PNMR3 : les grandes lignes

Implication des Filières de Santé Maladies Rares

BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Un plan qui s'inscrit dans la stratégie de transformation du système de santé

Un plan qui s une chronologie et une déploieme

Nécessité d'un 3ème plan pour poursuivre les efforts engagés, permettre la mobilisation de tous les acteurs, mobiliser des financements fléchés. « La gouvernance devra être adaptée aux enjeux (…) Les pilotages stratégique et opérationnel des plans cancer peuvent, de ce point de vue, constituer une référence

« il apparait nécessaire de poursuivre une politique ambitieuse pour l'amélioration de la prise en charge des maladies rares en France »

Evaluation HCSP/HCERES
Préconisation commune

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

2018 — 2022

Labellisation 2017-2022 des CRMR et CCMR

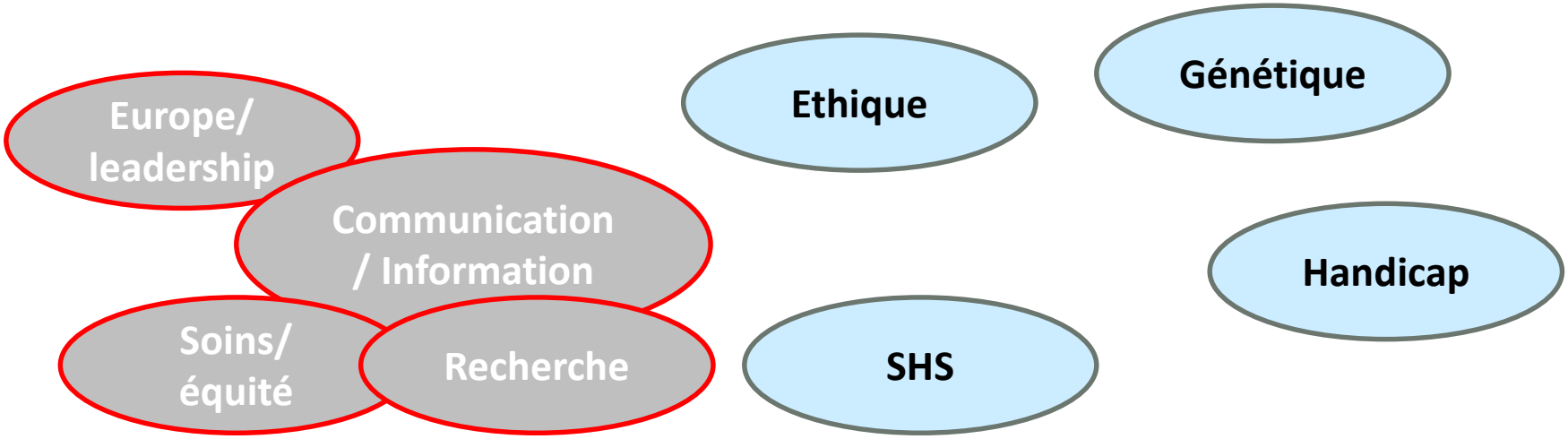
Publié le 4 juillet 2018

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

Un plan qui s'inscrit dans un contexte particulièrement favorable

- La **stratégie nationale de santé** 2018-2022
- La révision de **la loi de bioéthique**
- Les **filières de santé maladies rares** : un atout pour le parcours de soins et pour la recherche
- La **nouvelle labellisation des centres de référence**
- Le développement croissant d'une **médecine personnalisée** : apport du Plan Médecine France Génomique 2025 et du Plan Cancer 3
- La Banque nationale de données maladies rares (**BNDMR**) : une opportunité
- **L'Europe** : place privilégiée de la France au sein des ERN et EJP

Un plan qui consolide les sujets transversaux déjà mis en place



et aussi ….

