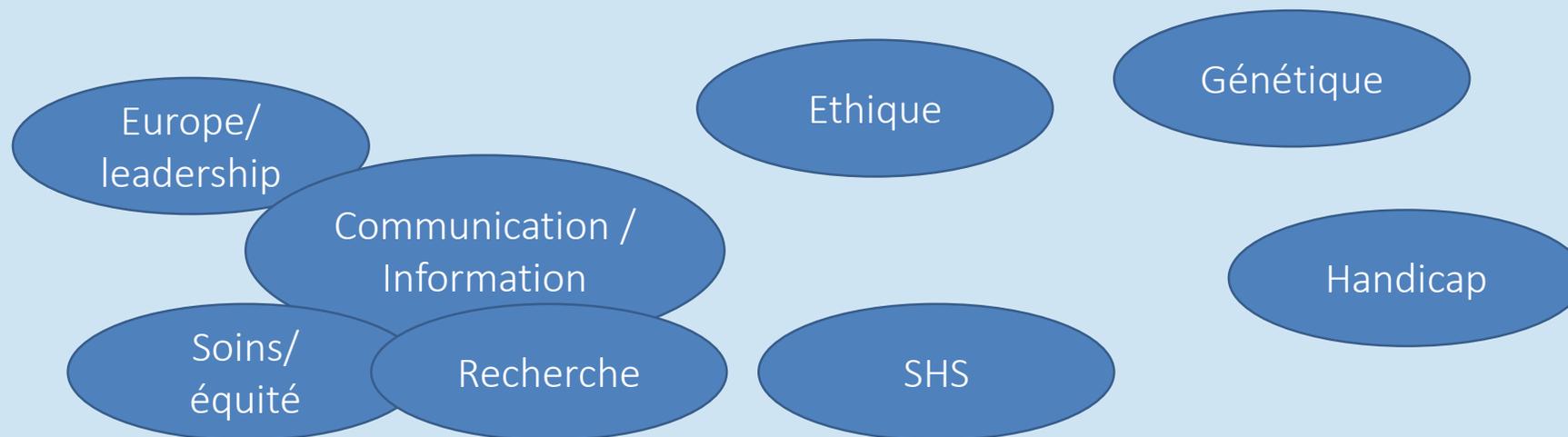




Un contexte particulièrement favorable pour l'élaboration du PNMR3

- La **stratégie nationale de santé 2018-2022**.
- La révision de la **loi de bioéthique**
- Les **filières de santé maladies rares** : un atout pour le parcours de soins et pour la recherche.
- La **nouvelle labellisation des centres de référence**
- Le développement croissant d'une **médecine personnalisée** : apport du Plan Médecine France Génomique 2025 et du Plan Cancer 3.
- La Banque nationale de données maladies rares (**BNDMR**) : une opportunité .
- **L'Europe** : place privilégiée de la France au sein des ERN et EJP.



Et aussi

Valorisation

Méthodologie
d'évaluation

Mesures
d'impact

Filières de Santé maladies Rares: socle du PNMR3
Un plan Maladies Rares au service de la personne malade et sa famille

Les 5 ambitions du PNMR3

- **Permettre un diagnostic rapide pour chacun, afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques ;**
- **Innover pour traiter, pour que la recherche permette l'accroissement des moyens thérapeutiques ;**
- **Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades ;**
- **Communiquer et former, en favorisant le partage de la connaissance et des savoir-faire sur les maladies rares ;**
- **Moderniser les organisations et optimiser les financements nationaux.**



.... déclinées en 11 axes de travail et 55 mesures :

- Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques
- Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces
- Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements
- Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares
- Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares
- Favoriser l'émergence de l'innovation et son transfert
- Améliorer le parcours de soins
- Permettre une société inclusive des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants
- Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares
- Renforcer le rôle des filières sur les enjeux du soin et la recherche
- Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

ORGANISATION ACTUELLE

MHEMO

Comité de coordination

Conseil médical et scientifique

Collège des praticiens et des usagers

Comité de coordination

ACTUEL

Rôles

- Respecter les engagements de la filière
- Garantir les échanges entre la filière et la DGOS
- Assurer la gestion financière et établir les bilans d'activité
- Elaborer et veiller au respect de la charte de fonctionnement

