



# Le 3<sup>ème</sup> Plan national maladies rares



## Journée Maladies Rares et proximité *les difficultés liées à l'éloignement*

- Mieux informer et former afin de diagnostiquer plus rapidement ces malades***
- Mieux comprendre les problématiques dues à la rareté***
- Mieux repérer les parcours de vie les plus appropriés***
- Mieux vivre ensemble et apprendre de l'expérience de chacun***

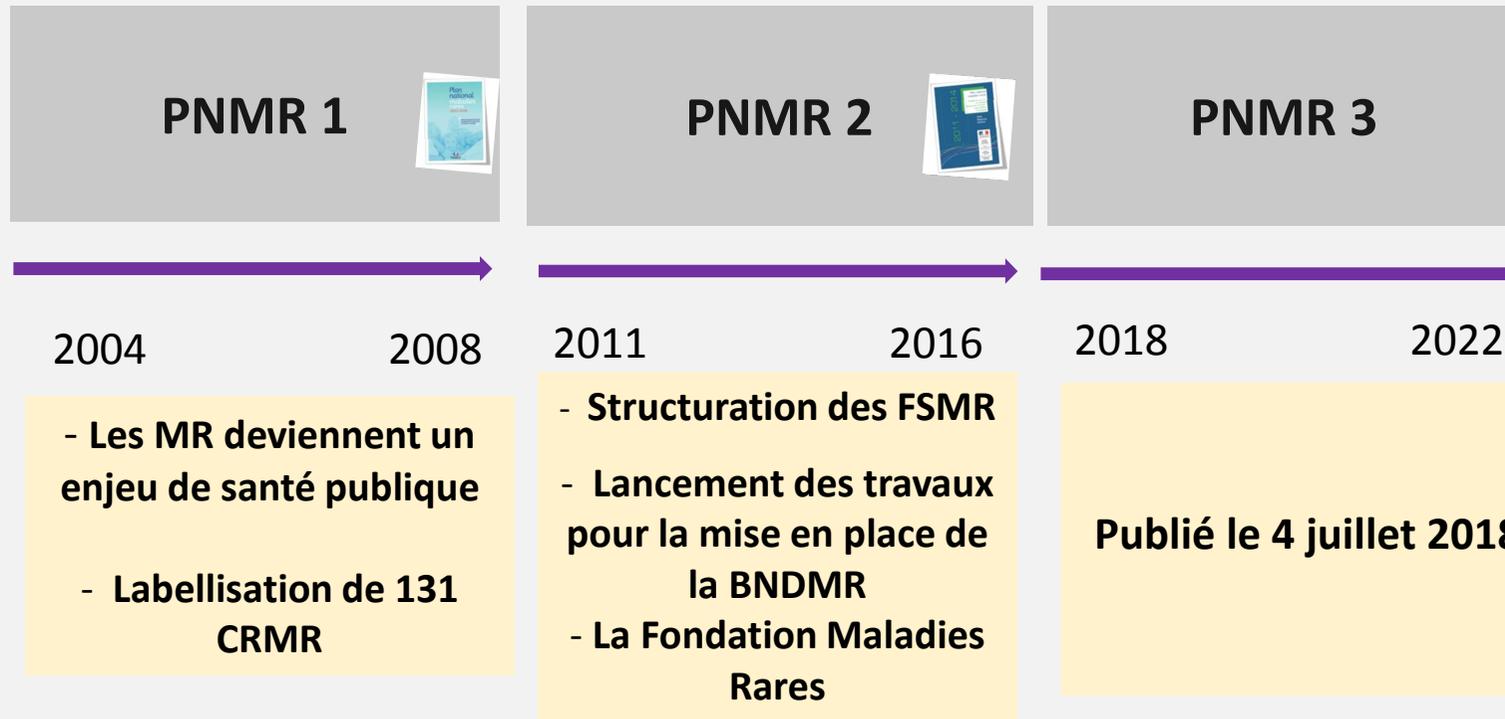
**Anne-Sophie Lapointe (PhD)**

Mission « Maladies rares » ,

Ministère des solidarités et de la santé - DGOS



# Chronologie des plans nationaux maladies rares



La mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels et des associations a permis la mise en place des PNMR

