



# Mise en œuvre du 3<sup>ème</sup> Plan national maladies rares

**Anne-Sophie LAPOINTE**

Cheffe de projet adjointe mission « Maladies rares »

Ministère des solidarités et de la santé

*4 juin 2019 – Filière MEHMO*

# Chronologie des plans nationaux maladies rares



La mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels et des associations  
a permis la mise en place des PNMR

## Les maladies rares en chiffres

<b>7000</b> maladies rares	<b>3200</b> gènes responsables de maladies rares identifiés	<b>20%</b> de maladies rares non génétiques	<b>350</b> <b>millions</b> de malades souffrant de maladie rare à travers le monde et 3 millions en France
<b>75%</b> des malades sont des enfants	<b>50%</b> des malades sont sans diagnostic précis	<b>95%</b> des maladies rares n'ont pas de traitement curatif	<b>1/4</b> des personnes atteintes attendent 4 ans pour que le diagnostic soit envisagé
<b>1,5 an :</b> délai pour poser un diagnostic et plus de 5 ans pour 1/4 des personnes atteintes	<b>5</b> maladies dépistées en néonatal	<b>12%</b> des nouveaux médicaments sont des médicaments dits orphelins	<b>50%</b> des nouvelles thérapies génétiques s'appliquent aux maladies rares

# Des ressources nationales et européennes pour les maladies rares

- **387 centres de référence** et de plus de **1800 centres de compétence ou de ressources** et de compétence;
- **23 filières de santé (FSMR)** avec des missions accrues ;
- **24 réseaux européens de référence (ERN)** ;
- **Plus de 220 associations de personnes malades.**



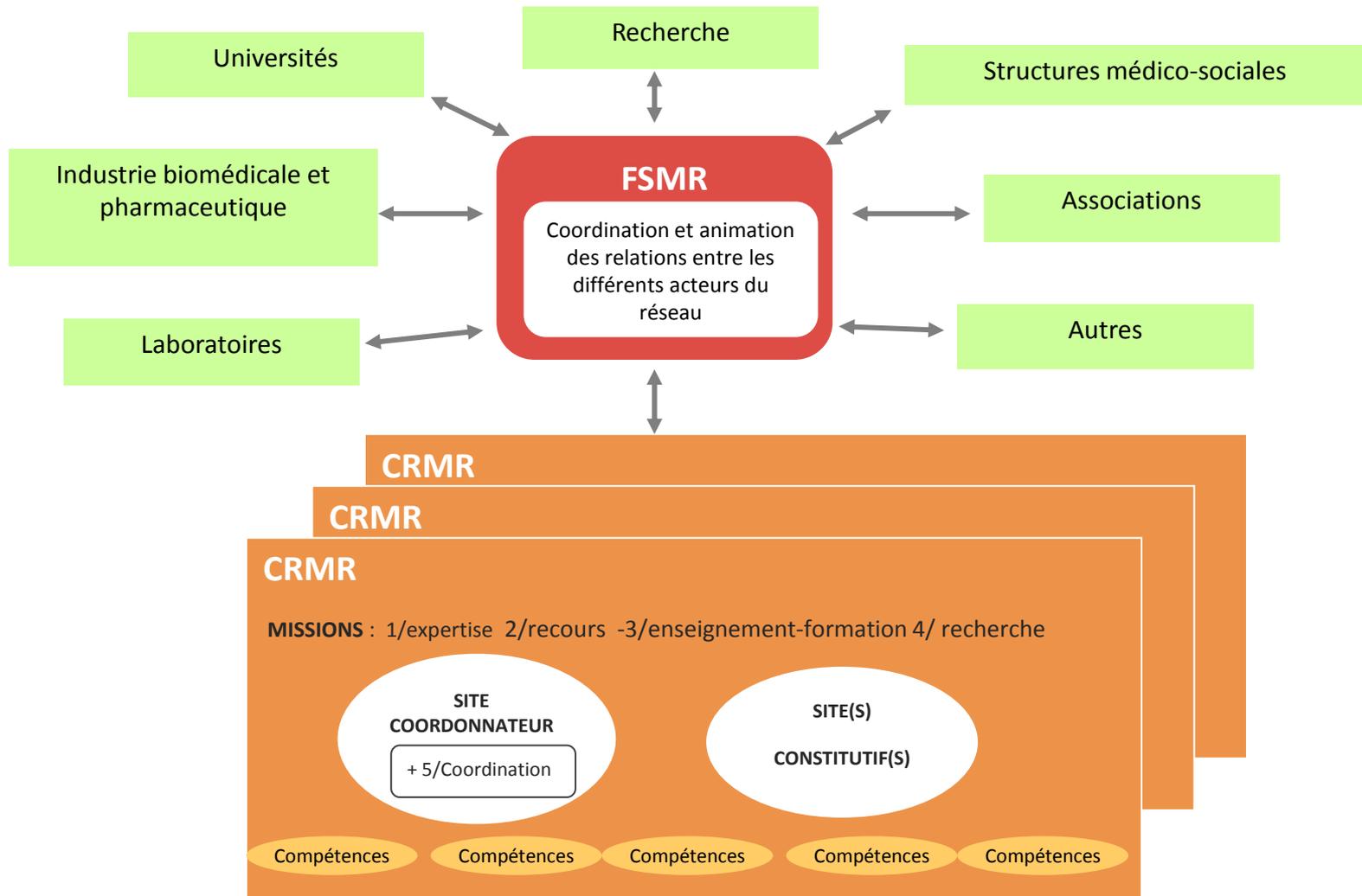
# VISION SIMPLIFIÉE DE L'ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN FRANCE