Membres

Animateur de la filière et coordonnateur du CRMH : Claude NEGRIER

Coordonnateur du CRPP : Marie Christine ALESSI

Coordonnateur du CRMW : Sophie SUSEN

Chef de projet de la filière : Stéphanie RINGENBACH

Président de l'AFH : Nicolas GIRAUD

ORGANISATION ACTUELLE

MHEMO

Comité de coordination

Conseil médical et scientifique

Collège des praticiens et des usagers

Conseil médical et scientifique

ACTUEL

Rôles

- Définir les stratégies pour le suivi épidémiologique et la veille sanitaire
- Promouvoir la recherche et créer des liens avec les équipes de recherche nationales et internationales
- Participer aux accréditations européennes
- Emettre un avis sur l'utilisation du budget de la filière
- Identifier et proposer les futures actions

Membres

- Centres coordonnateurs

CRMH : Sandrine MEUNIER

CRMW : Sophie SUSEN

CRPP : Rémi FAVIER

- Sites constitutifs

CRMH : Marc TROSSAERT

CRMW : Annie BOREL DERLON

CRPP : Pierre SIE

- Centres de compétence

Jean François SCHVED

Philippe NGUYEN

Yves GRUEL

- Chercheurs

Sébastien LACROIX DESMAZES

Peter LENTING

Bernard PAYRASTRE

- FranceCoag

Hervé CHAMBOST

- AFH

Thomas SANNIE

Geneviève PIETU

- Cometh/GFHT

Aurélien LEBRETON

Pierre MORANGE

- ARC

Vanessa MILIEN

Catherine MARICHEZ

ORGANISATION ACTUELLE

MHEMO

Comité de coordination

Conseil médical et scientifique

Collège des praticiens et des usagers

Collège des praticiens et des usagers

ACTUEL

Rôles

- Veiller à la mise en place des programmes d'éducation thérapeutique du patient
- Promouvoir une réflexion éthique
- Proposer des pistes d'évolution du site internet MHEMO
- Promouvoir la recherche clinique auprès des patients
- Identifier les actions de promotion de la filière lors des congrès
- Identifier et proposer de futures actions

Membres

Désignés par les centres de référence

- Valérie CHAMOUARD (Lyon),
- Nathalie ITZHAR (Paris)
- Céline FALAISE (Marseille)

Représentants des sites constitutifs

- Bénédicte WIBAUT (Lille),
- Catherine TERNISIEN (Nantes)
- Marie Françoise HURTAUD (Paris)

Représentants des centres de compétence

- Stéphanie DELIENNE (Dijon),
- Benoit GUILLET (Rennes)
- Muriel GIANZILY BLAIZOT (Montpellier)

AFH

- Fabrice PILORGE,
- Nicolas GIRAUD
- Manuela LEURANT

Personnes impliquées dans la Génétique moléculaire

- Catherine COSTA (Paris),
- Mathieu FIORE (Bordeaux)
- Pierre BOISSEAU (Nantes)

ACTUEL

MHEMO

Comité de coordination

Conseil médical et scientifique

Collège des praticiens et des usagers



Bureau

Centre Coordonnateur Opérationnel

Conseil scientifique

Comité de Pilotage

ACTUEL

MHEMO

Comité de coordination

Conseil médical et scientifique

Collège des praticiens et des usagers



Bureau

Centre Coordonnateur Opérationnel

Conseil scientifique

Comité de Pilotage

EVOLUTION PROPOSEE

MHEMO

Bureau

Comité de Pilotage

Conseil d'orientation scientifique
Mhemo - FranceCoag



Bureau

Centre Coordonnateur Opérationnel

Comité de Pilotage

Rôles (proposition)

