



Bilan et Perspectives

PNMR 2

A-1 Améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de maladie rare

A-1-1 Structurer des filières « maladies rares »

L'expertise actuelle regroupe 131 centres de référence et 501 centres de compétences répartis en 18 groupes de maladies. Ce dispositif, réel progrès du précédent plan, doit cependant être amélioré.

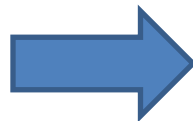
Le Haut Conseil de la Santé Publique recommande de s'appuyer sur les regroupements spontanés existants et de favoriser les initiatives plurielles (fédération des centres de référence maladies rares) et la mutualisation des moyens afin de partager les questions scientifiques, éthiques et administratives.

En 2011, des filières maladies rares seront structurées.



2011 - 2014

Juillet 2014



Coordonne les différents acteurs



Les missions de la Filière



Améliorer la prise en charge des patients



**Développer la recherche
fondamentale, translationnelle et clinique**



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



**Favoriser les interactions avec l'Europe
et l'international**



Améliorer la prise en charge des patients

- Rédaction du PNDS Mucoviscidose (sept 2017)



- **Education thérapeutique :**

- Production d'outils pédagogiques sur la transplantation, l'exacerbation pulmonaire, l'intolérance glucidique, la compréhension et les conséquences des mutations CFTR;
- Réalisation d'enquêtes (professionnels, parents, patients) sur la transplantation
- Création d'un programme d'ETP « Nutrition »
- Organisation de journées des référents nationaux (2017-2018)
- Cartographie de l'offre en ETP et mise à jour du site Internet du GETHEM
- Participation au groupe de travail interfilières « ETP »



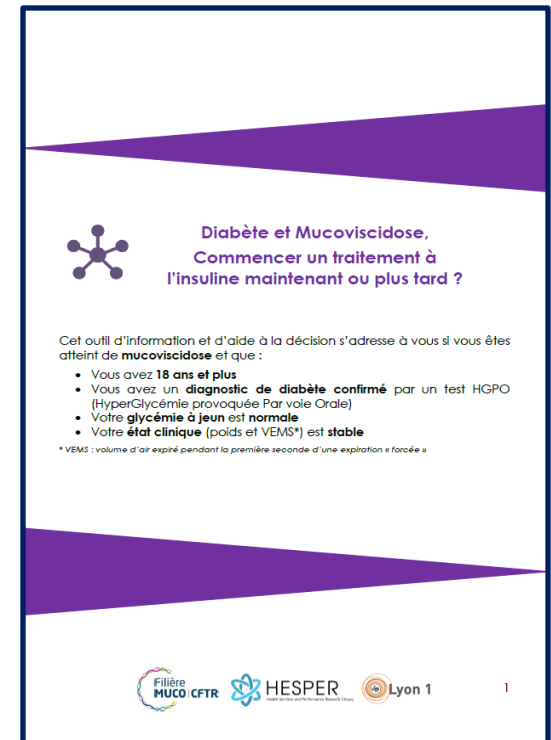
Améliorer la prise en charge des patients

• **Décision Médicale Partagée (DMP) :**

- Elaboration d'un outil d'aide à la décision (initiation du traitement du diabète)
- Réalisation de vidéos de formation à la DMP
- Campagne de sensibilisation nationale sur le DMP (Journées Scientifique 2017, revue Muco&Co, Revue Vaincre,...)



Déploiement de l'outil + vidéos
au niveau national



**Diabète et Mucoviscidose,
Commencer un traitement à
l'insuline maintenant ou plus tard ?**

Cet outil d'information et d'aide à la décision s'adresse à vous si vous êtes atteint de **mucoviscidose** et que :

- Vous avez **18 ans et plus** ;
- Vous avez un **diagnostic de diabète confirmé** par un test HGPO (HyperGlycémie provoquée Par voie Orale)
- Votre **glycémie à jeun** est normale
- Votre **état clinique** (poids et VEMS*) est stable

* VEMS : volume d'air expiré pendant la première seconde d'une expiration « forcée »

Filière MUCO CFTR HESPER Lyon 1



Améliorer la prise en charge des patients

• Transition enfant / adulte:

- Enquête nationale de pratiques de transition dans les CRCM
 - *Article accepté pour publication*
- Analyse des besoins et attentes (pré et post transition) des patients (43) et Parents (40) dans 5 CRCM de la région Auvergne-Rhône-Alpes
 - *Analyse finale mi-2019*
- Evaluation de la santé des adolescents pré et post transition à partir des données du Registre
 - *Analyse en cours*
- Participation au groupe de travail interfilières « Transition »



Développer la recherche fondamentale, translationnelle et clinique

- **Soutien à la Plateforme Nationale de Recherche Clinique en Mucoviscidose (PNRC)**
- **Financement de journées thématiques :**
 - Bilan et perspectives du réseau de génétique moléculaire CFTR « GenMuco France »
 - La Transplantation pulmonaire
 - La recherche translationnelle





**Favoriser les interactions avec l'Europe
et l'international**

Dépôt d'un dossier de candidature à l'ERN (Réseau Européen de Référence)



3 Centres de Référence Maladies Rares Mucoviscidose (Lyon, Paris Cochin et Necker)
ont intégré l'ERN-LUNG



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Respiratory Diseases
(ERN-LUNG)

Le plan d'actions 2016-2018 : Bilan



Développer l'enseignement, la formation et l'information

- **E-learning à destination des IDE libérales :**
 - « Mucoviscidose et anti-infectieux par voie centrale à domicile »
(présentation vendredi 29 mars aux JS 2019)
- **Développement d'un programme d'enseignement en ligne EduMuco (13 modules)**
- **Mise en place de plusieurs outils numériques d'information :**
 - Un site internet : <https://muco-cftr.fr> (400 connexions /mois)
 - Des réseaux sociaux (@FiliereMucoCFTR sur Facebook et Twitter)
 - Un forum internet pour les groupes de travail intéressés (Pharmaciens)
 - Une newsletter semestrielle envoyée à l'ensemble du réseau
 - Une plaquette de présentation de la Filière (téléchargeable sur le site)





**PLAN NATIONAL
MALADIES RARES
2018-2022**

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




MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ

MINISTÈRE
DE L'ÉQUIPEMENT
ET DES TRANSPORTS
DE LA MER, DE LA PÊCHE
ET DE L'ÉLEVAGE

AXE 10 : RENFORCER LE RÔLE DES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES



Contexte

Les 23 filières maladies rares (FSMR) ont été mises en place dans le cadre du PNMR2. Elles couvrent chacune 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 d'un même organe ou système. Chacun des 109 centres de référence maladies rares (CRMRR) labellisés pour la période 2017-2022 est rattaché à l'une d'entre elles. Chaque FSMR réunit tous les acteurs impliqués dans une thématique définie du champ des maladies rares associant soignants, chercheurs, représentants de malades et industriels. Ainsi, en plus du soin, elles sont identifiées comme des acteurs moteurs du développement de la recherche et de l'innovation ainsi que de la formation. Les FSMR s'articulent avec les 20 réseaux européens de référence maladies rares (ERN) créés en 2017 en termes de thématiques et de missions.

Les missions actuelles de chaque filière au niveau d'un groupe de maladies permettent :

- de coordonner les centres au sein de leurs réseaux en mutualisant les moyens de coordination et d'animation;
- d'identifier, au sein du système de santé pour tous les malades et pour leur médecin traitant, les modalités de prise en charge les plus adaptés à leur cas ;
- de mieux coordonner la prise en charge diagnostique, thérapeutique et médico-sociale ;
- d'assurer la coordination des actions de recherche ;
- d'organiser la collecte des données cliniques et biologiques à des fins de recherche épidémiologique et de veiller à sa qualité ;
- de regrouper les ressources et l'expertise au niveau national pour en accroître la visibilité au niveau international, notamment via les réseaux européens de référence.

Objectifs

Les missions de coordination des soins et de la recherche des FSMR seront renforcées, en particulier autour du recueil et du partage des données, en articulation avec les dispositifs nationaux de soutien à la recherche et de la mise en place d'espaces collaboratifs pour des actions ciblées favorisant la rencontre entre entrepreneurs, professionnels de santé, malades et acteurs de la réglementation.

Afin de coordonner leurs approches, le comité de pilotage (COPIL) des filières aura pour charge d'arrêter leurs priorités organisationnelles, stratégiques et opérationnelles. Tout en assurant leurs spécificités, elles veilleront ainsi à une complémentarité et une transversalité permettant de mutualiser actions et moyens pour répondre aux manifestations et conséquences multi-systémiques de nombreuses maladies.

Des représentants des FSMR seront membres du comité stratégique et du comité opérationnel du PNMR3.

28 septembre 2018

Appel à projet national
pour la 2^{ème} campagne de
labellisation 2018-2022
des filières de santé
maladies rares

Sylvie ESCALON
Cheffe de projet de la mission maladies rares
Direction générale de l'offre de soins
Ministère des Solidarités et de la Santé
Tél. 01 40 56 47 52
Mél. : sylvie.escalon@sante.gouv.fr

Anne PAOLETTI
Directrice scientifique, secteur biologie santé
Direction générale pour la recherche et l'innovation
Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation
Tél. 01 55 55 90 30
Mél. : anne.paoletti@recherche.gouv.fr

La Ministre des Solidarités et de la Santé

La Ministre de l'Enseignement Supérieur, de la
Recherche et de l'Innovation

à

Mesdames et Messieurs les directeurs
généraux des agences régionales de santé
(pour diffusion)

NOTE D'INFORMATION INTERMINISTERIELLE N° DGOS/DIR/DGRI/2018/224 du 28 septembre 2018 relative à l'appel à projet national pour la 2ème campagne de labellisation des filières de santé maladies rares

Classement thématique : établissement de santé
Inscrit pour information à l'ordre du jour du CNP du 28 septembre 2018 – N° 87
Publiée au JO : non
Déposée sur le site circulaire.legifrance.gouv.fr : non

Catégorie : Directives adressées par le ministre aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen particulier des situations individuelles.
Résumé : Appel à projets national pour la labellisation des filières de santé maladies rares
Mots-clés : maladies rares – filières de santé - labellisation
Annexes : 1 – Liste des FSMR reconnues en 2013-2014 et leur périmètre 2 – Dossier de candidature 3 – Cartographie de la FSMR 4 – Liste exhaustive des structures intégrées à la FSMR
Textes de référence : 3 ^{ème} Plan national maladies rares
Textes abrogés ou modifiés : 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
Diffusion : les établissements de santé doivent être destinataires de cette note, par l'intermédiaire des agences régionales de santé (ARS)

Il a été élaboré par :

- Coordinatrice médicale de la Filière : Isabelle Durieu
- Les Directrices médicale et scientifique de Vaincre : Paola de Carli, Anne Farge
- Les responsables des Centres de référence Muco coordonnateur et constitutif : Pierre-Régis Burgel, Dominique Grenet, Gilles Rault, Isabelle Sermet-Gaudelus
- Président du Conseil Médical : Christophe Marguet
- Les responsables des groupes de travail ETP et MK : Catherine Llerena, Véronique Vion

Il est structuré autour de 4 axes :

- Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares
- Favoriser la recherche sur les maladies rares
- Développer les volets européen et international
- Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les maladies rares



- Dépôt du dossier : janvier 2019
- Résultats : juin 2019

- **Registre Français Mucoviscidose** : Améliorer la qualité des données (monitoring sur site); Interface Registre/BNDMR; Elargir le recueil des données des patients « atypiques » (CFSPID et CF-RD)
- **PNDS** élargi aux CF-Related Disorders (CF-RD) et CFSPID
- **Améliorer l'annonce du diagnostic** - Formation par « simulation » des CRCM ped.
- **Transition pédiatrie/adulte** : - Rédaction de recommandations nationales
- **Amélioration de la prise charge du patient pré et post greffe**
- **Mise en place de Réunions de Concertation Pluridisciplinaire nationales**
- **Education Thérapeutique**
- **Générer des connaissances en vie réelle** : Projet Registre/SNIIRAM

- **Plateforme Nationale de Recherche Clinique** : 1) Publication Brochure « Recherche Clinique » patient/famille; 2) Mise en ligne d'un répertoire des essais cliniques; 3) Participation projet HIT-CF

 - **Création d'une Formation à la recherche translationnelle**

 - **Organisation de journées thématiques** :
 - Recherche sur *Pseudomonas aeruginosa*
 - Sciences Humaines et Sociales
 - Transplantation pulmonaire liée à la dysfonction chronique du greffon

 - **Participation à l'organisation de la 43ème l'ECFS Conference en 2020 en France**
-

- **Plusieurs projets au sein des différents axes** (Implémentation du Registre européen; Collaboration avec l'ECFS-CTN et CF-Europe)

- **ERN-LUNG** : Poursuite de la collaboration des 3 CRMR Mucoviscidose (Cochin, Necker, Lyon adulte) avec le réseau.