**23 FSMR**

**109 réseaux (CRM) composés  
de :**

- 109 sites coordonnateurs
- 278 sites constitutifs
- 1800 CC/CRC

# RECAPITULATIF : ORGANISATION DÉTAILLÉE DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN FRANCE



# Un contexte particulièrement favorable pour l'élaboration du PNMR3

- La stratégie nationale de santé 2018-2022
- La structuration des filières de santé maladies rares : un atout pour le parcours de soins et pour la recherche.
- La labellisation des centres de référence en 2017.
- Le développement croissant d'une médecine personnalisée : apport du Plan Médecine France Génomique 2025 et du Plan Cancer 3.
- La montée en charge de la BNDMR.
- L'Europe et les ERN : la place privilégiée de la France.
- La stratégie de transformation du système de santé annoncée par le Président de la République le 18 septembre 2018 « Ma santé 2022 ».



Liberté • Égalité • Fraternité  
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE  
DES SOLIDARITÉS  
ET DE LA SANTÉ

# MA SANTÉ 2022 UN ENGAGEMENT COLLECTIF

## STRATÉGIE DE TRANSFORMATION DU SYSTÈME DE SANTÉ (STSS)

# PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2018-2022

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

  
maladies rares



## PNMR 2018-2022

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.

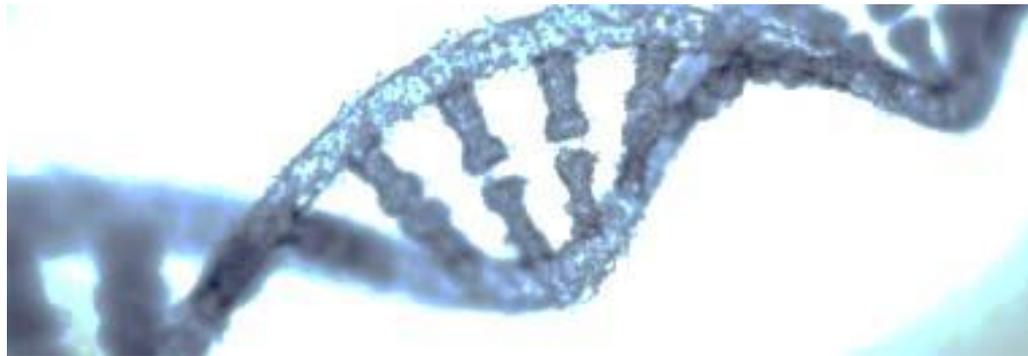
# .... déclinées en 11 axes de travail

- 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 : **appui sur le dispositif FranceCoag pré-existant à la structuration en FSMR**
- 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** : **développement d'une base de données de soins en urgence, améliorer la prise en charge des patients d'outre mer**
- Permettre une **société inclusive** des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants : **2 projets sur l'insertion scolaire et socioprofessionnelle**
- **Former les professionnels de santé** à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares : Renforcer le rôle des **filieres de santé** sur les enjeux du soin et la recherche : **Promouvoir un continuum recherche clinique-recherche fondamentale**
- Préciser le positionnement et les missions d'autres **acteurs nationaux** des maladies rares : **La filière MHEMO participe par le biais de ses CRMR aux rencontres organisées par l'AFH, et destinées aux patients dans une région donnée. Ces rencontres permettent de valoriser le dispositif existant à l'échelle régionale et favorisent une meilleure connaissance des services mis en place.**

A l'issue du PNMR3, toutes les personnes malades devront :

- ▶ **avoir un diagnostic précis** 1 an après la 1<sup>ère</sup> consultation médicale spécialisée ;
- ▶ pouvoir bénéficier des soins et thérapies disponibles.

