
PNMR3 FILNEMUS

SUJETS D'ACTUALITÉS
NATIONAUX MALADIES RARES

Anne-Sophie Lapointe, Mission Maladies Rares, DGOS

4 décembre 2019



LES PLANS NATIONAUX

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

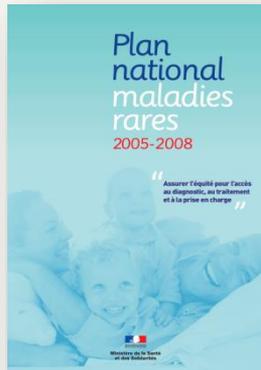


PNMR 1



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



2018 2022

Un diagnostic pour et un traitement pour chacun



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 .



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.*



PLAN NATIONAL
MALADIES RARES
2018-2022

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



maladies rares



Le PNMR 3 :

→ 55 actions s'étendant sur 5 ans

- 23 actions en cours pour la DGOS
- 10 actions en cours pour la DGRI
- 8 actions en cours pour la DGS
- 5 actions en cours pour la DGCS
- 7 actions en lien avec la loi de Bioéthique à lancer
- 2 actions pilotées par AVIESAN à amorcer (actions 11.3 et 11.4)

- **GT Diagnostique et GT PNMR3-PFMG 2025** : ANDDI-RARES, **FILNEMUS**, MARIH, FIREENDO
- **GT Parcours de soin** :
 - *GT ETP* : FAI2R, MUCO-CFTR, G2M, FAVA-MULTI
 - *GT DMP-MR* : DEFISCIENCE, NEUROSPHINX, FILSLAN, **FILNEMUS**, G2M, FAI2R
 - *GT AAP PF expertise* : G2M, RESPIFIL, OSCAR
 - *GT AAP Outre-mer* : **FILNEMUS**, FAVA-MULTI, MCGRE

- *GT Formation* : ANDDI-RARES, SENSGENE, **FILNEMUS**, FIMATHO, MARIH, DEFISCIENCE, FIMARAD
- *GT Bases de données* : 23 FSMR, 1^{ère} réunion le 1^{er} octobre
+
- *GT Remodelage de Piramig*
- *GT Financements des FSMR*
- *GT médicament DGS et DSS, Axe 4* : TETECOUCO, FIMARAD, FAI2R, **FILNEMUS**
- *GT DGRI, AVIESAN*, choix des FSMR à partir de la liste envoyée par les filières sur les thématiques recherche et bases de données : BRAINTEAM, OSCAR, DEFISCIENCE, MARIH, **FILNEMUS**, FAI2R

- Rappel de l'Appel à projet : création de 4 plateformes de coordination en outre-mer. Action 7.4 du PNMR 3. Délégation de 100K€/an et par plateforme
- Dossier porté par un établissement de santé avec une lettre d'intention d'un médecin volontaire pour être le référent de la plateforme. Lequel doit être soutenu par la communauté médicale locale.
- La plateforme se veut **un guichet unique d'accueil et d'orientation des patients**. Doit organiser un réseau de soins autour des maladies rares. Faciliter les actions médico sociales. **Faire le lien avec les filières non présentes sur le territoire. Faciliter l'accès aux experts locaux et de métropole, via télé médecine etc.**
- Calendrier:
 - Note d'information publiée le 30 juillet 2019
 - **Jury le 14 octobre** → crédit : 3^{ième} circulaire budgétaire **2019** (décembre)
- 4 candidatures déposées : **CHU de la Martinique, CHU de la Guadeloupe, CHU de la Réunion, CH de Cayenne**

- PNMR 3 (action 7.3) : ***faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique du patient et amplifier la réalisation, l'actualisation et la diffusion à l'échelle nationale de programmes d'ETP pour les maladies rares.***
- Modalités de l'AAP :
 - 3 types de programmes ETP éligibles : nouveaux programmes, programmes à actualiser, programmes à décliner dans d'autres régions
 - AAP en 3 phases : déclaration d'intention (phase 1), travail de référencement des compétences à acquérir pour le programme ETP choisi à transmettre à la DGOS (phase 2 à 6 mois), réalisation d'un rapport d'activité sur chacun des programmes validés et dispensés aux patients et aux aidants (phase 3 à 24 mois)
- Calendrier:
 - Note d'information publiée le 20 août 2019
 - Retour des candidatures classées par les filières : 10 octobre
- **139 dossiers reçus, en provenance de 23 filières**
- Jury le 16 octobre 2019 : FILNEMUS : 10 dossiers acceptés sur les 10 présentés

Prendre l'air	actualisation	Dr J. ROPARS	Brest
Programme EMU	nouveau	Dr B. ACKET	Toulouse
A.G.I.R.	nouveau	Dr C. DELLECI	Bordeaux
Mieux vivre avec une maladie neuromusculaire	nouveau	Dr V. TROMMSDORFF	Sud Réunion
Projet d'éducation thérapeutique des affections dysimmunitaires de la jonction neuro-musculaire et du muscle	nouveau	Dr AM GRAPPERON	Marseille
Neuropathies Périphériques Inflammatoires	nouveau	Dr A. CREANGE	Mondor
ETP DM1	nouveau	Dr Y. PEREON	Nantes
Education thérapeutique des patients atteints de la Myasthénie auto-immune	nouveau	Dr A. NADAJ- PAKLEZA	Strasbourg
Guide Parcours Santé (GPS-MNM)	actualisation	Dr G. BASSEZ	Salpêtrière
Comment mieux vivre avec une Myasthénie	actualisation	Dr E. LAGRANGE	Grenoble