### Plans Nationaux

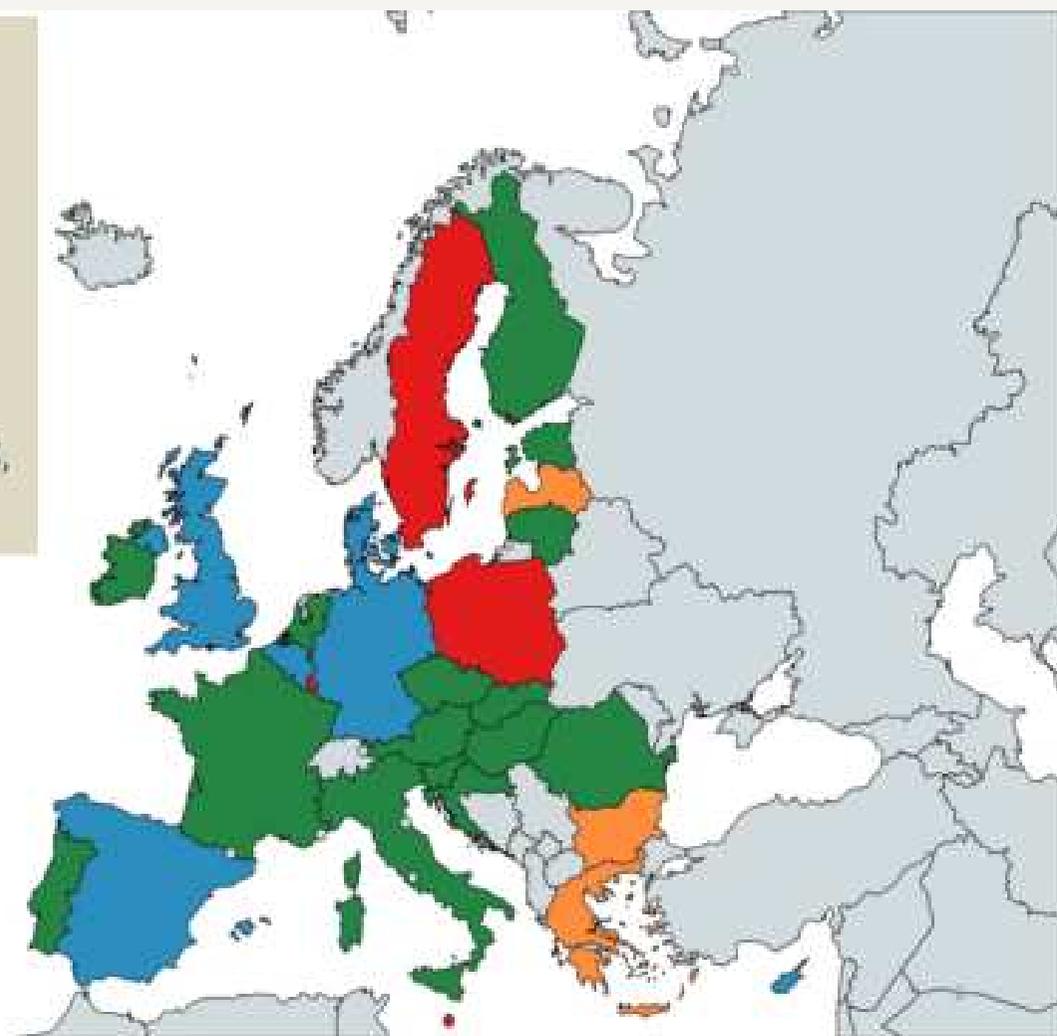
#### France : PNMR3 depuis le 04/07/2018

2017: 28/30 countries, dernier Luxembourg  
(28 EU + NO Ir CH) have NP/NS

- European reference networks (ERN)
- European programs  
(E-RARE, European Joint Program on Rare Diseases, Solve-RD, RD-Action)
- Infrastructures (Orphanet, BBMRI, EATRIS, ECRIN, ELIXIR)



State of the art in Europe : 2017





## Le maillage territorial des maladies rares : des ressources nationales et européennes



- **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** au sein de l'Alliance Maladies Rares .





## les maladies rares en chiffres : Pourquoi des enjeux de territorialité ?



<b>7000</b> maladies rares	<b>3200</b> gènes responsables de maladies rares identifiés	<b>20%</b> de maladies rares non génétiques	<b>350 millions</b> de malades souffrant de maladie rare à travers le monde et 3 millions en France
<b>75%</b> des malades sont des enfants	<b>50%</b> des malades sont sans diagnostic précis	<b>95%</b> des maladies rares n'ont pas de traitement curatif	<b>1/4</b> des personnes atteintes attendent 4 ans pour que le diagnostic soit envisagé
<b>1,5 an :</b> délai pour poser un diagnostic et plus de 5 ans pour 1/4 des personnes atteintes	<b>5</b> maladies dépistées en néonatal	<b>12%</b> des nouveaux médicaments sont des médicaments dits orphelins	<b>50%</b> des nouvelles thérapies génétiques s'appliquent aux maladies rares

