

LES ACTES

CONFÉRENCE

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development
Coordinated by the Italian National Centre for Rare Diseases
Italian National Institute of Health

2012-2015

LES MALADIES RARES

UNE PRIORITÉ DE SANTÉ PUBLIQUE

LUNDI 13 JANVIER 2014
FIAP JEAN MONNET - 75014 PARIS

ORGANISÉE PAR



SOUS LE HAUT-PATRONAGE
DU MINISTÈRE DE LA SANTÉ



Avertissement

Les textes reproduits dans ces actes sont basés sur la retranscription des interventions et des débats de la Conférence EUROPLAN.

Sommaire

Programme	p. 04
Introduction	p. 05
Le mot du Comité d'organisation	p. 06
Ouverture	p. 08
Intervention	p. 13
« La France, inspiration des plans maladies rares en Europe, les enjeux de l'articulation du plan français avec les Etats Membres et la stratégie Européenne. » (Yann le CAM)	
Table ronde	p. 18
« Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ? »	
Atelier 1 Information et formation des malades et des professionnels	p. 30
Atelier 2 Définition, codification et inventaire des maladies rares / Bases de données	p. 34
Atelier 3 Recherche dans les maladies rares	p. 38
Atelier 4 Filières : centres d'expertise, réseaux européens de référence	p. 44
Atelier 5 Médicaments et thérapies pour les maladies rares	p. 48
Atelier 6 Maladies rares, handicaps et accompagnement médico-social	p. 52
Conclusion	p. 56
Comité d'organisation et Comité d'experts de la Conférence EUROPLAN	p. 58
Le projet EUROPLAN	p. 59
Lexique	p. 61

Programme

SÉANCE PLEINIÈRE

9H00 ACCUEIL CAFÉ

9H30 **Mot du Comité d'organisation de la Conférence EUROPLAN**

Nathalie TRICLIN, *Présidente du Comité d'organisation de la Conférence EUROPLAN*

9H40 **Ouverture :**

Jean DEBEAUPUIS, *Directeur général de la DGOS et Président du Comité de suivi et de prospective du PNMR 2*

Alain DONNART, *Président de l'Alliance Maladies Rares*

10H10 **La France, inspiration des plans maladies rares en Europe, les enjeux de l'articulation du plan français avec les Etats Membres et la stratégie européenne.**

Yann LE CAM, *Directeur général d'EURORDIS*

10H45 **Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?**

Table ronde animée par Nathalie TRICLIN avec la participation de :

Viviane VIOLLET, *Co-fondatrice et Vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares*

Christophe DUGUET, *Directeur des actions revendicatives de l'AFM-Téléthon*

Dr. Dominique PETON-KLEIN, *Directrice du suivi du PNMR 2*

Pr. Hélène DOLLFUS, *Vice-présidente recherche du PNMR 2*

Pr. Sabine SARNACKI, *Vice-présidente santé du PNMR 2*

Pr. Odile KREMP, *Directrice d'ORPHANET*

Echange avec la salle

12H30 DÉJEUNER SUR PLACE

14H10 **Travail et discussion par thème en 6 ateliers**

- 1 Information et formation des malades et des professionnels
- 2 Définition, codification et inventaire des maladies rares / Bases de données
- 3 Recherche dans les maladies rares
- 4 Filières : centres d'expertise, réseaux européens de référence
- 5 Médicaments et thérapies pour les maladies rares
- 6 Maladies rares, handicaps et accompagnement médico-social

16H10 PAUSE

16H30 **Restitution en plénière et débats**

Par l'ensemble des rapporteurs des 6 Ateliers.