➤ Information et Formation des patients, parents et de leur entourage :

- Projets en lien avec le « modèle de Montréal » (Grenoble, Lyon , Roscoff)
 - formation des patients de la Filière
 - formation dédiée à l'implication des patients dans la RC et les SHS

➤ Information et Formations des professionnels :

- Journées scientifiques/ Francophones
- Poursuite du déploiement e-learning « EduMuco »
- Formation du masseur-kinésithérapeute libéral et hospitalier
 - 1) Renforcer et valoriser l'expertise des MK dans le suivi des patients
 - 2) Intégrer la spécificité de la PEC des patients dans la formation initiale et continue
 - 3) Développer la recherche kiné dans la filière Muco-CFTR
- Formation des IDEC aux pratiques avancées
- Décision Médicale Partagée

Comité de gouvernance de Muco-CFTR : « Conseil National de la Mucoviscidose (CNM) »

- ❑ Membres du Bureau du CA de la (6 médecins, 1 paramédical)



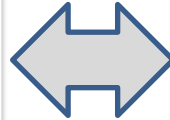
- ❑ Membres du Bureau du CA de (6 parents/patients)



- ❑ Coordonnateur médical de la Filière
- ❑ 4 Responsables des CRMR coordonnateur et constitutif
- ❑ Président du Conseil Médical de la Mucoviscidose
- ❑ Directeur médical de Vaincre la Mucoviscidose,
- ❑ Chef de projets Filière

Missions principales :

- ✓ Anime et pilote la Filière
- ✓ Définit la stratégie, la politique, les orientations
- ✓ Nomme les membres du CMM



Equipe projet

- ❑ 1 Coordonnateur médical
- ❑ 1 Chef de projets
- ❑ 1 Chargée de missions Système d'Information et de Communication
- ❑ 1 Chargée de missions ETP/ Transition/RCP
- ❑ 1 Secrétaire

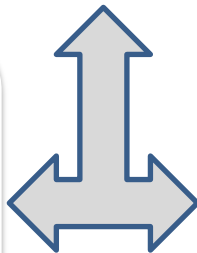
Mission : Conduit et coordonne le plan d'actions de la Filière

Conseil Médical de la Mucoviscidose (CMM)

- ❑ 8 médecins
- ❑ 1 biologiste/généticien
- ❑ 4 paramédicaux
- ❑ 6 parents/patients

Missions principales :

- ✓ Coordonne les Groupes de travail de la Filière
- ✓ Assure la rédaction du PNDS, de référentiels,...
- ✓ Organise les Journées Filières



Plateforme Nationale de Recherche Clinique en Mucoviscidose (PNRC)

- ❑ 7 binômes interrégionaux médecins/IDE recherche

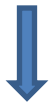
Missions principales :

- ✓ Recense les études cliniques et les patients inclus
- ✓ Communique sur la recherche clinique
- ✓ Aide les porteurs de projets