- Valorisation
- Méthodologie d'évaluation
- Mesures d'impact

« Un plan Maladies Rares au service de la personne malade et sa famille »
Filières de Santé maladies Rares : socle du PNMR3

Un plan pour « Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour

maladies rares

5 ambitions …

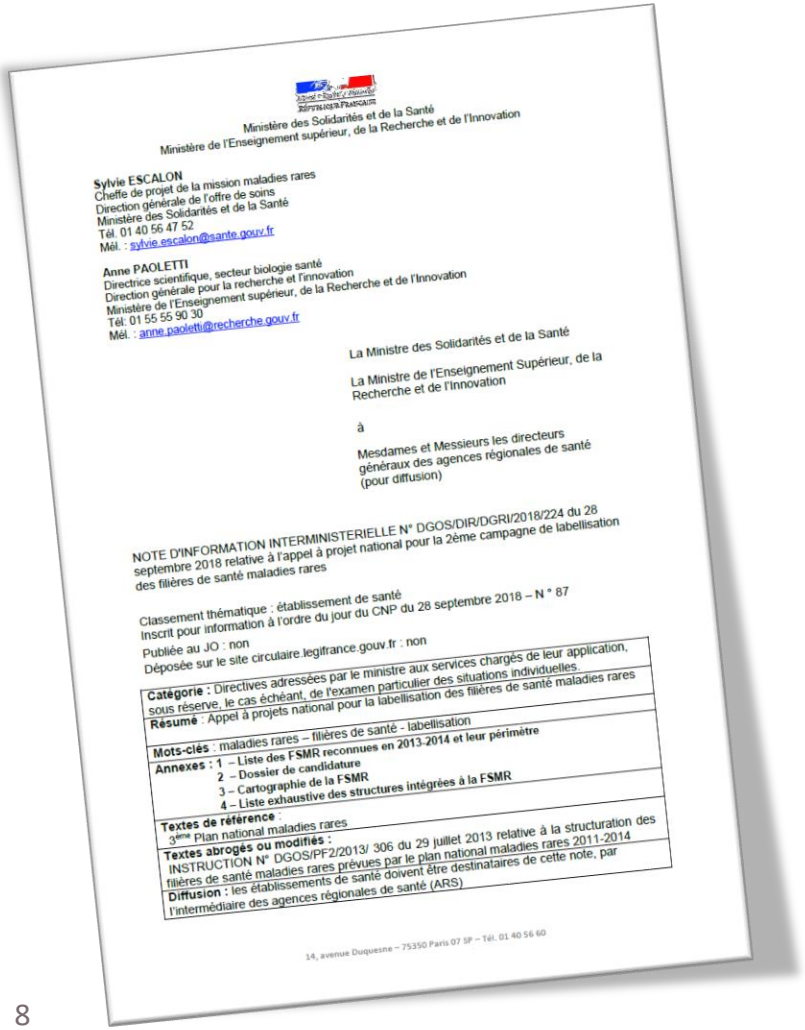
- Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des malades
- Innover pour un traitement de qualité
- Favoriser un diagnostic rapide pour chacun
- Informer – Former
- Moderniser les organisations et les financements

Un plan décliné en 11 axes de travail et 55 mesures

- 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
- **Renforcer le rôle des filières sur les enjeux du soin et la recherche**
- Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

Une place centrale pour les Filières

Axe 10 du PNMR3 prévoit une nouvelle désignation pour la période 2018-2022 des filières de santé maladies rares (FSMR)



Ministère des Solidarités et de la Santé
Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation

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 :
3ème 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)

14, avenue Duquesne – 75350 Paris 07 SP – Tél. 01 40 56 60

…avec des missions :

-qui s'étoffent

-un positionnement recherche +++

Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares :

- Augmenter la visibilité des structures de prise en charge pour les personnes malades, leur entourage et les professionnels ;
- Favoriser la production de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) par les centres de référence et leur apporter le soutien méthodologique nécessaire ;
- S'assurer de la participation des CRMR au recensement des personnes malades en impasse diagnostique et participer à la constitution d'un registre dynamique des impasses diagnostiques organisé par la Banque de données maladies rares (BNDMR) ;
- Veiller à la formalisation des réseaux de diagnostic moléculaire incluant centres de référence, laboratoires de diagnostic en partenariat avec les plateformes du Plan France médecine génomique 2025 et identifier les lacunes et les difficultés rencontrées pour le diagnostic moléculaire des pathologies dont elle est responsable;
- Mettre à disposition un annuaire actualisé des services et laboratoires diagnostiques impliqués dans le diagnostic et la prise en charge des maladies rares de la FSMR ;
- Réunir les informations et mettre à disposition les traitements d'intérêt par FSMR (autorisation de mise sur le marché (AMM), hors AMM justifié, recommandation temporaire d'utilisation (RTU), autorisation temporaire d'utilisation (ATU) de cohorte et nominative…) ;
- Elaborer ou participer aux études médico-économiques concernant l'arrivée de nouveaux outils diagnostiques, traitements et/ou dispositifs médicaux ;
- Porter ou encourager des actions visant à dynamiser la transition enfant-adulte et plus largement visant à fluidifier le parcours de soins des personnes malades (annonce diagnostique, urgences, …) et diffuser pour évaluation la méthode du patient traceur ;
- Porter ou encourager l'autonomisation des personnes malades et de leur entourage, à travers notamment le soutien à l'éducation thérapeutique ;
- Contribuer à organiser une couverture de l'ensemble du territoire et un accès équitable à l'expertise, notamment en Outre-mer ; les FSMR se mobilisent pour faciliter dans leurs centres la tenue de réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) ;
- Etablir des liens avec le secteur social, médico-social et l'Education nationale au bénéfice des personnes malades et de leur entourage ;
- Contribuer aux échanges avec les autorités de santé (directions d'administrations centrales, Haute autorité de santé, …).

Favoriser la recherche sur les maladies rares :

- Proposer des objectifs de recherche et d'innovation thérapeutique au sein de la FSMR et en inter-FSMR ;
- Concevoir et faciliter la mise en place des projets de recherche collaboratifs au sein de la FSMR et en inter-FSMR et aider les acteurs de la FSMR à rechercher des financements nationaux et européens ;
- Favoriser l'émergence d'études pilotes en recherche translationnelle au sein de la FSMR et en inter-FSMR ;
- Faciliter les connections entre les équipes de recherche, les CRMR et les laboratoires de diagnostics de la FSMR pour assurer un continuum entre recherche fondamentale et clinique ;
- Assurer la diffusion des principaux appels à projets aux centres de référence, notamment via son site internet, et aider à coordonner les réponses entre unités de recherche, centres de référence et autres partenaires ;
- Favoriser le développement de contrats avec l'industrie;
- Veiller à la qualité et à l'interopérabilité des bases de données des acteurs au sein des FSMR, en conformité avec (i) la réglementation européenne sur les données de santé GDPR (General Data Protection Regulation), (ii) l'initiative GoFAIR (findable, accessible, interoperable, reusable data) soutenue par la France et (iii) le référentiel de sécurité en cas d'appariements avec le système national des données de santé (SNDS) ;
- Soutenir les CRMR dans leurs interactions avec les délégations à la recherche clinique et à l'innovation (DRCI) et les Centres d'investigations Cliniques (CIC) pour les aspects méthodologiques et éthico-réglementaires, pour l'assurance qualité, pour la création de cohortes, de registres et bio--banques et la mise en œuvre de projets de recherche clinique;
- ·Aider à la préparation et à la gestion des projets maladies rares selon les standards internationaux (rôle des FSMR, de la structure nationale d'appui pour les bases de données, de F-CRIN), en lien avec les structures d'appui à la recherche (CIC, DRCI, notamment) ;
- Aider à la préparation et à la gestion des projets maladies rares selon les standards internationaux (rôle des FSMR, de la structure nationale d'appui pour les bases de données, de F-CRIN), en lien avec les DRCI ;
- Assurer une information sur les technologies et traitements innovants :
- Poursuivre l'élaboration des standards inter-FSMR, inter-réseaux européens de référence, reposant sur l'utilisation d'une nomenclature unique des maladies rares (code Orpha) établie en collaboration avec Orphanet et partagées au sein des réseaux européens de référence.

