

Le 3^{ème} Plan national maladies rares

Journée FILNEMUS - 6 novembre 2018

Sylvie ESCALON

Cheffe de projet 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

Les maladies rares en chiffres

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

Des ressources nationales et européennes pour les maladies rares

- **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.**



Un contexte 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 BNDMR.
- L'Europe et les ERN : la place privilégiée de la France.
- La stratégie de transformation du système de santé annoncée par le Président de la République le 18 septembre 2018 « Ma santé 2022 ».



Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ

MA SANTÉ 2022 UN ENGAGEMENT COLLECTIF

STRATÉGIE DE TRANSFORMATION DU SYSTÈME DE SANTÉ (STSS)

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



*Le patron est le patient,
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*



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.

.... déclinées en 11 axes de travail

- 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 de santé** sur les enjeux du soin et la recherche;
- Préciser le positionnement et les missions d'autres **acteurs nationaux** des maladies rares.

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

- ▶ **avoir un diagnostic précis** 1 an après la 1^{ère} 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**.



Une gouvernance ambitieuse

Un **travail interministériel** : Ministère des solidarités et de la santé et Ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation.

Un **comité stratégique** veillera à la réalisation du plan, orientera sa mise en œuvre et proposera des adaptations du plan en fonction de l'évolution du contexte. Il remettra un rapport annuel au Premier Ministre.

Un **comité opérationnel** mettra en œuvre les actions du plan.

Les associations de personnes malades sont représentées dans ces 2 comités.

Les appels à projets prévus par le PNMR3

- AAP sur les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) doté de 20M euros sur la durée du plan
- 10 M euros consacrés à l'éducation thérapeutique sur la durée du plan
- 10 M euros consacrés à la formation des professionnels aux maladies rares sur la durée du plan
- 10 M euros consacrés aux plateformes d'expertise et plateformes d'outre-mer sur la durée du plan
- AAP pilotés par le MESRI sur la Recherche: EJP étant le plus emblématique

La plupart de ces AAP nécessiteront la mise en en place de GT pour préciser les attendus.

Focus sur l'AAP FSMR

Note d'information relative à l'appel à projets national pour la 2^{ème} campagne de labellisation des filières de santé maladies rares : remise des candidatures fin janvier 2019.

Périmètre conforté des 23 filières.

Les FSMR candidates devront présenter un bilan de leurs réalisations et leurs projets pour les 5 prochaines années dans les domaines suivants :

- *Améliorer le diagnostic et la prise en charge dans le domaine des MR*
- *Favoriser la recherche sur les MR*
- *Développer les volets européens et international*
- *Favoriser l'information et contribuer à la formation sur les MR*

Décision DGOS/DGRI sur la base des conclusions d'un jury ad hoc.

La labellisation est valable **5 ans**.

Des modalités de suivi sont prévues (notamment rôle du comité de suivi de la labellisation).

MERCI POUR
VOTRE ATTENTION