MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION

Liberté
Égalité
Fraternité

fimarad
Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

Troisième et quatrième Plans Nationaux Maladies Rare

Mission Maladies Rares DGOS

3ème plan
maladies rares

8ième Journée nationale FIMARAD
DGOS et maladies dermatologiques rares

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

maladies rares

PNMR3

MMR : coordinations

55 actions

MMR-DGOS
Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES
AVIESAN

DGS – MMR
Axe 2 : FAIRE EVOLUER LE DEPISTAGE NEONATAL ET LES DIAGNOSTICS PRENATAL ET PREIMPLANTATOIRE POUR PERMETTRE DES DIAGNOSTICS PLUS PRECOCES

MMR-MESRI
Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

DGS – DSS
Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES
MMR

DGRI-AVIESAN
Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES
MMR

AVIESAN-MESRI
Axe 6 : FAVORISER L'EMERGENCE ET L'ACCES A L'INNOVATION
MMR

MMR – DGOS
Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN
DGS

DGCS
Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS
MMR

MMR - DGOS
Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES

MMR - DGOS
Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE

DGS – AVIESAN
Axe 11 : PRECISER LE POSITIONNEMENT ET LES MISSIONS D'AUTRES ACTEURS NATIONAUX DES MALADIES RARES
MMR

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

Le « réseau » maladies rares en 2023

3ème plan maladies rares

Plateforme d'expertise Maladies Rares

Plans nationaux maladies rares (3 plans depuis 2004)
+ Plateformes d'expertise maladies rares sur les territoires

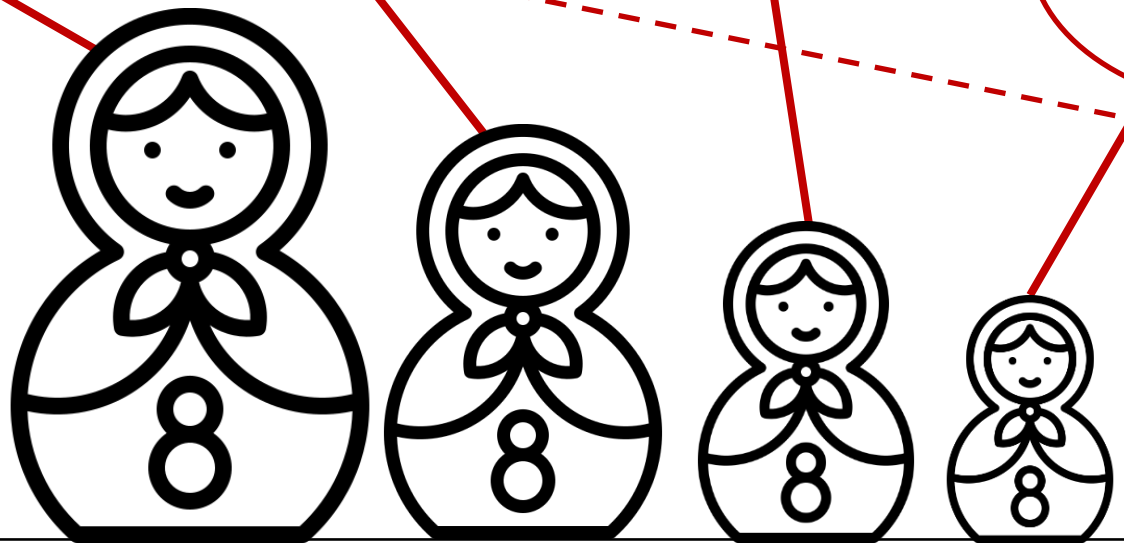
23 filières de santé maladies rares

603 centre de référence maladies rares

1723 centre de compétence maladies rares

Depuis 2023

24 ERN European Reference Networks



Alliance maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

Plus de 240 associations de personnes malades

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

Les perspectives du PNMR4 et les enjeux de la labellisation des CRMR/CCMR/CRC : Une première action majeure du prochain plan

pour une réponse adaptée avec les filières de santé maladies rares, les centres de référence maladies rares, les associations de patients et les plateformes d'expertise maladies rares

Rendre les parcours du diagnostic

+ lisibles pour les personnes malades et leurs aidants

+

Soutenir les parcours maladies rares de proximité

+

Personne malade et aidant :

Être acteur de son parcours de soin, de vie et de recherche

FOCUS 10.6	Encourager les établissements de santé à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares pour renforcer l'articulation inter-fCRMR au sein des établissements siège de plusieurs centres labellisés	2019 2023

MALADIES RARES sur les TERRITOIRES une action à pérenniser dans le PNMR4

PEMR en Ile-de-France

Plateforme d'Expertise Maladies Rares et Handicap AP-HP Centre Université de Paris

ESMARA (Plateforme d'Expertise Maladies Rares Grand Paris Est)

Plateforme d'Expertise Maladies Rares Paris Nord

Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP Paris Saclay - Université de Paris

Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP Paris Sorbonne - Université de Paris

RE-MA-RARES (Réunion - Mayotte)

COMARG (Guyane)

KARUKERARES (Guadeloupe)

ALLO Maladies Rares (Martinique)

1 MIG dédiée dans le PNMR3 aux « plateformes d'expertise maladies rares » :

19 plateformes d'expertise maladies rares en métropole

+ 4 plateformes de coordination en Outre-mer

Evaluation du PNRM3 par le HCSP et le HCERES : un bilan pour construire le futur PNMR4

- **Objectifs principaux (extrait du courrier de saisine) :**

  - ✓ Evaluer les aspects liés à la **prise en charge diagnostique des patients et thérapeutique**, à la collecte des données de santé, à la formation et l'information mais également à l'accompagnement à l'autonomie.
  - ✓ Analyser l'impact des **différentes actions réalisées en faveur de la recherche** notamment la mise en œuvre au sein du programme prioritaire de recherche (PPR) maladies rares du PIA3 et le renforcement de la recherche translationnelle dans l'appel à projet générique de l'Agence nationale de la recherche (ANR).
  - ✓ Mesurer l'impact des **réalisations françaises au niveau européen** (réseaux européens de référence, ORPHANET, European Joint Program, actions conjointes…).
  - ✓ Réaliser un bilan des efforts en matière de **gouvernance du plan et de pilotage des actions**, de coordination entre les secteurs sanitaire et médico-social, de structuration des FSMR et de déploiement de la BNDMR
  - ✓ Dégager les **grands axes de la politique devant être poursuivie** pour les années à venir dans ce domaine très sensible et complexe des maladies rares et qui mobilise de nombreuses associations de patients et de familles.

Sylvie Retailleau et Aurélien Rousseau, souhaitent poursuivre et amplifier l'engagement pour les maladies rares, en lançant le travail pour un quatrième plan.

- Lettre de mission aux deux personnalités qualifiées reconnues internationalement dans le champ de la prise en charge et de la recherche sur les maladies rares :

- **La Professeure Agnès Linglart,** pédiatre et chercheuse, spécialisée dans les maladies rares affectant le squelette et la croissance. Agnès Linglart coordonne le centre de référence pour les maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate ; elle anime également une filière de santé maladies rares, la filière OSCAR pour les pathologies de l'os, du calcium et du cartilage. Son implication a été également importante dans les relations internationales en tant que vice-doyenne à la faculté de Médecine de Paris Saclay.

- Et **le Professeur Guillaume Canaud,** professeur de néphrologie et plus récemment de thérapeutique à l'hôpital Necker Enfants Malades et à l'Université Paris Cité. Il dirige l'unité clinique de Médecine Translationnelle et Thérapies ciblées ainsi que le laboratoire INSERM du même nom situé à l'Institut Necker Enfants Malades. Guillaume Canaud et son équipe sont spécialisés dans la prise en charge de pathologies génétiques complexes. Ils sont à l'origine, entre autres, de l'identification et la mise sur le marché américain d'un médicament pour les syndromes de surcroissance secondaires à une mutation d'un gène appelé PIK3CA. Il est membre du centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement.

La mise en place d'un futur PNMR4

Les enjeux pour ne laisser personne de côté…

Pour élaborer le PNMR 4, des groupes de travail et de réflexion s'organiseront afin de proposer pour ce nouveau plan des actions phares autour des thématiques suivantes :

- **le parcours de vie et de soin,** en soulignant l'importance du lien entre la ville et l'hôpital, la formation des professionnels et l'information de tous et en particulier des personnes concernées par une maladie rare en y incluant le dépistage néonatal ;
- **le diagnostic,** avec le développement de l'observatoire du diagnostic des maladies rares, de la médecine génomique en lien avec le Plan France Médecine Génomique, de l'importance de la foetopathologie ;
- **les innovations et traitements** et le maintien des actions de l'observatoire des traitements en lien étroit avec la DGS, l'ANSM et la HAS ;
- **la collecte des données de santé et d'échantillons biologiques** dans les parcours de soins et de recherche.

Pour chaque GT, une approche transversale :
soin et recherche, nationale et Europe, datas

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

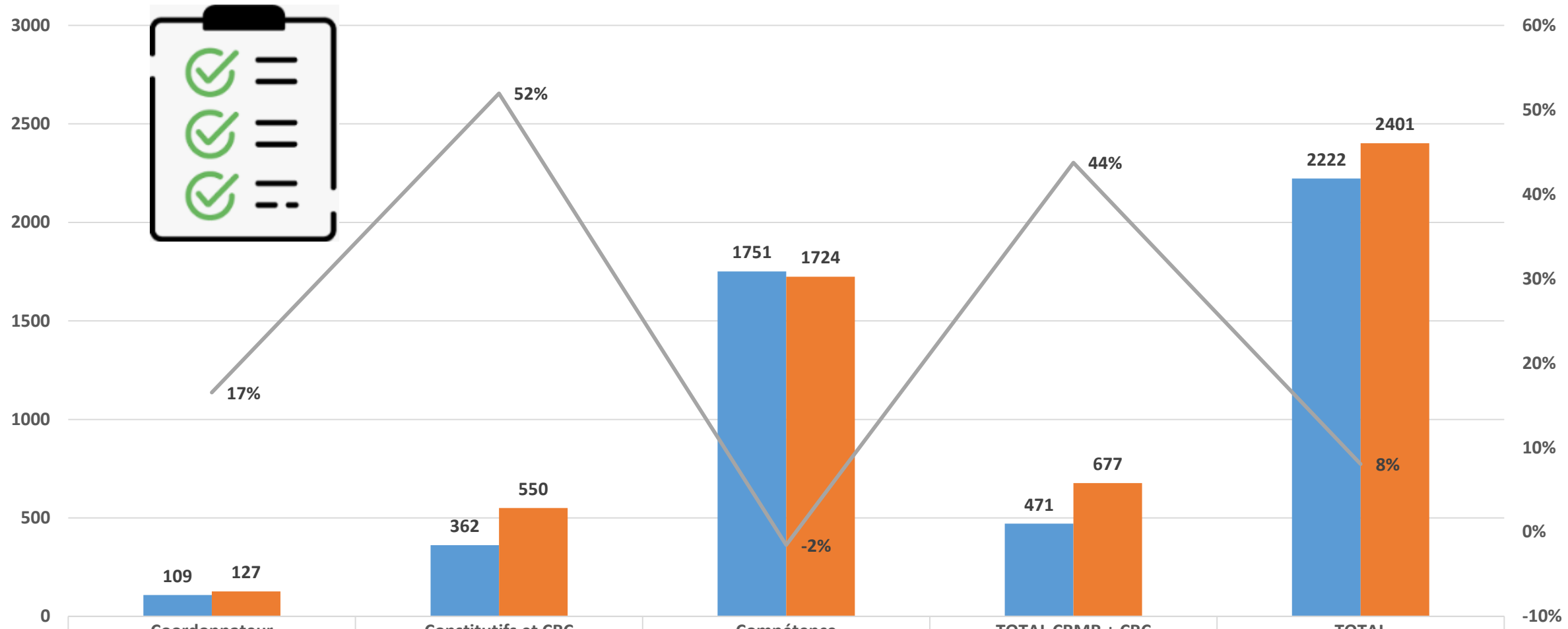
Groupe de travail	Personne qualifiée SOINS	Personne qualifiée RECHERCHE	Sous groupes de travail
GT1 : Parcours de vie et de soin / des territoires vers l'Europe inclut le depistage neonatal	*Brigitte Chabrol (G2M, Marseille)*	*Christine PEYRON*	A. Enjeu de l'articulation ville-hôpital et les acteurs du territoire B. Information et formation C. Maladies Rares en début de vie avec le dépistage néonatal et naissance D.Transition enfant-adulte-vieillissement E.Dissémination d'une politique maladies rares au sein des pays de l'UE
GT2 : Renforcement de l'axe diagnostic	*Alexandre Belot (FAI²R, HCL, Lyon)*	*Valérie Cormier-Daire (Oscar, Necker)*	A.Observatoire du diagnostic des maladies rares en luttant contre les impasses diagnistiques B.Médecine génomique, articulation avec le PFMG et les laboratoires de biologie médicale en lien avec les cliniciens pour les validations fonctionnelles C. Formation continue et initiale, les nouveaux métiers (nouveaux métiers, conseillers en génétique, bioinfo, chercheurs….) D.La fœtopathologie
GT3 : Accès aux traitements et aux innovations	*Olivier SITBON (Respifil, KB, Paris Saclay)*	*Sophie Dupuis Girod (Fava-Multi, HCL, Lyon,*	A.Observatoire des traitements maladies rares B. Collecte des données en vie réelle pour les accès précoces et compassionnels C. Accompagnement de l'accès au marché de l'innovation pour les maladies rares D. Lien avec l'agence de l'innovation en santé (AIS) et l'alliance France Bioproduction
GT4 : Données de santé maladies rares et biobanques	*Guillaume Jondeau*	*Emmanuelle Génin (ITMO GGB, Brest)*	A. Continuation du pilotage par la donnée et soutien au recueil de données avec l'interoperabilité des systèmes d'information B. Fiche maladies rares dans le dossier patient informatisé C. Partage des données de santé avec l'Europe en lien avec l'action conjointe intégration des ERN dans les systèmes de santé ; D. Mise en place du lien avec les biobanques des établissements de santé

- **Labellisation CCMR/CRMR/CRC en 2023 : 1er socle du prochain PNMR4 et 1ière action**
  - Les maladies rares sur les territoires
  - Candidatures labellisées

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

Comparaison des candidatures reçues en 2022 avec la labellisation de 2017 (23 FSMR)

maladies rares



	Coordonnateur	Constitutifs et CRC	Compétence	TOTAL CRMR + CRC	TOTAL
2017	109	362	1751	471	2222
2022	127	550	1724	677	2401
Evolution (%)	17%	52%	-2%	44%	8%

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

Focus : 14 nouveaux CRMR coordonnateurs

maladies rares

ANDDI-RARES : 3 nouveaux CRMR

- CRMR liées au placenta des grossesses monochoriales (PaRaDiGM), AP-HP.Centre Université Paris Cité site Necker
- CRMR Anomalies vertébrales et Spina-Bifida (Spin@), AP-HP.Sorbonne Université site Trousseau
- CRMR Troubles du comportement d'origine génétique (GénoPsy), CH VINATIER

BRAIN-TEAM : 1 nouveau CRMR

- CRMR Dystonie et mouvements anormaux rares, AP-HP.Sorbonne Université site Pitié Salpêtrière

DEFISCIENCE : 1 nouveau CRMR

- CRMR Déficiences Intellectuelles et Polyhandicaps de causes rares,

FAVA-MULTI : 2 nouveaux CRMR

- CRMR Lymphœdèmes Primaires, CHU Montpellier
- CRMR Anomalies Vasculaires Superficielles de l'enfant et de l'adulte, AP-HP.Nord Université Paris Cité site Lariboisière

FILNEMUS : 2 nouveaux CRMR

- CRMR Myopathies Inflammatoires, AP-HP.Sorbonne Université site Pitié Salpêtrière
- CRMR Canalopathies musculaires et maladies apparentées, AP-HP.Sorbonne Université site Pitié Salpêtrière

FIMATHO : 1 nouveau CRMR

- CRMR Centre de référence national pour la prise en charge des polyposes digestives génétiques de l'adulte (PolDiGenA)

FIRENDO : 2 nouveaux CRMR

- CRMR Anorexie Mentale à début Précoce, AP-HP.Nord Université Paris Cité site Robert-Debré
- CRMR Dyslipidémies Rares,

OSCAR : 2 nouveaux CRMR

- CRMR Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires (SED-NV), AP-HP.Université Paris Saclay, site Raymond-Poincaré
- CRMR Dysplasies Fibreuses des Os/Syndrome de McCune-Albright, HCL

Analyse FIMARAD

RESULTATS VISUELS LABELLISATION

- **93 dossiers** toutes demandes confondues (coordonnateurs, constitutifs, compétence)

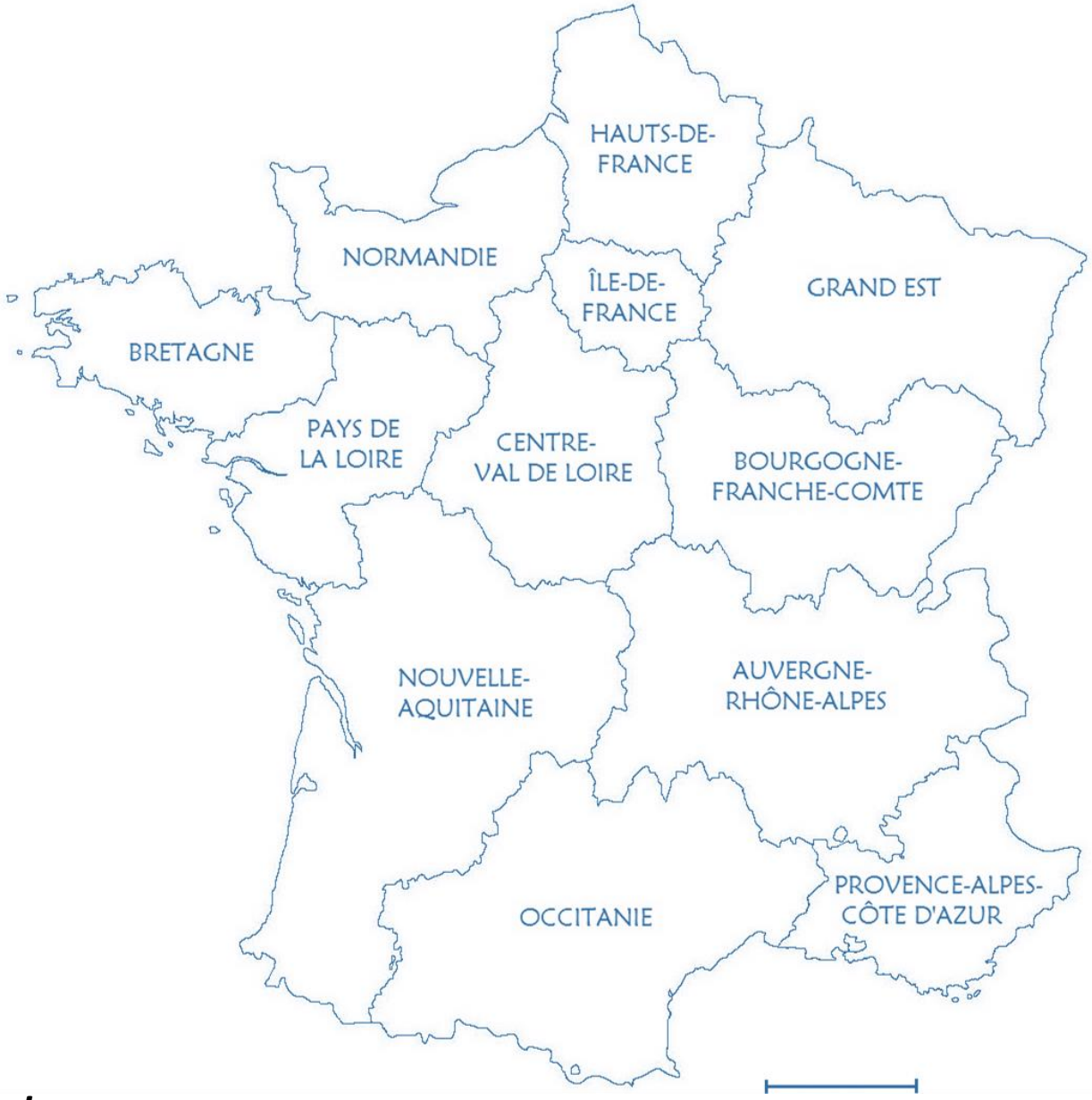
<u>Sur les 93 dossiers présentés, la répartition est de :</u>

94,6 %

FAVORABLE
(soit 88 centres labellisés)

5,4%

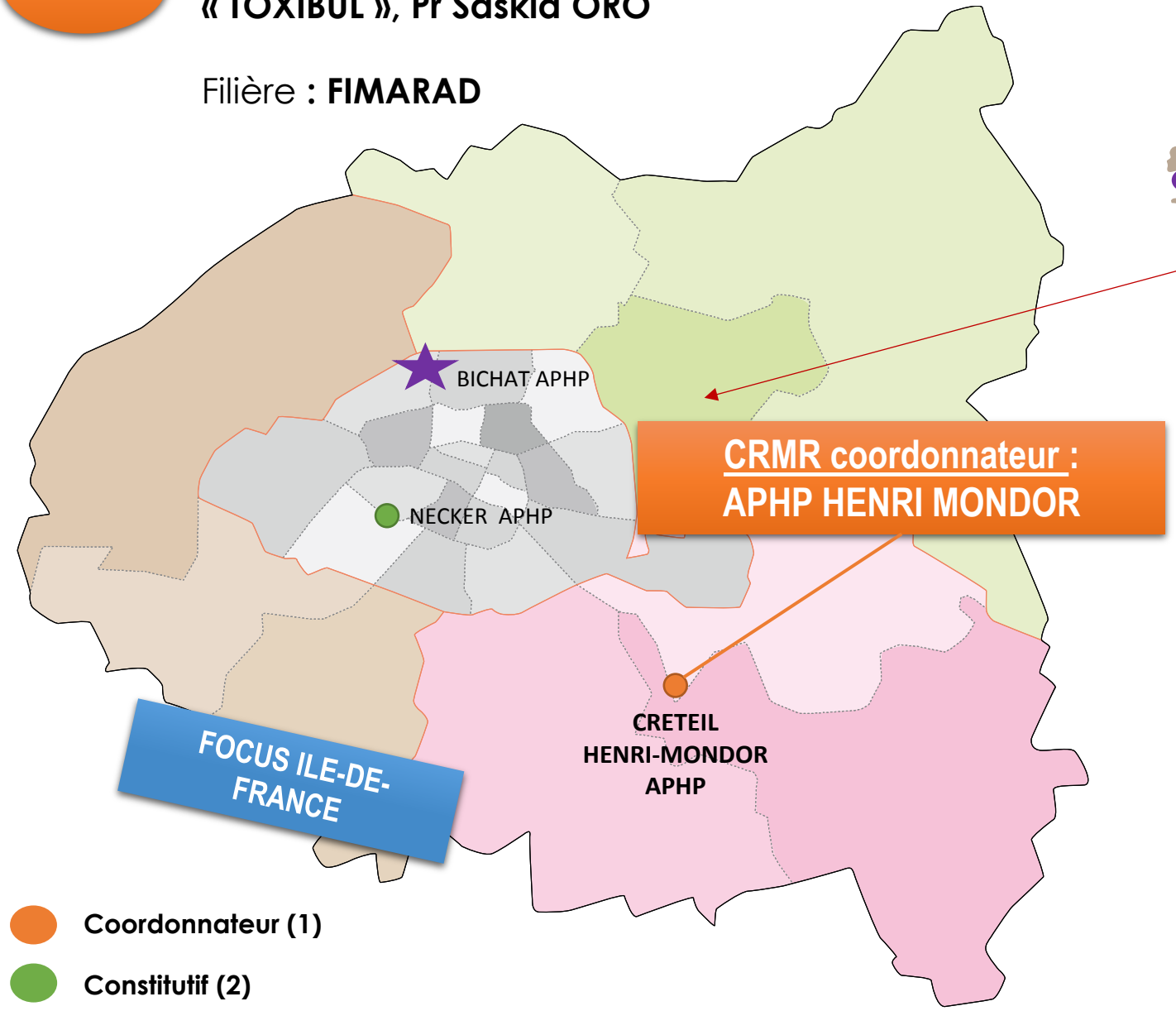
DEFAVORABLE
(soit 5 centres, uniquement des CCMR)

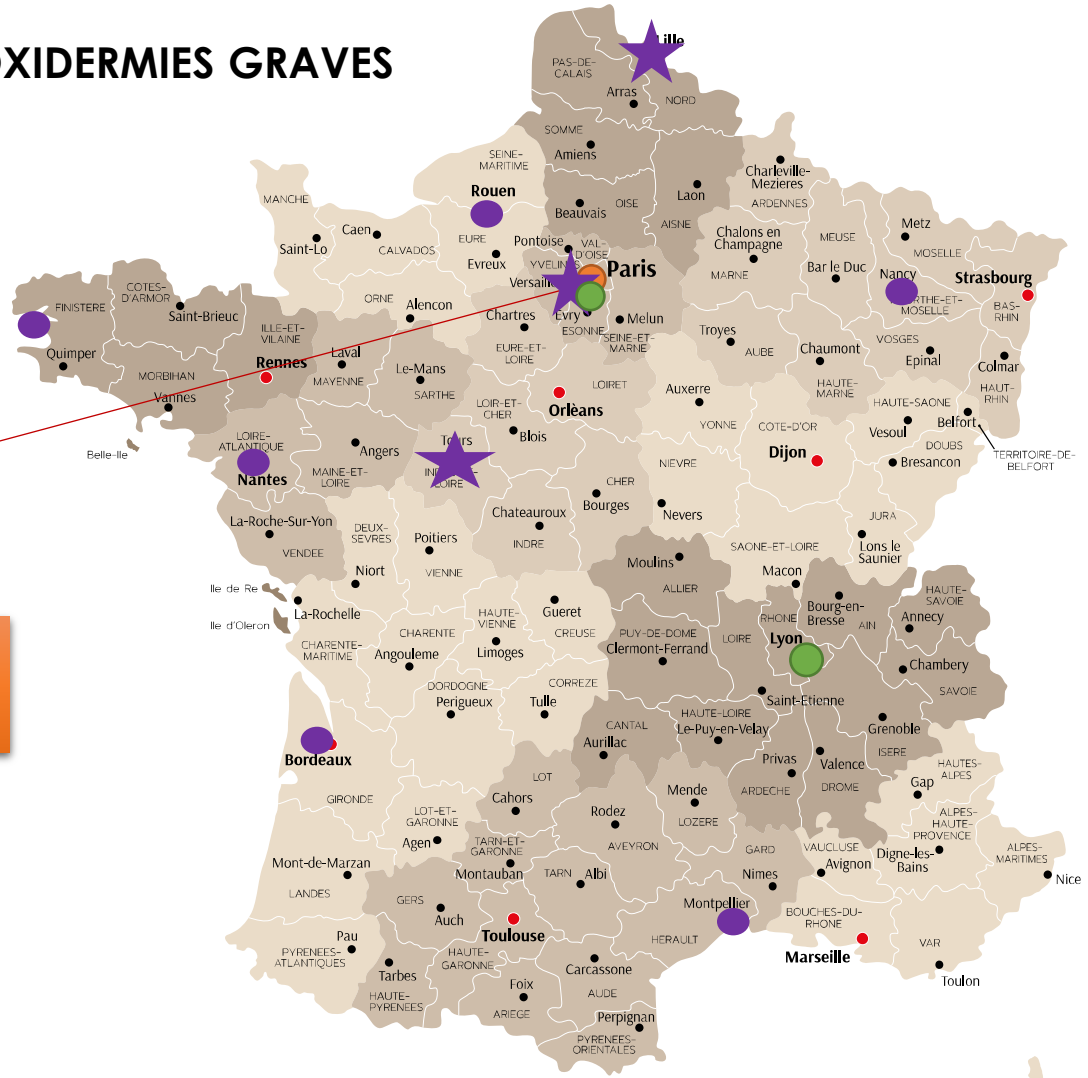


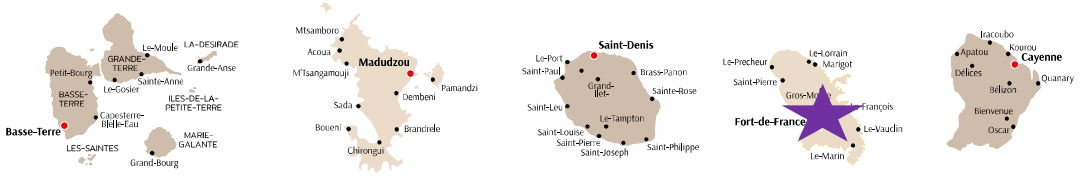
1

Nom du CRMR : **DERMATOSES BULLEUSES TOXIQUES ET TOXIDERMIES GRAVES « TOXIBUL », Pr Saskia ORO**

Filière : **FIMARAD**







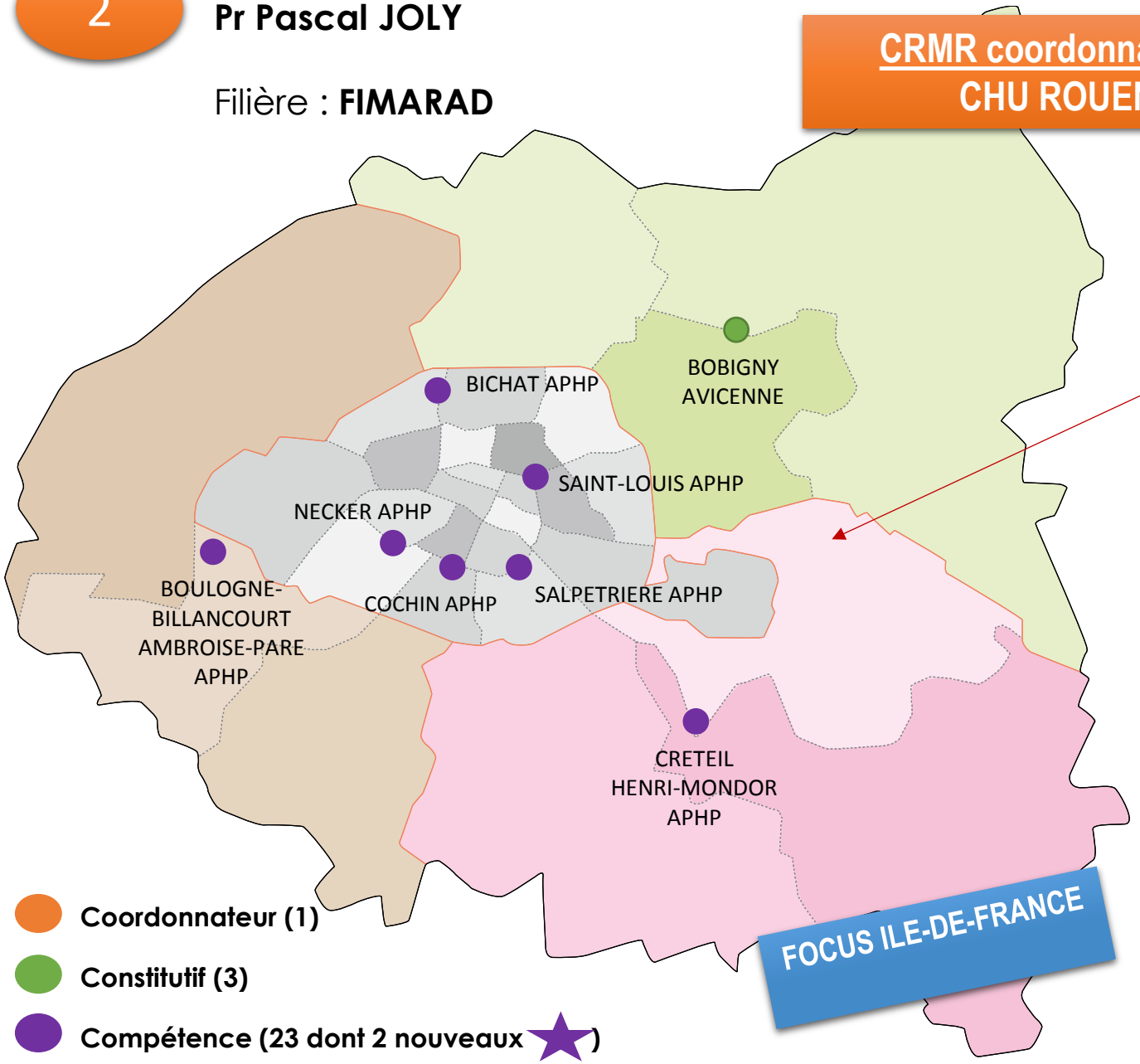
- Coordonnateur (1)
- Constitutif (2)
- Compétence (10 dont 4 nouveaux ★)

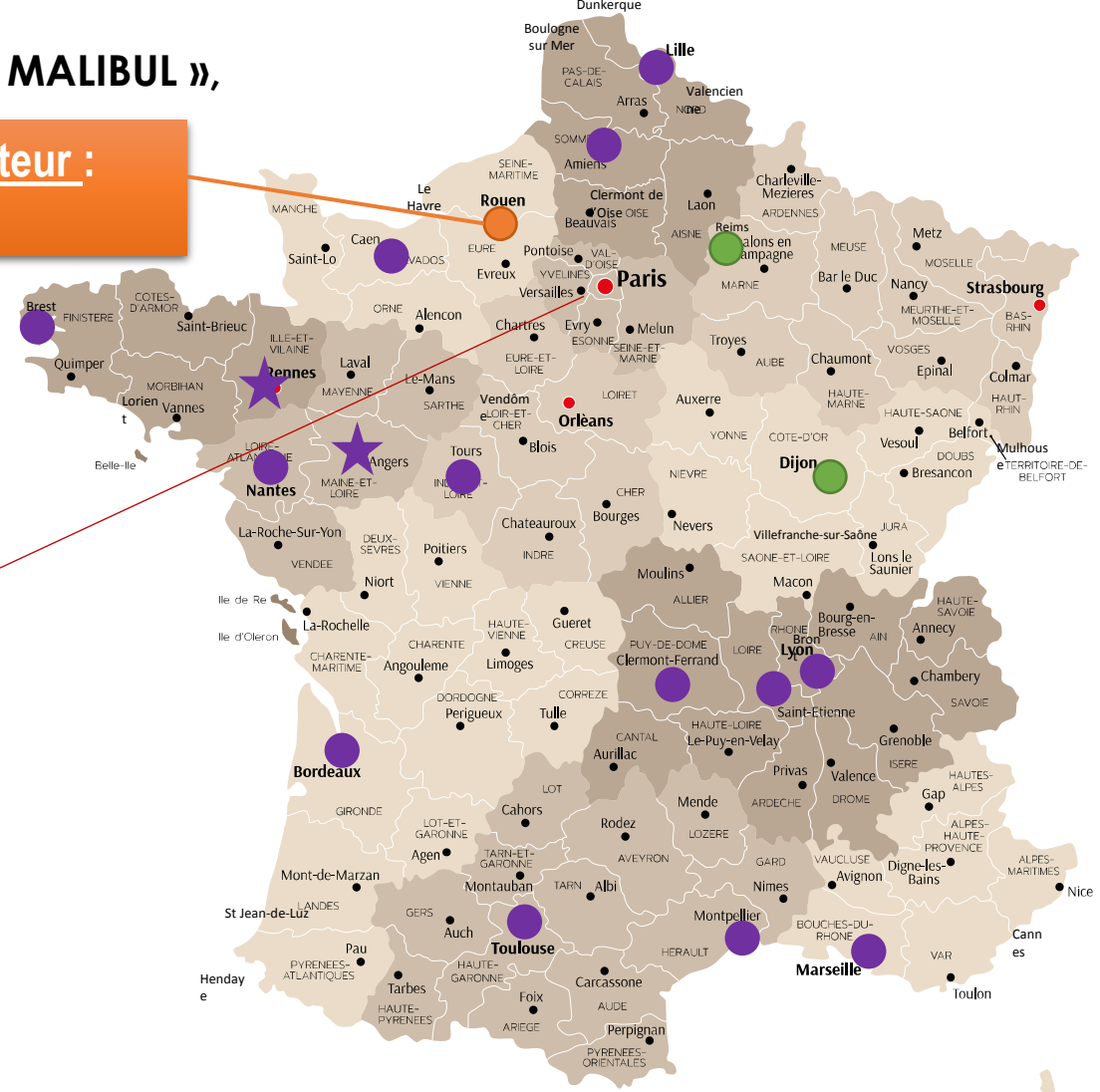
2

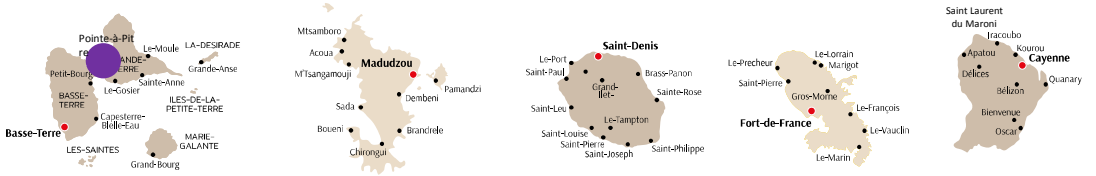
Nom du CRMR : **MALADIES BULLEUSES AUTO-IMMUNES « MALIBUL »,**
Pr Pascal JOLY

Filière : **FIMARAD**

CRMR coordonnateur :
CHU ROUEN





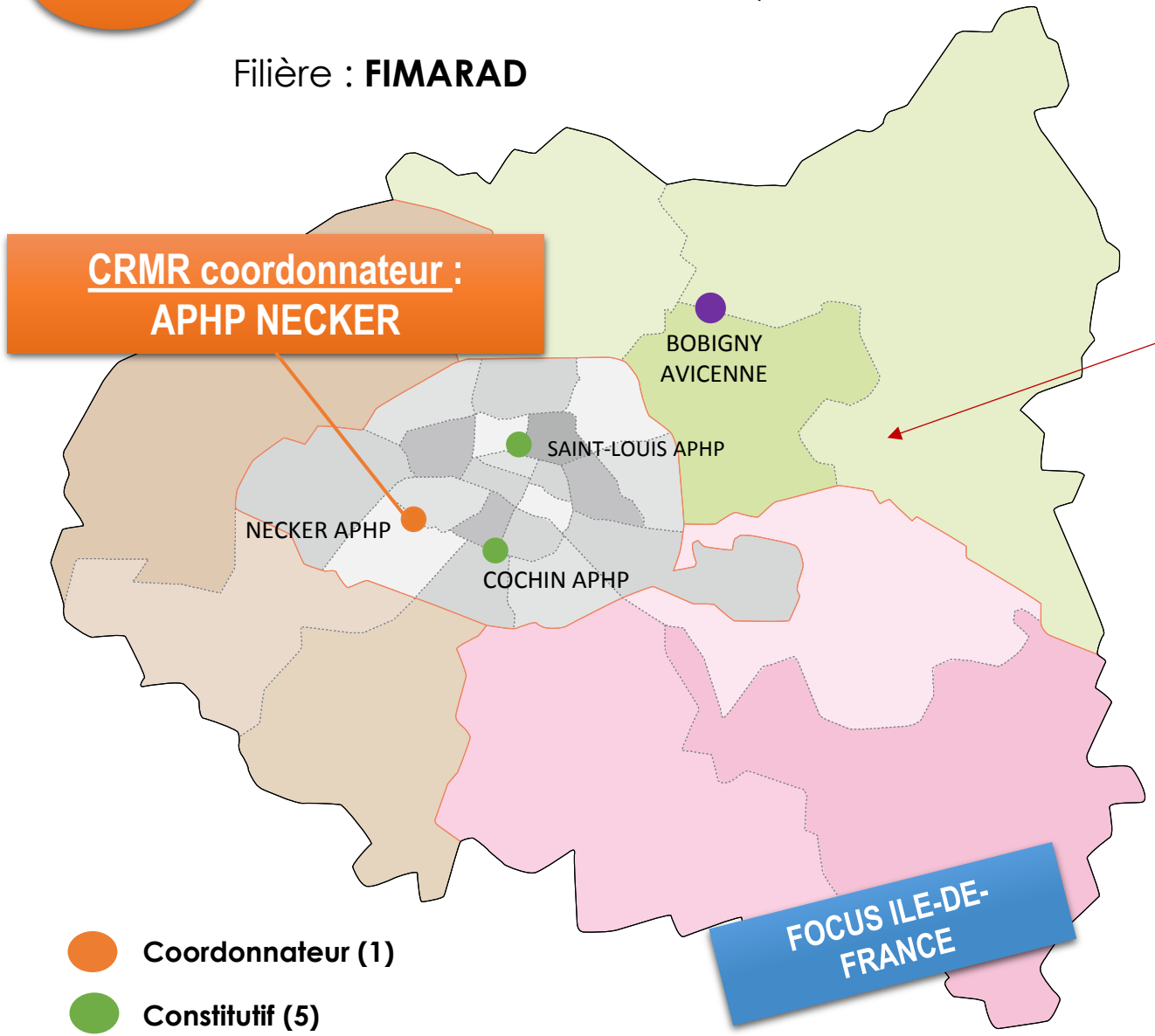


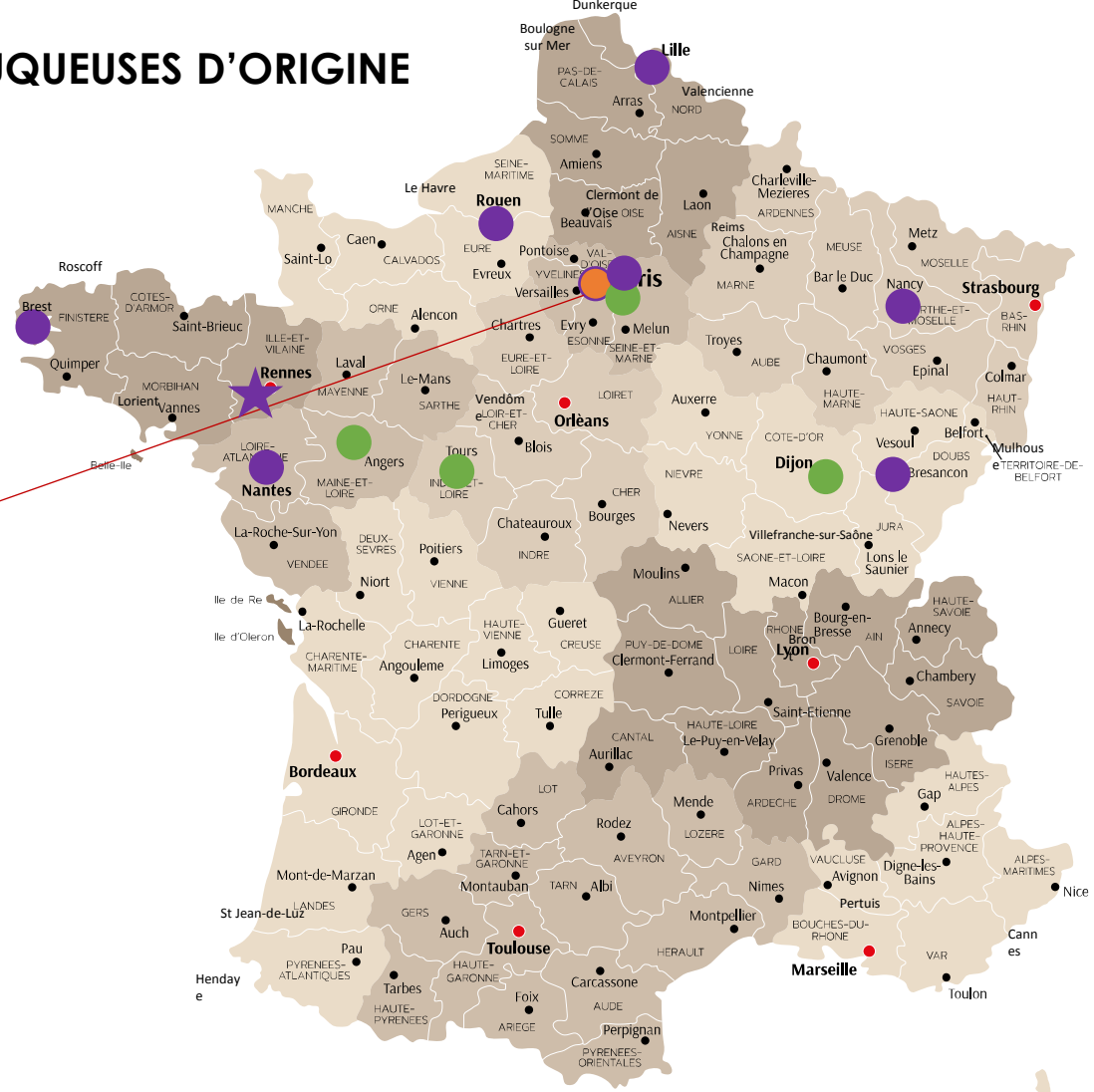
- **Coordonnateur (1)**
- **Constitutif (3)**
- **Compétence (23 dont 2 nouveaux ★)**

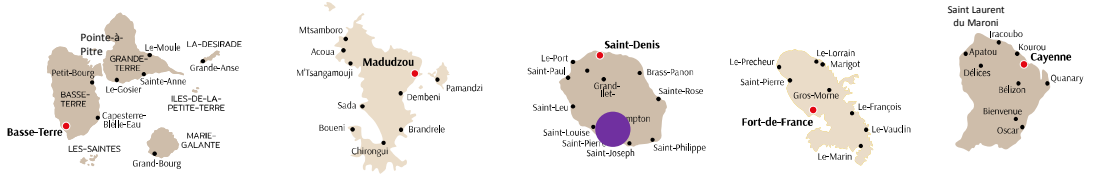
3

Nom du CRMR : **MALADIES RARES DE LA PEAU ET DES MUQUEUSES D'ORIGINE GENETIQUE « MAGEC NORD », Pr Smaïl HADJ-RABIA**

Filière : **FIMARAD**







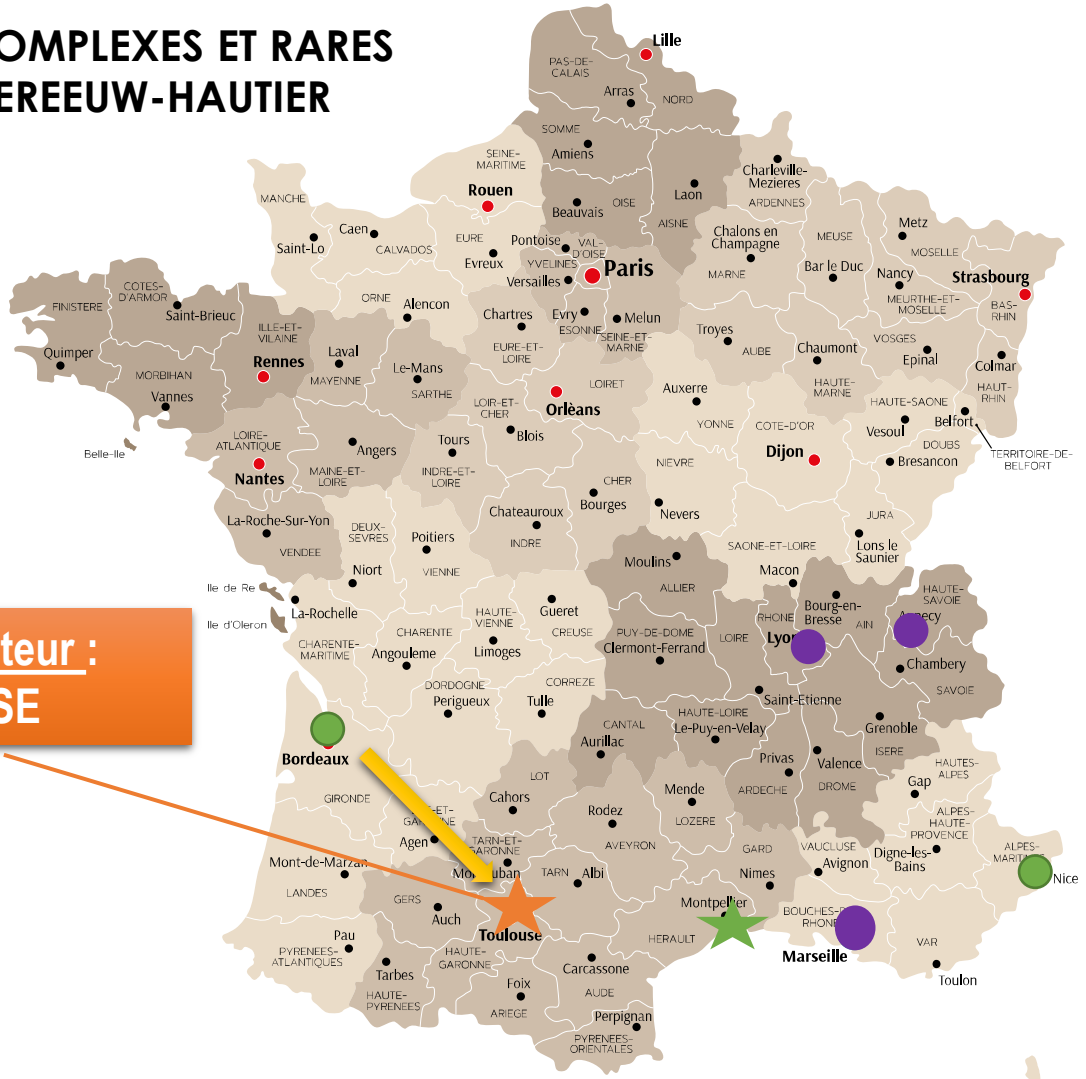
- Coordonnateur (1)
- Constitutif (5)
- Compétence (9 dont 1 nouveau ★)

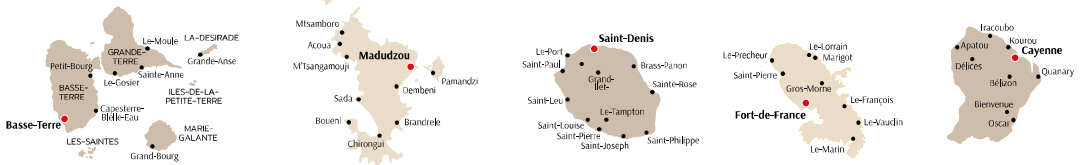
4

Nom du CRMR : **MALADIES ET SYNDROMES CUTANES COMPLEXES ET RARES D'ORIGINE GENETIQUE « MAGEC SUD », Pr Juliette MAZEREEUW-HAUTIER**

