

Le Plan National Maladies Rares
2011-2014

- 1. Le communiqué de presse commun Alliance Maladies Rares, Eurordis, AFM. p2***
- 2. Synthèse du plan (non exhaustive) p3 à p12***
 - ✓ ***Texte : extraits du plan***
 - ✓ ***Encadré : les attentes principales***
 - ✓ ***En grisé et italique: les observations***



Communiqué de presse

Les associations entendent participer à la concrétisation du second Plan National Maladies Rares

Lundi 28 février 2011 – Après des mois d'attente, le second Plan National Maladies Rares vient enfin d'être annoncé par les Ministères de la Santé et de la Recherche. **Rappelons que ce Plan concerne la santé de 3 millions de Français** touchés par une maladie rare. Estimées entre 6 et 8000, **les maladies rares sont pour la plupart graves, chroniques, évolutives, invalidantes et mortelles et frappent en majorité les enfants.** Au regard de cet enjeu de santé publique, **ce second Plan est en demi teinte.**

Le 1^{er} Plan Maladies Rares avait permis des avancées majeures pour les malades. Grâce à lui, la France était considérée partout en Europe et dans le monde comme un modèle de politique de santé publique pour les maladies rares. Un 2nd Plan ambitieux était donc particulièrement attendu par les malades.

Malgré l'énumération de bonnes intentions qui figurent dans ce second plan, celui-ci n'est pas suffisamment à la hauteur des besoins et reste en-deçà des propositions contenues dans le rapport du Professeur Gil Tchernia.

Certes, le PNMR2 assure la continuité des dispositifs essentiels du 1^{er} Plan, la poursuite de la coopération européenne et internationale et reconnaît la légitimité de la Plateforme Maladies Rares, de ses acteurs et de ses outils. L'organisation de filières de santé, de la recherche à la prise en charge et au développement thérapeutique, ainsi que la création d'une fondation de recherche « maladies rares » sont des **mesures intéressantes qui doivent être dotées de moyens significatifs.**

Il comporte encore de larges imprécisions, de nombreuses mesures n'étant décrites qu'en termes d'objectifs généraux sans définition des moyens financiers et méthodologiques nécessaires à leur mise en œuvre.

Des enjeux essentiels ne sont pas suffisamment pris en compte tels que le développement thérapeutique, la question du médicament orphelin, l'organisation de la prise en charge et l'accompagnement des malades, la mise en œuvre régionale du plan et le nombre d'assistants de recherche clinique.

Le Comité de suivi et de prospective du Plan devra encore fournir beaucoup de travail pour mettre en œuvre des actions concrètes qui soient de vraies réponses à la situation des malades. Les associations de la Plateforme Maladies Rares entendent y jouer un rôle actif.

Axe A : Améliorer la qualité de la prise en charge du patient

(page 4)

Les attentes

Coordonner, interfacer l'expertise des différents acteurs du diagnostic, du soin, de la biologie, de l'épidémiologie, de la recherche, de la prise en charge, de l'accompagnement social et médico-social.

Ecourter l'errance diagnostique par la formation des professionnels et le développement d'outils comme les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Assurer la prise en charge des consultations complexes

a- Les filières (page 5)

Ces filières organiseront l'animation et la coordination des centres de référence et centres de compétences, des plateaux techniques identifiés d'imagerie ou d'explorations fonctionnelles ou de toute autre structure intervenant dans la prise en charge des maladies rares sur la base des 18 groupes de maladies décrits dans Orphanet.

Chaque filière au niveau d'un groupe de maladies permettra :

- de revoir la coordination des centres de référence en mutualisant les moyens de coordination et d'animation,
- de faciliter pour tous les patients atteints de maladie rare et pour leur médecin traitant la possibilité de se repérer dans le système de prise en charge,
- 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 à des fins de recherche épidémiologique et de veiller à sa qualité,
- de regrouper les ressources et l'expertise au niveau national pour accroître la visibilité au niveau international notamment pour les réseaux européens de référence.