- Informations rares et parcellaires
- Manque de données
- Méconnaissances des maladies
- Personnes malades et familles isolées
- Impasses de diagnostic, accès au NGS
- Harmonisation des pratiques
- Enjeux des formations
- Traitements rares
- Recherches cliniques complexes



## Un contexte national 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 Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR)**
- **L'Europe et les ERN : la place privilégiée de la France.**

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



*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*

## 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**

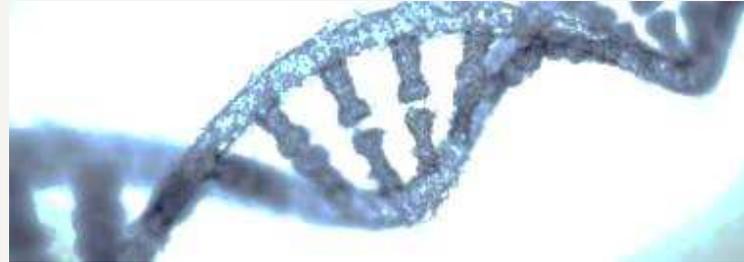
Partager l'innovation,  
un diagnostic et un traitement  
pour chacun

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.



A l'issue du PNMR3, toutes les personnes malades devront :

- ▶ **avoir un diagnostic précis** 1 an après la 1<sup>ère</sup> 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**.

*Pr David GENEVIÈVE (Conférence CARE Novembre 2018)*

*« L'iniquité territoriale pour l'offre maladies rares (accès aux soins, errance diagnostique, diagnostic) est une évidence. Il est temps de redonner de l'équité dans ce domaine, comme dans d'autres. »*

- 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, **faire**

**connaître la pédagogie du doute, « et si c'était une maladie rare ? »**

- Renforcer le rôle des **23 filières de santé** sur les enjeux du soin et la recherche;

**Prévalence des 6-8000 Maladies rares, épidémiologie + communication (BNDMR), diffusion de la nomenclature Orpha (OrphaCodes)**

- Préciser le positionnement et les missions d'autres **acteurs nationaux** des maladies rares.

**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....)**

## **Actions PNMR3**

Exemples pour réduire les inégalités territoriales

## Action 1.5

RCP – Cahier des charges et fonctionnalité, interopérabilité avec le Dossier Patient informatisé

*Recommandations de bonnes pratiques :  
favoriser l'équité, éviter la perte de temps et la multiplication des examens,  
organiser le partage des données, le rendu des résultats*

L'organisation de **RCP** maladies rares garantit une **prise en charge optimale et sécurisée** en consolidant le processus diagnostique.

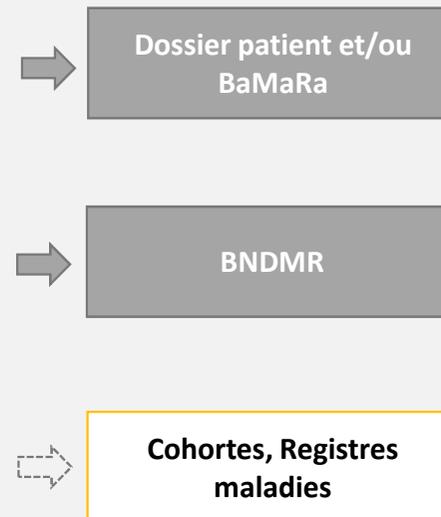
Elle doit permettre des prises de décisions collégiales, une traçabilité et une évaluation des pratiques et des actions pédagogiques auprès des professionnels de santé concourant au développement professionnel continu.

L'objectif à moyen terme est de **systematiser, en tant que bonne pratique**, la tenue de RCP pour la prise en charge des maladies rares à l'aune de l'expérience et des enseignements tirés de la cancérologie.

Dans ce contexte, l'objet de la démarche est de fournir des **spécifications techniques et opérationnelles** ainsi que des **lignes directrices nationales** aux filières de santé maladies rares et à leurs réseaux leur permettant d'identifier un ou des outils de RCP correspondant aux besoins de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares.

