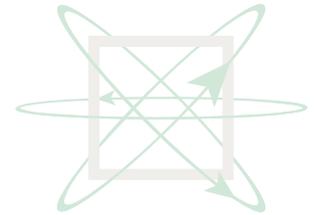


La filière RespiFIL : pour une meilleure prise en charge des patients atteints d'une maladie respiratoire rare



T. Arcelin*, S. Bouatia*, C. Lustremant*, F. Mathurin*, M. Sari Hassoun*, M. Humbert**

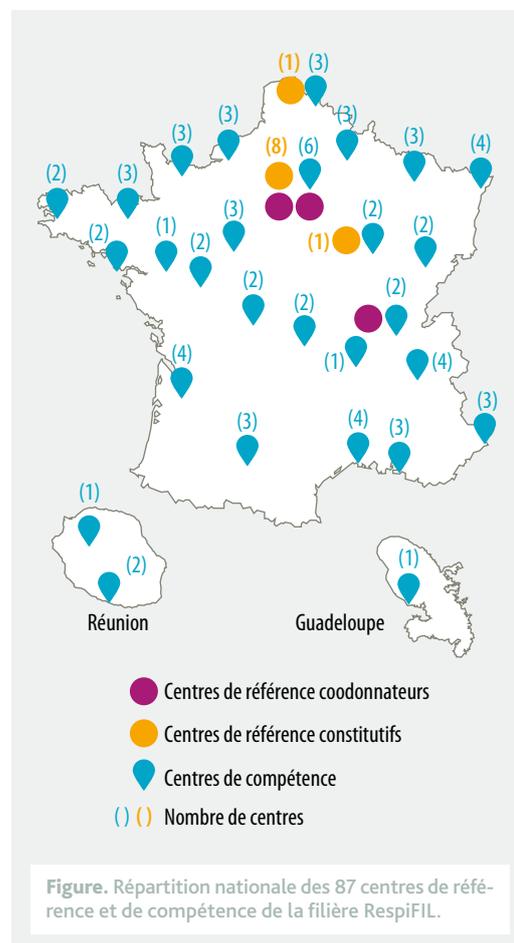
RespiFIL est la filière de santé des maladies respiratoires rares, créée en 2014 par le ministère des Solidarités et de la Santé dans le sillage du 2^e Plan national maladies rares (PNMR2). Elle couvre l'ensemble des maladies respiratoires rares de l'enfant à l'adulte, y compris les maladies affectant le parenchyme pulmonaire (telles que les pneumopathies interstitielles diffuses), les dyskinésies ciliaires primitives, les anomalies du développement pulmonaire, les hypertensions pulmonaires de causes diverses ainsi que les anomalies de la commande ventilatoire (comme le syndrome d'ondine). Son rôle est d'animer, de coordonner, de soutenir les actions émanant de ses membres (professionnels de santé, chercheurs, associations de patients, etc.) dans le but d'améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients. RespiFIL met en œuvre les actions du 3^e PNMR3 (2018-2022), dont les priorités portent sur l'identification rapide du diagnostic (réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques) et l'accès aux traitements innovants.

RespiFIL : un maillage national d'expertise

RespiFIL regroupe 3 centres de référence coordonnateurs :

- le centre de référence des maladies pulmonaires rares (de l'adulte) OrphaLung, coordonné par le Pr Vincent Cottin (Lyon) ;
- le centre de référence de l'hypertension pulmonaire PulmoTension, coordonné par le Pr Marc Humbert (Le Kremlin-Bicêtre) ;
- le centre de référence des maladies respiratoires rares RespiRare, coordonné par le Pr Annick Clement (Paris).

Le réseau intègre également 10 centres de référence constitutifs et 74 centres de compétence (*figure*), qui offrent un appui pour la prise en charge de proximité des patients ; 9 laboratoires de diagnostic ; 19 laboratoires de recherche ; 9 sociétés savantes et 19 associations de patients.



* Équipe opérationnelle RespiFIL, hôpital Bicêtre, AP-HP ; maison des maladies rares, Le Kremlin-Bicêtre.

** Coordonnateur de la filière, hôpital Bicêtre, AP-HP ; service de pneumologie et soins intensifs, Le Kremlin-Bicêtre.

Quatre missions au cœur du système de santé

Le parcours de soin des patients

Afin de garantir une équité et l'efficacité de la prise en charge des patients sur l'ensemble du territoire, la filière accompagne les membres de son réseau pour :

- le recueil des données de santé des maladies respiratoires rares. Depuis 2017, les centres de référence et de compétence doivent recueillir les données de santé concernant leurs patients. Chaque passage dans le centre est ainsi tracé dans le dossier patient informatisé de l'établissement de santé, ou l'application BaMaRa, en lien avec la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR). L'ensemble des données doit permettre de mieux connaître chaque maladie rare afin d'améliorer et d'adapter la prise en charge par le système de santé. C'est également une ressource importante pour identifier les patients en errance et impasse diagnostiques, faciliter la recherche notamment en épidémiologie et développer de nouveaux traitements ;
- l'élaboration et l'actualisation des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS). Leur objectif est d'informer les professionnels de santé de premiers recours et les spécialistes concernés sur plusieurs thématiques, telles que le diagnostic, les traitements de référence et le parcours de soins optimaux pour un patient atteint d'une maladie respiratoire rare. Ils sont consultables et téléchargeables sur les sites de la Haute Autorité de santé (HAS), du centre de référence coordonnateur et de la filière. À la suite des appels à projets lancés par la Direction générale de l'offre de soins (DGOS), en 2019 et 2020, 11 PNDS seront publiés d'ici 2022 ;
- l'organisation de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) nationales. Elles garantissent une prise en charge optimale en consolidant le processus diagnostique et thérapeutique (traitements, inclusion dans un essai clinique). Elles permettent également de valider l'indication médicale pour la prescription des analyses de séquençage à très haut débit (Plan France médecine génomique 2025). Elles se déroulent par visioconférence et sont ouvertes à tous les médecins qui suivent des patients atteints d'une maladie respiratoire rare ;
- le développement de programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP). L'ETP est une ressource indispensable pour accompagner les patients atteints de maladie respiratoire chronique dans tous les aspects de la vie quotidienne.

