

France

Smail Hadj-Rabia, Christine Bodemer, MAGEC, Necker-Enfants Malades, Paris, France

Salah Ferkal, Médecin de Recherche Clinique, Centre de Référence des Neurofibromatoses, Hôpital Henri Mondor

Le premier plan national maladies rares (2005-2008) a permis la mise en place d'un réseau national organisé autour de centres de référence et de centres de compétence

Dans le cadre du premier plan national maladie rares (2005-2008), les centres de référence regroupent des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées. Un centre de référence maladies rares assure à la fois un rôle d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares et un rôle de recours qui lui permet d'exercer une attraction interrégionale, nationale ou internationale au-delà du bassin de santé de son site d'implantation. Le site de l'Hôpital Necker réunit 15 centres de compétences dont MAGEC, le Centre de Référence des Maladies Génétiques à Expression Cutanée.

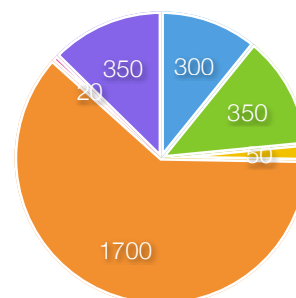
Les centres de référence n'ont pas vocation à prendre en charge tous les malades atteints de maladies rares. L'une des missions qui leur est assignée consiste à organiser progressivement le maillage territorial avec des structures déjà existantes de prise en charge : les centres de compétences. Les centres de compétences ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence.

CEMARA : une base de données nationale

Approuvée par les autorités européennes, CEMARA (Centre Maladies Rares) est une base de données nationale pour les maladies rares. Elle regroupe les données de 25 centres.

Maladie / Syndrome	Nombre de cas
Épidermolyses Bulleuses	300
Ichtyose	350
Neurofibromatoses	1700
Kératodermie Palmoplantaire	50
Dysplasie Ectodermique Hypohydrotique	150
Incontinentia Pigmenti	200
TSC	50
Total	2800

● EB
 ● I
 ● PPK
 ● NF
 ● XP
 ● Autres (HED and IP)



Nombre de patients atteints d'Épidermolyses Bulleuses (EB), Ichtyoses récessives (I), Kératodermie Palmoplantaire (PPK), Neurofibromatoses (NF), Xeroderma Pigmentosum (XP) et autres génodermatoses (Dysplasie Ectodermique Hypohydrotique et Incontinentia Pigmenti).

5 centres de référence pour les maladies dermatologiques rares

- Paris : Centre de Référence des Neurofibromatoses pour les patients atteints de NF1 (Adultes : Hôpital Henri Mondor, Enfants : Hôpital Necker, Hôpital Trousseau) NF2 (Adultes : Hôpital Beaujon). Le site internet du centre de référence est consultable à l'adresse suivante : neurofibromatoses.aphp.fr
- Paris : Centre de Référence des Maladies Génétiques à Expression Cutanée. Le site internet du centre de référence est consultable à l'adresse suivante : www.magec.eu.
- Paris : Centre de Référence Sclérose Tubéreuse de Bourneville
- Bordeaux/Toulouse : Centre de Référence des Maladies Dermatologiques Rares
- Nice : Centre de Référence des Épidermolyses Bulleuses Héréditaires

6 centres de compétence pour les génodermatoses

26 centres de compétences spécifiquement pour les neurofibromatoses



Les coûts de la maladie pour les patients

Les coûts de la maladie pour les patients ont été évalués à:

- Épidermolyses bulleuses : 1000 euros/mois
- Ichtyoses : crème remboursée par la Sécurité Sociale
- Kératodermies palmoplantaires : pédicure remboursée par la Sécurité Sociale
- Neurofibromatoses : prise en charge des difficultés d'apprentissage
- Xeroderma pigmentosum : protection solaire remboursée par la Sécurité Sociale
- Dysplasies ectodermiques anhidrotiques : soins dentaires remboursés par la Sécurité Sociale sous certaines conditions
- Incontinentia pigmenti : remboursée par la Sécurité Sociale sous certaines conditions

Les projets en cours à MAGEC pour améliorer la prise en charge des patients

MAGEC suit les patients selon une approche multidisciplinaire. Le centre développe plusieurs projets pour améliorer la prise en charge des patients.

