

# Parcours de soins du patient avec cardiopathie héréditaire: **Organisation nationale**

**Pr Philippe Charron**

Centre de Référence maladies cardiaques héréditaires  
Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris



# Maladie rare = Expertise rare

- Retard au diagnostic / étiologie non explorée
- PEC inappropriée

PEC d'une maladie cardiaque familiale

=

**La famille comme patient**

- Déterminer si la maladie est familiale / héréditaire
- Identifier la cause génétique précise
- Ajuster la PEC du patient à la cause sous jacente
- Organiser la surveillance familiale

→ Quels centres experts « recours »? Quelle PEC pluri-disciplinaire?

→ Quels outils pour l'aide à la PEC?

→ Intégration dans une structuration nationale souhaitée par le Ministère de la Santé



MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

## Plan National Maladies Rares

- 1er plan national maladies rares 2005-2008 (PNMR1)
  - améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares (>7000 maladies, >3M français)
  - mise en place de **131 centres de référence maladies rares** labellisés (CRMR).
  - **500 centres de compétences** (CCMR) rattachés aux CRMR et permettant une prise en charge de proximité.

# PEC et Equipe pluridisciplinaire

Sites constitutifs

CHU Pitié-  
Salpêtrière

CHU Ambroise  
Paré

CHU  
Bichat

CHU  
HEGP

CHU  
Mondor

CHU  
Necker

*exemple de CRMR (coordonné par site Pitié-Salpêtrière,  
label « cardiomyopathies » et « troubles du rythme »)*

Cardiologie  
médicale

Rythmologie

Chirurgie  
thoracique

Génétique  
clinique

Psychologue

Génétique  
moléculaire

Radiologie  
IRM

Anatomie  
Pathologique

Biochimie  
métabolique

Maternité

Inserm  
U1166

ARC



MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

## Plan National Maladies Rares

- 2ème plan national maladies rares 2011-2014 (PNMR2)
  - constitution de **filières nationales de santé** maladies rares (FSMR)
  - organisation qui a pour vocation d'animer et **coordonner les actions entre les divers acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares**, chaque filière prenant en charge un groupe de maladies qui ont des points communs
  - 23 FSMR labellisées (AAP 2013, résultats 2014, démarrage ~2015)

PLAN MALADIES RARES PNMR2

# Description de la filière nationale de santé CARDIOGEN



**cardiogen**

filière nationale de santé  
maladies cardiaques héréditaires ou rares

Coordinateur : Pr. Philippe CHARRON

[www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)

# Les pathologies prises en charge

- **Cardiomyopathies**
  - Dilatées, hypertrophiques, restrictives, ventriculaires droite arythmogène, NCVG, etc.
- **Troubles du rythme**
  - Syndrome de Brugada, syndrome du QT long, QT court, TVC, etc.
- **Cardiopathies congénitales complexes**
  - Coarctation de l'aorte, atrésie tricuspide, transposition des gros vaisseaux, Tétralogie de Fallot, etc.

## Problématique commune

- Prévalence : 1/500 à 1/5000 pour les principales pathologies
- Des maladies habituellement génétiques, transmission variable, souvent AD
- Expression phénotypique à tous les âges
- Un risque de mort subite et/ou d'insuffisance cardiaque
- Des liaisons dangereuses avec le sport
- Une prise en charge pluridisciplinaire et individualisée

# Les acteurs de la prise en charge

- 4 Centres de **référence**

Hôpital Pitié Salpêtrière Paris – Pr. Philippe CHARRON (*CMP & TDR*)

5 Sites constitutifs : AHPH Ambroise Paré, Bichat, HEGP, Henri Mondor, Necker

Hôpital Nantes – Pr. Vincent PROBST (*TDR*)

1 Site constitutif : CHU Bordeaux

Hôpital Lyon - Pr. Philippe CHEVALIER (*TDR*)

Hôpital Necker Paris – Pr. Damien BONNET (*CCC*)