Connaissant cet enjeu, et à la suite des appels à projets lancés par la DGOS, en 2019 et 2020, 11 programmes sont en cours de conception ou d'actualisation. Pour certains, des modules d'apprentissage à distance seront inclus.

La recherche

RespiFIL rassemble, pour les maladies respiratoires rares, toute l'information utile à l'échelle nationale, européenne et mondiale sur les projets de recherche (en cours, à venir). Une veille des essais cliniques, des appels à observations, des cohortes et registres de son périmètre est disponible sur le site Internet de la filière et stimule les inclusions et les saisies des données. De plus, la filière soutient et valorise les activités de recherche de ses membres à travers la publication d'un bulletin de recherche. Enfin, elle recense les laboratoires qui collaborent avec les centres du réseau.

La formation et l'information

Former les professionnels des secteurs sanitaire, médico-social et libéral à repérer, diagnostiquer et prendre en charge les personnes atteintes de maladie rare est l'une des ambitions du PNMR3. À ce titre, un enseignement sur les maladies rares a été intégré dans la réforme du 2^e cycle des études de médecine, faisant l'objet d'items au sein du nouveau référentiel des connaissances. Dans le cadre de la formation continue, les professionnels de la filière dispensent plusieurs formations universitaires dédiées aux maladies respiratoires rares ou à des thématiques transverses en lien avec les autres filières maladies rares. De surcroît, les RCP de la filière sont labellisées "développement professionnel continu (DPC)", en partenariat avec la faculté de médecine Paris-Saclay. Par ailleurs, la filière soutient la participation de jeunes professionnels au congrès annuel de la Société européenne de pneumologie (ERS) ainsi qu'à des formations ETP pour les professionnels et patients intervenant dans ces programmes.

Pour vous informer au quotidien sur les actions du réseau et rester en contact avec la filière, RespiFIL dispose de plusieurs supports de communication accessibles à tous :

- digitaux : site Internet (respifil.fr), vidéos, réseaux sociaux (Twitter, LinkedIn, Facebook, Instagram et YouTube), newsletters et bulletins de recherche auxquels il est possible de s'abonner ;

- imprimés : livrets d'information, brochures, affiches, plaquettes thématiques, cartes d'urgence ;
- événementiels : journées filière et réseaux, congrès (ERS, Société de pneumologie de langue française, Société française de pédiatrie, etc.) et toute action interfilière.

L'Europe et l'international

De nombreux professionnels des centres de référence RespiFIL sont membres du réseau européen de référence des maladies respiratoires rares ERN-LUNG. Mis en place en 2017, le réseau vise à améliorer la prise en charge transfrontalière des patients (expertise, bonnes pratiques, etc.).

Pour homogénéiser les pratiques et faciliter les échanges, RespiFIL participe à la définition d'une nomenclature unique des maladies rares de son périmètre établi sur la base des codes ORPHA en lien avec les équipes d'Orphanet, portail des maladies rares et des médicaments orphelins.

À noter

La France est pionnière en Europe dans le champ des maladies rares, avec une organisation novatrice : depuis 2005, 3 plans nationaux maladies rares (PNMR) se sont succédés. Ces plans ont permis de structurer l'organisation des soins, avec près de 400 centres de référence et 1 800 centres de compétence toutes pathologies confondues pour une prise en charge globale (sanitaire, social et médico-social) des personnes malades. Ces centres sont coordonnés par les 23 filières de santé maladies rares, financées par le ministère des Solidarités et de la Santé, et dont les missions ont pris de l'ampleur dans le 3^e PNMR (2018-2022).

Conclusion

Grâce à l'effort conjugué et complémentaire des différents acteurs du réseau RespiFIL, de nombreuses actions ont été engagées, permettant d'améliorer la détection précoce et l'efficacité des parcours de soins des patients atteints de maladie respiratoire rare en France. Celles-ci ne seraient pas possibles sans l'implication du réseau, nous tenons à en remercier chacun de ses membres. Il convient dorénavant de les pérenniser et d'impulser de nouveaux projets au sein de la filière. ■

T. Arcelin, S. Bouatia, C. Lustremant, F. Mathurin et M. Sari Hassoun déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts. M. Humbert déclare ne pas avoir de liens d'intérêts en relation avec cet article.

Pour en savoir plus...

- RespiFIL. Disponible sur : <https://respifil.fr/>
- Ministère des Solidarités et de la Santé. L'offre de soins [Internet]. [25-05-2021]. Disponible sur : <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/l-offre-de-soins>
- Plan national maladies rares 2018-2022 [Internet]. Disponible sur : https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf
- Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) [Internet]. Haute Autorité de santé. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds
- Plan France Médecine Génomique 2025. Disponible sur : <https://pfmg2025.aviesan.fr/>