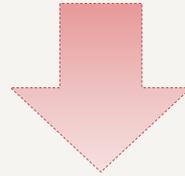
- PNMR 3 (action 10.6) : *mise en place de plateformes d'expertise maladies rares dans les établissements de santé abritant des CRMR et CCMR.*
- **Pour un soutien direct aux patients, aidants, équipes professionnelles et associations. Permettant un partage d'expertise, la mise en place de formations, d'actions médico sociales, la mutualisation des connaissances et des compétences, un rôle de coordination sur un territoire de proximité pour la personne malade et ses aidants.**
- Modalités: plateformes intégrées dans un ou plusieurs centres hospitaliers (seuil de 6 centres de référence requis).
- 2 vagues successives pour un total de 20 plateformes financées sur la période du plan:
- Calendrier:
 - Note d'information publiée le 7 août 2019
 - Retour des candidatures classées par les filières : 10 octobre
- **16 dossiers reçus, en provenance de 10 régions de France (ARA, Bourgogne-FrancheComté, Bretagne, Centre, Hauts de France, Ile de France (3/5), Nouvelle Aquitaine (1/2), Occitanie (2), Paca, Pays de Loire)**
- Jury le 17 octobre 2019 : 10 plateformes d'expertise maladies rares retenues

Actions du PNMR3 en lien avec le PFMG :

Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

Action 1.1 : Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les CRMR	2018
Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique	2018
Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025	2018
Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières	2018-2019
Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires	2018-2019
Action 1.6 : Structurer les activités de fœtopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR	2019
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	2018-2019

Avoir un **diagnostic précis** les conséquences positives sur la vie du patient :



- Diminuer le risque d'aggravation de la maladie
- Réduire la multiplicité des consultations
- Faciliter les démarches administratives (MDPH,...)
- Mettre en place une prise en charge encore mieux adaptée (kiné, alimentation...)
- Accélérer l'accès au conseil génétique
- Avoir davantage d'opportunités d'accès à la recherche, aux essais cliniques ou à des traitements

Objectifs de la mise en œuvre du recueil de données sur l'errance et l'impasse diagnostiques (action 1.7 du PNMR3) : T1

- Abonder l'observatoire du diagnostic avec des éléments précis sur le nombre de patients concernés et leur « distance » au diagnostic;
- Standardiser au niveau national, par filière, une collecte de données homogènes pour les patients sans diagnostic, permettant de :
 - Détecter au niveau national des patients sans diagnostic présentant des **tableaux similaires** ;
 - Définir des algorithmes d'alerte pour les patients qui n'ont pas été vus depuis (1 an) et pour lesquels un retour en vue d'une nouvelle exploration aurait de bonnes chances de **gagner un diagnostic / diminuer les pertes de chances**.
- Faciliter l'inclusion des patients qui pourront être recrutés dans le cadre du programme français de recherche sur les impasses diagnostiques (action 5.4 du PNMR3).

Objectif :

- Recueillir les **initiatives existantes** au sein des filières
- Evaluer la proportion de patients concernés par l'absence de diagnostic
- Trouver des **solutions** pour l'extension / adaptation du pilote à toutes les filières

Périmètre :

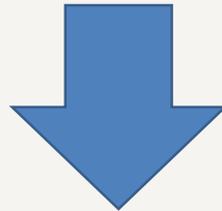
- Echanges réguliers** entre la BNDMR et l'interlocuteur identifié sur cette thématique au sein de chaque filière
- Questionnaire** en amont du COPIL FSMR de juillet
- Une **réunion en présentiel** inter-filière le 1^{er} octobre au ministère de la santé

Conclusions attendues :

- Etat des lieux par filière
- Transversalité et adaptabilité des solutions envisagées

Avez-vous travaillé sur une définition spécifique à votre filière des critères d'assertion du diagnostic (en cours / probable / confirmé / indéterminé) ?