18H30 **CONCLUSION**

Nathalie TRICLIN, *Présidente du Comité d'organisation de la Conférence EUROPLAN*

Alain DONNART, *Président de l'Alliance Maladies Rares*

ATELIERS

PLEINIÈRE

ATELIER 1

Information et formation des malades et des professionnels

Président : Pr. Odile KREMP

Rapporteur : Dr. Patrice DOSQUET

Témoignage Alliance : Gérard VIENS

ATELIER 2

Définition, codification et inventaire des maladies rares / Bases de données

Président : Pr. Paul LANDAIS

Rapporteur : Dr. Charles PERSOZ

Témoignage Alliance : Claudie BALLEYDIER

ATELIER 3

Recherche dans les maladies rares

Président : Pr. Nicolas LÉVY

Rapporteur : Pr. Hélène DOLLFUS

Témoignage Alliance : Anne-Sophie LAPOINTE

ATELIER 4

Filières : centres d'expertise, réseaux européens de référence

Président : Pr. Sabine SARNACKI

Rapporteur : Emmanuel LUIGI

Témoignage Alliance : Viviane VIOLLET

ATELIER 5

Médicaments et thérapies pour les maladies rares

Président : Christophe DUGUET

Rapporteur : Dr. Chrystel JOUAN - FLAHAULT

Témoignage Alliance : Jacques BERNARD

ATELIER 6

Maladies rares, handicaps et accompagnement médico-social

Président : Marie-Sophie DESAULLE

Rapporteur : Dr. Juliette BLOCH

Témoignage Alliance : Meryl ASSELINO



Nathalie TRICLIN,
Présidente du Comité d'organisation
de la Conférence EUROPLAN

Le mot de la Présidente du Comité d'organisation de la Conférence EUROPLAN

L'Alliance Maladies Rares est très heureuse de vous accueillir et de vous réunir autour de votre Conférence EUROPLAN. Cette Conférence s'inscrit dans le cadre du projet européen EUROPLAN qui se donne pour ambition d'accompagner le développement de plans et stratégies nationales pour les maladies rares dans les pays européens. Les Conférences EUROPLAN ont un format et un contenu commun en vue de guider le développement et la pérennisation des politiques nationales pour les maladies rares en intégrant les politiques européennes.

En France, cette 2^e Conférence EUROPLAN qui bénéficie du Haut-Patronage du Ministère de la Santé, est organisée par l'Alliance Maladies Rares, collectif de plus de 200 associations de maladies rares.

Cette Conférence, qui réunit l'ensemble des parties prenantes des maladies rares, est une occasion particulière d'évaluer les avancées du deuxième Plan National Maladies Rares et d'être force de propositions pour les années à venir. Les propositions qui émergeront de cette Conférence EUROPLAN et de ses 6 Ateliers de travail nous permettront de répondre à la question finale: pourquoi et comment maintenir les maladies rares comme une priorité de santé publique en France ?

L'Alliance Maladies Rares remercie toutes celles et ceux qui se sont mobilisés pour contribuer à la préparation de cet événement et à son bon déroulement. Nous vous souhaitons à tous une excellente Conférence EUROPLAN.

Nathalie TRICLIN

Présidente du Comité d'organisation de la Conférence EUROPLAN

A PROPOS DE L'ALLIANCE MALADIES RARES :

Créée en 2000, l'Alliance Maladies Rares, rassemble aujourd'hui plus de 200 associations et représente près de 2 millions de malades et 2000 pathologies. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, « orphelins » d'associations. Elle a pour missions :

- ▶ de faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès du public, des pouvoirs publics et des professionnels de santé.
- ▶ d'améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes atteintes de maladies rares en contribuant à permettre un meilleur accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion.
- ▶ d'aider les associations de malades à remplir leurs missions
- ▶ de promouvoir la recherche afin de développer des traitements.

L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de l'Association Française contre les Myopathies, grâce à la générosité des donateurs du Téléthon.

Pour plus d'information :
www.alliance-maladies-rares.org



Le mot du Comité d'organisation

Nathalie TRICLIN

Présidente du Comité d'organisation de la Conférence EUROPLAN



Bonjour à tous. J'ai l'honneur et le grand plaisir de vous accueillir ce matin.

