

PNMR

Plans nationaux Maladies Rares
Premier pays européen à avoir mis en œuvre un plan national.
Premier plan 2004 - 2007
Actuellement PNMR 2025 - 2030

FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

Coordination en France d'un ensemble de maladies rares qui se ressemblent.
Il existe 23 FSMR

CENTRES D'EXPERTISE

> 2000 centres en France
CRM Centre de Référence Maladies Rares
CCMR Centres de Compétences Maladies Rares
CRC Centres de Ressources et de Compétences

PEMR ET PCOM

19 Plateformes d'Expertises Maladies Rares et 4 Plateformes de Coordination Outre-Mer
Coordonner le réseau de soin local en favorisant la mutualisation

QUELQUES CHIFFRES

- 25 centres de référence
- 4 centres de ressources et de compétences
- 58 centres de compétence
- 26000 patients / an au CHU

MISSIONS

- Promouvoir l'expertise des centres
- Renforcer les interactions des centres avec les associations des personnes malades
- Participer à la continuité des soins après l'hôpital
- Orienter sur les maladies rares et les centres

ORGANISATION MALADIES RARES EN FRANCE

Différentes structures organisationnelles

ALLIANCE MALADIES RARES

Collectif de 240 associations dont 40 à 50 en Occitanie.
Créé en 2000



ORGANISATION DES MALADIES RARES

Les structures nationales et les acteurs locaux en Occitanie

PEMR DU CHU DE TOULOUSE

dispositif d'aide à l'organisation et à la structuration de ses centres experts maladies rares et passerelle entre l'hôpital et la ville.



MALADIES RARES OCCITANIE

Dispositif régional de ressources et d'appui aux professionnels.
Financé par l'ARS Occitanie.



SOUTIEN À LA DYNAMIQUE ASSOCIATIVE RÉGIONALE

MISSIONS

Militer
Communiquer
Accompagner

COMBATS

- Errance diagnostique
- Recherche
- Traitements
- Expertise
- Ruptures de parcours et isolement

EN OCCITANIE

Deux rencontres régionales en 2026

- 10 avril à Carcassonne (11)
- 6 novembre à Lourdes (65)

APPUI AUX PROFESSIONNELS

- Informations
- Orientations
- Appui aux parcours

CENTRE RESSOURCES

- Création d'outils d'appui aux parcours
- Diffusion de ressources Maladies Rares

FORMATION

- Sensibilisations aux maladies rares
- Formation à l'accompagnement des parcours maladies rares

DEVENIR AUTONOME

- Bien comprendre les termes qui sont employés
- Savoir bien parler de soi pour soi, décrire sa maladie, ...
- Connaitre ses traitements, et ses soins, leur nom, la posologie, le matériel, ...
- Savoir chercher les informations fiables au bon endroit

SE PROJETER

Choisir et préparer son avenir selon son lieu de vie, ses habitudes, ses besoins,...

TRANSFERT

Quand vont commencer les consultations en secteur adulte ?

ETRE ACCOMPAGNÉ

Rôle des parents, des équipes soignantes et des espaces dédiés à la transition

UNE ÉQUIPE PLURIDISCIPLINAIRE

Infirmière et psychologue, consultations mixte pédiatrie/adulte, accompagnement individualisé (ateliers, suivi, visite de locaux,...)

UN LIEU UNIQUE

un seul lieu pour rencontrer des pairs, des ETP psychosociaux, les suivis non médicaux, trouver des ressources et de l'information.

QUOI ?

Qu'est ce que c'est concrètement la transition ? La transition en se résume pas à un changement de secteur

QUAND ?

C'est un passage de relai qui se prépare dans la continuité. De 13-14 ans à 18 ans selon les situations.

PREMIÈRES QUESTIONS

Souvent initié par les questionnements du patient ou de la famille. Cela permet de débiter à partir des besoins concrets du jeune et de sa famille

18 ANS MAXIMUM

A 18 ans en cas de prise en charge en urgence ou en chirurgie cela se fera forcément en secteur adulte. Nécessité de préparer le jeune à ce nouveau cadre de fonctionnement.

TRANSITION ADO/ADULTE MALADIES RARES

Table ronde : accompagner la transition ado-adulte

COMMENT ?

Les étapes clés dans le processus de transition

PREMIER CONTACT SECTEUR ADULTE

Visite du centre adulte, accompagnement possible par un membre de l'équipe pédiatrique

CONSULTATION MIXTE

Une ou plusieurs consultations peuvent être organisées avec le pédiatre et le spécialiste adulte. Permet de respecter le besoin de progressivité et offre un cadre sécurisant pour rencontrer la nouvelle équipe

ETP "TRANSITION"

Mis en place au CHU en 2025 pour la première fois

MAISON DE LA TRANSITION

Grand projet des centres experts du CHU de Toulouse. Créer un lieu unique dédié à la transition

POINTS PARTICULIERS

Lors de la transition il est nécessaire d'aborder certaines différences comme l'usage du vouvoiement, les programmes d'ETP adultes, le rôle des associations, l'accès à l'APA, ...