



PRESENTATION GENERALE DE L'ORGANISATION DES MALADIES RARES EN FRANCE



Journée Nationale FIMATHO – 21 Juin 2017

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

2017

2022?

En cours d'élaboration

**Une préconisation commune
HCSP/HCERES**



« 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)

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



4 axes de travail

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 VALLEE
CHU Lille- CRMR
malformations et maladies
congénitales du cervelet –
FSMR DefiScience
DGOS

Orientations provisoires

AXE 2 – DU DIAGNOSTIC A LA MEDECINE INDIVIDUALISEE

Réduire l'errance diagnostique, vers un diagnostic de précision pour chacun

❑ Médecine génomique

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.

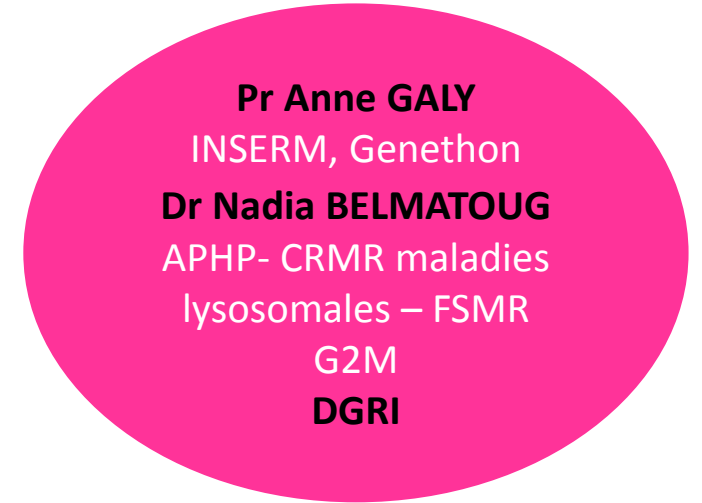
❑ Diagnostics préimplantatoire, prénatal, foetopathologie, élargissement du dépistage néonatal.

Pr H. DOLLFUS
HUS– FSMR Sensgene
Pr Gérard BREART
INSERM
Pr Damien SANLAVILLE
HCL Chef du service de
génétique
DGRI

Orientations provisoires

AXE 3 – INNOVER POUR TRAITER LES MALADIES RARES

- ❑ Promouvoir et structurer une recherche thérapeutique forte pour les MR
- ❑ Faire des FSMR l'instrument de coordination entre soins, recherche et valorisation de la recherche
- ❑ Faciliter l'accès aux traitements
 - Accélérer l'enregistrement (RTU, hors-AMM, commission de transparence,....)
 - Faciliter le remboursement (CCMEval., développement des phases IV,....)



Orientations provisoires

AXE 4 – INFORMATION, FORMATION, E-SANTE

❑ 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 MR

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, bioinformaticiens...)

❑ 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.

Ana RATH
ORPHANET
Anne-Sophie
LAPOINTE
Référénte France
Eurordis
DGOS

Orientations provisoires

European Reference Networks

Les ERN réunissent les professionnels de santé hautement spécialisés des différents Etats Membres de l'Union Européenne dans les domaines où l'expertise est rare = mise en commun.

23 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 »
- 229 centres sont associés comme membres de tous les ERNs