- Orientations scientifiques pour le suivi épidémiologique et la veille sanitaire
- Favoriser les projets de recherche dans le domaine des maladies hémorragiques proposés par les membres de la filière Mhemo s'appuyant notamment sur FranceCoag et en veillant à leur faisabilité
- Développer et favoriser des liens avec les équipes de recherche, notamment fondamentales, nationales et internationales
- Favoriser les projets de recherche dans le domaine des sciences de la vie et de la santé proposés par les chercheurs en santé publique s'appuyant sur le projet FranceCoag en veillant à leur faisabilité
- Suggérer des travaux de recherche dans des domaines identifiés comme stratégiques par le CP de la filière Mhemo et /ou celui du projet FranceCoag et favoriser leurs convergences
- Evaluer globalement l'activité de recherche conformément aux orientations scientifiques arrêtées
- Avis sur toute modification substantielle du protocole FranceCoag
- Examiner et rendre un avis sur les saisines
- Examiner la pertinence de constituer ou d'entretenir une collection d'échantillons biologiques
- Définir la stratégie de collaboration vis-à-vis des autres dispositifs de suivi de cohorte nationaux et internationaux

Membres (proposition)

- Les 3 coordonnateurs des CRMR
- Représentants (au moins 3 ?) des sites identifiés dans la filière Mhemo ET participant à la collecte de données FranceCoag
- Un des deux responsables scientifiques de FranceCoag
- Représentants (2 à 3 ?) d'unités de recherche labellisées
- Un représentant de Génostase
- Représentants (2 à 3?) du groupe de travail recherche de l'AFH
- Représentants (2 à 3 ?) des sociétés savantes
- Un représentant des ARCs
- Experts internationaux invités
-

Rôles (à redéfinir)

- Veiller à la mise en place des programmes d'éducation thérapeutique du patient
- Promouvoir une réflexion éthique
- Proposer des pistes d'évolution du site internet MHEMO
- Identifier les actions de promotion et de communication de la filière
- **Autres rôles à définir** (promouvoir la recherche clinique auprès des patients...)

Membres (à définir)

- Représentants des centres de référence sites coordonnateurs
- Représentants des sites constitutifs
- Représentants des centres de compétence
- Représentants de la COMETH
- AFH
- Personnes impliquées dans la génétique moléculaire et l'analyse phénotypique de l'hémostase

Rôles

- Respecter les engagements de la filière
- Garantir les échanges entre la filière et la DGOS
- Garantir les échanges entre la filière et FranceCoag
- Assurer la gestion financière et établir les bilans d'activité
- Elaborer et veiller au respect de la charte de fonctionnement

Membres

- Animateur de la filière et coordonnateur du CRMH : Claude NEGRIER
- Coordonnateur du CRPP : Marie Christine ALESSI
- Coordonnateur du CRMW : Sophie SUSEN
- Chef de projet de la filière : Stéphanie RINGENBACH
- Président de l'AFH : Nicolas Giraud
- Président du Comité de Pilotage de FranceCoag : Roseline d'OIRON

Directive : Appel à Projet FSMR (note interministérielle DGOS 28 septembre 2018)

4 AXES :

AXE 1: Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares

AXE 2 : Favoriser la recherche sur les maladies rares

AXE 3 : Développer les volets européen et international

AXE 4 : Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les maladies rares

AXE 1: Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares (1/2)

- Augmenter la visibilité des structures de prise en charge pour les personnes malades, leur entourage et les professionnels ;
- Favoriser la production de PNDIS par les centres de référence et leur apporter le soutien méthodologique nécessaire ;
- S'assurer de la participation des CRMR au recensement des personnes malades en impasse diagnostique et participer à la constitution d'un registre dynamique des impasses diagnostiques organisé par la Banque de données maladies rares (BNDMR) ;
- Veiller à la formalisation des réseaux de diagnostic moléculaire incluant centres de référence, laboratoires de diagnostic en partenariat avec les plateformes du Plan France médecine génomique 2025 et identifier les lacunes et les difficultés rencontrées pour le diagnostic moléculaire des pathologies dont elle est responsable;
- Mettre à disposition un annuaire actualisé des services et laboratoires diagnostiques impliqués dans le diagnostic et la prise en charge des maladies rares de la FSMR ;
- Réunir les informations et mettre à disposition les traitements d'intérêt par FSMR (autorisation de mise sur le marché (AMM), hors AMM justifié, recommandation temporaire d'utilisation (RTU), autorisation temporaire d'utilisation (ATU) de cohorte et nominative...);

AXE 1: Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares (2/2)

