

# Un diagnostic pour chacun

## 2016



## Un comité de pilotage dédié composé de professionnels et représentants de patients

➤ **FILNEMUS** : Jean Pouget, Annamaria Molon, Emmanuelle Salort-Campana, J-Andoni Urtizbera, Jean-Christophe Antoine

### ➤ **Associations de patients**

**AFM-Téléthon** : Christian Cottet, Carole André, Paloma Moreno-Elgard, Sandrine Segovia-Kueny, Claire Bourget

**Alliance Française des Associations Nerf Périphérique**: Jean-François Plançon

**AMMI**: Françoise Tissot

➤ **Coordonnateurs Centres de Référence** : David Adams, Shahram Attarian, Bruno Eymard, Guilhem Solé, Véronique Paquis et Arnold Munnich

➤ **Génétiens** : Mireille Cossée, Martin Krahn, Philippe Latour, France Leturcq, Nicolas Levy, Judith Melki,

# PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2018-2022

---

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



**maladies rares**



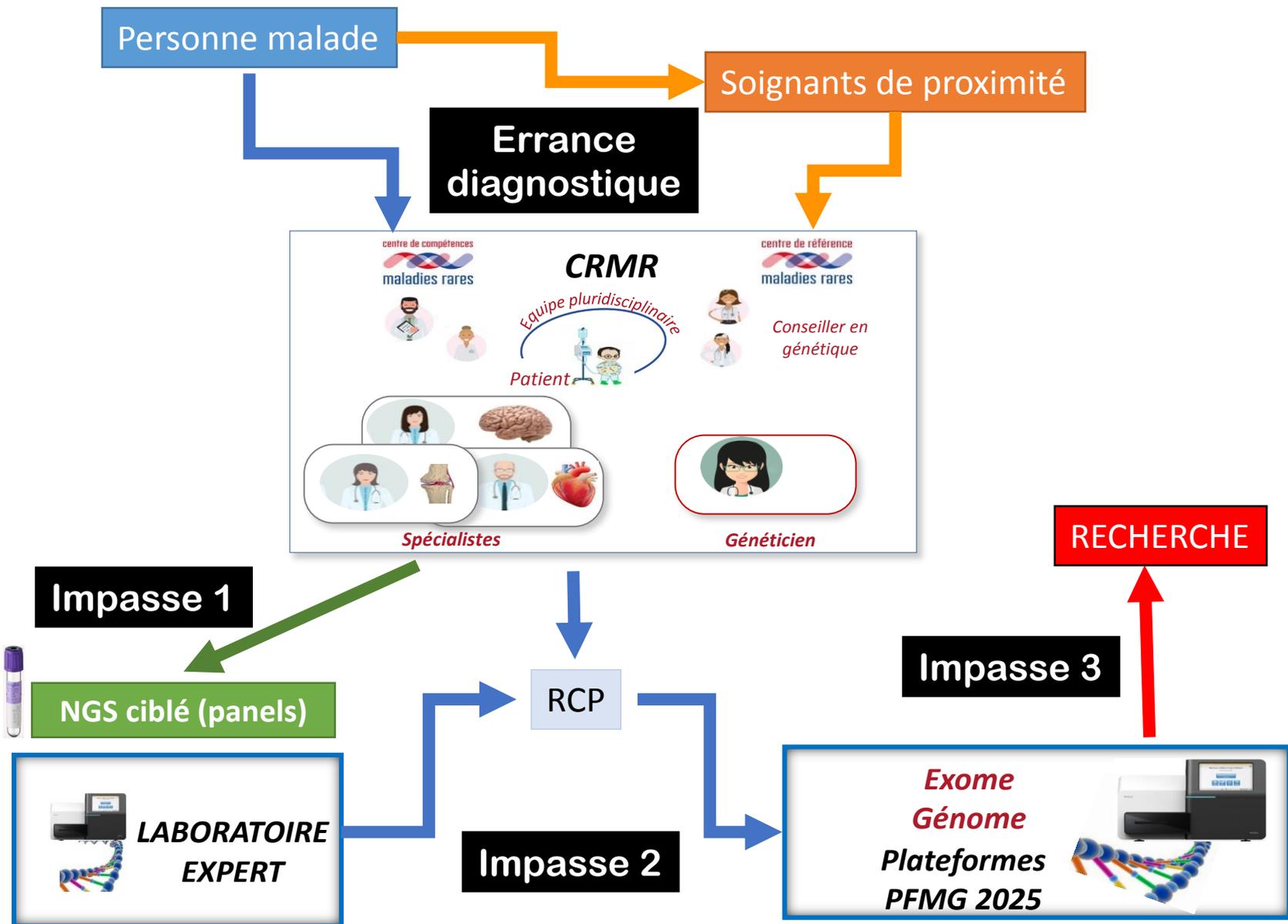
*Liberté • Égalité • Fraternité*

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE  
DES SOLIDARITÉS  
ET DE LA SANTÉ

MINISTÈRE  
DE L'ENSEIGNEMENT  
SUPÉRIEUR,  
DE LA RECHERCHE  
ET DE L'INNOVATION

- **Axe 1 : Réduire l'errance et l'impasse diagnostique.**
- Axe 2 : Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces.
- Axe 3 : Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements.
- Axe 4 : Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares.
- Axe 5 : Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares.
- Axe 6 : Favoriser l'émergence de l'innovation et l'accès à l'innovation.
- Axe 7 : Améliorer le parcours de soins.
- Axe 8 : Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants.
- Axe 9 : Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares.
- Axe 10 : Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin et de la recherche.
- Axe 11 : Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares.



<p><b>Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES</b></p>	<p><b>Action 1.1 :</b> Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les CRMR</p>	<p><b>2018</b></p>
	<p><b>Action 1.2 :</b> Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique</p>	<p><b>2018</b></p>
	<p><b>Action 1.3 :</b> Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025</p>	<p><b>2018</b></p>
	<p><b>Action 1.4 :</b> Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières</p>	<p><b>2018-2019</b></p>
	<p><b>Action 1.5 :</b> Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires</p>	<p><b>2018-2019</b></p>