3 Sites constitutifs : CHU de Bordeaux, HEGP, Centre Chirurgical Marie-Lannelongue,

*CMP: cardiomyopathies*

*TDR: troubles du rythme*

*CCC: cardiopathies congénitales complexes*

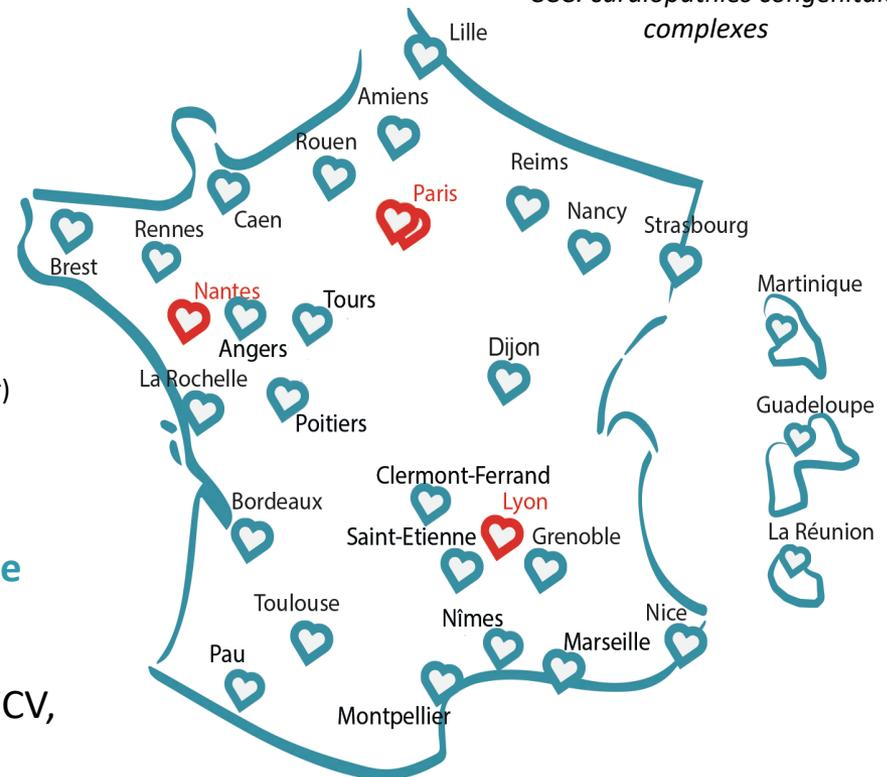
- **64** Centres de **compétence** (métropole et Outre-mer)

- **11 Associations** de patients

- **5 Laboratoires** médicaux de diagnostic **génétique**

- **3 Laboratoires de recherche** (Inserm/CNRS)

- Collège des cardiologues libéraux ; des MG; UNFCV,
- Société Française de cardiologie;
- Société Française de génétique humaine



# 11 Associations de patients



AMRYC (*troubles du rythme*) – Sophie PIERRE



Ligue contre la Cardiomyopathie – Léa FALLOURD



Barth France – Florence MANNES



Association Française contre l'Amylose – Françoise PELCOT



APMF (Fabry) – Najya BEDREDDINE



Les Maux du Cœur – Amandine VANDEPUT



ANCC – Marie-Paule MASSERON



Petit Cœur de Beurre – Jean-Charles MARGUIN



Cœur des Mamans – Francis D'HULST

Et :



LES P  RTEURS

## Axe (1) « Communication »

### ■ Les actions:

- Création du **site internet**
- **Annuaire** des professionnels
- Création d'un **logo**
- Création d'une **plaquette**
- Création de **vidéo**
- Création d'une **News letter**
- Création des **Journées annuelles**

*9 mars 2019, Bordeaux, pour les familles*

*16/17 mai 2019, Nantes, pour les professionnels*



[www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)

