

# Le 3<sup>ème</sup> Plan national maladies rares

Journée FIMARAD - 16 novembre 2018

**Sylvie ESCALON**

Cheffe de projet 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

<b>7000</b> maladies rares	<b>3200</b> gènes responsables de maladies rares identifiés	<b>20%</b> de maladies rares non génétiques	<b>350 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.**



## 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 : **FIMARAD, filière pilote pour le déploiement de BaMaRa, avec des chargés de mission dédiés.**
- L'Europe et les ERN : la place privilégiée de la France. **Un centre rattaché à FIMARAD coordonne l'ERN SKIN.**
- 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)

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**

BOUSSOLE



*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 SOINS**



*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*

# 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 ;
- 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 de santé** sur les enjeux du soin et la recherche;
- Préciser le positionnement et les missions d'autres **acteurs nationaux** des maladies rares.

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**.



# 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.

**Les associations de personnes malades sont représentées dans ce comité.**

# Les appels à projets prévus par le PNMR3

- AAP sur les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) doté de 20M euros sur la durée du plan
- 10 M euros consacrés à l'éducation thérapeutique (ETP) sur la durée du plan ; **les associations de personnes malades prendront part à cette action, comme dans les projets ETP initiés jusqu'à aujourd'hui par FIMARAD**
- 10 M euros consacrés à la formation des professionnels aux maladies rares sur la durée du plan; **FIMARAD, filière pilote sur l'information et la formation des professionnels (dermatologues) libéraux**
- 10 M euros consacrés aux plateformes d'expertise et plateformes d'outre-mer sur la durée du plan
- AAP pilotés par le MESRI sur la recherche: EJP étant le plus emblématique

**La plupart de ces AAP nécessiteront la mise en en place de GT pour préciser les attendus.**

# Focus sur l'AAP FSMR

**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.**

**Axe 10 du PNMR3 : Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin et de la recherche.**

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**.

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

# AAP national pour la 2ème campagne de labellisation des FSMR

- Dotées de missions désormais étendues dans les domaines du soin, de la recherche et de la formation, les FSMR constituent le socle du 3ème Plan national maladies rares
- Concernant la recherche, elles ont un rôle d'impulsion, de soutien, de promotion de l'action des centres de référence.
- Les FSMR collaborent entre elles et élaborent des actions communes.
- Ces FSMR interagissent avec les réseaux européens de référence sur les maladies rares mis en place en 2017
- sont impliquées dans la gouvernance du 3ème Plan national maladies rares.

# Dossier de candidature

- Une présentation générale de la FSMR ;
- Une brève description du précédent plan d'actions et des réalisations de la FSMR pour la période écoulée ;
- Les projets de la FSMR pour les 5 prochaines années dans les domaines suivants :
  - Diagnostic et prise en charge
  - Recherche
  - Europe et international
  - Formation et information

# Conditions de recevabilité

- Une FSMR candidate doit s'inscrire dans l'un des périmètres listés limitativement ...
- Une FSMR candidate doit présenter une organisation et un fonctionnement structurés. Elle doit notamment être identifiée comme unité fonctionnelle ou de gestion au sein de l'établissement de santé qui l'accueille.
- Une FSMR candidate doit s'engager à assurer l'ensemble des missions des FSMR, rappelées dans la partie C du présent cahier des charges.



# Réalisations et projet à 5 ans de la FSMR

## Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares (1)

- Augmenter la visibilité des structures de prise en charge pour les personnes malades, leur entourage et les professionnels ;
- Favoriser la production de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) 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 ;

## Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares (2)

- 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...);
- 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, ...).

## Favoriser la recherche sur les maladies rares (1)

- 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 CRMR 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 la recherche sur les maladies rares (2)

- Favoriser le développement de contrats avec l'industrie;
- Veiller à la qualité et à l'interopérabilité des bases de données
- Soutenir les CRM dans leurs interactions avec les délégations à la recherche clinique et à l'innovation (DRCI) et les Centres d'investigations Cliniques (CIC)
- 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)

## 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.

## 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»).

# Dispositif de suivi

- Un dispositif visant à ajuster le plan d'actions suite à son évaluation annuelle est prévu.
- Des indicateurs adaptés au suivi des objectifs sont identifiés.
- Le projet de la FSMR fait l'objet d'un rapport annuel communiqué à la DGOS et à la DGRI.
- La réponse au présent appel à projets devra permettre de suivre les actions de la FSMR au fur et à mesure du déroulement du 3ème Plan national maladies rares. Exemple : le nombre de PNDS déjà réalisé devra être indiqué, ainsi que les projections, annuelles et sur la durée du plan, sur cette thématique.

# Pièces à joindre au dossier

- Le dossier de candidature
- Un organigramme non-nominatif du comité de gouvernance de la FSMR
- Une cartographie de la FSMR téléchargeable sur le site du Ministère des Solidarités et de la Santé
- Une liste exhaustive des structures constitutives de la FSMR
- Le CV au format court du coordonnateur de la FSMR (uniquement les publications en rapport avec les maladies rares faisant partie du périmètre de la FSMR)
- La déclaration d'intérêt dûment complétée du coordonnateur de la FSMR
- Un courrier co-signé coordonnateur de la FSMR – directeur d'établissement d'accueil de la FSMR;
- L'avis argumenté de chacun des responsables des sites coordonnateurs de la FSMR sur la candidature présentée
- Les avis argumentés (maximum 3) des associations de personnes malades – il est recommandé qu'elles se coordonnent.
- à transmettre à la DGOS impérativement avant le **28 janvier 2019, 23h59**



# Evaluation

- Chaque dossier sera confié à 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.
- Jury de 11 membres
  - un président et un vice-président, 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.
- La labellisation sera valable **5 ans**.



MERCI POUR  
VOTRE ATTENTION