

Le dermatologue et les maladies rares

Christian Derancourt



Le dermatologue est régulièrement confronté dans sa pratique libérale ou hospitalière aux maladies rares, qu'il s'agisse de maladies à expression majoritairement cutanée comme certains troubles de la pigmentation (neurofibromatose, sclérose tubéreuse de Bourneville, albinisme...), mais aussi les troubles de la kératinisation, les désordres du métabolisme des porphyrines, les pathologies avec troubles vasculaires...

Certaines de ces pathologies peuvent être prise en charge de manière complète dans les services de dermatologie des CHU régionaux en fonction de leur spécialisation, notamment quand ces pathologies sont très « dermatologiques ». D'autres peuvent l'être dans des structures spécialisées non dermatologiques avec lesquelles il est important de pouvoir communiquer directement.

Une excellente nouvelle : le Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3 : 2018-2022) vient de paraître [1]. On peut se réjouir de ce plan qui assure la continuité des précédents avec une adaptation et de nouvelles mesures complémentaires.

Il permet, je vous le rappelle, les financements de centres de référence maladies rares (109 CRMR multisites et 387 monosites actuellement), la labellisation de centres de compétence maladies rares (CCMR, qui travaillent à moyen constant) et aussi les centres de ressources et de compétences maladies rares (CRCMR) (CCMR + CRCMR = 1 800 au total) ainsi que celle des filières de santé maladies rares.

Pour mémoire, il existe 7 000 maladies rares dont 3 200 gènes responsables identifiés, un cinquième des maladies rares ne sont pas d'origine génétique, 3 millions de personnes souffrent de maladies rares en France dont trois quarts sont des enfants et la moitié sont sans diagnostic précis ; il faut en moyenne 1,5 ans pour poser un diagnostic et plus de cinq ans pour un quart des personnes atteintes.

Il est intéressant de noter les 11 axes de ce plan :

- réduire l'errance et l'impasse diagnostique,
- faire dépistage néonatal les diagnostics prénatal et préimplantatoire permet des diagnostics préimplantatoires précoces,
- partager les données pour favoriser le diagnostic le développement de nouveaux traitements,

- promouvoir l'accès au traitement dans les maladies rares,
- impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares,
- favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation,
- améliorer le parcours de soins,
- faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants,
- former les professionnels de santé à identifier et prendre en charge des maladies rares,
- renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin de la recherche,
- préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs internationaux des maladies rares.

Certains de ces axes nous concernent directement dans notre pratique dermatologique. En particulier celui de l'objectif chiffré principal de ce PNMR3 qui est que toute personne porteuse d'une maladie rare ait reçu un diagnostic précis un an après la première consultation médicale spécialisée et puisse bénéficier des soins et thérapies disponibles.

Nous incitons vivement à interagir le plus possible avec les centres de référence et de compétence de vos régions, dont les coordonnées sont facilement accessibles en ligne en fonction des pathologies de suspicions de pathologies auxquels vous êtes confronté.



Référence :

1- <http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>.