maladies rares

Perspectives du PNMR 3

FIRENDO
Filière Maladies Rares Endocriniennes

4èmes Journée annuelle - 13 décembre 2017

Anne CHEVRIER
Chef de Projet – Mission Maladies Rares
Direction Générale de l'Offres de Soins
Ministère des Affaires Sociales et de la Sante

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

DIRECTION GÉNÉRALE DE L'OFFRE DE SOINS

Les Plans Nationaux **Maladies Rares** :

- ✓ ***Diminuer l'errance diagnostique,***
- ✓ *Accompagner l'émergence de nouvelles **compétences**,*
- ✓ *Prévenir et **compenser les handicaps** et les souffrances physiques, psychiques et sociales causées par les maladies rares*
- ✓ *Améliorer les parcours de santé,*
- ✓ *Associer étroitement la **recherche** et les **soins** apportés aux patients,*
- ✓ *Promouvoir l'**innovation** thérapeutique,*
- ✓ *Développer de nouvelles technologies d'information et de communication.*

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

2018 — 2022?

En cours d'élaboration

PNMR3 : UN CONTEXTE PARTICULIÈREMENT FAVORABLE EN RAISON DE LA CONJONCTION DE PLUSIEURS ÉLÉMENTS

- ✓ **Le développement croissant d'une médecine personnalisée : apport du Plan Médecine France Génomique 2025 et du Plan Cancer 3**
- ✓ **La nouvelle labellisation des centres de référence**
- ✓ **Les filières de santé Maladies Rares : un atout pour le parcours de soins et pour la recherche**
- ✓ **La Banque Nationale Des Maladies Rares (BNDMR) : une opportunité**
- ✓ **L'Europe : une place privilégiée de la France**

Nouvelle LABELLISATION des CRMR

Première action du 3ème Plan national sur les Maladies rares, l'appel à projets pour une nouvelle labellisation 2017-2022 a été guidée par 3 ambitions :

- Clarifier et simplifier l'orientation des personnes malades et des familles pour une première prise en charge grâce à des regroupements thématiques cohérents de certains CRMR autour de maladies proches voire identiques ;
- S'assurer d'une couverture territoriale métropolitaine et ultra-marine équitable et pragmatique ;
- Rehausser le niveau d'exigence requis en recherche des CRMR conformément aux recommandations des évaluations du 2ème Plan national maladies rares conduites par le Haut conseil de santé publique (HCSP) et le Haut conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur (HCERES).

Arrêté global / AAP des 20ères filières : Aout 2017
AAP 3ères filières (HEMO,MUCO,SLA) : Décembre 2017

LES MISSIONS DES CENTRES COORDONNATEUR & CONSTITUTIF :

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

QU'EST CE QU'UN CENTRE DE COMPETENCE (CCMR) ?

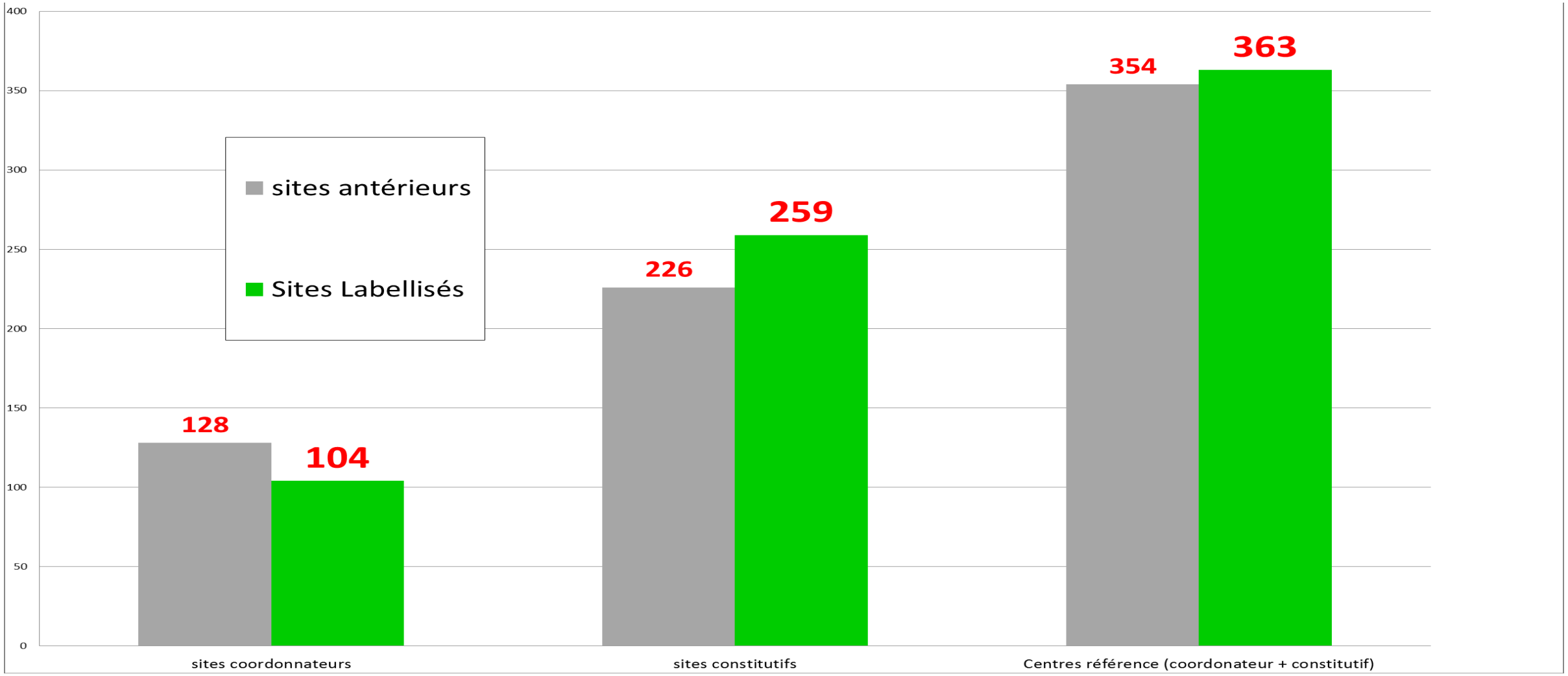
Leur mission est d'assurer la prise en charge globale et le suivi des patients au plus proche de leur domicile

- Animation de réseaux de soins ES/ville, articulation entre centres pédiatriques et adultes, avec les centres médicaux sociaux …
- Participation le cas échéant aux autres missions des CRMR : RCP, publications, projets de recherche….

La labellisation 2017-2022

- **109 Réseaux**
- **387 Centres coordonnateurs et constitutifs**
- **1844 Centres de compétence**

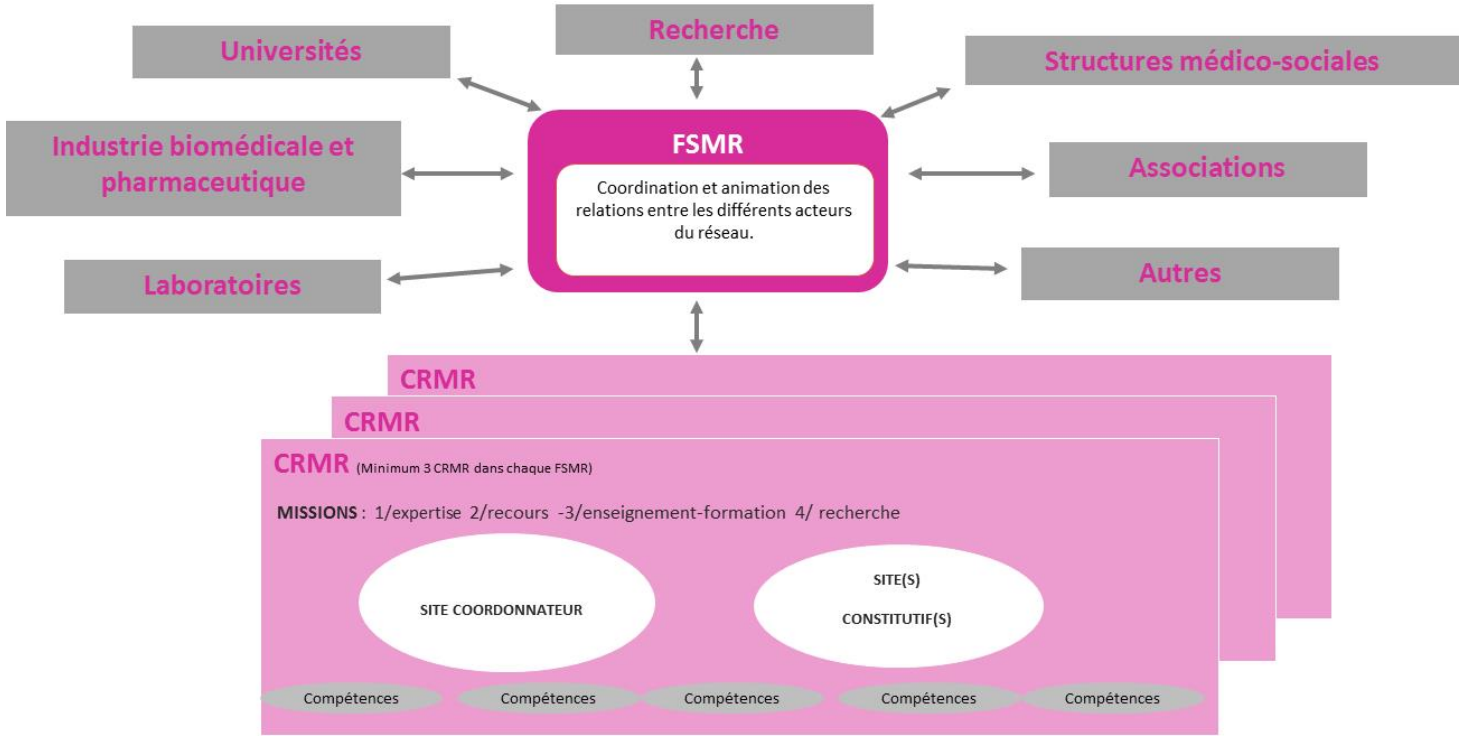
Les centres de références : Evolution Pré/Post Appel à projet (20ères filières)



LES FILIERES

3 missions :

- ✓ impulser et coordonner les actions visant à améliorer la prise en charge des personnes malades,
- ✓ favoriser et valoriser le continuum entre recherche fondamentale, translationnelle et clinique,
- ✓ développer l'enseignement, l'information et la formation.



Les travaux inter-filière

- ✓ **Plateforme de coordination en Outre-Mer**
- ✓ **Cartographie des laboratoires d'analyse**
- ✓ **Parcours médico-social / CNSA**
- ✓ **Identification des malades aux urgences**
- ✓ **RCP**
- ✓ **Lien avec les organisations Européennes**
- ✓ **Annuaire ETP maladies rares en France**
- ✓ **Transition Enfant-adulte**
- ✓ **Evolution des missions et statut des filières**
- ✓ **….**

WWW.ETPMALADIESRARES.COM (JUIN 2017)

ACCUEIL PAR FILIÈRE DE SANTÉ PAR MOTS CLEFS À PROPOS CONTACT

ACCUEIL

Qu'est ce que l'Éducation Thérapeutique du Patient ?

L'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) a été définie dans un rapport de l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé) en 1996 : « *Elle vise à aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. Elle fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient. […] Ceci a pour but de les aider (ainsi que leurs familles) à comprendre leur maladie et leur traitement, collaborer ensemble et assumer leurs responsabilités dans leur propre prise en charge, dans le but de les aider à maintenir et améliorer leur qualité de vie.* »

L'ETP est centrée sur le patient et non sur la maladie, elle l'aide à vivre mieux au quotidien avec sa maladie chronique.

Une réunion d'ETP est différente d'une réunion d'information car il ne s'agit pas simplement de délivrer des informations au patient mais de le faire **participer** pour qu'il puisse **acquérir** de façon **personnalisée** des **connaissances** et des **compétences** sur **sa maladie** et **sa prise en charge**. Ainsi, le patient pourra **maintenir** ou **améliorer sa santé** mais aussi **sa qualité de vie**.

Pour en savoir plus :

- Consultez la rubrique « Outils, guides et méthodes » sur le site de la Haute Autorité de Santé
- Consultez le Guide pratique de l'Éducation Thérapeutique du Patient • Par Alliance

Que recherchez-vous ?

Recherche…

Les Filières de Santé Maladies Rares

Cartes d’urgence

PERSONNE À PRÉVENIR EN PRIORITÉ

Mme/M.	Tél
Mme/M.	Tél
Médecin traitant	Tél
Spécialiste traitant	Tél
Suivi(e) par le centre de	Tél
Centre de Référence Maladies Rares :	**Neurogénétique**

01 42 16 13 47 ou 01 42 16 13 95

orphanet

BRAIN-TEAM Filière Santé Maladies Rares

NEUROGÈNE CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES NEUROGÉNÉTIQUES

Liberté • Égalité • Fraternité RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE CHARGÉ DE LA SANTÉ

maladies rares

CARTE D’URGENCE
Emergency card

Photo

En raison d'une ataxie cérébelleuse génétique

Nom : .....
Prénom : .....
Date de naissance.....

Doit bénéficier de soins appropriés décrits dans cette carte

Symptômes :

Ataxie cérébelleuse progressive (troubles de l’élocution et de la marche qui peuvent évoquer à tort une consommation d’alcool, troubles de déglutition)

Selon les formes : douleurs, syndrome parkinsonien, dystonie, neuropathie, troubles cognitifs, syndrome dépressif

Autres remarques médicales :

Gestes et actes à éviter :

- Eviter de poser une gastrostomie en urgence : nécessite une décision collégiale en lien avec la famille et les médecins référents

Gestes et actes recommandés :

- Aggravation rapide : chercher facteur déclenchant (infection, déshydratation..)
- Rééducation motrice, orthophonie, soutien psychologique, soutien médico-social

BNDMR

Du soin, à la santé publique et à la recherche

- Identifier les patients MR de manière univoque et pérenne dans le système de soin hospitalier expert, rapport d'activité
- Générer des indicateurs de santé publique et participer à l'amélioration de la connaissance de l'épidémiologie de toutes les maladies rares
- Faciliter la mise en place des recueils de données ciblés (registres, cohortes, etc.)

→ **Dossier patient et/ou BaMaRa**

→ **BNDMR**

⇨ **Cohortes, Registres maladies**

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

THEMATIQUES MAJEURES

- ✓ Documenter les parcours de soins au sein du réseau MR
- ✓ Lourdeur de la PEC
- ✓ Prévalence / incidence des maladies rares
- ✓ Temps au diagnostic / errance
- ✓ Sans diagnostic
- ✓ Statut vital
- ✓ Identification des patients MR pour faciliter l'inclusion
- ✓ Corrélation génotype / phénotype > lien plan France Génomique 2025 / Cohortes / PNMR 3
- ✓ Documenter les parcours de soins > lien SNIIRAM
- ✓ Etudes médico-économiques > lien SNIIRAM

USAGES ET OUTILS

- BAMARA/DPI : *Applications opérationnelles* de suivi de fiches MR par hôpital
  - Toutes les situations cliniques
  - Evolution des situations cliniques
  - Caractérisations à différents niveaux de granularité
  - Potentiellement beaucoup de thésaurus différents nécessaires ou recueils complémentaires ou texte libre
- BNDMR : Base de donnée nationale pour la santé publique
  - Statistiques nationales, multicentriques des cas suivant des critères d'inclusion

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

European Reference Networks

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.

24 Réseaux européens MR approuvés par le Board member states le 15/12/2016 et lancés le 01/03/2017

- 20 ERNs : maladies rares stricto sensu
- 3 ERNs : cancers rares
- 1 ERN pour la transplantation chez l'enfant

- **370 hôpitaux dans 25 pays UE + Norvège**
- **960 centres d'expertise**

France :

- coordination de 4 ERNs maladies rares : ERN SKIN, ERN EYE, Euroblood Net, VASCern
- coordination d'1 ERN : projet de réseau « cancers rares de l'adulte »
- 208 centres sont associés comme membres de tous les ERNs

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.

EJP Maladies Rares

Groupe de travail: Représentants de 8 pays, d'E-Rare et d'Eurordis et 12 experts scientifiques.

Ambition: Intégrer les efforts de Soin et de Recherche sur les Maladies Rares en Europe - pour maximiser le potentiel des projets, outils, services financés qui sont trop fragmentés - pour créer un écosystème pérenne pour les maladies rares, permettant l'établissement d'un cercle vertueux entre le soin la recherche et l'innovation

- **Pour accélérer le diagnostic et le développement de nouveaux traitements**
- **Pour atteindre ainsi les nouveaux objectifs ambitieux d'IRDiRC**
- **Pour assurer des progrès significatifs pour les patients souffrant de Maladies Rares**

Standards
Semantic
Technical
ELSI
Exelerate WP8
orphanet
EURORDIS
RD Connect
elixir
RD Connect
BBMRI-ERIC
EATRIS
INFRAFRONTIER
EU-openscreen
MIRRVEL
Services
Data integration
ESFRIs
RD ontologies
ORDO
integrated with
reference
ontologies
ordo
Hipbi-RD
Coordination
Access
Data exchange
& repository
facilities
European
Reference
Networks
Pilot sites for
implementation
ERNs, projects,
or selected
insitutions
Repository
ongoing
research &
development
orphanet
orphadata
European
Reference
Networks
EU JOINT
RESEARCH
CENTRE
RD Regsitries
Services for
clinical research
on RD
ECRIN
EURORDIS
Rare Diseases Europe
BBMRI-ERIC
IRDiRC
GA4GH

Méthodologie d'élaboration du PNMR3

→ 2 évaluations rendues par le Haut Conseil de la Santé Publique et le Haut Conseil de l'Evaluation de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur du PNMR2.

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

→ **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:**

(18 juillet 2016)

- Sylvie ODENT, professeur de génétique clinique, chef de service CHU Rennes;

- Yves LEVY, président de AVIESAN et de l'INSERM

Méthodologie d'élaboration du PNMR3

⟶ 4 groupes de travail multidisciplinaires ont été mis en place en novembre 2016 sur la base d'une répartition des thématiques retenues par les personnalités qualifiées et les porteurs d'axes identifiés :

- ✓ Vers un parcours de santé efficace et lisible
- ✓ Du diagnostic à la médecine individualisée
- ✓ Innover pour traiter les maladies rares
- ✓ Information, formation et e-santé

⟶ Un **comité de suivi** présidé par le cabinet du Ministère des solidarités et de la santé et du Ministère de l'enseignement supérieur, de la Recherche et de l'innovation

Où en est-on ?

Un premier rapport des personnes qualifié présenté au comite de suivi :

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

5 Ambitions :

- ✓ Favoriser un diagnostic rapide pour chacun
- ✓ Innover pour un traitement de qualité
- ✓ Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des malades
- ✓ Communiquer – Former
- ✓ Moderniser les organisations et les financements.

Où en est-on ?

Le comité de suivi doit se prononcer sur :

- ✓ L'identification des ambitions et des cibles
- ✓ Prioriser les actions
- ✓ Définir les indicateurs de suivi
- ✓ Evaluer les impacts financiers

Proposition aux ministres fin 2017

Pour + d'info :
http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/