



Communiqué de presse

Journée Internationale des Maladies rares

La Société Française de Dermatologie et la Filière des Maladies Rares Dermatologique (FIMARAD) se mobilisent pour une meilleure prise en charge des patients atteints de maladies rares de la peau

Paris, le 25 février 2022. A l'approche de la 15^{ème} Journée Mondiale des Maladies Rares, la Société Française de Dermatologie et la FIMARAD se mobilisent pour une meilleure prise en charge des patients atteints de maladies rares de la peau.

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.

« La FIMARAD et la SFD travaillent de concert pour une meilleure prise en charge des maladies rares de la peau. Depuis plus d'une dizaine d'années, beaucoup de progrès ont été fait pour faire avancer la recherche clinique, faire connaître les maladies rares de la peau et lutter contre l'errance diagnostique avec la mise en place de centre de références (CRMR) et des centres de compétences de maladies rares (CCMR) » souligne le **Professeur Christine Bodemer, Chef du service de Dermatologie Pédiatrique de l'Hôpital Necker, membre de la SFD et Animatrice et Coordinatrice de la FIMARAD et coordinatrice du réseau européen des maladies rares de la peau (ERN-Skin)**

Des outils pour mieux prendre en charge les maladies dermatologiques rares et les soigner

La FIMARAD dont les Centres de références sont gérés par des experts, dermatologues, membres de la SFD, ont mis en place des **Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)** destinés à tous les acteurs de santé, et en particulier aux médecins non experts des maladies rares, afin de mieux appréhender la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare cutanée. Plus d'une vingtaine de PNDS¹ (Albinisme, Epidermolyse bulleuse ...) ont été ainsi édités, accessibles sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS), pour l'optimisation et l'harmonisation de la prise en charge et le suivi des patients atteints de maladies rares sur l'ensemble du territoire.

Des **Réunions de Concertation Pluridisciplinaires (RCP) nationales** sont structurées au niveau de la filière permettant la discussion de dossiers complexes entre un ensemble d'experts avec pour objectif la meilleure décision de prise en charge possible d'un patient atteint d'une forme particulièrement complexe d'une maladie rare, une réflexion pour des patients en errance diagnostique avec mutualisation des connaissances et des outils diagnostiques disponibles.

¹ <https://fimarad.org/les-pnds-maladies-rares-dermatologiques/>

Ces réunions sont destinées à tous les médecins qui suivent les patients atteints d'une maladie rare dermatologique en lien avec la filière FIMARAD autour de 6 thématiques : angiomes, dermatoses bulleuses et toxidermies graves, génodermatoses, maladies bulleuses auto-immunes (MBAI) et neurofibromatoses de type 1 et 2. En 2021, plus de 300 RCP ont eu lieu.

De plus, pour stimuler la recherche clinique sur les maladies rares de la peau et leur prise en charge, la FIMARAD lance régulièrement **des appels à projets**. Ainsi pour l'année 2021, la FIMARAD a soutenu **5 projets**² dont 3 d'entre eux dans la pemphigoïde bulleuse, les neurofibromatoses, les génodermatoses.

Par ailleurs, la FIMARAD a mis en place un **Programme d'éducation thérapeutique** pour mieux gérer les maladies rares de la peau, afin que les patients puissent acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin. Par exemple, savoir soulager ses symptômes, adapter sa dose de médicaments, s'auto-surveiller et réaliser des gestes techniques (pansements, etc.).

Enfin, la FIMARAD a constitué **6 groupes de travail transversaux** composés par des professionnels médicaux et paramédicaux des Centres de Références Maladies Rares (CRMR) ou des Centres de compétence Maladies Rares (CCMR) et les représentants des Associations de patients. Ces groupes travaillent sur les problématiques suivantes : l'errance et l'impasse diagnostiques, la formation-information et l'enseignement, l'observatoire des traitements, les besoins médico-sociaux (meilleur remboursement, équité de prise en charge sur le territoire) et l'outre-mer. Ils travaillent en lien avec la **Fédération Française de la Peau**³ qui regroupe des associations ou organisations de personnes souffrant d'altérations de la peau.