Sauf quand l'état de l'art scientifique et technique ne permet pas d'aboutir à un diagnostic précis → ces personnes en impasse diagnostique doivent pouvoir entrer dans un **programme global coordonné de diagnostic et de recherche**.



# Les Appels A Projet (AAP) du 3<sup>ème</sup> Plan national maladies rares

# Les appels à projets prévus par le PNMR3

- AAP pour la 2ème campagne de labellisation des filières de santé maladies rares (NOTE D'INFORMATION INTERMINISTERIELLE N° DGOS/DIR/DGRI/2018/224 du 28 septembre 2018) **en cours**
- AAP sur les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) doté de 20M euros sur la durée du plan **en cours**
  - 10 M euros consacrés à l'éducation thérapeutique sur la durée du plan **GT en place avec les référents FSMR**
  - 10 M euros consacrés à la formation des professionnels aux maladies rares sur la durée du plan **GT en cours de mise en place avec les référents FSMR**
  - 10 M euros consacrés aux plateformes d'expertise et plateformes d'outre-mer sur la durée du plan **GT en place**
    - AAP pilotés par le MESRI sur la Recherche **GT en place**

## Focus sur l'AAP ETP

MHEMO : Promotion de plusieurs programmes d'ETP.  
Participation à un groupe de travail interdisciplinaire

### Action 7.3 : AAP ETP

Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP)

- Faciliter la généralisation des programmes ETP déjà autorisés dans une région et mettre en place des outils de partage;
- Ouvrir les séances d'éducation thérapeutique à des thématiques multi-professionnelles;
  - Permettre aux aidants et à la fratrie d'y avoir accès;
- Expérimenter des modules en ligne au sein des programmes d'éducation thérapeutique et favoriser leur accès;
- Créer un forum d'information sur les programmes d'ETP existants sous l'égide des FSMR

# Focus sur l'AAP FSMR : Action 10.1 du PNMR3

**Note d'information relative à l'appel à projets national pour la 2<sup>ème</sup> campagne de labellisation des filières de santé maladies rares : remise des candidatures fin janvier 2019.**

Périmètre conforté des 23 filières.

Les FSMR candidates devront présenter un bilan de leurs réalisations et leurs projets pour les 5 prochaines années dans les domaines suivants :

- *Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans le domaine des MR*
- *Favoriser la recherche sur les MR*
- *Développer les volets européens et international*
- *Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les MR*

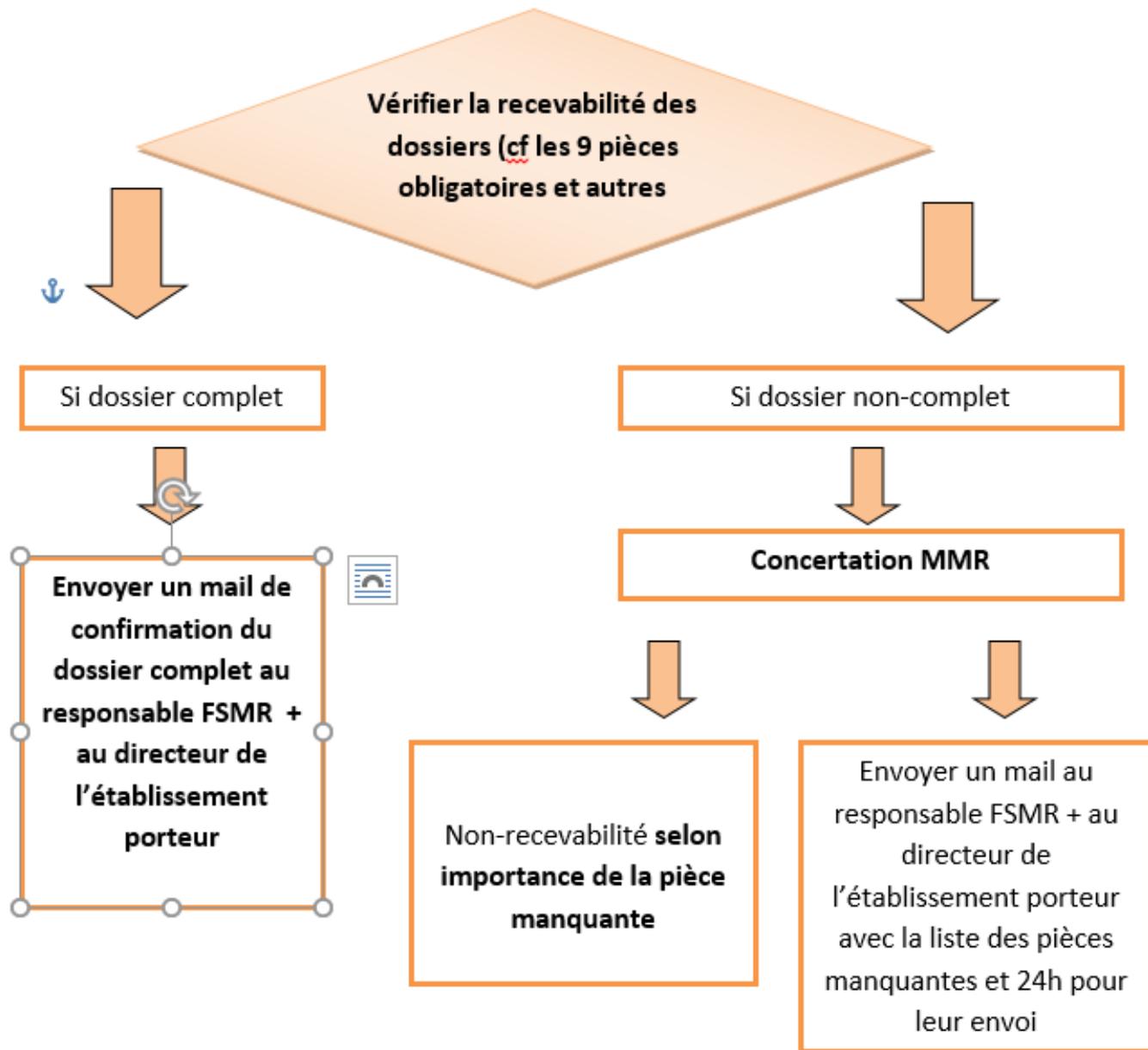
Décision DGOS/DGRI sur la base des conclusions d'un jury ad hoc.

