjogren, Lupus France, Lupus Plus, Behcet, ASF (Association Sclérodémie de France), Wegener, Association des aveugles d'Alsace...