Au niveau européen, les acteurs de FIMARAD (centres experts, associations de patients) sont impliqués dans le **Réseau Européen de référence en Maladies Rares** (ERN-Skin : [https:// : ern-skin.eu](https://ern-skin.eu)). Les centres de références de la FIMARAD nourrissent les Health Care Providers du réseau ERN-Skin et font partie des groupes thématiques des différentes maladies de ERN-Skin, souvent comme coordinateur d'une équipe leader de ces groupes thématiques. L'espoir est grand pour les patients atteints de maladies rares que cette synergie, au niveau national et international, cette mutualisation de connaissances et de moyens, permettent une reconnaissance de ces maladies et du fardeau qu'elles entraînent. Ces regroupements de patients qui de rares, deviennent des cohortes de patients mieux compris dans leurs besoins, mieux gérés dans leurs traitements avec des avancées thérapeutiques rendues possibles grâce à des protocoles. Ces derniers sont ouverts à un grand nombre de patients via les réseaux FIMARAD et ERN-Skin, avec des résultats significatifs, et des succès rendus possibles grâce à une meilleure prise en charge des patients dans des centres de références animés par des équipes expertes médicales et paramédicales, et des espaces dédiés pour une prise en charge optimale.

² <https://fimarad.org/projets-laureats-aap-recherche-2021/>

³ <https://www.francepeau.com/>

Pour conclure, le premier Congrès mondial des maladies rares de la peau⁴ va avoir lieu les 7, 8 et 9 juin 2022 à Paris, organisé par le réseau ERN-Skin et la Fondation René Touraine et est soutenu par les sociétés savantes dont la SFD. Son objectif est de renforcer la collaboration entre les différents centres et pays et d'augmenter la recherche et les essais cliniques afin d'améliorer les soins et la qualité de vie des patients. La participation du plus grand nombre en fera son succès, au bénéfice de tous les patients.



A propos de la Société Française de Dermatologie et de Pathologie Sexuellement Transmissible (SFD)

Association reconnue d'utilité publique, la Société Française de Dermatologie et de Pathologie Sexuellement Transmissible (SFD) a été fondée le 22 juin 1889. Elle a pour objectif de promouvoir la Dermatologie française dans la communauté médicale et scientifique française et internationale, que ce soit à travers le soutien de la recherche médicale, le développement de la formation continue ou encore l'évaluation des soins. Pour amplifier son soutien à la Recherche, la SFD a créé son Fonds de dotation qui permet, chaque année, de subventionner des projets de recherche dans des domaines très divers comme la génétique, les médicaments innovants ou l'amélioration de la qualité de vie des patients atteints de maladies dermatologiques.

La SFD est administrée par un Conseil d'Administration comprenant des dermatologues libéraux, hospitaliers et hospitalo-universitaires, représentant toute la spécialité.

Plus d'informations sur Site professionnel de la SFD : <https://sfdermato.com>

Site du Fond de dotation de la SFD : <https://dermato-recherche.org/>

Site Grand Public de la SFD : <http://dermato-info.fr/>

A propos de la filière FIMARAD

Le rôle de la filière FIMARAD (fimarad.org) est d'animer un réseau de santé, d'impulser de nouvelles actions, de fédérer les acteurs et de contribuer à une meilleure lisibilité du système en place pour les patients et leur entourage. Le réseau de la filière FIMARAD comprend des Centres de Références des Maladies Rares (CRMR), des Centres de Compétences (CCMR), des associations de malades, la Société Française de Dermatologie (SFD), de nombreux laboratoires de diagnostic et de recherche, des structures de soins, des partenaires paramédicaux et médico-sociaux et des institutions. La filière FIMARAD a mis en place un plan d'actions organisé en 4 axes définis par la Direction Générale de l'Offre de soins : Améliorer la prise en charge globale des patients, coordonner et encourager la recherche, développer la formation et l'information et favoriser les collaborations européennes et internationales. www.fimarad.org



⁴ <http://maladiesrares-necker.aphp.fr/1er-congres-mondial-sur-les-maladies-rares-de-la-peau-78-et-9-juin-2022/>

A propos du réseau ERN-Skin

Le réseau ERN-Skin a été structuré par le Pr Christine Bodemer avec le soutien de la Fondation René Touraine (Marie Guillou). Il a été labellisé par la Commission Européenne en 2017. L'objectif est de permettre qu'une expertise sur les maladies rares cutanées soient mis à disposition de tous les patients en Europe qui souffrent de ces maladies, quel que soit leur lieu de vie, avec une mutualisation d'expérience et d'outils et le développement de cohortes de patients bien caractérisés, répertoriés grâce à un registre partagé, propice au développement de vastes projets de recherche cliniques visant à l'amélioration du quotidien des patients et à la mise en place de traitement innovants. L'ERN-Skin regroupe aujourd'hui plus de 20 pays et 6 centres de référence européens (HCP).



Contact presse :

FP2COM

Florence Portejoie

06 07 76 82 83 – fportejoie@fp2com.fr