## 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.)



- **BAMARA/DPI : Applications opérationnelles de suivi de fiches MR par hôpital (120)**
  - Toutes les situations cliniques
  - Evolution des situations cliniques
  - Caractérisations à différents niveaux de granularité
  - Potentiellement beaucoup de thésaurus différents nécessaires ou recueils complémentaires ou texte libre
- **BNDMR : Base de donnée nationale pour la santé publique**
  - Statistiques nationales, multicentriques des cas suivant des critères d'inclusion

Le DPI est l'outil de travail au quotidien du professionnel de santé en établissement.  
L'intégration du volet maladies rares l'enrichit et facilite les échanges et le partage.

**Banque nationale de données maladies rares**

*Transmission du SDM-MR par MSSanté*



**Système d'information hospitalier**

**Dossier Patient Informatisé et Interopérable**



## Le Dossier Médical Partagé (DMP)

Le Dossier Médical Partagé (DMP) est un carnet organisé en 9 espaces GT pour intégrer des spécificités maladies rares dans le DMP (directives anticipées, urgence, ...)



Lien pour visualiser un tutoriel sur le DMP: <https://www.fai2r.org/tutoriel-dmp>

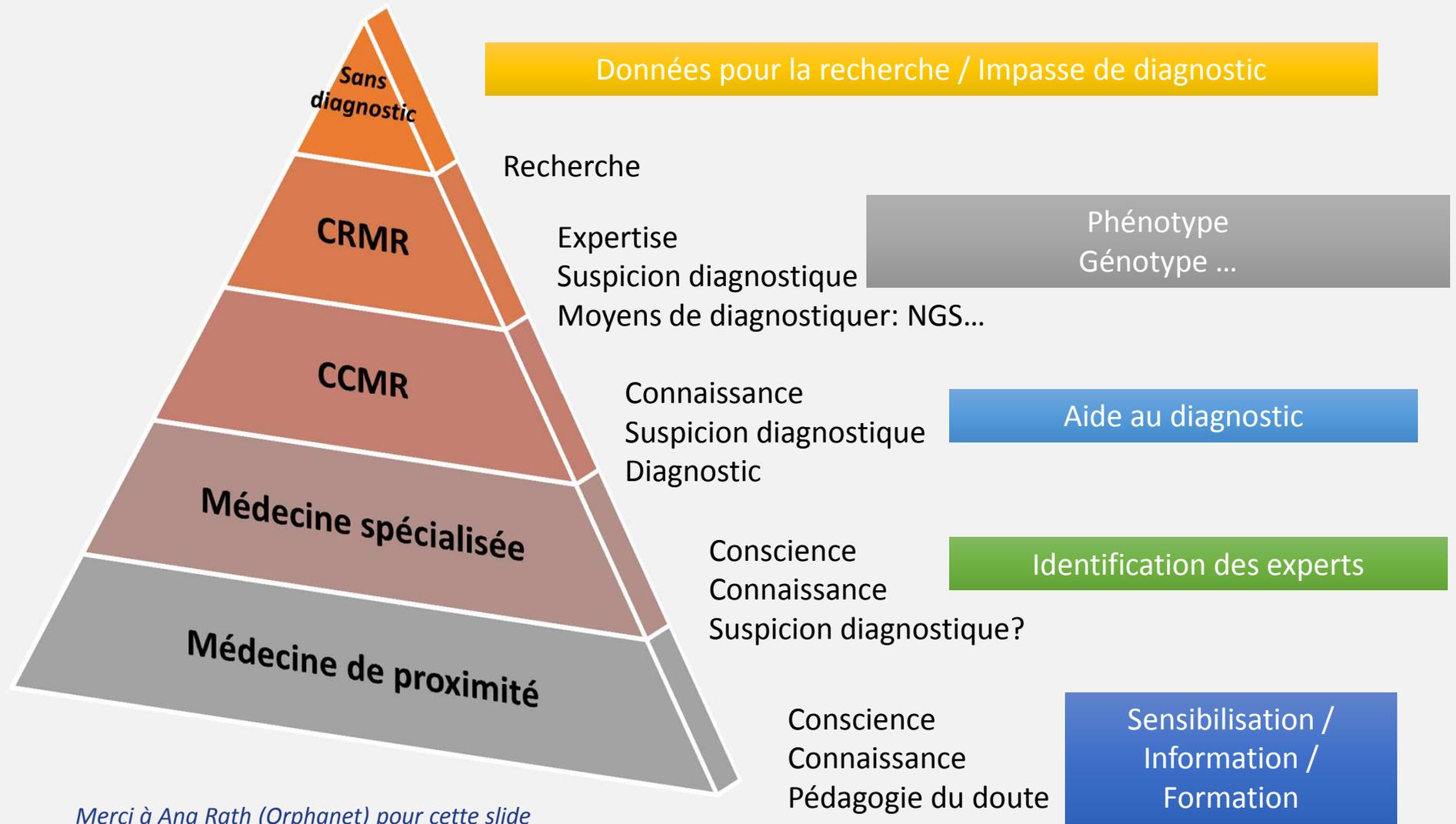
## **Action 1.7**

Registre national dynamique des personnes en  
impasse de diagnostic

*pré-pilote*

*Filnemus, BNDMR, AFM-Téléthon*

# La pyramide des maladies rares



Merci à Ana Rath (Orphanet) pour cette slide

# Base de connaissances



- Mettre ensemble les pièces du puzzle
  - Autour de la classification Orphanet des MR
- Fournir des données intégrées et réutilisables
  - Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO)
- Promouvoir l'interopérabilité
  - **Passerelle entre le soin et la recherche**

Merci à Ana Rath pour cette slide

Phénotype  
Génotype ...



orphadata

<b>Action n°1.7</b>	<b>Pilote : Mission Maladies Rares, Anne-Sophie Lapointe (DGOS)</b> <b>Co-pilote : Véronique Paquis, Anne Paoletti, Elisabeth Tournier-Lasserre (DGRI)</b>
<b>Date de début : 2018</b> <b>Date de fin : 2022</b>	<b>Acteurs associés :</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- BNDMR (Banque Nationale des Données Maladies Rares)</li><li>- FSMR (Filières de Santé Maladies Rares)</li><li>- CRMR (Centres de Référence Maladies Rares)</li><li>- PFMG (Plan France Médecine Génomique)</li><li>- ABM (Agence de Biomédecine)</li><li>- Alliance Maladies Rares</li></ul>

### ➤ Rappels :

- **Errance diagnostique** : période, durant laquelle la personne se trouve sans diagnostic pour expliquer sa symptomatologie ou en présence d'un diagnostic n'ayant pas fait sa preuve, tant sur l'explication des symptômes ressentis que sur l'efficacité du traitement instauré
- **Impasse diagnostique** : situation d'une personne ayant une symptomatologie qui se trouve sans diagnostic malgré une prise en charge médicale bien conduite selon l'état des connaissances actuelles

- Distinguer les **situations d'errance de diagnostic** avec **les situations d'impasse de diagnostic** ;
- Il est indispensable d'avoir des **recommandations de bonnes pratiques de diagnostic et des arbres décisionnels** pour chaque filière de santé maladies rares avec une harmonisation des définitions et des modalités d'examens qui doivent être pratiqués de façon identique
- L'errance intervient aussi quand le patient n'est pas orienté vers les centres de référence suffisamment tôt. Il s'agit plus **d'un défaut d'information** de la médecine de 1er niveau quant à la connaissance des réseaux maladies rares ;
- Il existe également **une problématique d'accès aux examens** de façon équitable sur tout le territoire national. Il s'agit alors d'une problématique liée à l'offre de soins, il faut alors bien s'assurer que tout patient de la file active sans diagnostic soit bien « up to date » et ainsi réinterroger de façon régulière les dossiers indéterminés (type 4 BNDMR) ;
- Cette action 1 .7 devrait permettre de dégager **des pré-indications pour l'orientation** vers les plateformes de médecine génomique

## Le contexte et les enjeux des consultations longues et complexes pour les maladies rares, la télémédecine ? Comment valoriser les acteurs de proximité ?

**Action 7.2 :** Valoriser les consultations qui nécessitent la mobilisation de nombreux professionnels (médecin, psychologues, assistantes sociales, conseillers en génétique, kinésithérapeutes,.....) et un temps consacré et parfois répétitif à l'annonce ou l'évolution du diagnostic, au suivi en cas d'impasse diagnostique, ou dans des moments charnière tels que la transition adolescent-adulte

**Définition :** « les consultations longues et complexes correspondent à la prise en charge dans le cadre de parcours de soins, de patients présentant une pathologie complexe ou instable ou à des situations cliniques comprenant un fort enjeu de santé publique »

**Action 7.5 :** Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé  
Créer un DMP enrichi pour tous les malades atteints de maladies rares, afin d'assurer la portabilité des données et faciliter l'e-parcours qui revêt une importance particulière pour les maladies rares.



