

Appel à projets national pour la labellisation des filières de santé maladies rares 2018 -2023

Pr. Shahram ATTARIAN

Coordinateur du CRMR
PACA-Réunion-Rhône-Alpes



Appel à projets national pour la labellisation

Quatre volets

- Diagnostic et prise en charge
- Formation et Information
- Recherche
- Europe et international

- **Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES**
- **Axe 2 : FAIRE EVOLUER LE DEPISTAGE NEONATAL ET LES DIAGNOSTICS PRENATAUX ET PREIMPLANTATOIRES POUR PERMETTRE DES DIAGNOSTICS PLUS PRECOCS**
- **Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS**
- **Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES**
- **Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES**
- **Axe 6 : FAVORISER L'EMERGENCE ET L'ACCES A L'INNOVATION**
- **Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN**
- **Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS**
- **Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES**
- **Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE**
- **Axe 11 : PRECISER LE POSITIONNEMENT ET LES MISSIONS D'AUTRES ACTEURS NATIONAUX DES MALADIES RARES**

PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2018-2022

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

maladies rares

REPUBLIQUE FRANÇAISE
Ministère de la Santé et de la Solidarité

Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation

Diagnostic et prise en charge

Combattre l'errance et l'impasse diagnostique

- Constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR.
- Poursuivre le déploiement de BaMaRa dans tous les CRM avec mise en place d'une interopérabilité avec les dossiers informatisés patients.
- Contribuer à la mise en place d'un observatoire du diagnostic.

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.

Diagnostic et prise en charge

Combattre l'errance et l'impasse diagnostique

- Inciter à l'évaluation et la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies neuromusculaires rares dans les réseaux des CR – CC neuromusculaires en collaboration avec les associations de patients.
- Organiser et faciliter l'accès des patients atteints de maladies neuromusculaires aux **plateformes de séquençage à très haut débit** du Plan France Médecine Génomique 2025 en s'appuyant sur l'organisation du réseau de diagnostic moléculaire déjà mise en place (Commission outil diagnostique moléculaire).

Candidature de Filnemus – AFM Téléthon pour un Projet Pilote sur l'errance diagnostique

- **Objectifs:**

- Répertorier les patients en Errance et en Impasse diagnostique

- **Les travaux de la filière FILNEMUS et de l'AFM-Téléthon sur l'impasse diagnostique**

- Un plan « un diagnostic pour chacun » a été lancé par l'AFM-Téléthon et la filière FILNEMUS depuis près de deux ans.

- **Méthodologie**

- Caractérisation des patients sans diagnostic précis basée sur un set de données complémentaires au set de données minimum de la BNDMR

Diagnostic et la prise en charge

- **Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique**
 - Organiser à l'échelon national les plateaux techniques de microscopie
 - Poursuite du travail dynamique de la commission de génétic moléculaire
- **Organiser et systématiser les RCP nationales**
 - Se doter d'un outil dédié aux RCP
 - Réflexion sur le développement des RCP nationales et leur complémentarité avec des RCP
Des centres
Exemple RCP Thérapies innovantes
- **Développer des projets pilotes de télémédecine et le partage de l'expertise clinique.**
 - Exemple pour la Corse

Thérapies innovantes et Essais thérapeutiques

Favoriser l'innovation thérapeutique

1) Veille

- veille des traitements (mis à jour par une personne dédiée)
 - Créer un **observatoire des thérapeutiques innovantes** :
 - Disposer d'un état des lieux, régulièrement mis à jour, (médicaments, dispositifs médicaux, traitements non médicamenteux)
 - **Annuaire des essais cliniques** des maladies neuromusculaires au niveau national régulièrement mis à jour
- Générer des connaissances en vie réelle pour les traitements innovants
 - Inciter et faciliter la mise en place des **registres nationaux du suivi** en vie réelle des médicaments

Thérapies innovantes et Essais thérapeutiques

2) Harmonisation

- Encadrer et harmoniser l'utilisation des médicaments hors-AMM
 - IVIg, immunosupresseurs, Rituximab
- Développer des RCP de thérapies innovantes

Thérapies innovantes et Essais thérapeutiques

3) Essais thérapeutiques

- Monter **une cellule d'information et de soutien** à disposition des centres et de l'industrie
 - Pour faciliter l'inclusion des patients dans les essais thérapeutiques
 - Aider à conception et à la méthodologie des essais thérapeutiques
 - Aider le dépôt de dossier réglementaire
 - Recrutement des personnes sources à définir, budgétisation par les promoteurs
- Promouvoir les études d'histoire naturelle
- Favoriser la création de partenariats avec l'industrie.

