

Une nouvelle structure à Dijon pour améliorer la prise en charge des maladies rares



La nouvelle plateforme « permettra de coordonner, localement, les forces », pour améliorer la délivrance des soins adaptés.
© Siège NEVERS

Une nouvelle structure au CHU de Dijon devrait permettre d'améliorer la prise en charge des maladies rares et proposer de nouveaux types de consultations, notamment pour les patients nivernais.

Le CHU de Dijon, associé à celui de Besançon, fait partie des dix lauréats retenus par le ministère de la Santé pour constituer une plateforme d'expertise dédiée aux maladies rares.

Il dispose d'une enveloppe de 100.000 € par an, assurée pour deux ans, qui lui a permis de recruter une cheffe de projet et deux assistantes à mi-temps pour gérer l'administratif, l'une à Dijon, l'autre à Besançon.

Cette plateforme intéresse, potentiellement, 150.000 Bourguignons et Franc-Comtois porteurs d'une maladie rare. « Elle permet de coordonner, localement, les forces », pour améliorer la délivrance des soins adaptés, avance le professeur Laurence Olivier-Faivre, qui en a la charge.

Parmi les priorités, « nous allons développer les consultations spécialisées pluridisciplinaires », qui permettent de regrouper sur une seule journée toute une batterie d'examens. Une nouvelle consultation, dédiée aux douleurs chroniques associées à une maladie rare, a ainsi déjà vu le jour.

Des programmes d'éducation thérapeutiques

Les experts, qui sont environ deux cents, aujourd'hui, répartis dans tous les services du CHU, en dermatologie, neurologie et autre, peuvent également s'associer pour former leurs patients. « Ce que peu de services ont, individuellement, les moyens de faire », souligne Laurence Olivier-Faivre.

Plusieurs programmes d'éducation thérapeutique, validés par l'Agence régionale de santé (ARS), ont été lancés : pour apprendre à gérer le regard de l'autre, à destination des enfants?; pour comprendre le passage à l'âge adulte, pour les adolescents présentant une déficience intellectuelle légère?; ou encore pour apporter des outils aux parents d'enfants sans diagnostic.

Pour améliorer la couverture, les CHU de Dijon et de Besançon travaillent avec l'ARS à un projet pilote : des consultations de génétique au domicile des patients.

Mieux répondre aux besoins dans la Nièvre et l'Yonne

Ces consultations seront assurées par un médecin ou par un conseiller en génétique, à la seule condition que le patient ait été au moins une fois en consultation à l'hôpital, précise toutefois le médecin, qui espère que la législation va évoluer pour autoriser des protocoles plus souples.

Cela devrait permettre, dans la Nièvre et dans l'Yonne, de mieux répondre aux besoins. « Nous devrions, statistiquement, enregistrer davantage de consultations sur les maladies rares dans ces deux départements », constate le médecin. « Le fait est que la demande », à la fois dans la phase diagnostique puis dans la phase de suivi, « est inférieure ».

En France, la prise en charge des maladies rares est en train d'évoluer, pour éviter, tant que faire se peut, l'errance diagnostique et thérapeutique. Un programme national permet à tous les nouveau-nés de bénéficier d'un dépistage, depuis 2020, de six maladies rares : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, la drépanocytose, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la mucoviscidose et le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes moyennes (MCAD).

L'enjeu : mettre en œuvre, avant l'apparition de symptômes, des mesures appropriées, afin d'éviter ou de limiter les conséquences négatives de ces maladies sur la santé des enfants.

En chiffres.

2.000. Une maladie rare est une pathologie touchant moins d'une personne sur deux mille.

7.000. Environ sept mille maladies rares sont recensées aujourd'hui.

3.000.000. Trois millions de Français sont porteurs d'une maladie rare.