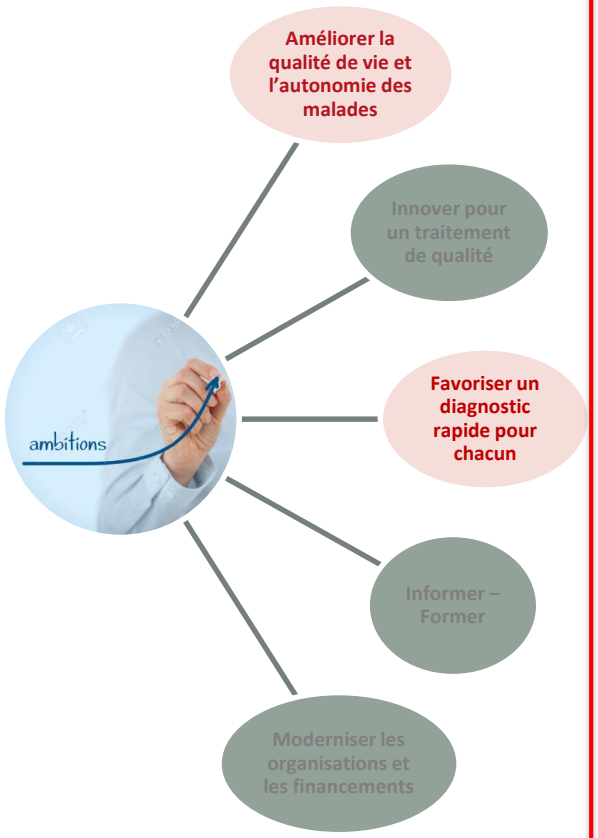
Développer les volets européen et international :

- Soutenir la création de consortia pour la soumission de projets collaboratifs aux appels à projets européens et internationaux en s'appuyant sur les opérateurs et organismes de recherche ;
- Veiller à la cohérence des actions des FSMR avec les réseaux européens de référence correspondants ;
- Appuyer les coordonnateurs français de réseaux européens de référence.

Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les maladies rares :

- Développer l'information relative aux maladies rares à destination des personnes malades, des médecins traitants mais aussi, en inter-FSMR et du grand public.
- Organiser ou participer à des enseignements universitaires et à des formations éligibles au développement professionnel continu (DPC) ou enseignements post-universitaires (EPU), en particulier via des outils numériques, tels que le e-learning.
- Organiser ou participer à des formations, y compris qualifiantes, à destination des personnes malades (patients « experts »).

Synthèse des missions FSMR et pour BRAIN-TEAM



Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans les maladies rares :

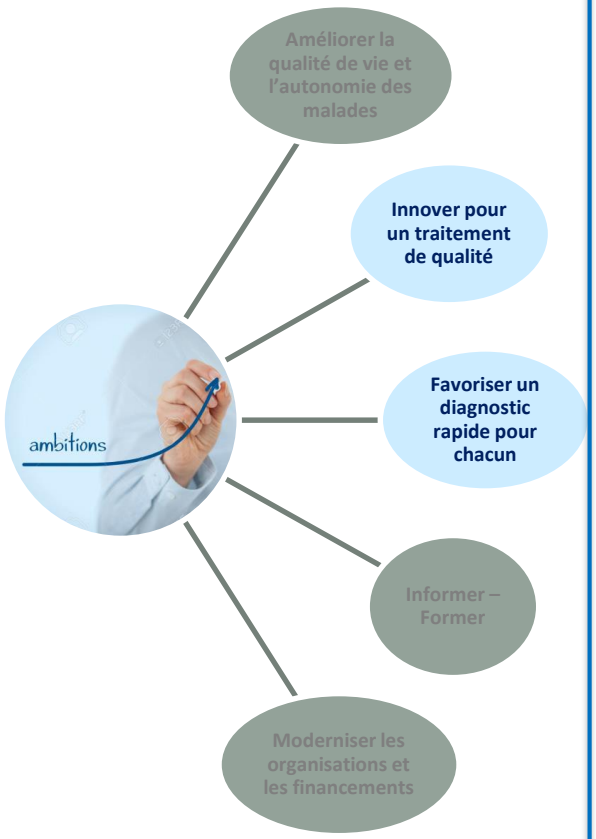
- ✓ Augmenter la visibilité des structures de prise en charge pour les personnes malades, leur entourage et les professionnels ;
- ✓ Favoriser la production de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) par les centres de référence et leur apporter le soutien méthodologique nécessaire ;
- ✓ S'assurer de la participation des CRMR au recensement des personnes malades en impasse diagnostique et participer à la constitution d'un registre dynamique des impasses diagnostiques organisé par la Banque de données maladies rares (BNDMR) ;
- ✓ Veiller à la formalisation des réseaux de diagnostic moléculaire incluant centres de référence, laboratoires de diagnostic en partenariat avec les plateformes du Plan France médecine génomique 2025 et identifier les lacunes et les difficultés rencontrées pour le diagnostic moléculaire des pathologies dont elle est responsable;
- ✓ Mettre à disposition un annuaire actualisé des services et laboratoires diagnostiques impliqués dans le diagnostic et la prise en charge des maladies rares de la FSMR ;
- Réunir les informations et mettre à disposition les traitements d'intérêt par FSMR (autorisation de mise sur le marché (AMM), hors AMM justifié, recommandation temporaire d'utilisation (RTU), autorisation temporaire d'utilisation (ATU) de cohorte et nominative…) ;
- ? Elaborer ou participer aux études médico-économiques concernant l'arrivée de nouveaux outils diagnostiques, traitements et/ou dispositifs médicaux ;
- ✓ Porter ou encourager des actions visant à dynamiser la transition enfant-adulte et plus largement visant à fluidifier le parcours de soins des personnes malades (annonce diagnostique, urgences, …) et diffuser pour évaluation la méthode du patient traceur ;
- ✓ Porter ou encourager l'autonomisation des personnes malades et de leur entourage, à travers notamment le soutien à l'éducation thérapeutique ;
- ✓ Contribuer à organiser une couverture de l'ensemble du territoire et un accès équitable à l'expertise, notamment en Outre-mer ; les FSMR se mobilisent pour faciliter dans leurs centres la tenue de réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) ;
- ✓ Etablir des liens avec le secteur social, médico-social et l'Education nationale au bénéfice des personnes malades et de leur entourage ;
- ✓ Contribuer aux échanges avec les autorités de santé (directions d'administrations centrales, Haute autorité de santé, …).