Diagnostic et prise en charge le handicap

- Faciliter l'accès aux dispositifs, droits et prestations destinées aux personnes handicapées et à leurs aidants.
 - Groupe MDPH
- Organiser des partenariats avec le dispositif « handicaps rares ».
- Inciter au développement de projets d'accompagnement à l'autonomie en santé spécifiques aux maladies rares.
 - *Mise en place d'un group médico-social inter filières piloté par les Filières BrainTeam et FavaMulti*
- Prendre en compte les situations particulières des personnes présentant des maladies rares dans leur parcours scolaire et professionnel.
 - Groupe scolarité

Formation

- Favoriser la production de PNDs par les centres de référence en apportant le soutien méthodologique et/ou financier si nécessaire
- Renforcer le partenariat avec les sociétés savantes (SFM, SFNP, SF-ENMG, SFN, SFNPed, ...) et leur visibilité
- Les journées thématiques (J Neuromusculaires de Marseille, JIMI, Journées des CRM, J recherche AFM –Téléthon, ...)
- Développer les formations continues
 - DIU
 - Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage
 - **e-Learning** : afin de contribuer à la formation des professionnels exerçant au lieu de vie, structures et institutions, centre de répit, des aidants, patients, MDPH, association
 - Réflexion sur le développement d'applis (soutien de sociétés de communication)

Information

- Améliorer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes
 - Parcours de soin : élaboration de **fiches pratiques pour des situations-clé** du parcours à mettre en ligne sur le site
 - Fiches situations d'urgence
 - Fiches pratiques
 - Fiches conseils
 - Mise en place d'actions pour améliorer la communication et le rayonnement de FILNEMUS (chargée de communication)
 - Amélioration du site Web
 - La Journée annuelle du Filnemus
 - Publication infolettres , **production vidéos thématiques courtes**

Information

ETP

- Organisation et référencement :
 - Désignation de référents ETP dans tous les centres; objectif : au moins un programme d'ETP par CRMR
 - Des outils ETP
 - Des programmes ETP => publication sur le site web
 - Participation au groupe de travail inter-filières (pilote par les Filières NeuroSphinx et FavaMulti)
- Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique en utilisant e-Learning

Recherche

- Favoriser la recherche translationnelle sur les maladies neuromusculaires rares.
 - Etablir un réseau d'unités de recherche collaborant étroitement avec les CRM et les laboratoires de diagnostic de la FSMR notamment pour les **études post-génomiques** sur le modèle du groupe d'étude des titinopathies
 - Faciliter les connections entre ces trois partenaires pour assurer un continuum entre recherche fondamentale et clinique.
 - Accompagner la **collection des données clinico-biologiques**, de cohortes et de registres pour leur constitution, leur utilisation et leur valorisation.
- Développer la recherche en sciences humaines et sociales.
- Veille des appels à projet vers les CRM
 - 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

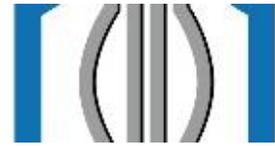
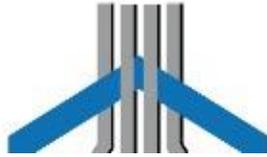
Europe et international

- Gouvernance d'EURO-NMD en France (T Evangelista, Paris)
- Améliorer et monter en charge la participation des centres français dans les actions d'EURO-NMD
- Inciter la construction de l'EJP (European Joint project) et coordonner la participation des équipes françaises.
- Inciter le lancement d'un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques (en lien avec les initiatives européennes UDNI et Solve-RD).

Gouvernance

- **Bureau restreint** => opérationnel (1/fois par semaine) :
- **Bureau élargi** => (1/fois par mois) :
- **Comité de coordination** => (3 fois par an) :
- **Les commissions** :
 - Commission Base de données
 - Commission Outils Diagnostiques
 - Commission Essais Thérapeutiques et Thérapies Innovantes
 - Commission Accompagnement du Patient
 - Commission Formation et enseignement
 - Commission PNDS
 - Commission Recherche
 - Commission Europe et International

Nous avons tout pour réussir



Fil
Filière

nemus
Filière Neuromusculaire

US
Neuromusculaire

Filnemus
Filière Neuromusculaire