La constitution de filières relève donc de deux dimensions : la première, dite horizontale, vise à constituer 18 groupes et est de nature à assurer une meilleure lisibilité du dispositif ainsi qu'une meilleure « couverture » des pathologies. La seconde dimension, dite verticale, vise développer les interactions entre acteurs du diagnostic, du soin, de la recherche, de l'épidémiologie, de la prise en charge médico-sociale...

Filières et regroupement en 18 groupes: Il existe 131 centres de référence répertoriés en 18 groupes correspondant à des catégories de maladies (ex. maladies endocriniennes rares, maladies osseuses rares). Avec les centres de compétences, ils composent un paysage de 65 filières complexes et de taille très hétérogène. Certains centres couvrent une pathologie, d'autres ont un champ pluri-thématique. Il existe des recouvrements, des redondances. En outre, il faut veiller à ce qu'une orientation et une prise en charge puissent être proposées pour l'ensemble des maladies même très rares.

Il importe donc de mettre à plat, de clarifier le paysage et de développer les moyens de concertation permettant d'y parvenir.

Vise à remédier :

- *Au manque de lisibilité du dispositif de rattachement de certaines maladies rares aux centres de référence pour les malades et les professionnels de santé,*
- *Au manque de cohérence des périmètres des centres de référence (chevauchements de périmètres liés notamment à l'existence de centres monothématiques et de centres plus polyvalents),*
- *A la discordance entre le rattachement « implicite » de certaines maladies à des centres de référence et la capacité réelle de ces centres à assumer toutes les missions liées au label « référence » pour l'ensemble de ces maladies ...*

Comment vont-êtré constituées ces filières, avec quels moyens et quelles incitations ? Comment vont-elles opérer au niveau régional ?

b- Information du centre de référence vers le médecin

L'échange d'informations doit être systématisé entre le médecin du centre de référence, et le médecin traitant particulièrement quand le premier établit le protocole initial et le second prolonge l'ALD.

Cette information du centre de référence vers le médecin traitant devra être accompagnée de documents comme :

- l'identification d'interlocuteurs au sein du centre de référence ;
- la carte de soins et d'urgence ou les recommandations « Orphanet Urgences »
- la diffusion du **PNDS** et/ou de recommandations.

c- Développer les liens entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement (page 24)

Sur ce point le plan est très faible. Nous attendions davantage en termes de dispositifs assurant la continuité des parcours de soins et d'accompagnement social. L'expérimentation sur 2 à 3 régions est notoirement insuffisante. Il s'agit là d'un enjeu central pour les malades que de voir l'expertise des centres de référence se coordonner avec celle des professionnels de l'accompagnement social et médico-social qui contribuent à la qualité de vie.

- Il s'agit de favoriser une organisation sanitaire sociale et médico-sociale intégrée permettant de mieux coordonner les parcours de soins et de vie, notamment dans les situations les plus complexes : en effet le parcours de soins et de vie des personnes atteintes de maladie rare est marqué par l'intervention de nombreuses structures et de multiples professionnels.

Une étude évaluative-action visant à identifier les besoins spécifiques de coordination de parcours et à tester les modalités de réponses requises pourrait être menée à l'échelle de 2 à 3 régions

- Améliorer et diffuser les connaissances sur les conséquences des maladies rares en termes de handicap et de retentissement sur la scolarité et la qualité de vie des personnes (**page 25**)

L'action vise à augmenter et organiser la production scientifique de l'information sur les handicaps rares, et sur les maladies rares et leurs conséquences en termes de handicaps (rares ou non), pour mieux comprendre et prendre en charge les handicaps spécifiques générés par les maladies rares.

Cette action se décline en six étapes :

1. Indexer les maladies rares en termes de handicap avec les termes de la classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) ;
2. Créer des fiches d'information sur les handicaps rares et leur prise en charge fonctionnelle ;
3. Inclure un volet « maladies rares » dans les formations organisées en région par l'ANESM pour la diffusion de bonnes pratiques auprès des structures médico-sociales.

...

d- Les plateformes de laboratoire de diagnostic approfondi (page 6)

En interaction avec les filières, il est nécessaire de mieux structurer la biologie experte, pour en améliorer la cohérence avec la clinique.