Filière : **FIMARAD**

CRMR coordonnateur :
CHU TOULOUSE





★ **Coordonnateur (1 nouveau)**

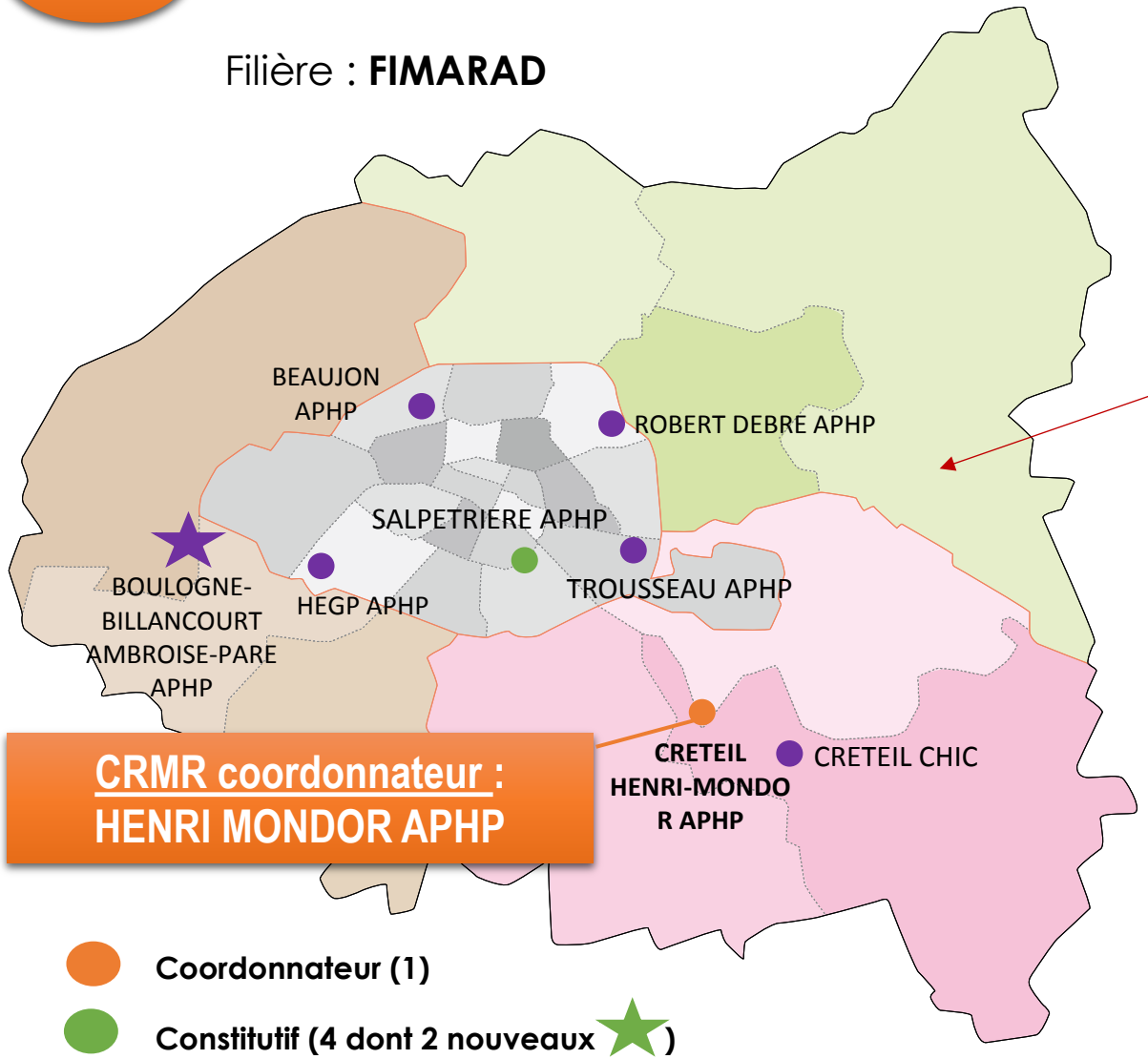
● **Constitutif (3 dont 1 nouveau ★)**

● **Compétence (3)**

5

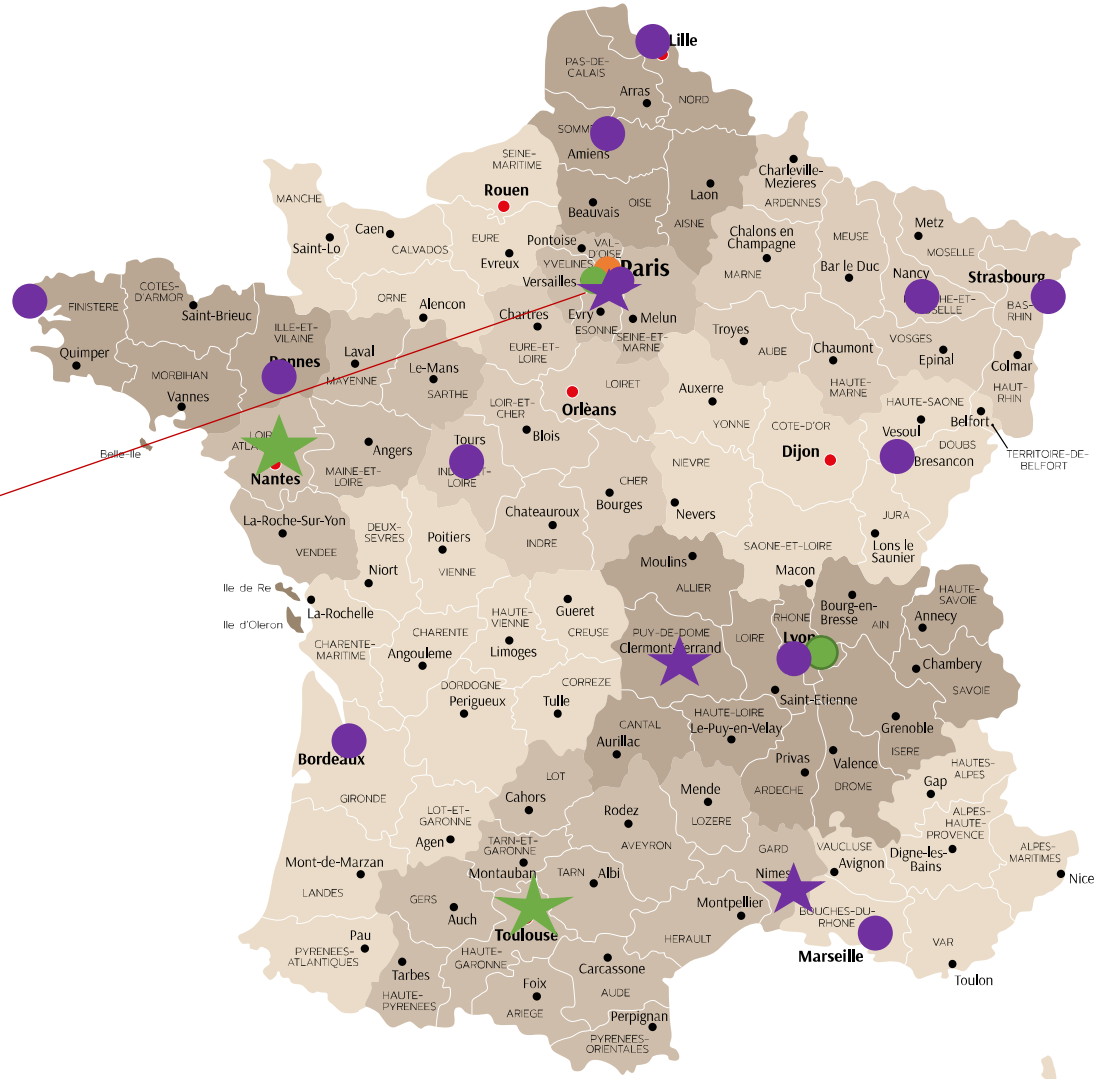
Nom du CRMR : **NEUROFIBROMATOSES « CERENEF »,**
Pr Pierre WOLKENSTEIN

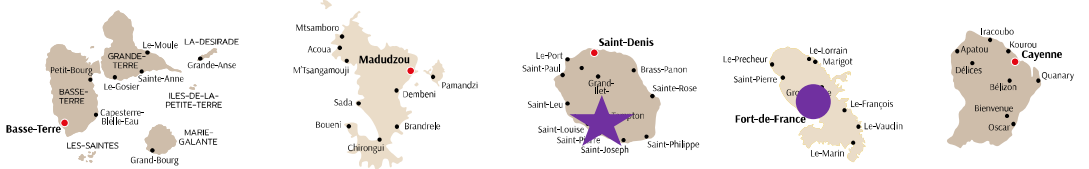
Filière : **FIMARAD**



CRMR coordonnateur : HENRI MONDOR APHP

- **Coordonnateur (1)**
- **Constitutif (4 dont 2 nouveaux ★)**
- **Compétence (21 dont 4 nouveaux ★)**





Calendrier prévisionnel d'application de la labellisation des CRMR

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION
Liberté Égalité Fraternité

maladies rares

Mars 2023

- Financement des CRMR et CRC labellisés en 2017 en C1 2023
- Décision finale du jury de labellisation sur les candidatures retenues fin mars 2023

Envoyée aux FSMR le 31 mars 2023

Dernier trimestre 2023

- Priorisation d'une mesure nouvelle pour l'ONDAM 2024 pour revalorisation des MIG dédiées aux CRMR

CSL Exceptionnel
2 octobre

Eté 2023

- Validation des candidatures de CRMR par la DGOS, la DGS et la DGRI
- Préparation et publication de l'arrêté de labellisation signé des ministres chargés de la santé, de l'enseignement supérieur et de la recherche

Courrier individuel à chaque candidat / établissement

Début 2024

- Financement des nouveaux CRMR et CRC labellisés en 2023 en C1 2024 avec application de la réforme de la part variable
- *Lancement du PNMR4*

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

Les actions du PNMR3 et les perspectives du PNMR4 autour de la donnée de santé

o **GT Diagnostic :**

- ❖ l'observatoire du diagnostic des maladies rares ;
- ❖ la médecine génomique et articulation avec le plan France médecine génomique (PFMG) ;
- ❖ la foetopathologie et les CPDPN ;
- ❖ les laboratoires de biologie médicale en lien avec les cliniciens pour les validations fonctionnelles.