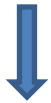
Organigramme



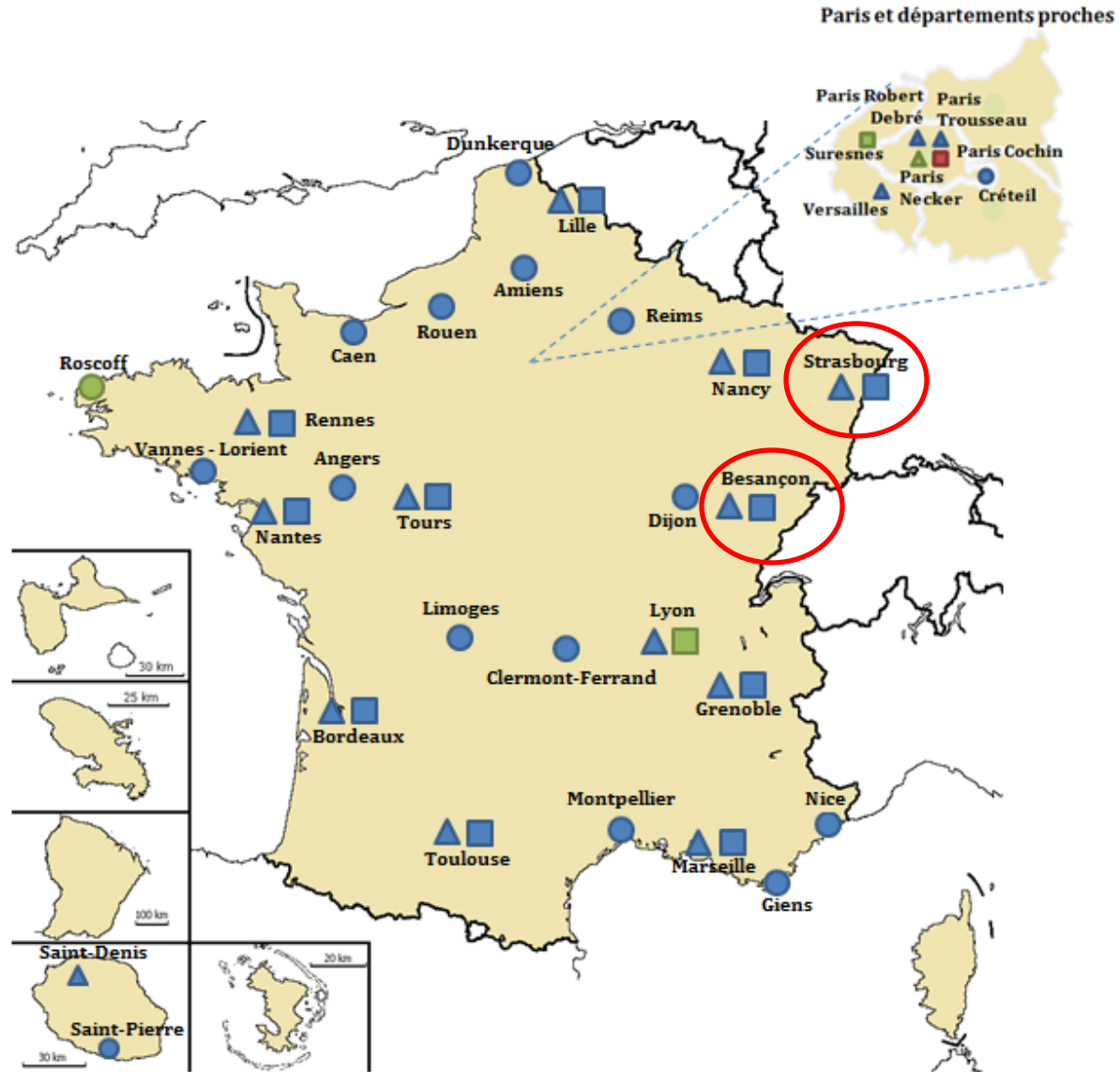
- 1 Centre de Référence (CRMR) composé :
 - D'un 1 centre coordonnateur (Cochin)
 - De 4 centres constitutifs (Lyon, Necker, Roscoff, Foch)
- 42 Centres de compétences (CRCM)
- 30 laboratoires de diagnostic
- 1 société savante
- 1 association de patients
- 6700 patients dont
 - 55% suivis en centres pédiatriques
 - 45% suivis en centres adultes



Re-labelisation des centres maladies rares en 2017



- 1 CRMR coordonnateur
- 4 CRMR constitutifs
- 42 CRCM



**Centre de Référence
Coordonnateur**

**Centre de Référence
Constitutif**

**Centre de Ressources
et de Compétences de
la Mucoviscidose**

△ Centre Pédiatrique
□ Centre Adulte
○ Centre Mixte

Rôle et missions des CRMR et CRCM



Labélisés pour 5 ans



CRCM

- Prise en charge et suivi des patients
- Assure le transfert de connaissances et de savoir faire auprès des acteurs de proximité
- Encouragé à faire de la recherche, de l'enseignement et de la formation



CRMR

- Coordination
- Recherche
- Enseignement et formation
- Expertise
- Recours