Ces plateformes seront chargées en particulier :

- de réaliser les actes complexes,
- d'assurer une veille scientifique concernant les nouvelles possibilités de diagnostic en liaison avec les filières maladies rares,
- de mettre en œuvre les développements technologiques comme les approches à haut débit,
- de contribuer à l'élaboration de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (**PNDS**) et de production d'arbres décisionnels en lien avec la HAS et l'ABM,
- d'assurer la conservation et la mise en réseau des échantillons biologiques et d'enrichir les collections existantes en liaison avec les centres de référence maladies rares,
- de participer aux activités de dépistage néonatal, et pour certaines, aux activités de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire,
- et d'organiser la mutualisation et l'harmonisation des tests diagnostiques au niveau européen.

e- Développer les PNDS, protocoles nationaux de diagnostic et de soins. (page 18)

Les PNDS ont pour objectif d'améliorer la qualité de la prise en charge des patients atteints d'une maladie rare en permettant un diagnostic plus rapide et en proposant des référentiels de bonnes pratiques à l'usage des professionnels de santé.

Les médicaments qui figurent sur la liste des actes et prestations peuvent faire l'objet d'une prise en charge dérogatoire par l'assurance maladie, lorsqu'ils sont utilisés en dehors des indications de leur Autorisation de Mise sur le Marché (AMM), ou lorsqu'ils sont non remboursables dans le cadre du droit commun, sous réserve qu'ils figurent sur un arrêté pris au titre de l'article L.162-17-2-1 du code de la sécurité sociale.

Il s'agit donc là d'outils très importants pour qualité de vie et la sécurité des patients (aspect protocole). Nous avons demandé le financement de postes à la Haute Autorité de Santé afin d'assurer l'émulation, l'impulsion d'une véritable

politique de développement des PNDS. Nous n'avons pas été entendus. Les actions proposées par le plan sont intéressantes mais ne seront pas suffisantes pour atteindre l'objectif des 200 à 300 Pnds. Il s'agit là d'un manque d'ambition quant au développement des PNDS.

- Etablir un programme priorisé d'élaboration de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)
L'action vise à établir une liste priorisée annuelle des protocoles nationaux de diagnostic et de soins à élaborer. Il s'agira également d'établir la liste de ceux qui justifient une mise à jour.
- Accélérer la production des protocoles nationaux de diagnostic et de soins
L'action vise à définir une méthodologie d'élaboration des PNDS simplifiée pour en accélérer la production. L'objectif de l'action est d'élaborer de **200 à 300 PNDS pendant la période du plan.**

La HAS reverra avec les centres de référence la méthodologie d'élaboration des PNDS, en incluant des éléments de simplification dans les modalités de production.

Il est proposé d'agir sur les paramètres suivants :

- ✓ prendre pour bases les recommandations élaborées par les centres de références maladies rares, dépositaires de connaissances et de compétences scientifiques expertes ;
 - ✓ intégrer et adapter au contexte français le cas échéant les recommandations établies par des experts étrangers ;
 - ✓ rechercher un allègement de la révision des PNDS, notamment en revoyant les échéances de celle-ci.
- Les plateformes nationales de laboratoires de diagnostic approfondi dédiés aux maladies rares ont en outre en charge l'élaboration d'arbres décisionnels décrivant pour chacune des maladies rares et dans toutes les situations les examens à mettre en œuvre pour parvenir au diagnostic biologique. (cf. A-1-2). Les plateformes sont accompagnées dans le processus par l'Agence de Bio Médecine. Ces arbres pourront, le cas échéant, être intégrés aux PNDS.

f- Assurer la qualité et le financement des activités des Centre des Référence (CR) (Page 16)

Un enjeu majeur réside dans l'égalité d'accès territorial et dans la couverture d'un maximum de pathologies par au moins un centre de référence. La simplification d'un système reposant sur un empilement empirique de centres dont les champs d'action se chevauchent était également recherchée.

Les actions promouvant la télémédecine sont intéressantes.

La redéfinition des périmètres d'activité des CR est évoquée mais non précisée. Elle repose sur le comité de suivi.

L'organisation des filières sur la base des 18 groupes de maladies décrits dans Orphanet est de nature à simplifier le système et à assurer une meilleure lecture des dispositifs.