Je vais tout naturellement commencer par les remerciements, si cette Conférence est organisée par l'Alliance Maladies Rares, elle reste une œuvre collective. Je veux tout d'abord remercier le Comité d'organisation et le Comité d'experts qui ont bâti pierre après pierre cette Conférence. Je veux remercier aussi les Présidents, les Rapporteurs et les Intervenants des 6 Ateliers qui se dérouleront cet après midi. C'est eux qui vont œuvrer durant cette journée de travail, pour faire remonter les différentes réflexions. Je les en remercie vivement. Enfin, bien sûr, je veux remercier toute l'équipe de l'Alliance, ceux qui ont accepté d'être témoin dans les différents Ateliers et bien sûr tous les salariés de l'Alliance Maladies Rares sans qui rien n'aurait été possible.

L'Alliance remercie également, l'ensemble des partenaires, et toutes celles et ceux qui se sont mobilisés pour contribuer à la préparation de cet événement et à son bon déroulement. Enfin un grand merci à vous tous, ici devant moi pour votre présence aujourd'hui. Cette Conférence c'est votre conférence, c'est vous, par votre participation qui allez la nourrir.

Vous le savez, c'est la 2e Conférence EUROPLAN organisée par l'Alliance Maladies Rares. Pour rappel, cette Conférence s'inscrit dans un projet européen EUROPLAN qui accompagne le développement de plans nationaux pour les maladies rares dans les pays européens.

La première phase de ce projet s'est déroulée entre 2008 et 2011. C'est dans ce cadre que l'Alliance Maladies Rares avait organisé sa première Conférence.

La deuxième phase de ce projet fait partie de l'Action Conjointe du Comité Européen d'Experts sur les Maladies Rares. Le projet est conduit par l'Institut Supérieur Italien de la Santé et EURORDIS.¹

Les Conférences EUROPLAN, organisées par les alliances nationales de chaque pays, ont un format et un contenu commun en vue de guider le développement et la pérennisation des politiques nationales pour les maladies rares.

C'est tout naturellement que l'Alliance Maladies Rares, collectif de plus de 200 associations en France, représentant plus de 2000 pathologies et plus de 2 millions de personnes a souhaité organiser cette Conférence. Il est important pour nous que cette Conférence ait pu bénéficier du Haut Patronage du Ministère de la Santé. Mais je laisserai notre Président, vous en dire plus lors de l'ouverture.

Sachez aussi, qu'à l'issue de cette Conférence un rapport sera élaboré, traduit en Anglais, afin que l'ensemble des alliances européennes, associations de malades, personnes atteintes de maladies rares et toutes les parties prenantes maladies rares en Europe puissent bénéficier et partager nos réflexions.

Aussi, un rapport en Français sera également disponible sur le site internet de l'Alliance Maladies Rares afin de vous permettre de profiter de ces réflexions, vos réflexions. Cette boîte à outils se veut utile pour le futur des maladies rares en France.

D'un point de vue de l'organisation, je vous rappelle que cette journée se déroulera en deux temps.

Dans un premier temps, le matin, nous assisterons au travail de re-contextualisation et de réflexion générale, autour de la question européenne (Il s'agira de l'Intervention de Yann LE CAM, que je remercie de son soutien, et des moments privilégiés passés ensemble pour l'organisation de cette Conférence). Et bien sûr, autour de notre table ronde qui s'interrogera sur : pourquoi et comment maintenir en France les maladies rares comme une priorité nationale ?

Dans l'après-midi, nous travaillerons tous en ateliers, pendant 2 heures. Une restitution et une mise en débat seront assurées par les 6 rapporteurs des Ateliers.

Avant de laisser la parole à Monsieur Jean DEBEAUPUIS et à Alain DONNART qui vont ouvrir cette Conférence, et que je remercie ici chaleureusement, je veux vous dire que durant ces 9 mois de travail à élaborer cette Conférence, j'ai pu voir le travail effectué par l'ensemble des parties prenantes sur les maladies rares. J'ai pu voir cette force, ces forces de travail et l'excellence du travail réalisé.

¹ dans 20 pays membres de l'Union Européenne (Belgique, Chypre, Croatie, Danemark, Espagne, