
ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN FRANCE

LES PLANS NATIONAUX

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

PNMR 1



2004

2008

- Les MR deviennent un enjeu de santé publique
- Labellisation de 131 CRMR

PNMR 2



2011

2014 (16)

- Structuration des FSMR
- Lancement des travaux pour la mise en place de la BNDMR

PNMR 3

2017

2022?

En cours d'élaboration

ACTUALITES 2016-2017



- Elaboration du **3^{ème} Plan national maladies rares**.
- Labellisation des Centres de référence maladies rares (**CRMR**).
- Labellisation des structures relevant des filières **FILSLAN, MHEMO et MUCO**.
- Déroulement des plans d'actions des filières de santé maladies rares (**FSMR**).
- Installation des réseaux européens de référence (**ERN**).

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

23 FSMR

131 CRM composés de :

- 131 sites coordonnateurs
- 219 sites constitutifs
- 800 (?) centres de compétences

LES TEXTES RECENTS

INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014

INSTRUCTION N° DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016 relative aux missions et périmètres des centres de référence, centres de compétences et des filières de santé dans le domaine des maladies rares

INSTRUCTION N° DGOS/SR/2016/323 du 25 octobre 2016 relative à l'appel à projets national pour la labellisation des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares (CRMR)

LES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)

Mise en place en 2014 (préconisation de l'évaluation du PNMR1) : couverture d'un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système.

2 objectifs :

- Favoriser la lisibilité de l'organisation pour faciliter l'orientation des professionnels et des personnes malades et ainsi, notamment diminuer l'errance diagnostique.
- Créer un continuum d'actions entre les structures et les acteurs sanitaires, médico-sociaux, sociaux, éducatifs, etc pour un accompagnement global des personnes malades (prise en charge, recherche, ...).

Financement à travers la MIG « FSMR » (part fixe et part variable, selon plan d'actions proposé et évalué par un comité d'experts) : 10.4M en 2016.

3 objectifs :

→ **Impulser/coordonner les actions visant à améliorer la prise en charge des personnes malades.**

Ex. coordination de la rédaction et de la diffusion des PNDS (526000 euros au titre de 2016 (env. 25 000 €/FSMR)

Ex. mise en place de la BNDMR (620 000 euros au titre de l'année 2016 (env. 25000 € / FSMR)

Ex. favoriser la mise en place de RCP au niveau national (FILSLAN)

Ex. optimiser la transition enfants-adultes (NEUROSPHINX)

Ex. NGS → plan France génomique (*110 000 euros consacrés au titre de l'année 2016*)

→ **Favoriser/valoriser le continuum entre recherche fondamentale, translationnelle et clinique.**

Ex. 0.5 ETP pour la coordination de la recherche (920 000 euros au titre de l'année 2016 (env. 40 000 € / FSMR)

Ex. création d'un guichet unique pour les projets de recherche industriels (MCGRE)

Ex. mise à disposition d'un dispositif permettant une réactivité aux AO à tous les niveaux avec aide à l'élaboration des dossiers, à leur soumission et mise en place (FIMARAD)

→ **Développer l'enseignement, la formation et l'information.**

Ex. organisation d'une journée annuelle pour les patients et leurs proches (MARIH)

Ex. réalisation d'un programme de vidéoconférences pour les professionnels (FAI2R)



Anomalies du développement déficience
intellectuelle de causes rares



Maladies hépatiques rares de l'enfant et de
l'adulte



Maladies rares à expression motrice ou
cognitive du système nerveux central



Sclérose latérale amyotrophique et maladies
du neurone moteur



Maladies cardiaques héréditaires



Maladies rares en dermatologie



Maladies rares du développement cérébral et
déficience intellectuelle



Maladies rares endocriniennes



Maladies auto-immunes et auto-
inflammatoires systémiques rares



Malformations abdomino-thoraciques



Maladies vasculaires rares avec atteinte multi-
systémique



Maladies héréditaires du métabolisme



Maladies rares neuromusculaires



Maladies rares immuno-
hématologiques



MINISTÈRE
DES AFFAIRES SOCIALES
ET DE LA SANTÉ

DIRECTION GÉNÉRALE DE L'OFFRE DE SOINS



Maladies rénales rares



Maladies constitutionnelles rares
du globule rouge et de
l'érythropoïèse



Maladies hémorragiques
constitutionnelles



Mucoviscidose et affections
liées à une anomalie de CFTR



Complications neurologiques et
sphinctériennes des malformations
pelviennes et médullaires rares



Os-Calcium/Cartilage-Rein



Maladies respiratoires rares



Maladies rares sensorielles



Maladies rares de la tête, du cou
et des dents

... des regroupements comparables
aux réseaux européens de
référence pour les maladies rares
(RER)

LES RESEAUX EUROPEENS DE REFERENCE (ERN)

Les ERN devraient être **opérationnels en 2017** (AAC lancé en mai 2016, candidatures en cours d'évaluation).

Pour être éligible une proposition d'ERN doit rassembler au moins 10 centres prestataires de soins ayant obtenu l'accréditation de leur autorité nationale dans au moins 8 pays membres de l'Union Européenne, partageant une expertise commune dans un domaine spécifique. Un ensemble de critères à remplir ont été fixés par la Commission Européenne. L'appel est désormais clos, mais les centres qui le souhaitent auront l'opportunité de rejoindre un ERN existant et approuvé dans le futur.

Les ERN réunissent les professionnels de santé hautement spécialisés des différent Etats Membres de l'Union Européenne dans les domaines où l'expertise est rare = **mise en commun**.

2 objectifs :

- Faciliter l'accès au diagnostic, au traitement et à des soins de haute qualité abordables.
- Promouvoir la formation médicale, la recherche, la diffusion de l'information, l'évaluation des soins.

CORRESPONDANCES FSMR/ ERN

	ERN	FSMR
1	Craniofacial Anomalies and ENT Disorders (Congenital anomalies of the skull and face, including hearing disorders and upper airway anomalies)	TETE COU - SENSGEN
2	ENDO ERN (Rare Endocrine Diseases)	FIRENDO
3	EpiCARE (Rare and Complex Epilepsies)	DEFISCIENCE
4	ERN EYE (Rare Eye Diseases)	SENSGEN
5	ERN SKIN (Rare and Undiagnosed Skin Disorders)	FIMARAD
6	ERNICA (Rare inherited and congenital digestive disorders, including rare gastrointestinal diseases)	FIMATHO
7	eUROGEN (European Reference Network in Rare and Complex Uro-recto-genital Diseases and Conditions)	NEUROSPHINX
8	EuroBloodNet (Rare Haematological Diseases, y compris maladies malignes)	MARIH – MCGRE- MHEMO
9	ITHACA (Intellectual disability TeleHealth And Congenital Anomalies) Rare Congenital Malformations and Developmental Anomalies and Rare Intellectual Disability	ANDDI - DEFISCIENCE
10	ERN LUNG (Rare Respiratory Diseases)	RESPIFIL - MUCO/CFTR
11	MetabERN (Rare hereditary metabolic disorders)	G2M
12	ERN RND (Rare Neurological Diseases)	BRAIN TEAM
13	ERN BOND (Rare Bone Diseases)	OSCAR
14	GUARD-HEART (Rare diseases of the heart)	CARDIOGEN
15	EURO-NMD (Rare Neuromuscular Diseases)	FILNEMUS FILSLAN
16	RITA (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Network)	FAIR
17	RECONNET (Rare Connective and Musculoskeletal Diseases)	FAIR
18	RARE-LIVER (Rare hepatological diseases)	FILFOIE
19	VASCern (Rare Multisystemic Vascular Diseases)	FAVA-Multi
20	ERKN (Rare kidney diseases)	ORKID
21	TRANSCHILD (Transplantation in children incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgans)	Aucune
22	GENITURIS (Genetic Tumour Risk Syndromes)	Aucune
23	PaedCan ERN (European Reference Network on Paediatric Cancer)	Aucune
24	EUROCAN (Rare Adult Cancers)	Aucune

LES CENTRES DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)

Organisation:

Ils peuvent être **mono-site** (et ce site unique est coordonnateur) ou **multi-sites** (comprenant un site coordonnateur et un ou plusieurs sites constitutifs). Une **MIG** spécifique finance les sites coordonnateurs et les sites constitutifs. Les centres de compétences maladies rares (**CCMR**) leur sont rattachés.

Missions :

- Mission de coordination.
- Mission d'expertise.
- Mission de recours.
- Mission de recherche.
- Mission d'enseignement-formation.

Un CRMR est un « réseau »
comprenant un site
coordonnateur, un ou plusieurs
site(s) constitutif(s) et, le cas
échéant, un ou plusieurs CCMR

LA MISSION DE COORDINATION DES CRMR

Le CRMR identifie, coordonne et anime sa **filière de soins** (structures d'amont et d'aval) à la fois dans son bassin de santé et au-delà selon le périmètre de sa mission de recours.

Il assure l'animation et la coordination des structures qu'il regroupe (CCMR, réseaux de correspondants et structures hospitalières, professionnels du secteur médico-social et médico-éducatif).

Par ailleurs, le CRMR :

- intègre les associations de malades dans les activités du centre et les associe à la définition de ses objectifs;
- définit des actions d'information et de communication;
- définit des objectifs et rédige un plan d'action ainsi que l'organisation de ses activités.

Toutes les actions du CRMR sont organisées, déployées et conduites **en étroite coordination avec les actions de sa filière de santé maladies rares (FSMR) de rattachement.**

LA MISSION D'EXPERTISE DES CRMR

Cette mission implique :

- l'organisation de concertation pluridisciplinaires (**RCP**),
- l'élaboration et la diffusion de recommandations et de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (**PND**S),
- le recueil épidémiologique régulier (en priorité la mise à jour régulière de la banque nationale de données maladies rares (**BND**MR)).

LA MISSION DE RECOURS DES CRMR

Du fait de la rareté de certaines maladies, du faible nombre des experts et de l'expertise avérée du CRMR, le CRMR rayonne **au-delà de son bassin de santé**.

Il assure, en pluridisciplinarité, une prise en charge diagnostique, thérapeutique et de suivi.

Selon les cas, le CRMR assure lui-même cette prise en charge globale ou l'organise au sein de sa filière de soins.

LA MISSION RECHERCHE DES CRMR

Le CRMR promeut, anime ou participe à la recherche **fondamentale, translationnelle, clinique, ou organisationnelle**. Les publications réalisées traduisent cette activité régulière du CRMR et contribuent à la reconnaissance de son expertise.

LA MISSION D'ENSEIGNEMENT-FORMATION DES CRMR

Le CRMR promeut, anime ou participe à des enseignements universitaires, postuniversitaires et extra-universitaires dans le domaine de la maladie rare ou du groupe de maladies rares concernés.

QU'EST CE QU'UN SITE CONSTITUTIF?

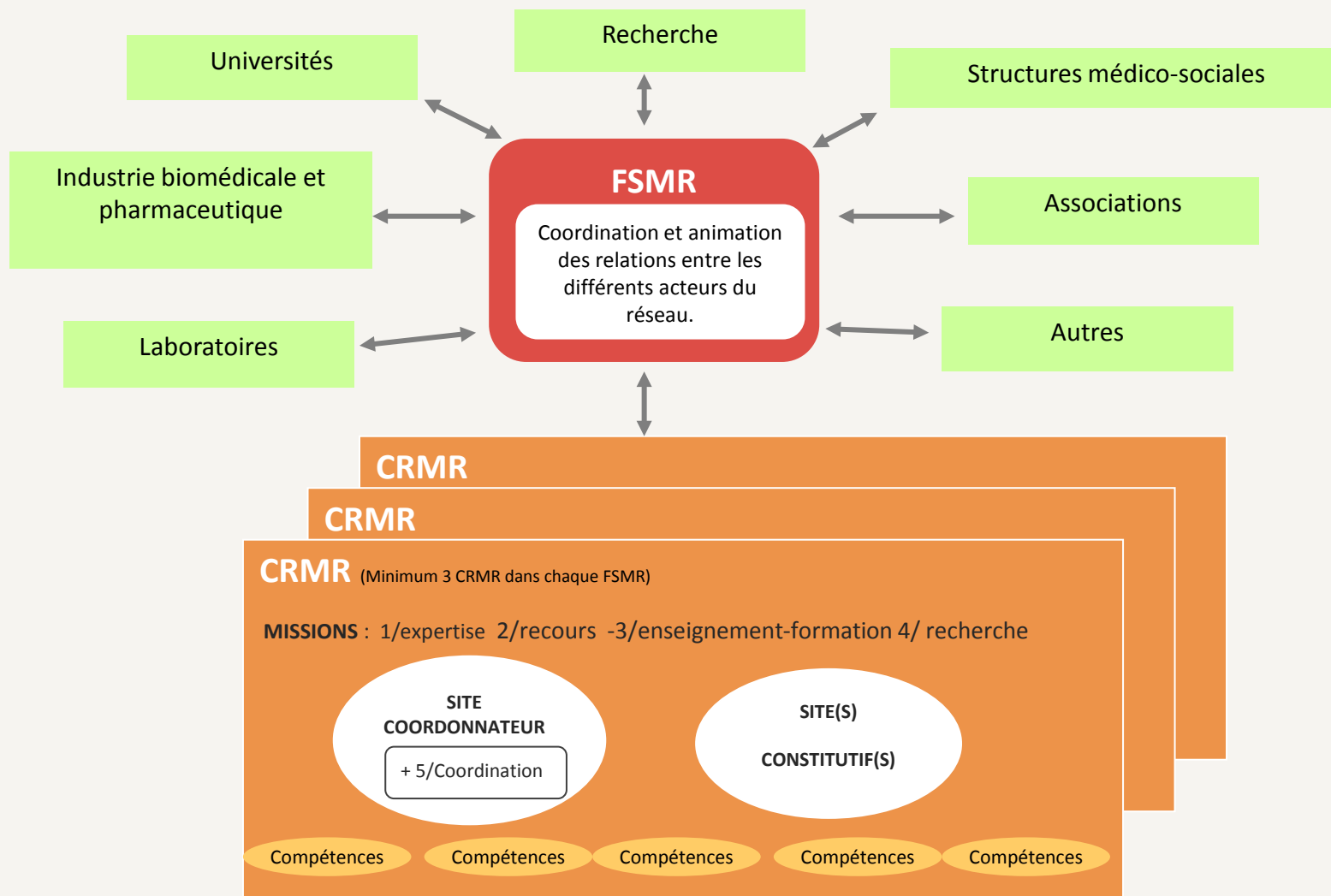
- C'est un site qui apporte une **complémentarité** d'expertise, de recours, de recherche ou de formation pour une ou des maladie(s) rare(s) ou une forme phénotypique particulière d'une maladie rare dans le périmètre du CRMR.
- Et/ou il permet d'assurer la prise en charge pédiatrique ou adulte complémentaire de celle du site coordonnateur et de structurer ainsi la **liaison pédiatrie-adulte**.
- Et/ou il a les mêmes activités d'expertise, de recours, de recherche ou de formation que le site coordonnateur mais la **prévalence ou la diversité des maladies rares concernées** par le CRMR légitiment son existence et l'organisation territoriale proposée.

QU'EST CE QU'UN CCMR?

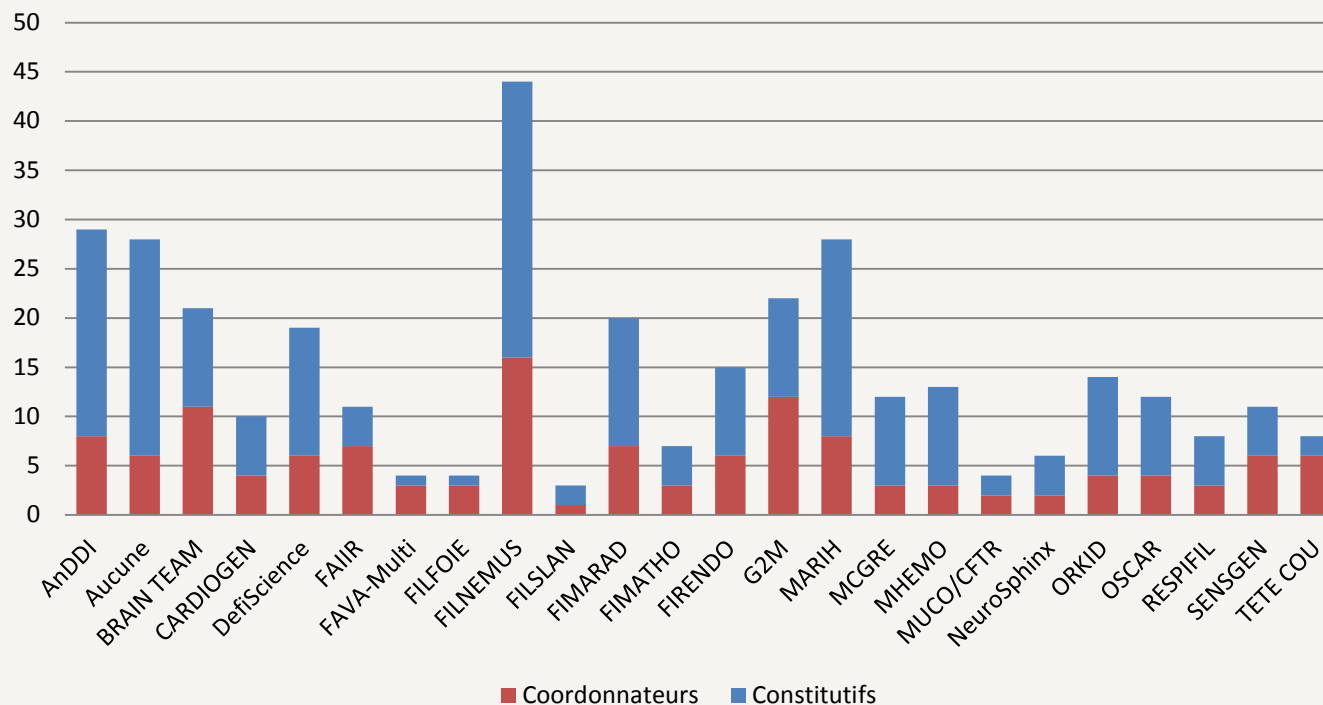
Leur mission est d'assurer la prise en charge et le suivi des patients **au plus proche de leur domicile.**

Ils participent le cas échéant aux autres missions des CRMR.

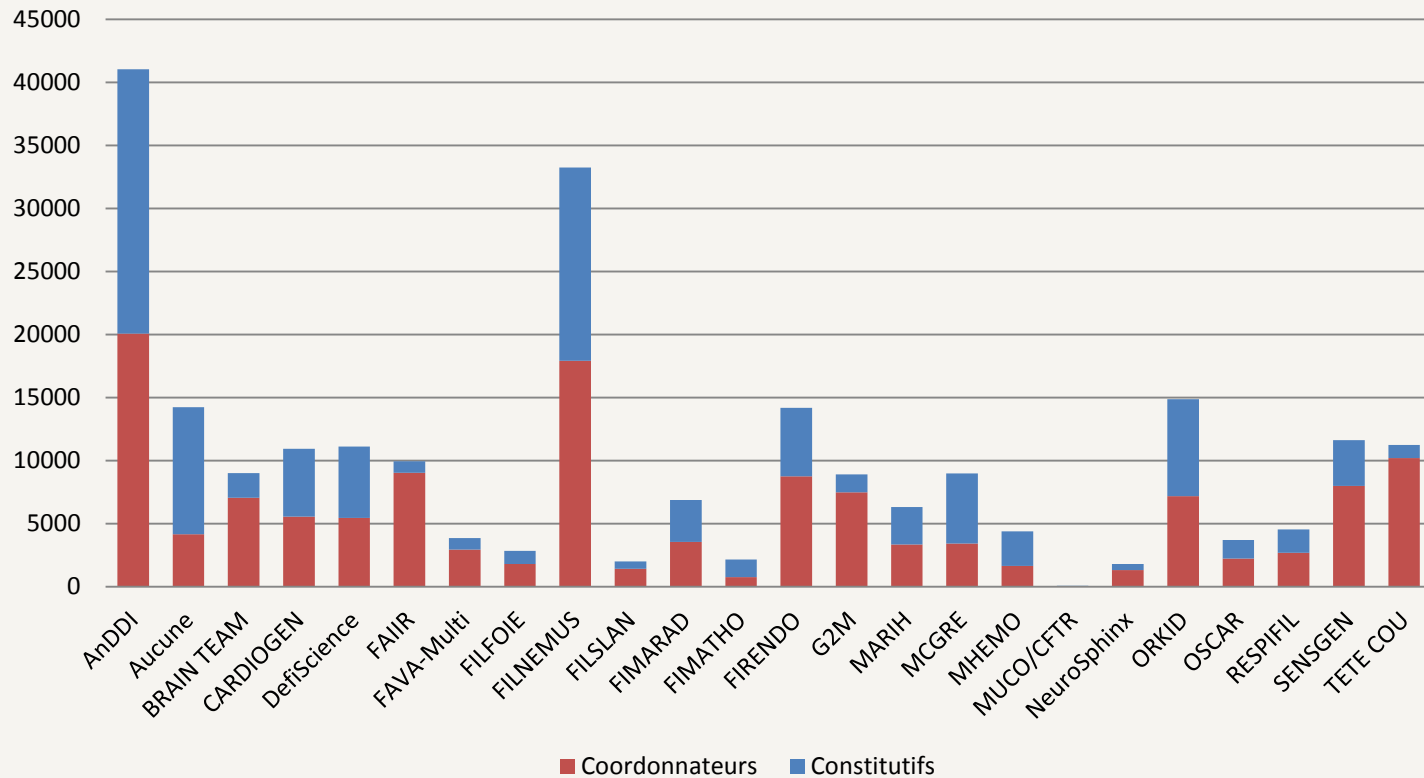
RECAPITULATIF : ORGANISATION DETAILLEE DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN FRANCE



Nombre de sites par FSMR



File active par FSMR



Vers un 3^{ème} Plan national maladies rares

Une préconisation commune HCSP/HCESRES



Il apparait nécessaire de poursuivre une politique ambitieuse pour l'amélioration de la prise en charge des maladies rares en France » (HCSP) / « vers un 3^{ème} plan bénéficiant d'un fort soutien politique » (HCERES)



ELABORATION DU PNMR3

Nomination de **2 personnalités qualifiées** par le Ministère chargé de la santé et le secrétariat d'Etat à l'enseignement supérieur et à la recherche :

- Sylvie ODENT, professeur de génétique clinique, chef de service CHU Rennes;
- Yves LEVY, président de AVIESAN.

Le PNMR3 s'attachera à « *diminuer l'errance diagnostique, à améliorer les parcours de santé, à associer étroitement la **recherche** et les **soins** apportés aux patients, à promouvoir l'**innovation** thérapeutique, à développer de nouvelles technologies d'information et de communication, accompagnant ainsi l'émergence de nouvelles **compétences**, à prévenir et à **compenser les handicaps** et les souffrances physiques, psychiques et sociales causées par les maladies rares* » (CP 11/2016) → **4 axes de travail**

Pr Jean Pouget (APHM – Filière Filnemus)
Pr Louis Vallée (CHU Lille- Centre de
référence des malformations et maladies
congénitales du cervelet – Filière
DefiScience)

DGOS

1) VERS UN PARCOURS DE SANTE CLAIR

☐ Limiter l'errance diagnostique

Liens ville-hôpital

Transition enfants-adultes

Outre-mer

Diagnostic prénatal et diagnostic préimplantatoire

Dépistage néo-natal

☐ Accompagner et soutenir les malades et leurs familles

Accompagnement et PEC médico-sociale

PEC psychologique

Développer la recherche en sciences humaines et sociales

Education nationale, intégration dans la vie scolaire

Favoriser l'éducation thérapeutique pour l'autonomie et l'intégration dans la société

☐ Carte sanitaire

Rôle et mission des structures : structuration et renouvellement des CRMR

Information sur l'offre de soins

Pr Hélène Dolfus (CHU Strasbourg – Filière
Sensgen)

Pr Gérard Bréart (INSERM)

DGRI

2) VERS UNE MEDECINE INDIVIDUALISEE

- ☐ Améliorer les conditions d'accès au diagnostic génétique et développer la bioinformatique.
- ☐ Développer et mettre en réseau les données (BNDMR, registres, cohortes) et les collections biologiques; études épidémiologiques.
- ☐ Consolider la codification et la nomenclature des maladies rares.
- ☐ Optimiser et harmoniser la prise en charge : développer et déployer les PNDS.

Pr Anne Galy (Genethon)
Dr Nadia Belmatoug (APHP - Centre
de référence des maladies
lysosomale – Filière G2M)
DGRI

3) VERS DES THERAPEUTIQUES INNOVANTES

- ☐ La promotion des médicaments pour les maladies rares : autorisations, accès, remboursement.
- ☐ Favoriser la recherche nationale, européenne, internationale.
- ☐ Le rôle de l'industrie : comment encadrer et promouvoir les interactions CRMR/industrie, quelle place pour l'industrie en France, rôle de la Fondation maladies rares.
- ☐ Renforcer la coordination dans le domaine de l'innovation thérapeutique et de la mise en place des essais cliniques.
- ☐ Consolider les coopérations avec les structures de soutien à la médecine personnalisée (DGOS, DGRI, FMR, E-CRIN, RADICO...).

4) VERS DES NOUVELLES COMPETENCES ET DES DEVELOPPEMENTS TECHNOLOGIQUES AU SERVICE DE L'INFORMATION ET DE L'AUTONOMIE

- ☐ La formation et les nouveaux métiers des professionnels.
- ☐ La mobilisation des bénévoles, force mobilisatrice des associations.
- ☐ Des sites d'information accessibles et exhaustifs (Orphanet, MR Info service, ...).
- ☐ La télémédecine au service des maladies rares.
- ☐ Des outils d'identification du dossier clinique adaptés : DMP.
- ☐ Les NTIC au service des patients et des familles pour renforcer leur autonomie, leur suivi, leur intégration : leur évaluation et leur homologation.

PROCEDURE EN COURS DE LABELLISATION DES CRMR : 1^{ère} MESURE DU PNMR3

Objectif :

Actualisation de la liste des CRMR (valable 5 ans), pour une bonne orientation des personnes malades et la sécurisation de leur financement → socle du 3^{ème} PNMR.

Méthodologie:

Expertise : sous-groupe composé de 3 membres

- 1 clinicien dans le domaine des maladies rares,
- 1 chercheur ou enseignant-chercheur ,
- 1 référent dans l'organisation des parcours de soins.

Chaque FSMR proposera un expert clinicien.

désignés par la DGRI

désignés par la DGOS

Jury (désigné par la DGOS & la DGRI) : 10 membres

- 1 président,
- 1 vice-président,
- 1 directeur d'hôpital,
- 1 représentant des ARS,
- 1 président d'université,
- 1 représentant d'association de malades,
- 2 animateurs de filière,
- 2 membres encore à définir.

Le jury peut ne pas retenir certaines candidatures de CRMR : il formule alors des demandes de dossiers modificatifs ou complémentaires au porteur de la candidature.

Les établissements disposeront alors d'un délai 4 mois pour formuler des modifications ou compléments et proposer à nouveau une candidature

MODALITES DE CANDIDATURE

1 dossier de candidature par CRMR (1 volet par site).
Avis du directeur de l'établissement et de la FSMR.

CONDITIONS D'ELIGIBILITE

Des seuils d'activité :

Mission de recours

Un **site coordonnateur** doit comptabiliser au minimum 300 consultations et/ou hospitalisations de jour (HDJ) par an concernant directement les maladies rares pour lesquelles il est labellisé, ET avoir une file active de 150 patients au minimum.

Un **site constitutif** doit comptabiliser au minimum 150 consultations médicales et/ou HDJ, ET avoir une file active de 75 patients minimum.

En deçà de ces seuils, des regroupements doivent être privilégiés pour des maladies rares concernant un même organe ou groupe d'organes et dont la prise en charge requiert des approches diagnostiques, thérapeutiques et de suivis proches.

Néanmoins, par exception, la candidature d'un site constitutif n'atteignant pas les seuils définis ci-dessus pourra être examinée s'il justifie d'un ratio file active/prévalence de la maladie rare concernée significatif ET d'une prise en charge nécessitant une expertise spécifique.

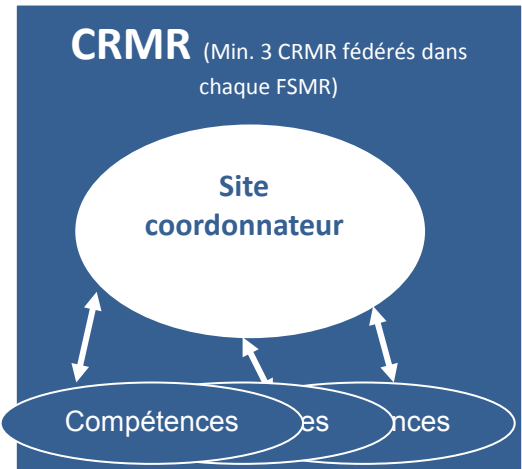
Mission de recherche

Un **site coordonnateur** doit être investigateur principal pour, au minimum, deux projets de recherche clinique ou fondamentale financés au cours des 5 dernières années.

Un **site constitutif** doit être investigateur principal pour, au minimum, un projet de recherche clinique ou fondamentale financé au cours des 5 dernières années.

Principes de la labellisation

Mono-Site

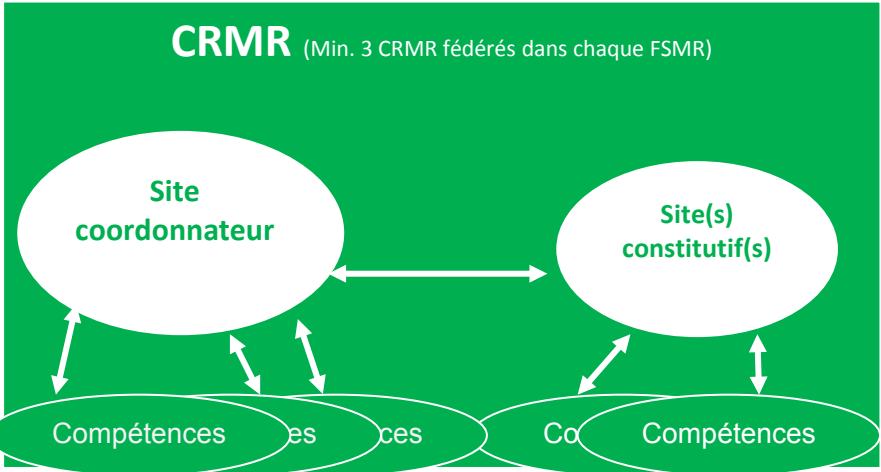


Nb Maladies

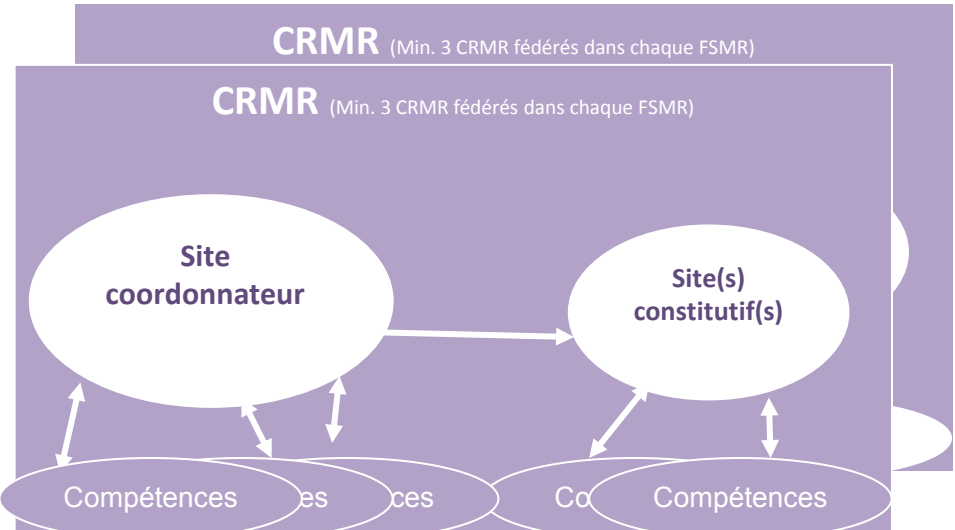
Prévalence

	⊕	⊖
⊕	■	■
⊖	■	

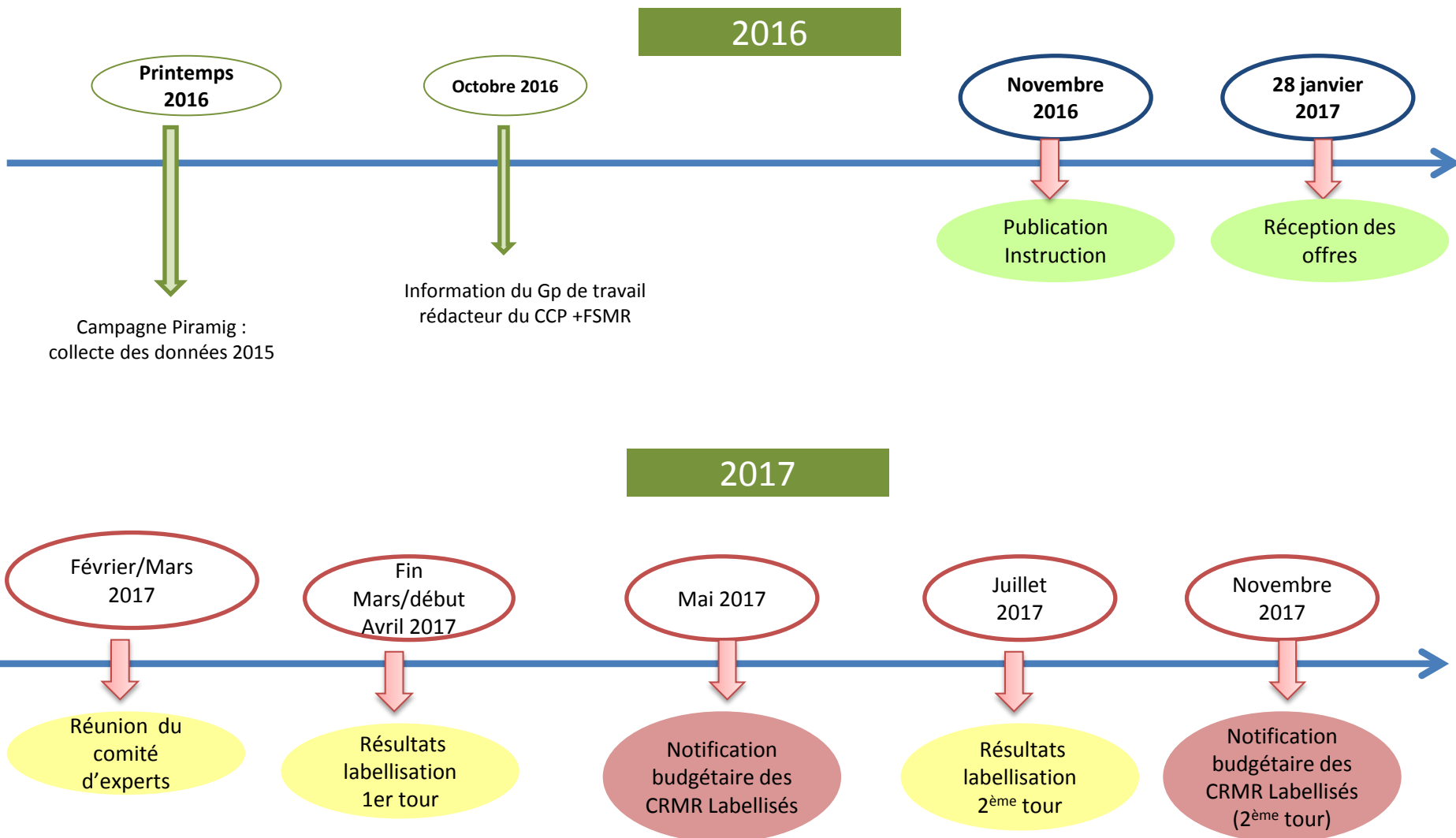
Multi-Site National



Multi-Sites Régionaux



Calendrier prévisionnel AAP Labellisation CRMR



MERCI POUR VOTRE ATTENTION !



Pour + d'info :

<http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/>