Notre demande de permettre une évaluation des CR reposant sur une démarche qualité continue associant les patients a été retenue sur le principe. Reste à préciser les modalités de mise en œuvre.

Notre demande de tarification spécifique des actes complexes insuffisamment rémunérés n'a pas été entendue. En effet la seule réponse consiste à évaluer l'expérimentation en cours sur la prise en charge multidisciplinaire et hospitalière de la mucoviscidose. Non transposable et inadapté aux enjeux.

Les Contrats Pluriannuels d'Objectifs et de Moyens (CPOM) établissements de santé conclu avec les ARS devront identifier les crédits dédiés aux structures maladies rares. Il sont de nature à permettre un suivi des crédits MR. (Page 17)

Evaluation + labellisation (Page 16)

Simplifier d'une part le dispositif d'évaluation des centres de référence + revoir leurs modalités de labellisation, en les replaçant dans le contexte de chacune des filières au niveau national. Revoir les périmètres des centres de référence.

Il devra également être tenu compte des procédures liées au changement des médecins coordonnateurs (mutation, retraite) et de l'émergence de nouvelles compétences.

La refonte de la méthodologie de l'évaluation et de la labellisation sera confiée dès 2011 à un groupe permanent du comité de suivi et de prospective.

Un des enjeux de l'évaluation est d'apprécier la qualité du service rendu et d'inscrire la qualité de la prise en charge des patients dans une démarche continue d'amélioration

Financement des activités complexes (page 17)

La prise en charge des patients atteints de maladie rare nécessite des activités complexes et multidisciplinaires. Or la cotation actuelle des actes, malgré les évolutions récentes comme les indices de sévérité, rend compte insuffisamment de cet aspect.

L'action consiste à :

Finaliser le travail méthodologique sur les consultations complexes et pluridisciplinaires

Expertiser les implications d'une généralisation

g- L'information et la formation des professionnels de santé: (page 29)

L'action vise à inciter le développement de la formation continue pour les professionnels de santé impliqués dans la prise en charge de maladies rares.

Renforcer l'information auprès des médecins traitants et les sensibiliser à l'organisation mise en place en France dans le cadre du premier plan maladies rares
Renforcer l'information auprès des patients atteints de maladie rare.

L'action vise à diffuser une information adaptée aux médecins généralistes sur la problématique des maladies rares et les dispositifs déjà mis en place et notamment quand le diagnostic de maladie rare a été posé chez un de leur patient.

h- Répondre aux carences du PNMR1 en matière d'épidémiologie.

- **La banque nationale de données maladies rares (page 9)**

Il s'agit de doter la France d'une banque de données cliniques permettant de faire avancer les connaissances sur l'histoire naturelle des maladies, de documenter les modes de prise en charge et leur impact, de décrire la demande de soins et son adéquation avec l'offre correspondante et de produire des connaissances médico-économiques sur les maladies rares.

Cette banque de données permettra en particulier d'identifier au niveau national les patients susceptibles d'être éligibles pour l'essai clinique d'un nouveau médicament ou d'un nouveau dispositif médical, ou de coupler un profil phénotypique avec des données issues de la génomique.

L'action vise à structurer et financer une banque nationale de données cliniques et sans doute à terme biologiques et thérapeutiques sur les maladies rares (BNDMR) à partir des données recueillies dans les centres de référence et de compétence, et à partir des registres de maladies.

- **Les postes d'ARC ?**

Le financement de postes d'Assistants de Recherche Clinique est une revendication que nous avons maintes fois exprimée. Le financement de 20 postes (1 ARC par filière) est notoirement insuffisant.

i- La prise en charge médicamenteuse (page 20)

Les attentes :

Sécuriser et assurer la prise en charge financière des médicaments hors AMM.

Prévenir les arrêts de commercialisation

Assurer l'accès aux médicaments orphelins.

- L'article 56 de la Loi de Financement de la Sécurité Sociale pour 2007, codifié à l'article L.162-17-2-1 du code de la sécurité sociale, a été introduit pour permettre leur prise en charge par l'assurance maladie. Cet article poursuit un double objectif :
 - ✓ autoriser la prise en charges financière des produits hors AMM ou non remboursables dans le cadre du droit commun,
 - ✓ lier cette autorisation, quand nécessaire, à une obligation pour les fabricants de faire des études en vue d'une extension de l'AMM dans cette utilisation ou d'instaurer un suivi des patients.