	<p><b>Action 1.6 :</b> Structurer les activités de foetopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR</p>	<p><b>2019</b></p>
	<p><b>Action 1.7 :</b> Confier aux CRMR avec l'appui des FSMR la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR</p>	<p><b>2018-2019</b></p>

## **Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR**

Le réexamen des dossiers des personnes malades est nécessaire au fur et à mesure de l'évolution des connaissances et des technologies. Il permettra de réduire les pertes de chance en termes de prise en charge. Il est particulièrement important au plan diagnostique.

Il conviendra de :

- Construire un registre national interopérable en s'appuyant sur les données de la BNDMR pour les personnes identifiées « sans diagnostic » dans le set minimal de données ;
- Favoriser la réalisation de travaux de recherche : ce registre aidera à la réalisation de travaux de recherche sur les impasses diagnostiques. Il sera associé chaque fois que possible à des bio-banques déjà constituées (recensées par les FSMR) ou le cas échéant à de nouvelles bio-banques en fonction des besoins identifiés ;
- Confier à l'observatoire du diagnostic (cf action 1.4) la production d'un bilan annuel des données colligées et des travaux réalisés à partir de ce registre.

## Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières

- Les FSMR contribueront à la mise en place de cet observatoire qui se déploiera à deux niveaux opérationnels :
  - au sein des comités multidisciplinaires de chaque FSMR
  - au travers d'un groupe transversal dépendant du comité de pilotage (COPIL) des FSMR

Il visera à s'assurer d'une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques dans la prise en charge des personnes en s'appuyant sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique.
- Il permettra de produire des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France en s'appuyant sur la banque nationale de données maladies rares (BNDMR).
- Il devra interagir avec les instances du PFMG 2025 et y être représenté.

## **Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique 2025**

Il conviendra de :

- **Définir et mettre en place un dispositif d'accès encadré** aux plateformes nationales du PFMG 2025 pour le diagnostic des maladies rares en s'appuyant sur la mesure 6 de ce plan
- **Mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP)** d'amont et d'aval du séquençage à très haut débit, en impliquant directement les CRMR et les laboratoires de génétique moléculaire.