- Travail en cours dans la plupart des filières
- Définitions souvent basées sur la méthode de confirmation du diagnostic
- Cohérentes avec les définitions proposées par la BNDMR
- Différence faite entre diagnostic clinique (ou primaire) et diagnostic étiologique
- Différences possibles entre centres d'une même filière :



Homogénéisation des parcours de diagnostic via les AAP PNDS

- PNMR 3 (action 7.4) : *mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge, notamment en amplifiant la production de **protocoles nationaux de diagnostics et de soins** (PNDS). En 2019 : 71 PNDS publiés sur le site de la HAS et 134 en cours d'écriture.*
- Objectif du plan : 100 PNDS supplémentaires/an
- Calendrier:
 - Note d'information publiée le 11 mars 2019
 - Jury le 28 août 2019 → 2^{ième} circulaire budgétaire (décembre). 2,5M€/an sur la durée du plan.
- **187 projets PNDS déposés : 178 projets retenus. 150 nouveaux PNDS + 28 PNDS à actualiser. Financement sur 2 ans (2019 et 2021). 2^{ième} AAP 2020 avec financement sur deux ans (2020-2022).**
- Retour des filières sur le fléchage des crédits : fléchage sur 71 CRMR porteurs, 11 filières et 23 établissements

INTITULE PNDS	CRMRR porteur	Etablissement du CRMRR
Maladies mitochondriales apparentées au MELAS	Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CALISSON)	CHU Nice
Syndrome de Guillan-Baré	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	AP-HM
Dystrophie musculaire oculopharyngée	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	CHU Bordeaux
Neuropathie Amyloïde Familiale	Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)	AP-HP Bicêtre
Syndrome myasthénique congénitaux	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	AP-HP Trousseau
Dystrophie musculaire de Becker	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	CHU Bordeaux
Glyconégose de type III	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	AP-HP Raymond Poincaré
Atrophie Optique Autosomique Dominante OPA1	Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CARAMMEL)	CHU Angers
Arthrogryposes multiples congénitales	Centre de référence des maladies neuromusculaires	CHU Grenoble Alpes

○ Faisabilité opérationnelle d'un recueil complémentaire sur les sans diagnostics, par filière :

un recueil complémentaire pour les patients sans diagnostic est faisable (le pré-pilote FILNEMUS l'a démontré avec un recrutement de 100% des 750 patients prévus) mais requiert d'importantes ressources.

○ Items d'intérêt au sein du Set de Données Minimum :

l'examen détaillé des items relatifs au diagnostic dans le Set de Données Minimum a fait ressortir qu'il est d'ores et déjà possible, sur la base de ces items, de décrire les patients de manière poussée (via notamment la terminologie HPO) et le renforcement de son codage permettrait d'atteindre en grande partie l'objectif fixé.

○ Importance du parcours de soins avant l'accès aux CRMR :

cette question est centrale puisque l'accès au diagnostic est largement supérieur une fois l'arrivée dans les centres. La médecine de ville et les associations de patients (au travers des « compagnons » de l'Alliance ou des « référents parcours de soins » de l'AFM) jouent à cet égard un rôle déterminant.

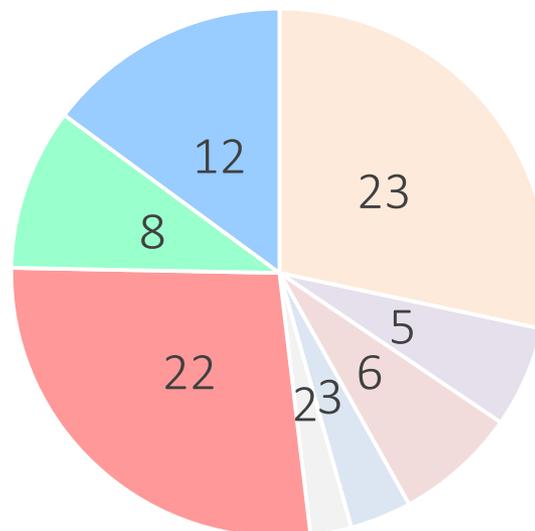
Points en cours pour les FSMR

- Confier à l'observatoire du diagnostic (Action 1.4) : la production d'un bilan annuel des données colligées et des travaux réalisés à partir de ces bases de données sans diagnostic issu des recueils complémentaires « sans diagnostic » de chaque filière ou d'un travail sur le SDM-MR ;
- RCP Nationales (*interopérables avec la e-prescription*) (Action 1.5)
 - Recueils sans diagnostic (Action 1.7)
- GT « PNMR3-PFMG » diagnostic mis en place le 10 septembre 2019 : Vice-pdts du PNMR3, 2 Filières de Santé MR, Inserm, MMR, PF4, PF5, DGRi, DGS

GT Formation : retour sur les thématiques

- **Formation / Information dans les situations d'urgence et complexes (handicaps, déficience intellectuelle, douleurs chroniques,**)
- **Formation / Information Médecine de ville, MG, paramédicaux, et spécialistes**
- **Formation / Information avec les territoires d'Outre-Mer**
- **Formation des jeunes médecins et jeunes patients (transition enfants-adultes)**
- **Formation des patients experts en partenariat avec les associations**
- **Formation à la médecine génomique**
- **Formation à l'éthique en santé pour le grand public, les malades, les aidants et les professionnels**
- **Formations nationales et européennes aux maladies rares avec des outils et des process innovants (e-learning, MOOC, Webinar, vidéos, tutoriels, applications, ECOS, ...)**

Types de formations par les 23 FSMR destinés aux professionnels



- Formations destinés aux professionnels
- Livrets
- Webcasts et vidéos
- E-Learning
- Quizzes cas cliniques
- DU et DIU
- Séminaires et journées spécifiques
- Formations en présentiel



MERCI