Fin décembre 2010, moins d'une dizaine d'arrêtés ont été pris dans le cadre de l'article L.162-17-2-1 du code de la sécurité sociale.

L'élaboration d'un programme priorisé d'instruction des demandes de prise en charge des dispositifs et médicaments hors AMM et des produits non remboursés après consultation des filières maladies rares, permettra de dresser une liste des produits susceptibles d'être pris en charge dans le cadre de l'article 56.

Cette action vient en complément de la production des **PNDS**, dont l'un des objectifs est de recenser les médicaments et produits de santé utilisés dans le traitement de la pathologie (liste des actes et prestations).

- Augmenter le délai de 6 mois à un an pour des médicaments utilisés dans le cadre de la prise en charge thérapeutique de patients atteints de maladies rares et d'organiser un dispositif de veille des arrêts de commercialisation de ces produits.
- **Améliorer la connaissance sur l'utilisation des médicaments spécifiques**
 - recenser les utilisations hors AMM et organiser le recueil des données
 - sécuriser les conditions de prescription des médicaments dans le champ des maladies rares, administrés à des patients hospitalisés.

AXE B Développer la recherche sur les maladies rares (MR)

(Page 38)

Les attentes :

Financer une politique de recherche à la hauteur des enjeux pour les MR.

Reconnaître l'importance des sciences sociales et humaines (page 44 : Alliance Maladies Rares partenaire)

Mettre en place les outils nécessaires dont une fondation Maladies Rares (page 40 : Alliance Maladies Rares partenaire)

- Créer une fondation "Maladies Rares" pour améliorer les connaissances et accélérer le développement des thérapies
- Assurer à la recherche sur les maladies rares un financement minimum et développer les outils nécessaires à l'utilisation des échantillons biologiques, du séquençage à haut débit
- Promouvoir le développement des essais thérapeutiques
- Favoriser la recherche clinique et translationnelle

• La Fondation « Maladies Rares » (page 39)

L'objectif principal de la création d'une fondation « maladies rares », est de structurer et d'harmoniser les différentes actions engagées dans le domaine de la recherche sur les maladies rares en coordonnant et en articulant les missions du GIS-Institut des Maladies Rares, de la Base Nationale de Données Maladies Rares, et d'Orphanet. Le but de la Fondation est de développer et de fédérer les expertises mises en place au travers de structures existantes aujourd'hui dédiées aux bases de données à visée de recherche et à l'information (le portail Orphanet).

Par ailleurs, la fondation aura pour mission d'identifier les besoins de recherche dédiés aux sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares et de prévoir des mesures incitatives pour les équipes pertinentes du domaine afin d'organiser cette recherche en lien avec les associations de malades et la communauté scientifique des sciences humaines et sociales. **L'Alliance a milité pour que le champ d'activité de la fondation comprenne les sciences sociales et humaines.**

- 1 Assurer dans les programmes de l'ANR un montant minimum (10M €) dédié à la recherche maladies rares
- Développer les modèles cellulaires et animaux.
Un appel à projets pour l'accès aux modèles murins devra être coordonné par la future fondation avec les autres appels d'offres. Le développement de ces modèles doit être incité et accéléré et les infrastructures de recherche nationales d'exploration fonctionnelle doivent développer leurs services et leurs technologies afin d'être en capacité de répondre à ce besoin.
- Développer la recherche thérapeutique (préclinique et phases I/II) en collaboration avec l'industrie pharmaceutique. Il est fondamental d'augmenter le nombre d'essais concernant des thérapies innovantes et des thérapeutiques plus classiques (molécules utilisées hors AMM ou n'ayant pas l'AMM). La fondation maladies rares permettra d'impliquer des partenaires industriels pour financer ce type d'essais.

