

Le 3^{ème} Plan national maladies rares - actualités

5^{ème} journée nationale MARIH

20 juin 2019

Sylvie ESCALON

Cheffe de mission « Maladies rares »,
Ministère des solidarités et de la santé - DGOS

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

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



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 « 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)

LES AXES PRIORITAIRES AUTOUR DESQUELS S'ARTICULE LA TRANSFORMATION DU SYSTÈME DE SANTÉ



UN PRÉALABLE à la transformation : L'ENGAGEMENT COLLECTIF de tous les acteurs, professionnels et patients

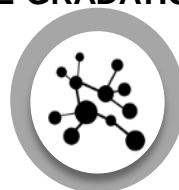
3 PRINCIPES pour la transformation

PLACER LE PATIENT
AU CŒUR DU
SYSTÈME ET FAIRE DE
LA QUALITÉ DE SA
PRISE EN CHARGE LA



*Le patron est le patient,
la boussole la qualité
de sa prise en charge*

FACILITER L'ACCÈS AUX
SOINS PAR UN MAILLAGE
TERRITORIAL DE
PROXIMITÉ
ET UNE GRADATION DES



*Le patient doit trouver la juste
réponse à son besoin de
soins en proximité*

REPENSER LES MÉTIERS
ET LES MODES D'EXERCICE



*Il faut permettre aux
soignants de continuer à
faire leur métier dans de
meilleures conditions*

Pourquoi un 3ème Plan ?

Des efforts de structuration et de coordination encore nécessaires.

Des défis spécifiques en termes de recherche.

La constitution nécessaire de bases de données nationales, et leur interaction avec les bases de données européennes.

Un rôle de leader européen à maintenir et conforter.

- **Articulation entre l'organisation des soins, la production de connaissances et le retour vers le patient** construisent un cercle vertueux.
- **Structuration** en centres de référence et en filières organise **l'accès aux soins et à l'expertise pour tous, et permet la concentration des données cliniques et biologiques**, y compris pour leur utilisation en recherche.
- **Innovations thérapeutiques et de nouvelles stratégies de prise en charge** par la compréhension des mécanismes moléculaires et mises à la disposition de tous grâce à la structuration de l'offre de soins.

PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2018-2022

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



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
1.7 Registre national dynamique des personnes en impasse de diagnostic
- 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** : **transition enfants-adultes**
- 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 : **La formation avec le DU Immunologie et Médecine interne, les émissions MaRIH, les cas cliniques (et prochainement le MOOC MaRIH), Sensibilisation et formation des professionnels de la santé aux congrès nationaux d'hématologie (SFH) et de médecine interne (SNFMI)**
- Renforcer le rôle des **filières de santé** sur les enjeux du soin et la recherche : **mise en place de deux PHRC (un national et un inter-régional) et la mise en conformité réglementaire d'une base de données existante dans les centres de référence;**
- Préciser le positionnement et les missions d'autres **acteurs nationaux** des maladies rares.

Une gouvernance ambitieuse

Un **travail interministériel** :

Ministère des solidarités et de la santé et

Ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation.

Un **comité stratégique** veillera à la réalisation du plan, orientera sa mise en œuvre et proposera des adaptations du plan en fonction de l'évolution du contexte. Il remettra un rapport annuel au Premier Ministre.

Un **comité opérationnel** pour la mise en œuvre des actions du plan.

Les associations de personnes malades sont représentées dans ces comités.

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

- ▶ **avoir un diagnostic précis** 1 an après la 1^{ère} 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**.



