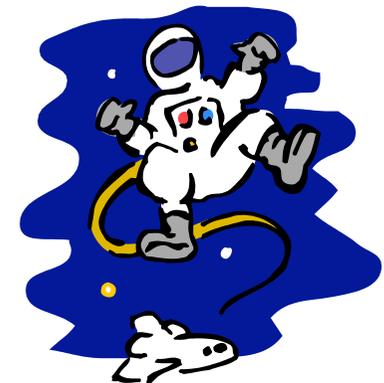


# Les centres de compétences pour les maladies rares de l'enfant

F Brémont

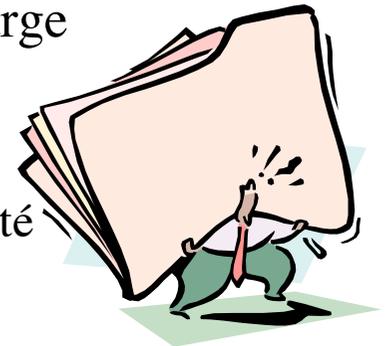
Pneumologie-Allergologie

Hôpital des Enfants CHU Toulouse



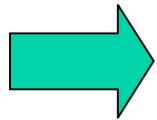
# Plan national maladies rares 2005-2008

- Objectif pour les patients atteints de maladies rares
  - Equité de l'accès au diagnostic et à la prise en charge
  - Structuration de la filière de soins
- Centre de références (par groupe ou sous groupe de maladie)
  - Coordonne la recherche
  - Définition des référentiels, protocoles thérapeutiques
  - Surveillance épidémiologique
  - Organise la filière de soins
- Centres de compétences (par groupe ou sous groupe de maladie)
  - Lieu de prise en charge de proximité, le plus souvent régional
  - Pose le diagnostic
  - Mette en œuvre les thérapeutiques et organise la prise en charge
  - En lien avec
    - les centres de références
    - les acteurs et structure sanitaires et médico-sociales de proximité



# Désignation des centres de compétences

- Identification par centre de référence
- Validation par comité national consultatif de labellisation
  - Selon l'opportunité médicale et le maillage territorial
  - Respect du cahier des charges
  - Convention signée entre centre de compétence et de référence
- Désignation par les ARH



Fin des étapes : septembre 2008

# Maladie respiratoire rares de l'enfant

- Réseau « RespiRare »
  - 1 centre de compétence
    - Associe: Necker et Trousseau
    - Coordonnateur: Annick Clément
  - 8 centres de compétences
    - Le plus souvent inter-régional
    - Pour notre région, regroupant Toulouse, Bordeaux, Montpellier
- Maladies
  - Pathologies interstitielles chroniques et fibrose pulmonaire
  - Dyskinésies ciliaires primitives
  - Malformations pulmonaires
  - Autres maladies responsables d'insuffisance respiratoire chronique
    - Dysplasies broncho-pulmonaires
    - Séquelles de viroses
    - Bronchiolites oblitérantes
    - Maladies neuro-musculaires
    - Asthme grave

# *Malformations*

- Agénésie pulmonaire
- Anomalie des arcs aortiques
- Anomalie lymphatique pulmonaire
- Atrésie bronchique
- Défaut d'alignement des vaisseaux
- Diaphragme accessoire
- Dysplasie alvéolocapillaire
- Dystrophie de la cage thoracique
- Emphysème pulmonaire congénital
- Fistule artério-veineuse pulmonaire
- Hernie diaphragmatique
- Hypoplasie pulmonaire
- Kyste bronchogénique
- Malformation adénomatoïde kystique pulmonaire
- Retour veineux pulmonaire anormal
- Séquestration pulmonaire
- Sténose et fistule trachéale
- Trachéobronchomalacie Trachéobronchomégalie
- Autres

# *Dyskinésie ciliaire*

- DCP confirmée
- DCP suspectée

# *Pathologies interstitielles*

- Pathologies interstitielles chroniques et fibroses pulmonaires
- Histiocytose langerhansienne
- Pneumopathies d'hypersensibilité et toxiques : Aspergillose broncho-pulmonaire allergique
- Pneumopathies d'hypersensibilité et toxiques : Alvéolite allergique extrinsèque
- Pneumopathies à éosinophiles : Pneumonie aiguë idiopathique à éosinophiles
- Pneumopathies à éosinophiles : Pneumonie chronique idiopathique à éosinophiles
- Protéinoses alvéolaires
- Pneumopathies des vascularites et maladies de système
- Sarcoïdose
- Hémosidérose pulmonaire primitive
- Pneumopathies interstitielles desquamatives DIP
- Pneumopathies interstitielles lymphoïdes LIP
- Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle
- Lymphangioléiomyomatose
- Pneumopathies interstitielles chroniques communes UIP
- Fibrose pulmonaire idiopathique
- Pneumopathies chroniques du petit enfant
- Pneumopathies interstitielles non spécifiques NSIP
- Anomalies du surfactant
- Autres

# *Insuffisance respiratoire chronique*

(retrouvée au moins 2 fois en période stable à 3 semaines d'intervalle)

- $\text{PaO}_2 < -2 \text{ DS}$  à l'effort ou au repos

et/ou

- $\text{PaCO}_2 > 2 \text{ DS}$  à l'effort ou au repos

et/ou

- $\text{SaO}_2 < 90\%$  pendant plus de 10% du temps de sommeil  
ou épisode continu de plus de 5 minutes

# *Asthme sévère*

- Au moins 1 critère majeur
  - Hautes doses de corticoïdes inhalés
  - Corticothérapie au moins 50% de l'année
- Au moins 2 critères mineurs
  - Traitement au long cours par b2 mimétiques de longue durée d'action ou anti-leucotriènes
  - Nécessité d'un B2-agoniste de courte durée d'action quotidiennement ou presque
  - Obstruction bronchique persistante (VEMS < 80% de la valeur prédite)
  - 1 ou plusieurs consultations en urgence pour asthme aigu dans l'année écoulée
- 3 ou plus cures de corticoïdes per os dans l'année écoulée

# Maintenant !



- Les grands axes de travail
  - Participation à l'élaboration des référentiels avec le centre de référence
  - Participation aux travaux de recherche clinique avec le centre de référence
  - Participation à la surveillance épidémiologique
    - Etablir les files actives
    - Saisie informatique de la base de données
  - Optimiser la prise en charge que nous faisons
    - Diagnostic/thérapeutique
      - Mise en oeuvre de référentiels et protocoles nationaux
      - En améliorer l'accès
    - Information/éducation/vie sociale des malades et leurs familles
      - Organiser transfert chez adultes
    - Optimiser les filières de soins régionales
      - Médecins/paramédicaux de proximité, centres hospitaliers généraux , autres structures sanitaires et médico-sociales, prestataires, ....
      - Formation et information des professionnels de santé
        - » sur le fondement des supports fournis par le centre de référence
        - » réunion régionale
- Pas de moyens prévus
- Profiter de la structure « multi-sites »