La labellisation est valable **5 ans**. Jury de labellisation le 20 mai 2019.

Des modalités de suivi sont prévues (notamment rôle du comité de suivi de la labellisation).

## Procédure AAP FSMR

Focus sur  
l'AAP FSMR :  
Action 10.1  
du PNMR3  
Méthode  
d'évaluation  
des réponses



## Focus sur l'AAP FSMR : Action 10.1 du PNMR3

- Evaluation des candidatures : jury réuni par la DGOS et la DGRI
  - ✓ **composé de 12 membres :**  
Un président (JY Blay) et un vice-président (Geneviève de Saint Basile), lesquels sont à la fois cliniciens et enseignants-chercheurs,  
2 représentants des CRMR, un directeur d'hôpital, un représentant des ARS, un doyen de faculté de médecine, un membre du Haut conseil de la santé publique (HCSP), un membre du Haut conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur (HCERES), un représentant d'association de personnes malades, un chercheur dans le champ des maladies rares, un représentant de l'Alliance AVIESAN.

## Focus sur l'AAP FSMR : Action 10.1 du PNMR3

- Chaque dossier : un groupe d'experts composé de (I) un clinicien dans le domaine des maladies rares, (II) un chercheur ou enseignant-chercheur et (III) un référent dans l'organisation des parcours de soins
- Les membres du jury concernés par une candidature ne participeront pas aux délibérations. Les experts participent, en tant que de besoin, à la délibération pour ce qui concerne les dossiers qui leur ont été attribués
- Chaque expert ou membre du jury a remis à la DGOS sa déclaration d'intérêts dûment complétée avant de participer aux réunions.

La DGOS assurera le secrétariat de ce jury.

## Focus sur l'AAP FSMR : Action 10.1 du PNMR3

- Le jury établit des avis motivés de décision pour chaque candidature
  - Il pourrait ne pas retenir en l'état une candidature
- Sur invitation du jury, la FSMR candidate a eu 15 jours pour proposer, sur la base des recommandations du jury, un nouveau projet (max 10 pages)
- La décision de labellisation des FSMR sera prise sur avis du jury par la DGOS, en accord avec la DGRI : la labellisation sera valable 5 ans
- Les décisions seront notifiées aux établissements sièges de l'animation des différentes FSMR.
- Un arrêté détaillant la liste des FSMR reconnues, avec leur établissement siège et leur coordonnateur sera publié

Favoriser le positionnement de la base de données FranceCoag au niveau européen et international et vis-à-vis des autres dispositifs de suivi de cohorte

ERN

8/24

EPICARE

EURACAN

ERN SKIN

ERN EYE

ERN NMD

ERN EuroBloodNet

VascERN

ITHACA

Hôpitaux

APHP

HCL

Strasbourg

DACs Agences

DGOS

DGS

MESRI

INCA



MERCI POUR  
VOTRE ATTENTION