Actions du PNMR3 en lien avec le PFMG : Médecine génomique et maladies rares

<p>Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES</p>	<p>Action 1.1 : Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les CRMR</p>	<p>2018</p>
	<p>Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique</p>	<p>2018</p>
	<p>Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025</p>	<p>2018</p>
	<p>Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières</p>	<p>2018-2019</p>
	<p>Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires</p>	<p>2018-2019</p>
	<p>Action 1.6 : Structurer les activités de fœtopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR</p>	<p>2019</p>
	<p>Action 1.7 : Confier aux CRMR avec l'appui des FSMR la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR</p>	<p>2018-2019</p>

- ❖ Construire un registre national interopérable en s'appuyant sur les données de la BNDMR pour les personnes identifiées « sans diagnostic » dans le set minimal de données (SDM-MR) ;
- ❖ Il faut pouvoir être capable de distinguer les situations d'errance de diagnostic avec les situations d'impasse de diagnostic ; Il existe une grande variabilité entre pathologies pour caractériser à quel moment des examens réalisés il y a de réelles impasses de diagnostic ;
- ❖ Il est indispensable d'avoir **des recommandations de bonnes pratiques de diagnostic et des arbres décisionnels pour chaque filière de santé maladies rares avec une harmonisation des définitions et des modalités d'examens qui doivent être pratiqués de façon identique pour une même maladie** ; Le parcours du diagnostic doit être identique pour tous afin d'optimiser les ressources, pour in fine déterminer **les réelles impasses de diagnostic** qui doivent être rentrées dans l'entrepôt des impasses diagnostiques ;
- ❖ Confier à l'observatoire du diagnostic (cf. action 1.4) la production d'un bilan annuel des données colligées et des travaux réalisés à partir de ce registre.

Objectifs de la mise en œuvre de l'entrepôt sur l'errance et l'impasse diagnostiques (action 1.7 du PNMR3)

- **Abonder l'observatoire du diagnostic avec des éléments précis sur le nombre de patients concernés et leur « distance » au diagnostic**
- **Décrire au niveau national, par filière, une collecte de données homogènes pour les patients sans diagnostic, permettant de :**
 - **Détecter au niveau national des patients sans diagnostic présentant des tableaux similaires ;**
 - **Définir des algorithmes d'alerte pour les patients qui n'ont pas été vus depuis (1 an) et pour lesquels un retour en vue d'une nouvelle exploration aurait de bonnes chances de **gagner un diagnostic / diminuer les pertes de chances.****
- **Faciliter l'inclusion des patients qui pourront être recrutés dans le cadre du programme français de recherche sur les impasses diagnostiques (action 5.4 du PNMR3).**

Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3) :

Action 1.7

Diagnostic entre soin et recherche

Pour Présentation au COPIL des Filières le 9 juillet, questionnaire de recensement pour le déploiement du pilote 1.7, financement DGOS pour accompagner le déploiement de l'action

Filière :

1. A priori, quel pourcentage de patients sont en situation d'errance ou d'impasse diagnostiques dans votre filière ?
2. Votre filière a-t-elle déjà mis en place des initiatives sur le sujet de l'errance/impasse diagnostique ? Si oui lesquels ? (ex: groupe de travail, RCP, ...)
3. Avez-vous travaillé sur une définition spécifique à votre filière des critères d'assertion du diagnostic (en cours/probable/confirmé/indéterminé)? Si oui, quelles sont vos définitions ?
4. Comment l'action 1.7 pourrait-elle être traduite au sein du recueil de la BNDMR ?
 - recueil de données complémentaire au SDM pour tous les patients en errance ou impasse diagnostiques
 - recueil de données complémentaire au SDM seulement pour certains groupes de pathologies
 - ajout de quelques items (< 3) dans le SDM
 - SDM uniquement (en renforçant l'homogénéisation et la complétude du codage)
 - Autre

Explicitez en quelques mots votre stratégie :

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 avec les référents FSMR**
 - AAP pilotés par le MESRI sur la Recherche **GT en place**

Focus sur l'AAP FSMR

Note d'information relative à l'appel à projets national pour la 2^{ème} campagne de labellisation des filières de santé maladies rares : jury le 20 mai 2019 décision fin juin 2019.

Périmètre conforté des 23 filières.

Les FSMR candidates ont présenté 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**.

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

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.



MERCI POUR
VOTRE ATTENTION