



Besançon, le 20 février 2020

Une plateforme d'expertise dans le domaine des maladies rares commune au CHU Dijon Bourgogne et au CHU de Besançon

À l'été 2019, le ministère des Solidarités et de la Santé lançait un appel à projet national pour la mise en place de plateformes d'expertise maladies rares. Cette démarche s'inscrit dans la cadre du troisième plan national maladies rares. Fort de l'expertise de son Centre de génétique, dirigé par le Pr Laurence Faivre, le CHU Dijon Bourgogne a répondu à cette sollicitation en partenariat avec le CHU de Besançon. En ce début d'année 2020, les deux établissements ont appris qu'ils étaient sélectionnés aux côtés d'une dizaine d'autres hôpitaux sur ce projet.

Une plateforme d'expertise maladies rares au service des patients de la région Bourgogne-Franche-Comté

En réponse à l'appel à projet national lancé par le ministère des Solidarités et de la Santé, le CHU Dijon Bourgogne s'est associé au CHU de Besançon pour proposer un projet de plateforme d'expertise dans le domaine des maladies rares. Cette plateforme place le partage d'expertise, la transversalité, la mutualisation des connaissances, du savoir-faire, des compétences et des ressources au cœur de son projet afin de mieux répondre aux attentes des patients et de leur entourage dans le domaine des maladies rares.

La plateforme s'organise autour de différentes thématiques, dont les principales sont :

- ***L'information et la communication sur les maladies rares***
Pour l'ensemble des partenaires impliqués, la communication est immédiatement apparue comme un des axes prioritaires du projet, afin d'accroître la lisibilité des maladies rares. Parmi les pistes de travail envisagées : le déploiement d'une campagne d'affichage ou encore la mise en place d'une ligne téléphonique dédiée.
- ***Les soins et l'identification de parcours adaptés aux différentes situations médicales***
La plateforme s'attachera à améliorer la structuration de l'offre de soins, avec pour projets prioritaires l'augmentation de l'offre de consultations spécialisées et l'aide à la coordination de projets d'éducation thérapeutique du patient. La plateforme s'attachera également à faciliter l'accès à l'innovation diagnostique, un objectif majeur du Plan national maladies rares 3 et du Plan France médecine génomique.
- ***La formation et l'information des professionnels de santé et des patients experts***
La plateforme favorisera les actions transversales et proposera une aide opérationnelle à la mise en place de projets de formation, en premier lieu ceux qui ont été identifiés comme prioritaires par les usagers.
- ***Le soutien à la recherche sur les maladies rares***
- ***L'orientation vers l'accompagnement médico-social et de soutien des patients et des familles.***



Pour son déploiement, la plateforme s'appuie sur les bases solides de la fédération maladies rares, active depuis 10 ans au CHU Dijon Bourgogne. Ce projet apparaît, par ailleurs, comme une opportunité de renforcer les liens entre les établissements. Un chef de projet et un assistant seront recrutés pour le fonctionnement opérationnel de cette plateforme. Ils travailleront avec un comité de pilotage, composé de représentants des praticiens, des administrations et des patients.

L'expertise du CHU Dijon Bourgogne et du CHU de Besançon

La coordination de la plateforme Maladies rares Bourgogne-Franche-Comté sera assurée par le CHU Dijon Bourgogne, qui a fait des maladies rares un point central de son projet d'établissement.

Le CHU Dijon Bourgogne est le siège de la coordination de la filière de santé nationale AnDDI-Rares¹, de la Fédération hospitalo-universitaire (FHU) TRANSLAD² et de l'équipe de recherche GAD³, labellisée Inserm UMR1231 GAD. Une culture des maladies rares s'est progressivement développée au sein de l'établissement et a permis le passage de un à cinq Centres de références maladies rares (CRM) entre 2006 et 2017. La fédération Maladies rares, particulièrement active, organise depuis plusieurs années des actions transversales (plaquettes, site Internet, événements professionnels et grand public...). Le Centre d'investigation clinique (CIC) de l'établissement a également fait des maladies rares l'un de ses axes prioritaires.

Engagé depuis 2007 dans le développement de centres de maladies rares, le CHU de Besançon regroupe aujourd'hui 57 centres labellisés centres de compétences et centres ressources répartis dans 20 filières de santé. Leur engagement a contribué à une meilleure prise en charge des patients et de leur proche, en lien également avec des associations d'usagers. L'établissement bisontin dispose d'une équipe de recherche, CIC-1431, l'unité Inserm 1098 et le CRB.

Les maladies rares et le Troisième Plan national maladies rares 2018-2022

Une maladie rare est une pathologie touchant moins d'une personne sur 2 000. On en dénombre aujourd'hui quelques 7 000 qui concernent plus de trois millions de Français et environ 25 millions de personnes en Europe. Depuis 2004, la France a développé trois plans nationaux successifs qui témoignent de son investissement dans la lutte contre les maladies rares. Dans ce cadre, 23 filières de santé, s'appuyant sur 387 centres de référence et 1 800 centres de compétence, ont notamment été identifiées au niveau national.

Le 3^e plan national maladies rares 2018-2022 se déploie en 11 axes. Ses priorités s'orientent autour des points suivants :

¹ Filière de Santé maladies rares Anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares.

² Fédération hospitalo-universitaire dédiée au développement des soins, de la recherche et de l'enseignement dans le domaine des maladies rares du développement.

³ Génétique des anomalies du développement.



- la réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques avec pour objectif de dépister et de prendre en charge les maladies rares au plus tôt, mais également de faciliter l'accès aux traitements
- une prévention élargie des maladies rares en facilitant la mise en place de nouveaux dépistages et l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit
- le rôle accru des filières de santé maladies rares
- un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage par une information renforcée
- le partage des données pour renforcer la recherche et l'accès à l'innovation
- l'accompagnement plus étroit des personnes atteintes de handicaps liés à une maladie rare et des aidants
- une dynamique européenne soutenue par le rôle moteur de la France.

Une des mesures du Troisième plan national maladies rares consiste en la mise en place de plateformes d'expertise dans des établissements de santé. L'objectif est de renforcer l'articulation inter-filières et de mutualiser les ressources à l'échelle d'un territoire sur des missions transversales, permettant ainsi un maillage équitable. C'est dans le cadre spécifique de cette mesure que s'inscrit le projet de plateforme maladies rares du CHU Dijon Bourgogne et du CHU de Besançon.