10/12 actions
déjà en cours

2 actions
à mettre en place

action à proposer ?

Synthèse des missions FSMR et pour BRAIN-TEAM



Favoriser la recherche sur les maladies rares :

- Proposer des objectifs de recherche et d'innovation thérapeutique au sein de la FSMR et en inter-FSMR ;
- Concevoir et faciliter la mise en place des projets de recherche collaboratifs au sein de la FSMR et en inter-FSMR et aider les acteurs de la FSMR à rechercher des financements nationaux et européens ;
- Favoriser l'émergence d'études pilotes en recherche translationnelle au sein de la FSMR et en inter-FSMR ;
- Faciliter les connections entre les équipes de recherche, les CRMR et les laboratoires de diagnostics de la FSMR pour assurer un continuum entre recherche fondamentale et clinique ;

✓ - Assurer la diffusion des principaux appels à projets aux centres de référence, notamment via son site internet, et aider à coordonner les réponses entre unités de recherche, centres de référence et autres partenaires ;

- Favoriser le développement de contrats avec l'industrie;
- Veiller à la qualité et à l'interopérabilité des bases de données des acteurs au sein des FSMR, en conformité avec (i) la réglementation européenne sur les données de santé GDPR (General Data Protection Regulation), (ii) l'initiative GoFAIR (findable, accessible, interoperable, reusable data) soutenue par la France et (iii) le référentiel de sécurité en cas d'appariements avec le système national des données de santé (SNDS) ;

? - Soutenir les CRMR dans leurs interactions avec les délégations à la recherche clinique et à l'innovation (DRCI) et les Centres d'investigations Cliniques (CIC) pour les aspects méthodologiques et éthico-réglementaires, pour l'assurance qualité, pour la création de cohortes, de registres et bio--banques et la mise en œuvre de projets de recherche clinique;

? - Aider à la préparation et à la gestion des projets maladies rares selon les standards internationaux (rôle des FSMR, de la structure nationale d'appui pour les bases de données, de F-CRIN), en lien avec les structures d'appui à la recherche (CIC, DRCI, notamment) ;

? - Aider à la préparation et à la gestion des projets maladies rares selon les standards internationaux (rôle des FSMR, de la structure nationale d'appui pour les bases de données, de F-CRIN), en lien avec les DRCI ;