Une interaction facilitée avec les professionnels de santé et une meilleure information

## FOCUS : L'ESPACE NUMÉRIQUE PATIENT

### ESPACE NUMÉRIQUE PATIENT



**VACCINS**

**Jules, 23 ans**  
vient s'installer dans le Nord de la France pour son travail : grâce à son Espace Numérique de santé, il identifie les médecins généralistes alentours. Le rendez-vous pris, le nouveau médecin traitant peut accéder à l'espace de Jules et retrouver son historique médical : antécédents de santé, allergies, résultats des derniers examens sanguins effectués, constantes de santé... Le nouveau médecin de Jules gagne un temps précieux dans la connaissance de son patient pour poser le bon diagnostic et prescrire la bonne prise en charge.

**Maria, 50 ans**  
Son espace numérique lui permet de préparer son dossier administratif avant son séjour à l'hôpital et de recevoir toutes les consignes utiles pour se préparer à ce séjour/son opération. Après son séjour, elle trouvera dans son espace numérique son compte rendu d'hospitalisation, qui sera également adressé à son médecin traitant.

**Noémie, 17 ans**  
dispose d'un espace privé pour obtenir des informations qui la concernent directement par exemple sur la sexualité, le sommeil, le sport ou encore les dangers liés à l'alcool ou au tabagisme.

## Action 7.5 : Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé



### Avenant 6 convention médicale (en l'état des interprétations) à

- **A compter de février 2019 : prise en charge des TLE pour les patients :**
  - ALD
  - Maladies rares
  - Zones sous-denses
  - Résidents ESMS
  - Détenus
- **TLE de 1<sup>er</sup> niveau : 4 par an par médecin par patient pas de nécessité de connaissance préalable**
- **TLE de 2<sup>nd</sup> niveau : 2 par an par médecin et par patient nécessité de connaissance préalable**
- Cumul possible
- Pas de dépassements d'honoraires
- Calendrier de déploiement défini avant fin 2020

## 4 enjeux principaux auxquels la réforme du financement doit donc répondre

- **FAVORISER**, avec la progression continue des maladies chroniques, le suivi au long cours des patients ;
- **ACCROITRE** globalement le niveau de qualité des prises en charge et, en particulier, améliorer la pertinence des soins en réduisant les soins inadéquats ou inutiles ;
- **MAINTENIR** la réactivité du système tout en responsabilisant les acteurs sur leurs pratiques ;
- **CRÉER** les conditions de la transformation de l'offre de santé pour répondre à des besoins par nature évolutifs, en prévoyant notamment d'expérimenter de nouveaux modèles d'organisation de manière permanente.

- Le développement des prises en charge ambulatoires au sein des établissements de santé est un **objectif prioritaire de nos politiques** avec la poursuite des actions d'ores et déjà engagées depuis plusieurs années sur la chirurgie ambulatoire et l'ouverture en juin dernier d'un nouveau chantier sur la médecine ambulatoire.
- Il existe des **attentes fortes des acteurs hospitaliers** sur ce sujet avec le souhait de disposer, dès la campagne 2019, de signaux tarifaires visibles incitant à s'engager plus franchement dans le virage ambulatoire.

**Axe 9 :** *Former les professionnels de sante a mieux identifier et prendre en charge les maladies rares*

**Action 10.6 :** *AAP Plateformes d'expertise*

Encourager les établissements de santé à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares pour renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements siège de plusieurs centres labellisés

- Améliorer la visibilité des centres labellisés maladies rares ;
- Soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique et la recherche ;
- Renforcer les liens, entre les centres et les associations de malades ;
- Favoriser l'implémentation de bases de données maladies rares ;
- Faciliter les actions médico-sociales dans les centres.

## 2 exemples : FAi2R & AnDDI-Rares

Formation des médecins,  
Quelles opportunités pour les maladies rares ?

- De nouveaux modes d'enseignement :
  - ❖ Les ECOS, Examen Clinique Objectif Structuré
    - ❖ Février 2019 : 40 étudiants à Lille pour FAi2R
  - ❖ Consultations simulées pour les internes de génétique médicale (DES 48)
    - ❖ Une centaine d'internes en génétique / an
- Des opportunités nationales et internationales

# FAi2R

Université de Lille, Faculté de Médecine Henri Warembourg

## **Atelier « Démarches Diagnostiques Complexes » : du symptôme fréquent à la maladie rare**

*Sébastien SANGES, Sandrine MORELL-DUBOIS, Eric HACHULLA*

---

### **Titre de la formation :**

**Orientation diagnostique devant un phénomène de Raynaud**

### **Public cible :**

- Etudiants en DFASM-1, DFASM-2 ou DFASM-3

### **Objectifs de la formation :**

A l'issue de cette formation, l'apprenant sera capable de colliger les données pertinentes d'interrogatoire et d'examen physique, et de prescrire les examens complémentaires de 1<sup>ère</sup> intention, permettant de :

