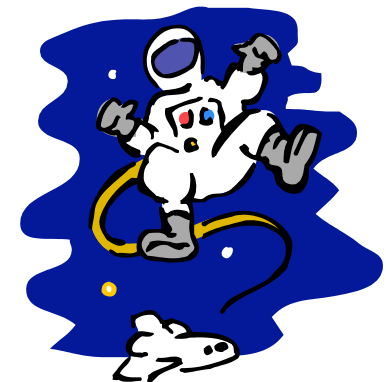


Les centres de compétences pour les maladies rares de l'enfant

F Brémont

Pneumologie-Allergologie

Hôpital des Enfants CHU Toulouse



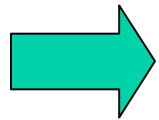
Plan national maladies rares 2005-2008

- 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 »

