

Maladies rares de la peau : vers un « mieux vivre » ?



PROFESSEUR
**CHRISTINE
BODEMER**

Chef du service de dermatologie pédiatrique de l'hôpital Necker. Animatrice et coordinatrice de la Fimarad. Coordinatrice du réseau européen des maladies rares de la peau (ERN-Skin)

À l'approche de la 11^e Journée mondiale des maladies rares, la filière des maladies rares dermatologiques (Fimarad), qui regroupe l'ensemble des acteurs impliqués dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares de la peau, revient sur les enjeux majeurs de la filière. Car la dermatologie fait partie des spécialités qui comptent le plus de maladies rares, avec plus de 500 maladies identifiées actuellement. Un grand nombre de ces pathologies sont aussi dites « orphelines » parce qu'il n'existe pas, à l'heure actuelle, de traitements qui permettent une guérison complète. Les traitements sont « symptomatiques » visant à traiter une poussée de la maladie, à en améliorer les symptômes et à en prévenir les complications.

Les maladies cutanées rares concernent fréquemment une anomalie du développement de la peau et sont, dans la majorité des cas, d'origine génétique souvent à début pédiatrique, dès la naissance. L'atteinte de la peau et des muqueuses est souvent non isolée : la maladie peut toucher d'autres organes ou l'atteinte de la peau peut, par elle-même,

retentir sévèrement sur les autres organes, avec des risques de dénutrition, de surinfection, voire de cancérisation. À cette complexité s'ajoute une possible errance diagnostique par méconnaissance fréquente de l'organe peau dans la communauté de soignants, une non-reconnaissance suffisante du « handicap » peau et de son impact, dans toutes ses dimensions de qualité de vie et socio-économiques, par les différentes instances administratives.

La prise en charge doit donc être coordonnée par un dermatologue expert de la maladie, mais elle reste multidisciplinaire, avec des compétences médicales (psychiatre, dentiste, gastro-entérologue, ophtalmologue, ORL, stomatologue, généticien...) et paramédicales (psychologue, diététicien, infirmier, kinésithérapeute, équipe socio-éducative...) essentielles à associer et développer, mais aussi à faire reconnaître (exemple : prise en charge du suivi psychologique indispensable proche du lieu de vie, rémunération du temps infirmier au domicile à réévaluer au prorata du temps nécessaire pour un soin long et complexe, etc.).

La Fimarad a accueilli avec intérêt le 3^e plan national maladies rares (PMR3) 2018-2022, annoncé le 4 juillet 2018 par les ministères de la Santé et de la Recherche. Il a pour ambition de permettre un diagnostic et une prise en charge maximale pour chaque patient, en stimulant une recherche active pour le développement de traitements in-

novants. Dans un intérêt collectif, la Fimarad opte pour un renforcement des mesures suivantes.

■ **Afficher un parcours de soins mieux identifié** et identifiable par les patients. Il est nécessaire de rendre plus visibles les centres de référence (CRM^R), têtes de pont de l'expertise et de la recherche, et de mieux faire connaître les centres de compétences (CCMR), sites ressources à proximité du lieu de vie des patients, et le réseau de soins déve-

Le troisième Plan national maladies rares a pour ambition de permettre un diagnostic et une prise en charge maximale pour chaque patient

loppé en étroite articulation avec ces CRM^R-CCMR (réseau ville hôpital, centres de moyen séjour, hospitalisation à domicile - HAD -, etc.) afin d'éviter l'errance diagnostique des patients et leur permettre d'accéder à une meilleure prise en charge tout au long du suivi.

■ **Stimuler et participer à la recherche dans ce domaine** des maladies cutanées rares pour accéder à une meilleure connaissance de ces maladies, développer des possibilités de diagnostic pour celles non encore caractérisées, mettre en place des traitements innovants pertinents issus d'une recherche active et qui pourront être prescrits dans les meilleures conditions de sécurité pour chaque patient, bien connu et suivi (physiquement psychologiquement) dans les CRM^R-CCMR labellisés pour cette mission.

■ **Cette recherche doit aussi permettre de favoriser** les autorisations de mise sur le marché (AMM) pour les médicaments déjà reconnus comme utiles dans les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) et les extensions d'AMM chez l'enfant pour les molécules déjà autorisées chez l'adulte. Un statut « fast track » serait à développer pour les molécules innovantes.

■ **Réduire le reste à charge pour les patients.** Une meilleure évaluation et prise en compte du reste à charge pour les familles est nécessaire afin d'en réduire les conséquences économiques (médicaments prescrits hors AMM, médicaments pour remédier aux effets secondaires, la problématique du statut ALD).

Ainsi la Fimarad poursuit son engagement auprès de tous les patients atteints de maladies rares de la peau et s'investit complètement dans ce nouveau PNMR3. La réussite de la Fimarad, qui a des projets ambitieux dans tous ces domaines, dépend non seulement de la poursuite des efforts sans faille de tous ses acteurs, mais aussi du soutien concret des différentes instances administratives et politiques dont dépendent les réseaux de soins et de recherche, et qui, d'une manière prometteuse figure dans le PNMR3. ■

* Les CRM^R comprennent généralement plusieurs sites sur le territoire. Pour plus d'informations : <https://fimarad.org/les-centres-de-referance/>
Pour plus d'informations, <https://fimarad.org/les-centres-de-competences/>

RETROUVEZ
TOUS NOS AVIS
D'EXPERTS