- poser le diagnostic positif de phénomène de Raynaud
- distinguer le caractère primitif ou secondaire du phénomène de Raynaud
- orienter le diagnostic étiologique d'un phénomène de Raynaud d'allure secondaire



*Projet pédagogique*  
**Consultations simulées  
pour les internes de génétique  
médicale (DES 48)**

Sandra Mercier  
CHU de Nantes  
[sandra.mercier@chu-nantes.fr](mailto:sandra.mercier@chu-nantes.fr)

## 8 salles de simulation dédiées à la faculté de médecine de Nantes



Captation vidéo des consultations

Consultations suivies d'un **débriefing personnalisé** avec les comédiens puis d'un **débriefing de groupe** (rédacteurs des scénarii: médecin, conseillères, association de patients, psychologue et comédiens)



# EULAR online courses

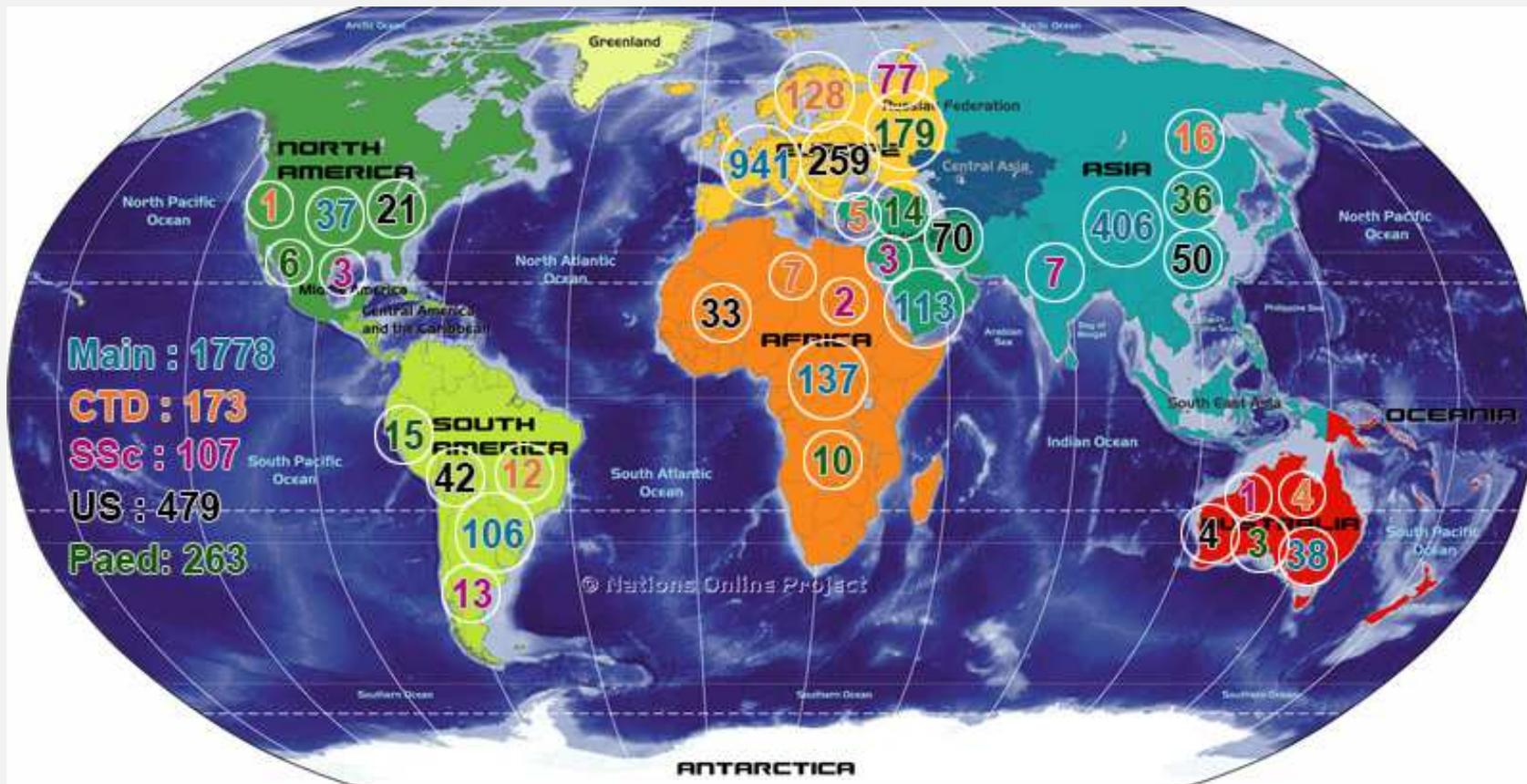
Eric Hachulla  
Gabriela Kluge  
coordinators