AXE N°1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

S'assurer d'une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques dans la prise en charge des personnes en s'appuyant sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique

Permettre de produire des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France en s'appuyant sur la banque nationale de données maladies rares (BNDMR)

Interagir avec les instances du PFMG 2025 et y être représenté

FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025
aviesan

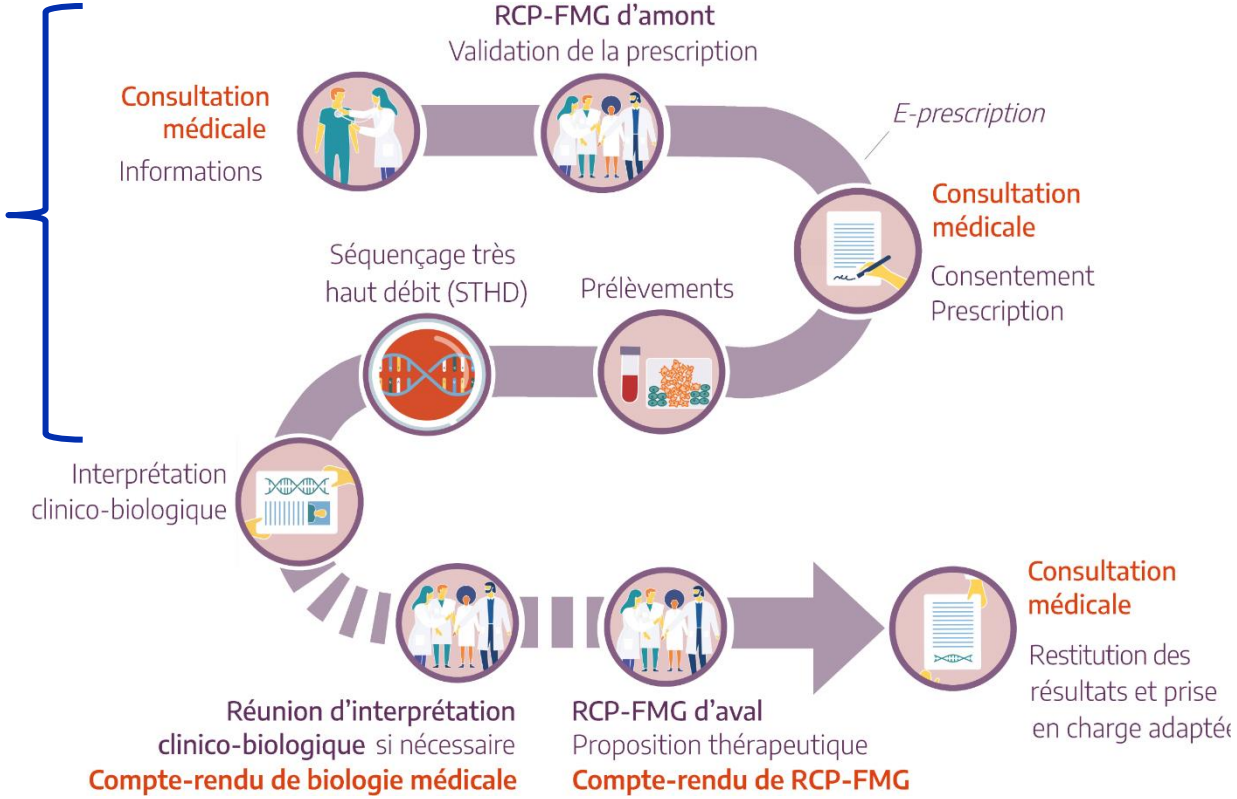
L'ARTICULATION PFMG / PNMR3

Les mesures de réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques

3ème plan maladies rares

Axe 1 PNMR3 : Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques
CCMR/CRMR/CRC, organiser l'accès aux plateformes, observatoire du diagnostic pour 23 FSMR (120 ARCs / TECs recrutés), 3 outils RCP financés, avec la BNDMR constitution d'une BDD pour les personnes en impasse diagnostique

Axe 7 PNMR3
Harmonisation des parcours de diagnostic :
+ 287 PNDS + les autres….



Axe 1 : Création des postes de chargé de parcours génomique
Projet d'interopérabilité des données avec BaMaRa et le Dossier patient informatisé.
Construction d'un SDM-génomique

Axe 2 PNMR3
Loi de Bioéthique
Conseillers en génétique
GT avec la DGS, la DGOS et l'ABM + travaux données incidentes

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION
Liberté
Égalité
Fraternité

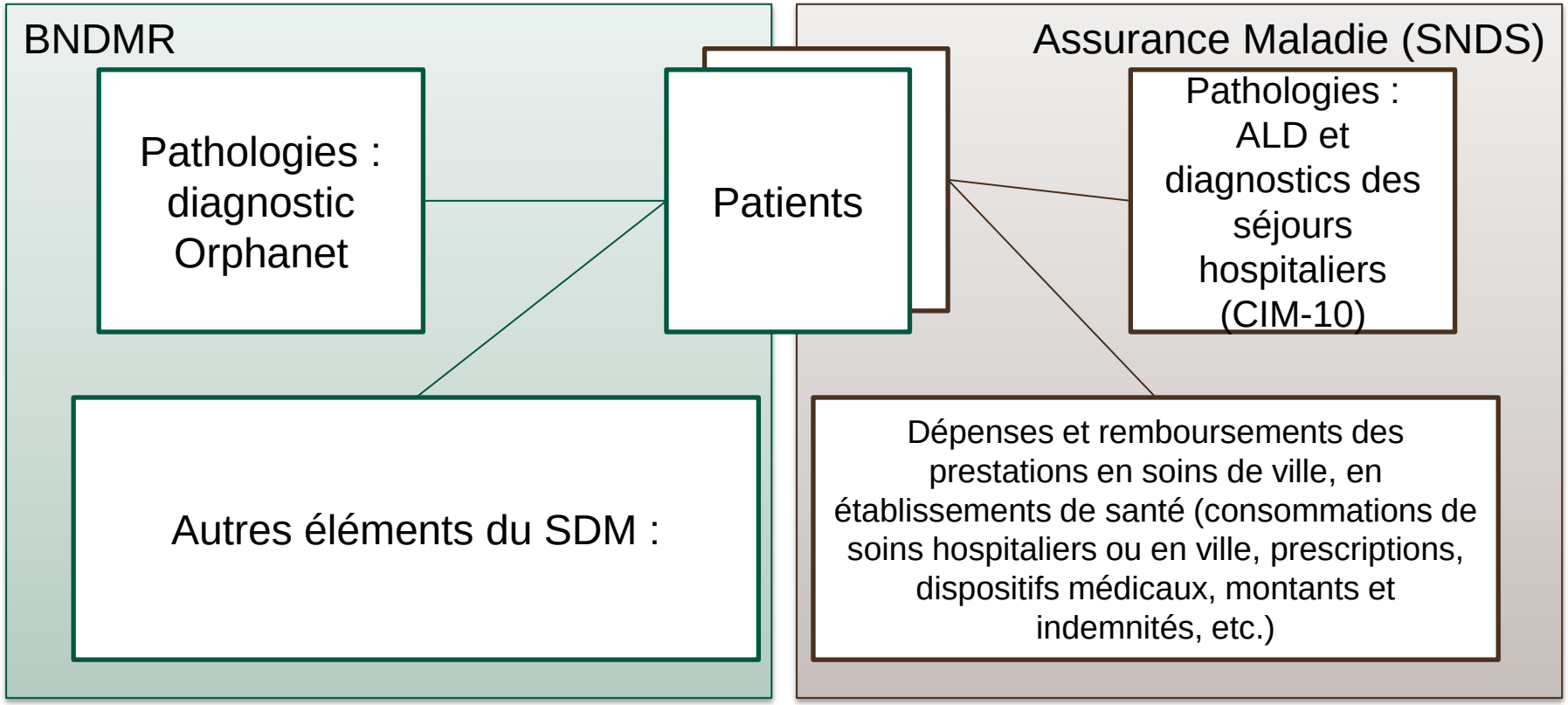
Les actions du PNMR3 et les perspectives du PNMR4 autour de la donnée de santé

o **GT Innovations et traitements :**

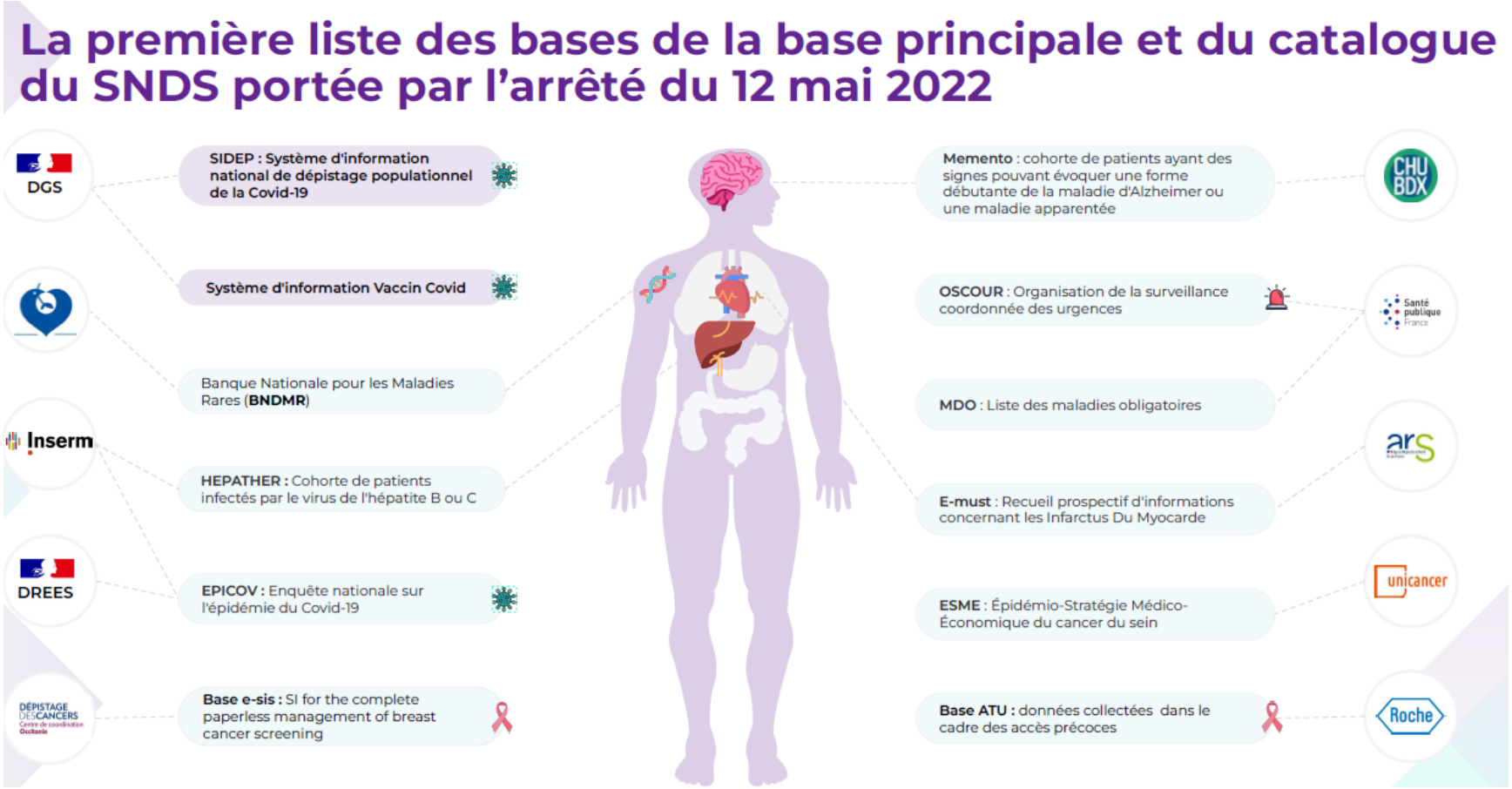
La BNDMR, appariée aux données de l'Assurance Maladie, permettra de réaliser pour les plus de 6000 maladies rares d'importantes études de santé publique sur les consommations de soins et de médicament, en ville comme à l'hôpital, avec 10 années de recul.