## Axe (2) « Recommandations et Enseignement »

- Action 1 : Production de recommandations **PNDS**  
( *PNDS: protocole national de diagnostic et de soins*) **AAP 2019**  
et **Consensus d'experts** sur la prise en charge (endossés SFC + UFCV)  
- CMH, Fabry, ....., 2018: Brugada, QT court, Repol précoce, CVDA/DVDA
- Action 2 : **Webcast Live #**  
les rendez-vous connectés de la Filière Cardiogen  
- Test génétique, PEC du QT long, Mort subite du sujet jeune, CMH, 2019: Amylose TTR  
(144 connexions live pour le dernier)
- Action 3 : Création d'un **nouveau DIU** *Diplôme Inter Universitaire*  
« PEC des maladies cardiaques héréditaires »  
Début année 2017-2018; Université Lyon, Paris 6, Nantes  
(26 inscrits 1ere année; 35 inscrits 2° année)



**DIU sur les maladies  
cardiaques héréditaires:  
Lyon en 2017-2018**

## Axe (3) « *Prise en charge des patients & familles* »

### ■ Les actions:

#### Action 1 : Production de **Brochures pour les patients**

Brochure sur le défibrillateur (financé par ANSM, AAP 2015),  
Brochures spécifiques / pathologie (CMH, CMD, etc)

#### Action 2 : Animation et coordination des **Rencontres**

**Cœur, sport et santé** Rennes (2016), Montpellier (2017),  
Lyon (2019)

#### Action 3 : Organiser **l'offre et la prescription de tests génétiques** en France

Elaboration d'arbres décisionnels

Homogénéisation offre (panels NGS niveau 1 & 2)



## Axe (3) « Prise en charge des patients & familles » suite

- Action 4 : Création d'un **Centre de ressources psychologiques**

**ORIENTATION** - Entretiens téléphoniques pour évaluer la situation puis orienter

**CONSEIL / INFORMATION** - Soutien aux professionnels et associations / Avis d'expert / Rédaction de documents

**RESEAU** - Développement annuaire libéral national / Coordination Groupe de Travail

**FORMATION** - Conception et organisation de formations régionales et à distance

**2018 :**

- **Formation psychologues** Lyon (85 participants), Nantes (32 participants)
- **Formation à l'écoute** pour les associations - 12 participants

- Action 5 : **Appel à projet**

Outils d'ETP, Applications smartphone, etc



## *Axe (4) « Recherche clinique & bases de données »*

Action 1 : **Soutien aux projets collaboratifs de recherche**

(→ 3 chargés de mission / ARC )

Action 2 : Création d'une **Base de données commune (BaMaCoeur)**

un moyen indispensable au partage de données

- Mise en place d'un groupe de travail par pathologie
- Elaboration d'un tronc commun et d'item spécifiques
- Production en cours (finalisation en 2019)
- Gouvernance partagée

## Axe (5) « Europe »

- **ERN Guard-Heart:** European reference network for rare, low-prevalence and complex heart diseases
  - Coordinator: Arthur Wilde, Amsterdam, Netherlands
  - Network: 24 healthcare providers 12 countries



[www.guardheart.ern-net.eu](http://www.guardheart.ern-net.eu)

### Réseaux européens de référence

Réseau GUARD-HEART acté le 16 décembre 2016 par l'UE

Réunion de lancement les 9/10 mars 2017 à Vilnius

Meetings (Amsterdam 20 décembre 2017, Bruxelles 21 nov 2018, Paris 13 fev 2019)

→ Projets divers: Brochures familles, Système de second avis, Registres...

# PERSPECTIVES



MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

Plan National Maladies Rares

- 3ème plan national maladies rares 2018-2022 (PNMR3)

**Partager l'innovation,  
un diagnostic et un  
traitement pour chacun**

## 5 Ambitions ...

- Permettre un diagnostic rapide pour chacun ;
- Innover pour traiter;
- Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades ;
- Communiquer et former;
- Moderniser les organisations et optimiser les financements.