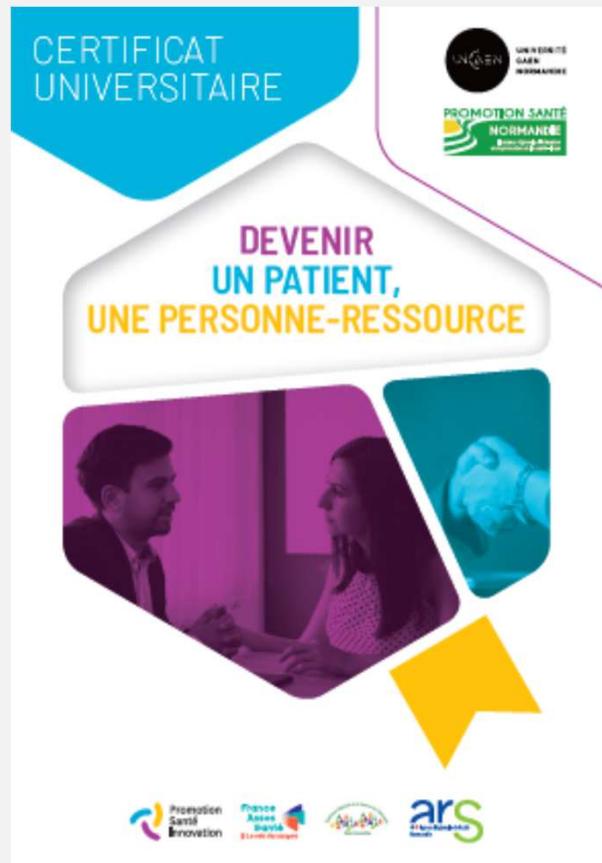


## EULAR On-Line Course

Participants by continents for the 5 courses



## Action 9.4 : Organiser ou participer à des formations, y compris qualifiantes, à destination des personnes malades (patients « experts »).



### CONTENU DE LA FORMATION

Cette formation est constituée de quatre unités d'enseignement en présentiel et d'une unité d'enseignement à distance :

#### Module #01 21h00

#### ÊTRE PATIENT/PERSONNE-RESSOURCE : DE QUOI PARLE-T-ON ? Évaluation

- Patient/personne ressource : rôles, missions et contextes de l'intervention.
- Introduction à la politique de santé et place des usagers dans la définition et le déploiement de la politique de santé.
- Éthique et regard critique.

#### Module #02 14h00

#### COMMENT ENVISAGER L'ACCOMPAGNEMENT COLLECTIF DES PERSONNES ? Évaluation

- La dynamique de groupe.
- La conception et l'animation de séances.
- L'utilisation d'outils d'intervention.

#### Module #03 14h00

#### COMMENT ENVISAGER L'ACCOMPAGNEMENT INDIVIDUEL DES PERSONNES ? Évaluation

- De la démarche à la posture éducative.
- La pratique de l'entretien.
- Introduction à l'entretien motivationnel.

#### Module #04 07h00

#### INTRODUCTION À L'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT Adriane

- Définition de l'éducation thérapeutique.
- Le contexte réglementaire et législatif.
- La conception de programme ETP.

#### Module #05 07h00

#### RETOUR D'EXPÉRIENCE Évaluation

- Évaluation des objectifs initiaux.
- La mobilisation de compétences acquises.
- Les évolutions dans la pratique.
- Les perspectives.

## Plateformes d'expertise : AAP

- Exemple en Occitanie : [www.reseau-maladies-rares.fr](http://www.reseau-maladies-rares.fr)
- un réseau de santé régional chargé de :
  - ✓ Faire le lien entre la ville et l'hôpital ;
  - ✓ Standardiser et hiérarchiser l'information donnée
  - ✓ Un médecin régulateur maladies rares est présent dans le réseau de santé afin d'aider le premier recours à orienter le patient dans le bon CRMR / CCMR via un guichet unique. Il sera également en relation avec les plateformes territoriales d'appui (PTA) en cours de mise en place. Un réseau spécifique existe depuis 2009 pour les maladies rares.

---

MERCI

---

Anne-Sophie Lapointe  
*Mission Maladies Rares*