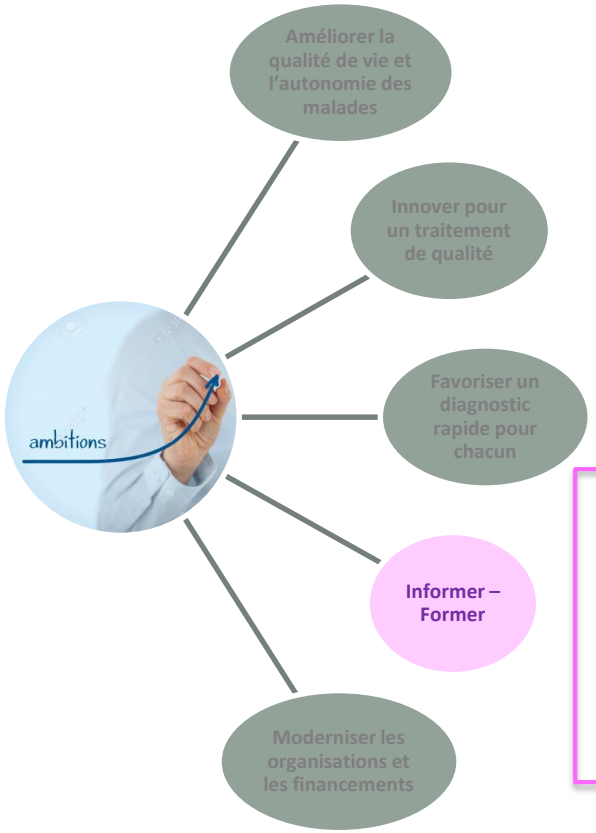
- Assurer une information sur les technologies et traitements innovants :

✓ - Poursuivre l'élaboration des standards inter-FSMR, inter-réseaux européens de référence, reposant sur l'utilisation d'une nomenclature unique des maladies rares (code Orpha) établie en collaboration avec Orphanet et partagées au sein des réseaux européens de référence.

2/11 actions
déjà menées

actions
à mettre en place

Synthèse des missions FSMR et pour BRAIN-TEAM



Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les maladies rares :

✓ - Développer l'information relative aux maladies rares à destination des personnes malades, des médecins traitants mais aussi, en inter-FSMR et du grand public.