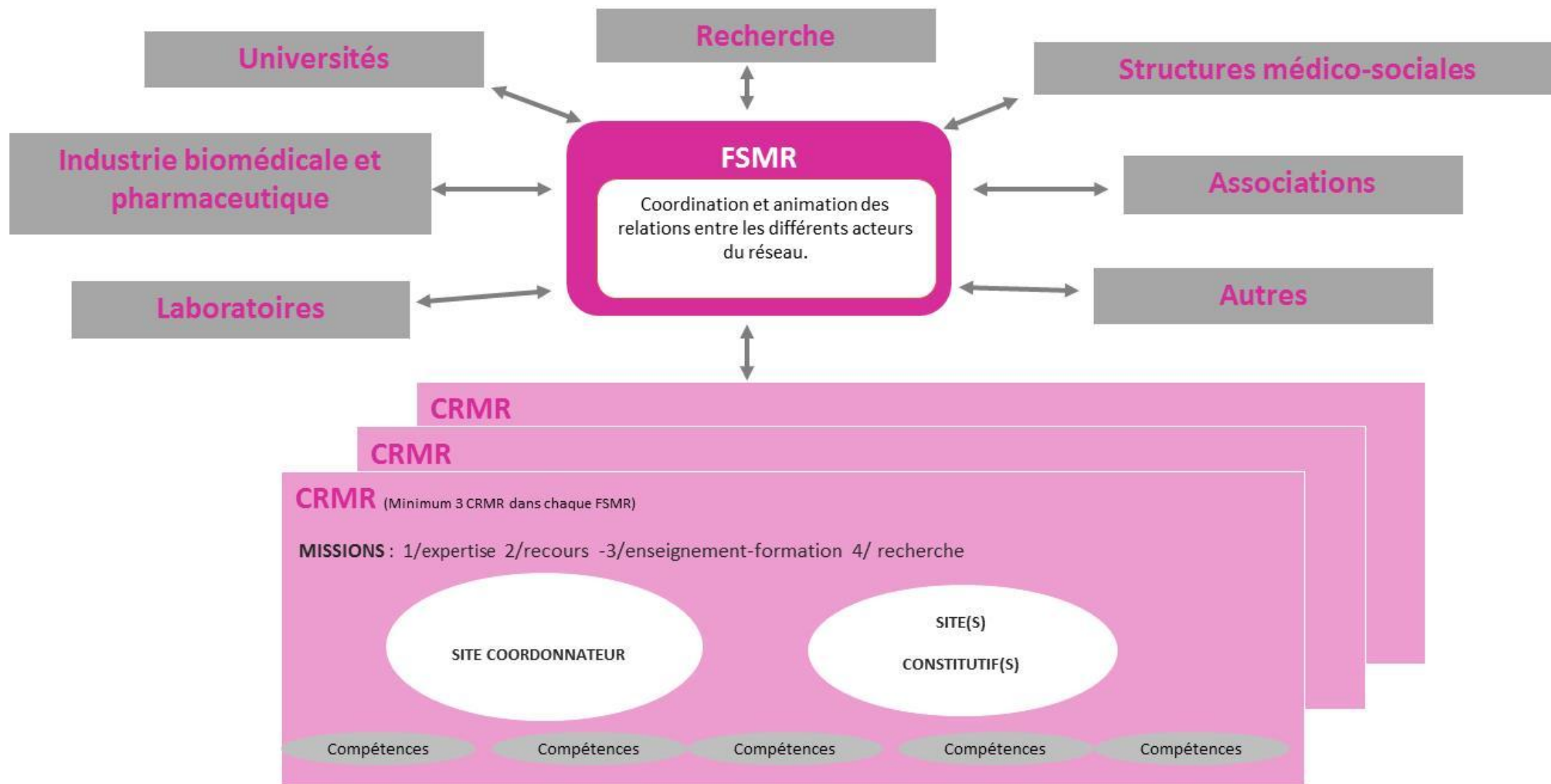
2 objectifs :

- ✓ 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.

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

ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN FRANCE



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.

LES CENTRES DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)

QU'EST CE QU'UN CRMR ?

Un Centre de Référence Maladies Rares (CRMR) est un « réseau » d'experts Maladies Rares pour un groupe de pathologies. Il regroupe des **compétences pluridisciplinaires hospitalières** organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées ayant une expertise avérée pour ces maladies dans **les domaines des soins, de la recherche, et de la formation.** Il intègre des **savoir-faire et des compétences pluri professionnelles dans les domaines paramédicaux et sociaux.**

C'est un réseau exerçant une attraction régionale, interrégionale, nationale, voir internationale, en fonction de la rareté de la maladie avec un **objectif d'équité en terme d'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge globale des personnes malades.**

Il est composé de :

- un site coordonnateur,
- le cas échéant, un ou plusieurs site(s) constitutif(s)
- plusieurs centres de compétences

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.

LES MISSIONS DES CENTRES DE RÉFÉRENCE (COORDONNATEUR & CONSTITUTIF):

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

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.

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

LES FINANCEMENTS MIG DES CRMR

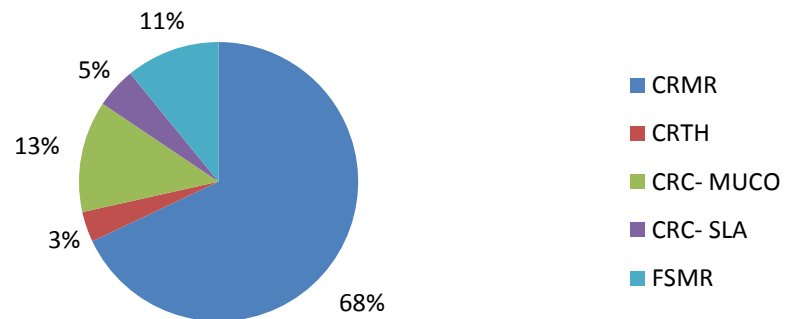
Un nouveau modèle de financement pour les CRMR labellisés en 2017.

Objectif : une juste allocation des ressources allouées dans le cadre de la MIG F04-CRMR en fonction du service rendu

Rappel : les CCMR sont partie intégrante des CRMR. Ils ne sont pas financés par le biais d'une MIG. Des perspectives seront présentées à 14h30.

La modélisation proposée a été élaborée par un groupe de travail pluri-professionnel à l'automne 2016.

Répartition MIG Maladies rares



Les MIG Maladies rares représentent 140M€ - la modélisation ici proposée concerne 70% de cette enveloppe.

LE FINANCEMENT DES MISIONS D'INTÉRÊT GÉNÉRAL (MIG) DES CENTRES DE RÉFÉRENCES MALADIES RARES

La MIG finance le coordination pour :

- ✓ la gouvernance du réseau,
- ✓ l'information et la communication interne et externe notamment avec les associations de malades ainsi que les correspondants professionnels (médecins de ville, médicaux-sociaux, éducateurs ou enseignants,...)
- ✓ la déclinaison opérationnelle par chaque CRMR des actions retenues du PNMR.
- ✓ l'activité de recours réalisée hors présence du patient lorsque celle-ci n'est pas financée par ailleurs (animation de RCP, élaboration et mise en œuvre des PNDS et tous guides de bonnes pratiques,...).