- Épidermolyses bulleuses

Les projets en cours portent sur:

- la qualité de vie - notamment affective et sexuelle en réponse à une demande fréquente des patients -,
- la thérapie génique
- la cicatrisation et les pansements.

- Ichtyoses

Les projets en cours portent sur la définition de termes communs utilisés pour décrire la maladie: définition clinique, histologique, etc.

- Neurofibromatoses (enfants)

Les projets en cours portent sur les difficultés d'apprentissage et leur prévention.

- Xeroderma pigmentosum

Un Protocole National de Diagnostic et de Soins a été mis en place. Ce document est disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé, www.has.fr (ALD n°31: Xeroderma Pigmentosum : www.has-sante.fr/portail/jcms/c_556980/ald-n31-xeroderma-pigmentosum)

- Dysplasie ectodermique anhidrotique

La rédaction d'un Protocole National de Diagnostic et de Soins est en cours.

- Incontinentia pigmenti

Les projets en cours portent sur les aspects neurologiques de la maladie.

Les associations de patients en France sont bien développées

Les associations de patients pour les génodermatoses sévères sont très actives et bien développées.

- Épidermolyse bulleuse

L'Association d'Entraide EBAE, www.ebae.org, réunit les patients atteints d'épidermolyses bulleuses.

- Ichthyoses

L'Association Nationale des Ichtyoses et Peaux Sèches Pathologiques, ANIPS, www.anips.net réunit les patients atteints d'ichthyoses en France. Athina est basée à Monaco, www.aaimonaco.org.

- Kératodermie palmoplantaire

L'Association Pachyonychie Congénitale, www.pachyonychie-congenitale-lecoeurapied.com réunit les patients atteints de kératodermies palmoplantaires.

- Neurofibromatoses

Les associations Recklinghausen, www.anfrance.org et Ligue Française Contre les Neurofibromatoses, asso.orpha.net/LFCN/cgi-bin, réunissent les patients atteints de neurofibromatoses.

- Dysplasies ectodermiques

L'Association Française des Dysplasies Ectodermiques, www.afde.net, réunit les patients atteints de dysplasies ectodermiques.



- Incontinentia pigmenti

Incontinentia Pigmenti France, www.incontinentiapigmenti.fr réunit les patients atteints d'incontinentia pigmenti

- Xeroderma pigmentosum :

L'association les "Enfants de la Lune", asso.orpha.net/AX/debut.htm, réunit les patients atteints de xeroderma pigmentosum

ZOOM >>> La photoprotection totale, 13 ans de recul : l'expérience des "Enfants de la Lune"

L'association des "Enfants de la Lune" réunit les patients atteints de xeroderma pigmentosum en France. Depuis 13 ans, cette association a expérimenté une photoprotection totale des patients. Cette photoprotection totale est possible par la pose de filtres anti UV sur les vitres, l'utilisation de dosimètres, de crèmes ou de combinaisons. L'excellent résultat des tests UDS (Unscheduled DNA Synthesis) montre l'efficacité de cette photoprotection totale.

Les "Enfants de la Lune" donnent des conseils, apportent une aide financière, organisent des activités pour permettre aux patients de vivre protégés du soleil et faciliter leur scolarisation et leur intégration sociale. Rassemblement des familles, activités (parmi lesquelles plongée, spéléologie, ski), camps d'été, partage d'expériences, débats, prise de conscience sont les nombreuses activités qu'organisent l'association.

Les "Enfants de la Lune" ont soutenu la création de 2 associations: une à Mayotte et une en Tunisie.