- Elaborer ou participer aux études médico-économiques concernant l'arrivée de nouveaux outils diagnostiques, traitements et/ou dispositifs médicaux ;
- Porter ou encourager des actions visant à dynamiser la transition enfant-adulte et plus largement visant à fluidifier le parcours de soins des personnes malades (annonce diagnostique, urgences, ...) et diffuser pour évaluation la méthode du patient traceur ;
- Porter ou encourager l'autonomisation des personnes malades et de leur entourage, à travers notamment le soutien à l'éducation thérapeutique ;
- Contribuer à organiser une couverture de l'ensemble du territoire et un accès équitable à l'expertise, notamment en Outre-mer ; les FSMR se mobilisent pour faciliter dans leurs centres la tenue de réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) ;
- Etablir des liens avec le secteur social, médico-social et l'Education nationale au bénéfice des personnes malades et de leur entourage ;
- Contribuer aux échanges avec les autorités de santé (directions d'administrations centrales, Haute autorité de santé, ...).

AXE 2 : Favoriser la recherche sur les maladies rares (1/2)

- Proposer des objectifs de recherche et d'innovation thérapeutique au sein de la FSMR et en inter-FSMR ;
- Concevoir et faciliter la mise en place des projets de recherche collaboratifs au sein de la FSMR et en inter-FSMR et aider les acteurs de la FSMR à rechercher des financements nationaux et européens ;
- Favoriser l'émergence d'études pilotes en recherche translationnelle au sein de la FSMR et en inter-FSMR ;
- Faciliter les connections entre les équipes de recherche, les CRM et les laboratoires de diagnostics de la FSMR pour assurer un continuum entre recherche fondamentale et clinique ;
- Assurer la diffusion des principaux appels à projets aux centres de référence, notamment via son site internet, et aider à coordonner les réponses entre unités de recherche, centres de référence et autres partenaires ;
- Favoriser le développement de contrats avec l'industrie;

AXE 2 : Favoriser la recherche sur les maladies rares (2/2)

- Veiller à la qualité et à l'interopérabilité des bases de données des acteurs au sein des FSMR, en conformité avec (i) la réglementation européenne sur les données de santé GDPR (General Data Protection Regulation), (ii) l'initiative GoFAIR (findable, accessible, interoperable, reusable data) soutenue par la France et (iii) le référentiel de sécurité en cas d'appariements avec le système national des données de santé (SNDS) ;
- Soutenir les CRMR dans leurs interactions avec les délégations à la recherche clinique et à l'innovation (DRCI) et les Centres d'investigations Cliniques (CIC) pour les aspects méthodologiques et éthico-réglementaires, pour l'assurance qualité, pour la création de cohortes, de registres et bio-banques et la mise en oeuvre de projets de recherche clinique;
- Aider à la préparation et à la gestion des projets maladies rares selon les standards internationaux (rôle des FSMR, de la structure nationale d'appui pour les bases de données, de F-CRIN), en lien avec les structures d'appui à la recherche (CIC, DRCI, notamment) ;
- Assurer une information sur les technologies et traitements innovants ;
- Poursuivre l'élaboration des standards inter-FSMR, inter-réseaux européens de référence, reposant sur l'utilisation d'une nomenclature unique des maladies rares (code Orpha) établie en collaboration avec Orphanet et partagées au sein des réseaux européens de référence.

AXE 3 : Développer les volets européen et international

- Soutenir la création de consortia pour la soumission de projets collaboratifs aux appels à projets européens et internationaux en s'appuyant sur les opérateurs et organismes de recherche ;
- Veiller à la cohérence des actions des FSMR avec les réseaux européens de référence correspondants ;
- Appuyer les coordonnateurs français de réseaux européens de référence.

AXE 4 : Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les maladies rares

- Développer l'information relative aux maladies rares à destination des personnes malades, des médecins traitants mais aussi, en inter-FSMR et du grand public.
- -Organiser ou participer à des enseignements universitaires et à des formations éligibles au développement professionnel continu (DPC) ou enseignements post-universitaires (EPU), en particulier via des outils numériques, tels que le e-learning.
- Organiser ou participer à des formations, y compris qualifiantes, à destination des personnes malades (patients « experts »).