Le projet de cohorte RaDiCo porté par le Pr Amselem vient de recevoir 10 millions d'euros dans la cadre du programme Santé et Biotechnologies. Le projet **RaDiCo** est une fédération des cohortes de patients atteints de maladies rares dont les activités seront centralisées à l'hôpital Trousseau. Cette cohorte concernera plus de 250 000 personnes. Elle permettra la sélection de données pour les études épidémiologiques et permettra d'assurer l'émergence des programmes de recherche. Fondamentale pour l'identification de gènes et de mécanismes à l'origine de nombreuses maladies humaines, elle est également indispensable pour le développement d'essais thérapeutiques. **(Page 46)**

Axe C : Amplifier les coopérations européennes et internationales (page 47)

- Partager l'expertise via les réseaux européens de référence
- Améliorer la capacité de mise en œuvre d'essais cliniques multinationaux
En évaluant le dispositif ECRIN pour tendre vers une optimisation, en mutualisant et en standardisant les tests diagnostics
- Structurer les coopérations européennes et internationales
En sécurisant la collecte et le maintien des collections d'échantillons biologiques, en accompagnant les centres de référence dans leurs recherches et en contribuant au financement et à la pérennisation du projet E-rare.

Dimension régionale : (annexe sur le suivi du plan)

Les attentes

Garantir la mise en œuvre des actions dans les schémas régionaux

Prévoir un référent MR dans les ARS

L'annexe du PNMR consacrée au suivi précise que l'ARS veillera à :

- identifier un interlocuteur notamment pour le chef de projet opérationnel de façon à garantir la qualité des échanges avec le niveau national, notamment sur la mise en place des différentes actions, le suivi des objectifs assignés aux structures, la coordination entre les secteurs sanitaire et médico-social ;

- apporter une réponse rapide et adaptée aux éventuelles difficultés liées à la mise en œuvre de ces actions sur le terrain, notamment sur les questions de prise en charge financière des soins où les relations avec le réseau des caisses primaires d'assurance maladie est primordial ;

- faciliter les échanges avec les centres de référence et les centres de compétence ou les autres professionnels de santé concernés.

Les ARS seront sensibilisées aux problèmes spécifiques de prise en charge ou d'articulation entre secteurs sanitaires et médico-sociaux que peuvent rencontrer les professionnels confrontés à des personnes atteintes de maladies rares. Ils veilleront, en lien avec les associations représentant les patients et les professionnels à y apporter, dans le cadre de leurs missions générales, les solutions adaptées.

Les ARS pourront s'inspirer d'expérience pilote telle que celle de la plateforme régionale d'information et d'orientation (PRIOR) dont l'objectif est d'accompagner dans leur parcours de soins les patients atteints de maladie rare, d'aider les familles et les patients et d'informer le monde professionnel médical et médico-social.

Pilotage et suivi du Plan(annexe sur le suivi du plan)

Le Comité de suivi et de prospective

Ce comité aura un rôle majeur d'aide à la décision stratégique. Il mettra en œuvre les mesures du plan et proposera, en cours d'exécution du plan, des évolutions si cela est nécessaire. Loin d'être figées, les actions pourront évoluer, ce qui nécessite qu'il soit rendu compte précisément de leur suivi à une instance ayant la possibilité de décider de telles évolutions.

L'Alliance sera membre du Comité et participera aux divers groupes de travail qui seront mis en place. La mise en œuvre des actions du plan et la réalisation des objectifs reposent largement sur la mobilisation des acteurs du comité pour aboutir à des résultats concrets. L'Alliance y sera très active.

Financement

Plan national 2011-2014	Axe A	Améliorer la qualité de la prise en charge du patient	30,4
	Axe B	Développer la recherche sur les maladies rares	51*
	Axe C	Amplifier les coopérations européennes et internationales	5
	Total		86,4 millions d'Euros

** Dont 10 millions d'Euros pour le projet RadiCo (dotation totale)*

Quelques précisions :

100 M€ restent affectés au financement des dispositifs du PNMR1 (il ne s'agit pas de crédits nouveau du PNMR2).

1 M€ iront à la Fondation Maladies rares

0.5 M€ affectés à la banque nationale de données maladies rares (ARC)

10 M€ par an dans le cadre de la programmation de l'ANR (agence nationale de la recherche) : enveloppe dont les maladies rares bénéficieront ainsi chaque année.

4.5 M€ pour ERA-NET