Les activités qui ne sont pas financées par la MIG :

- la prise en charge des malades telles que les consultations et hospitalisations, les prises en charges complémentaires (consultation de psychologue, kinésithérapeute, assistante sociale, conseil en génétique....),
- les séances d'éducation thérapeutique,
- les travaux de recherche,
- ...

LA MODELISATION DE LA MIG CRMR

Une part fixe



SOCLE : garantie pour le **fonctionnement minimum du CRMR** permettant une vision pluriannuelle

120000 € pour le site coordonnateur
100000 € pour les sites constitutifs

} **Sous réserve du
Nb de sites
de référence !**

PART MODULABLE : financement du travail de coordination
Attribuée au seul site coordonnateur, en fonction du nombre de sites constitutifs du CRMR (si >1 site constitutif)

Une part variable



Attribuée aux sites coordonnateurs et constitutifs, selon les **données d'activité** sur les items suivants :

- File active
- RCP
- Télémédecine
- Nombre heures enseignement (DPC)
- Nombre points SIGAPS
- Projets de recherche

Pondération de chacun de ces critères selon le quartile d'appartenance du site

Application à compter du 2^{ème} semestres 2017

(le 1^{er} trimestre ayant été financé à hauteur de 50% de la dotation 2016)

Les autres actions en cours

Nouvelle LABELLISATION des CRMR

Première action du 3ème Plan national sur les Maladies rares, l'appel à projets pour une nouvelle labellisation 2017-2022 des centres de référence maladies rares (CRMR) a été lancé en octobre 2016

L'instruction n° DGOS/SR/2016/323 du 25 octobre 2016 a défini le cadre de cet appel à projets.

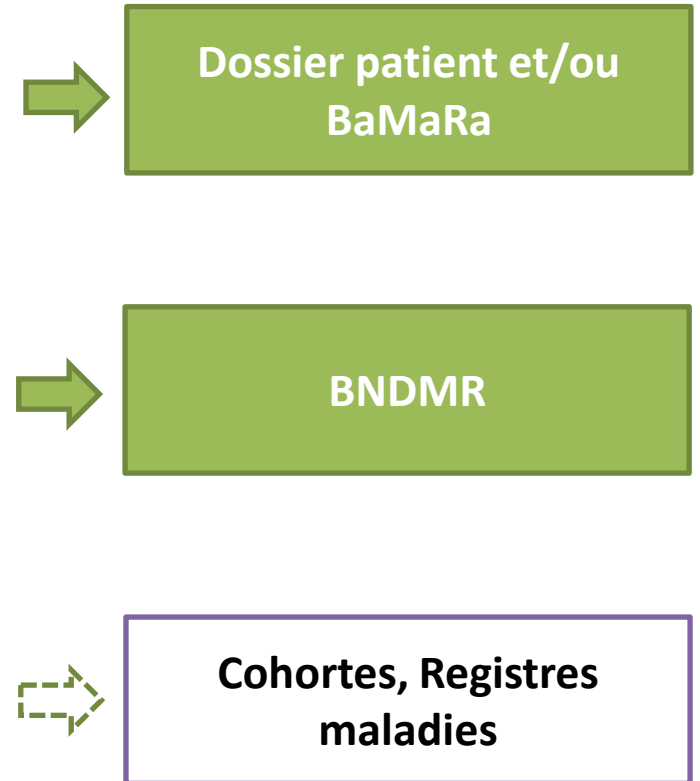
- ✓ **150 réseaux (CRMR) ont candidaté**, représentant **494 centres de référence** (sites coordonnateurs et sites constitutifs), ainsi que **1800 centres de compétences** rattachés (CCMR). Les dossiers ont été enregistrés et confiés à des trios d'experts en clinique, recherche et parcours de soins, avant d'être évalués par un jury indépendant.

Cette nouvelle labellisation 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).**

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.)



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 Soins 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

social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/

Actualités Grands dossiers Ministère Métiers et concours Professionnels Études et statistiques

Rechercher

Affaires sociales Prévention en santé Santé et environnement Soins et maladies Système de santé et médico-social

Accueil > Soins et maladies > Prises en charge spécialisées > Maladies rares

Maladies rares

21.11.16

maladies rares

Les maladies rares

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle atteint une personne sur 2 000. Toutes ensemble, les maladies rares touchent ainsi plus de 3 millions de personnes en France, constituant un enjeu majeur de santé publique. Le Ministère chargé de la santé, en coordination avec le secrétariat d'État chargé de l'enseignement supérieur et de la recherche, impulse une politique volontariste fondée sur la mobilisation de des professionnels santé/recherche et des associations de personnes

Dans cette rubrique

- Les maladies rares
- L'offre de soins
- Mieux vivre avec une maladie rare
- Appel à projets labellisation CRMR

2012 07/12/2016



Pour + d'info :

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