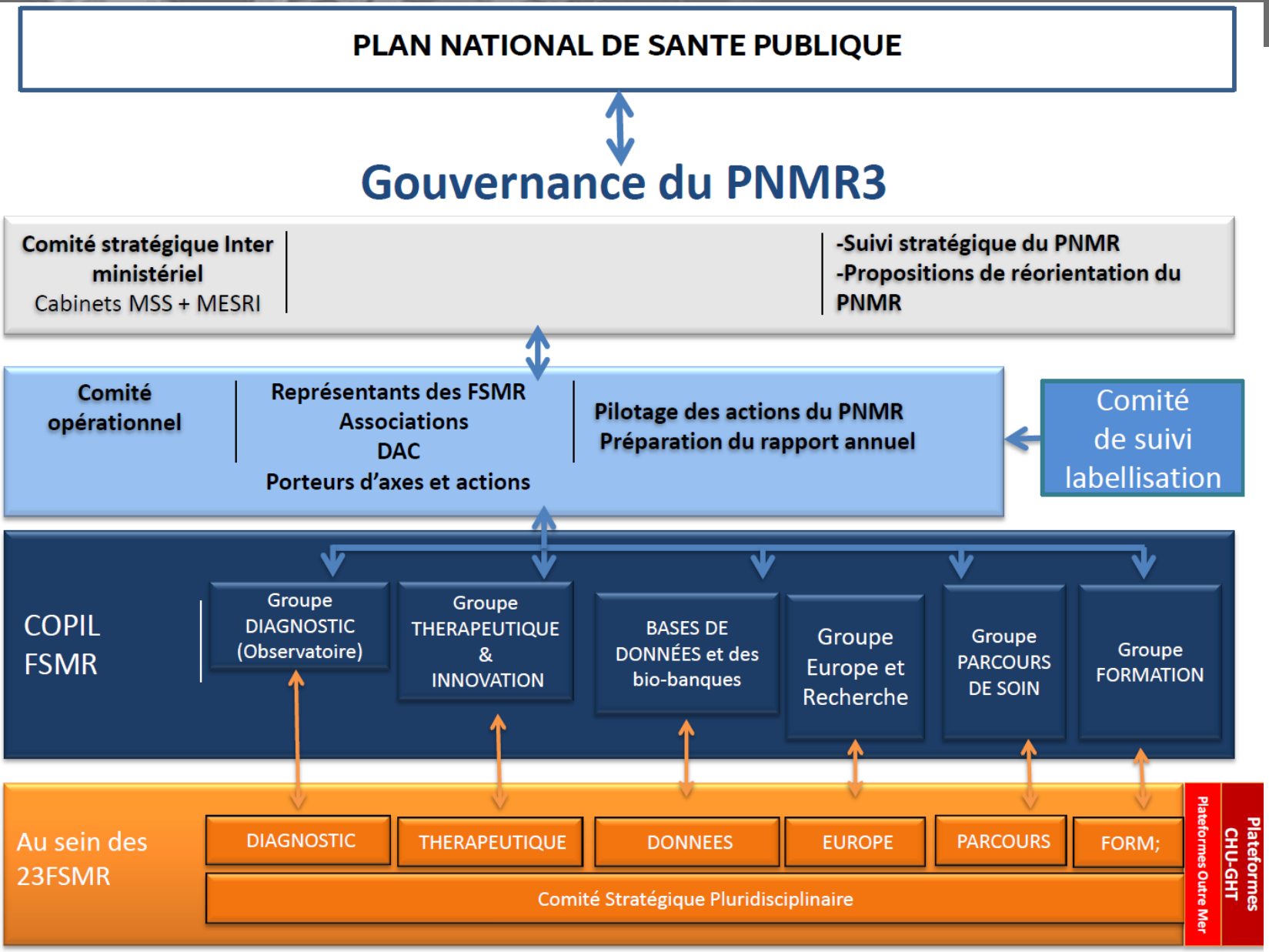
✓ - Organiser ou participer à des enseignements universitaires et à des formations éligibles au développement professionnel continu (DPC) ou enseignements post-universitaires (EPU), en particulier via des outils numériques, tels que le e-learning.

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

actions
déjà menées

action
à mettre en place

Gouvernance du PNMR3



Financement des CRMR

Points de repères

BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Financement des CRMR : synthèse des évènements

- **Volonté Anne Chevrier *vs* DAF établissements CRMR**
- **Courrier FSMR à Agnès BUZYN 22/12/17:** cosignature 10 CRMR BRAIN-TEAM
- **16 associations BRAIN-TEAM** (3 collectifs)
- **Publications presse nationale : L'Express** 24/02/2018, **radios, presse régionale, communiqué de presse FSMR, actions diverses filières…**

Intervention Agnès Buzyn Sénat 14 mars : *« Cette situation concerne un petit nombre de centres ; j'ai demandé qu'on me fasse remonter les difficultés que ceux-ci connaîtraient, au cas par cas. »*

Action inter-FSMR : Etat des lieux national et remontées à Mme la Ministre (mai 2018)

Délégation FSMR reçue par Hervé le Marec (juillet 2018) : dialogue de gestion avec les DAF

Attitude commune pour BRAIN-TEAM (aout 2018) : non validation des rapports d'activités CRMR

Délégation FSMR sera reçue par Valérie MAZEAU-WOYNAR (14/11/2018)

☞différentiel entre le budget MIG mis à disposition par la DGOS pour chaque CRMR et le budget attribué pour utilisation par son établissement à chaque CRMR
☞ l'utilisation des crédits

La situation des CRMR BRAIN-TEAM

« Les missions ambitieuses attribuées par le PNMR3 aux FSMR, ne pourront pas être menées à bien si les CRMR ne peuvent pas fonctionner »

Synthèse CRMR BRAIN-TEAM : 20 réponses / 30 CRMR

- 35% (7/20) dotations en baisse (AP-HP)
- 75% (15/20) ne disposent pas des fonds (dont 37% totalement ou incomplètement)
- 65% problèmes/impossibilité de recrutement pour assurer leurs missions

<u>Conclusion</u> :

Disparité AP-HP / Province
Difficulté générale de mise à disposition des fonds
Difficultés partagées de recrutement