

Le 3^{ème} Plan national maladies rares

Journée FIRENDO – 12 décembre 2018
Actualités Maladies Rares

Anne-Sophie Lapointe

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

Chronologie des plans nationaux maladies rares

PNMR 1



2004

2008

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

PNMR 2



2011

2016

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

PNMR 3

2018

2022

Publié le 4 juillet 2018

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 annoncée par le Président de la République le 18 septembre 2018 « Ma santé 2022 ».



MA SANTÉ 2022
UN ENGAGEMENT COLLECTIF



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

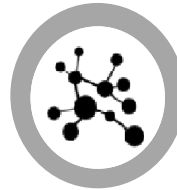
PLACER LE PATIENT AU
CŒUR DU SYSTÈME ET
**FAIRE DE LA QUALITÉ DE
SA PRISE EN CHARGE LA**

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*

Les 4 axes prioritaires de la stratégie nationale de santé

1 - Mettre en place une politique de promotion de la santé, incluant la prévention, dans tous les milieux et tout au long de la vie

«Mobiliser les outils de prévention du système de santé / Développer une politique de repérage, de dépistage, et de prise en charge précoces des pathologies chroniques» (A. BUZYN, rare 2017)

2 - Lutter contre les inégalités sociales et territoriales d'accès à la santé

- Lever les obstacles sociaux et économiques (accès aux droits, reste à charge...)
- Lever les obstacles territoriaux (diversification de l'exercice, partage des tâches, numérique, attractivité des territoires...)

3 - Garantir la qualité, la sécurité et la pertinence des prises en charge à chaque étape du parcours de santé

4 - Innover pour transformer notre système de santé en réaffirmant la place des usagers

- Soutenir la recherche et l'innovation
- Réaffirmer la place des usagers dans le système de santé
- Agir au niveau européen et international

Pourquoi un 3ème Plan ?

Des efforts de structuration et de coordination encore nécessaires.

Des défis spécifiques en termes de recherche.

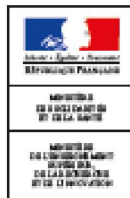
La constitution nécessaire de bases de données nationales, et leur interaction avec les bases de données européennes.

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 à de nouvelles stratégies de prise en charge** par la compréhension des mécanismes moléculaires évaluations 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;
- 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;
cf. . Prévalence des 120 pathologies endocriniennes, épidémiologie + communication (BNDMR), nomenclature Orpha
- Préciser le positionnement et les missions d'autres **acteurs nationaux** des maladies rares. **cf. développer un parcours soins-santé au moment de la transition enfant-adulte / Réseau Ville-hôpital (réseau associant médecin généraliste ou spécialiste de ville, infirmière, voire les structures scolaires,) / les Journées parcours patient FIRENDO**

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**.



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 ;
- 10 M euros consacrés à la formation des professionnels aux maladies rares sur la durée du plan;
- 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^{ème} campagne de labellisation des filières de santé maladies rares : remise des candidatures fin janvier 2019.

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*
(Participation des acteurs de FIRENDO aux réunions de l'Endo-ERN : 12 réunions en 2017, 3 acteurs de FIRENDO impliqués dans la gouvernance de l'Endo-ERN)
- *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).

MERCI POUR
VOTRE ATTENTION