- l'observatoire des traitements maladies rares
- la collecte des données en vie réelle pour les accès précoces et compassionnels
- l'accompagnement de l'accès au marché de l'innovation pour les maladies rares, lien avec l'agence de l'innovation en santé (AIS) et l'alliance France Bioproduction

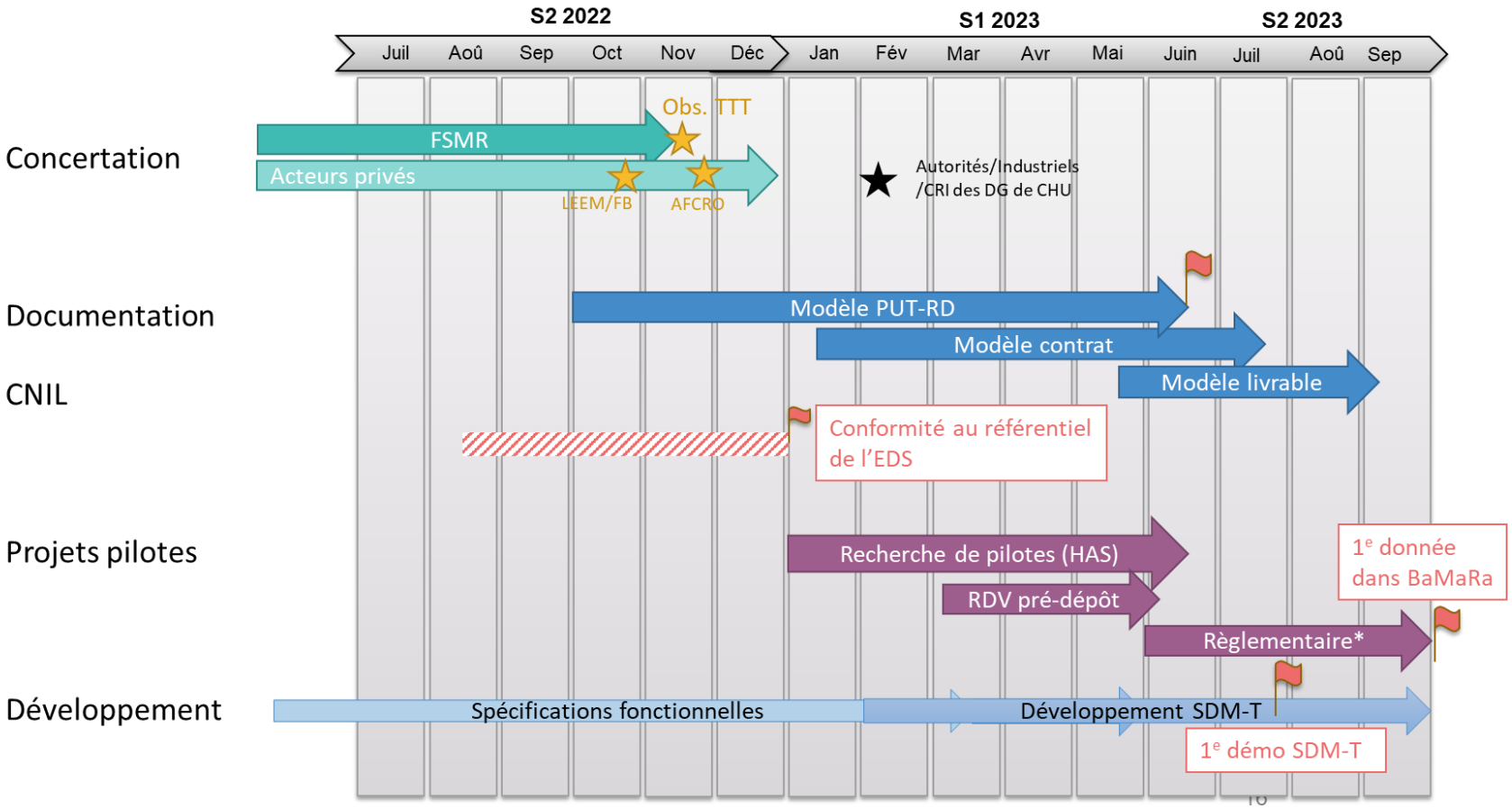
Une meilleure connaissance des parcours de vie et de soin: le lien BNDMR/SNDS



Une meilleure connaissance des parcours de vie et de soin : une chainage pérenne SNDS/BNDMR



Un meilleur accès aux traitements: le SDM-Traitement

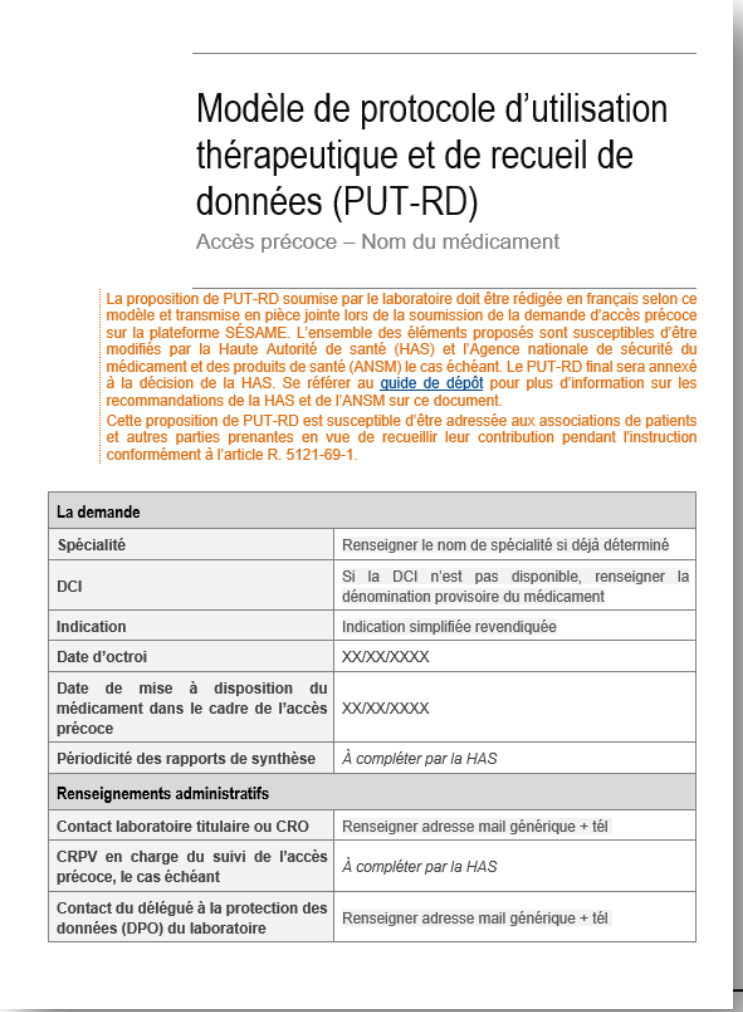


** Préparation du dossier d'AP, actualisation du PUT-RD, contractualisation, PIA …*

Un meilleur accès aux innovations: le SDM-Traitement

Perspective PNMR4: un PUT-RD à parti de BaMaRa

Objectif: Systématiser le **recours au Set de Données Minimum Traitements de la BNDMR** pour analyser la sécurité et de l'efficacité des produits de santé utilisés en vie réelle, afin d'accélérer l'autorisation ou le retrait des médicaments en accès compassionnel ou en accès précoce et la mise en œuvre du paiement à la performance



Modèle de protocole d'utilisation thérapeutique et de recueil de données (PUT-RD)

Accès précoce – Nom du médicament

La proposition de PUT-RD soumise par le laboratoire doit être rédigée en français selon ce modèle et transmise en pièce jointe lors de la soumission de la demande d'accès précoce sur la plateforme SÉSAME. L'ensemble des éléments proposés sont susceptibles d'être modifiés par la Haute Autorité de santé (HAS) et l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) le cas échéant. Le PUT-RD final sera annexé à la décision de la HAS. Se référer au guide de dépôt pour plus d'information sur les recommandations de la HAS et de l'ANSM sur ce document.

Cette proposition de PUT-RD est susceptible d'être adressée aux associations de patients et autres parties prenantes en vue de recueillir leur contribution pendant l'instruction conformément à l'article R. 5121-69-1.

La demande	
Spécialité	Renseigner le nom de spécialité si déjà déterminé
DCI	Si la DCI n'est pas disponible, renseigner la dénomination provisoire du médicament
Indication	Indication simplifiée revendiquée
Date d'octroi	XX/XX/XXXX
Date de mise à disposition du médicament dans le cadre de l'accès précoce	XX/XX/XXXX
Périodicité des rapports de synthèse	*À compléter par la HAS*
Renseignements administratifs	
Contact laboratoire titulaire ou CRO	Renseigner adresse mail générique + tél
CRPV en charge du suivi de l'accès précoce, le cas échéant	*À compléter par la HAS*
Contact du délégué à la protection des données (DPO) du laboratoire	Renseigner adresse mail générique + tél

Un meilleur accès aux innovations: le recueil de PRO (« patient reported outcome »)

Perspective PNMR4: développement d'une application mobile pour les patients

- Importance des **données collectées par les patients (PRO) pour l'évaluation en vie réelle des traitements**
- Développement d'une application smartphone permettant de renseigner des données supplémentaires au SDM, notamment en matière de qualité de vie générale et spécifique

maladies rares

MERCI

fimarad

Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques