



DIRECTION
GÉNÉRALE
DE L'OFFRE
DE SOINS



ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN FRANCE

**12^{ème} Journées Scientifiques de la
Société Française de la
Mucoviscidose
30 mars 2017**



DIRECTION
GÉNÉRALE
DE L'OFFRE
DE SOINS

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**.
- Installation des réseaux européens de référence (ERN).

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

VISION SIMPLIFIEE DE L'ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN France (Fin 2016)

23 FSMR

Coordination

Lisibilité de
Prise en
Charge

CRMR : 131 Coordination Centres+ 219
Expertise Centres

Recours

Expertise

Education

Recherche

Coordination

CCMR (≈ 600 à 800)

Diagnostic

Prise en Charge

Coordination
avec CRMR

45 CRCM

15 CRCSLA

27 CRTH



DIRECTION
GÉNÉRALE
DE L'OFFRE
DE SOINS

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



Maladies rénales rares



Maladies respiratoires rares



Maladies constitutionnelles rares
du globule rouge et de
l'érythroïose



Maladies rares sensorielles



Maladies hémorragiques
constitutionnelles



Maladies rares de la tête, du cou
et des dents



Mucoviscidose et affections
liées à une anomalie de CFTR



Complications neurologiques et
sphinctériennes des malformations
pelviennes et médullaires rares



Os-Calcium/Cartilage-Rein

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

European Reference Networks for rare or low prevalence complex diseases and conditions

- **24 Réseaux européens MR approuvés par le Board member states le 15/12/2016**
 - 20 ERNs : maladies rares stricto sensu
 - 3 ERNs : cancers rares
 - 1 ERN pour la transplantation chez l'enfant
- **24 ERNs**
 - 313 hôpitaux dans 25 pays UE + Norvège
 - +900 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 »
 - 229 centres sont associés comme membres de tous les ERNs

**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

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 légitime son existence et l'organisation territoriale proposée.



DIRECTION
GÉNÉRALE
DE L'OFFRE
DE SOINS

QU'EST CE QU'UN CCMR?

QU'EST CE QU'UN CRCM?

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 de transplantation ...
- Participation le cas échéant aux autres missions des CCMR : RCP, publications, projets de recherche....



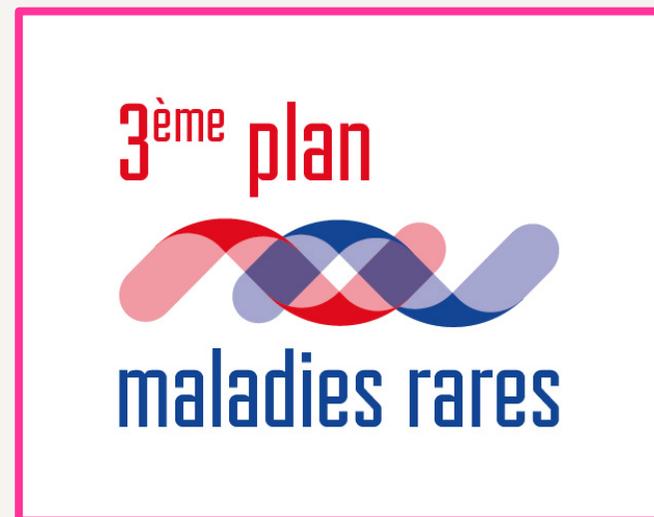
DIRECTION
GÉNÉRALE
DE L'OFFRE
DE SOINS

Vers un 3^{ème} Plan national maladies rares

Une préconisation commune
HCSP/HCESRES



« Il apparaît 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**

Orientations provisoires

AXE 1 - VERS UN PARCOURS DE SANTE EFFICACE ET LISIBLE

Vaincre les errances de parcours

Les moments clés du parcours de soins :

- l'annonce diagnostique
 - la transition enfant-adulte
 - RCP diagnostique et thérapeutique
 - Mieux appréhender les situations d'urgence
 - Soins palliatifs et accompagnement de fin de vie
- Prise en charge outre-mer
 - Optimiser et harmoniser la prise en charge (PNDS)

Accompagner et soutenir les malades et leurs familles

Accompagnement et PEC médico-sociale

PEC psychologique

Développer la recherche en sciences humaines et sociales

Scolarisation des enfants atteints de maladies rares

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

Assurer une équité de prise en charge

Rôle et mission des structures : structuration et renouvellement des CRMR

Information sur l'offre de soins

Pr Jean Pouget

APHM – FSMR

Filnemus

Pr Louis Vallée

CHU Lille- CRMR

malformations et

maladies congénitales du

cervelet – FSMR

DefiScience

DGOS

Orientations provisoires

AXE 2 -Du diagnostic à la médecine individualisée

Médecine génomique : Parcours diagnostic

Faire bénéficier tous les patients des progrès en matière de séquençage à haut débit.

Réussir le parcours de soins génomique appliqué aux maladies rares.

Assurer et renforcer les ressources pour implanter et développer la médecine génomique appliquée aux maladies rares en lien avec le plan France génomique.

Pérenniser l'excellence de la recherche.

Développer et mettre en réseau les bases de données et les collections biologiques, études épidémiologiques.

Anticiper et encourager les innovations en termes de pratiques diagnostiques (génétique, biologie, imagerie...) et technologiques attendus sur les 5 ans.

Diagnostics préimplantatoire, prénatal, néonatal.

Pr H. DOLLFUS
HUS– FSMR Sensgene

Pr Gérard BREART
INSERM

Pr Damien
SANLAVILLE
HCL Chef du service
de génétique clinique

DGRI

Orientations provisoires

AXE 3 -Innover pour traiter les maladies rares

- ❑ **Développer de nouveaux traitements** en optimisant les processus d'autorisations, d'accès et de remboursement/ rôle des patients et de l'industrie pharmaceutique et biotechnologique.
- ❑ **Favoriser la recherche nationale, européenne, internationale.**
- ❑ 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...).

Pr Anne Galy
Genethon

Dr Nadia Belmatoug
APHP- CRMR
maladies
lysosomales – FSMR
G2M

DGRI

Orientations provisoires

AXE 4 - VERS DES NOUVELLES COMPETENCES ET TECHNOLOGIES AU SERVICE DE L'AUTONOMIE, DE L'INFORMATION ET DE L'EQUITE TERRITORIALE

❑ Nouveaux outils technologiques.

Soutenir l'échange d'expériences, développer des guides de bonnes pratiques et des formations à la e-santé, accompagner l'émergence de projets pilotes, rechercher des modèles économiques pérennes.

❑ Information.

Développer une plateforme d'information sur les maladies rares en s'appuyant sur Orphanet et Maladies rares Info Services.

Développer l'information relative au consentement (participation à la recherche...).

Mettre en place une politique de communication pluriannuelle sur les maladies rares.

Favoriser l'accès à l'information en dehors des supports numériques.

❑ Formation.

Favoriser la création d'un label DPC/FPC maladies rares

Promouvoir la pair-aidance

Former les médecins aux maladies rares, ainsi que les malades et associations

Favoriser l'émergence de compétences spécifiques, en les professionnalisant et en les valorisant (conseillers en génétique, référents parcours de santé...)

Ana Rath Orphanet

Anne-Sophie
Lapointe Référente
France Eurordis

DGOS



DIRECTION
GÉNÉRALE
DE L'OFFRE
DE SOINS

Nouvelle labellisation à venir MUCO

MERCI POUR VOTRE ATTENTION !



Pour + d'info :

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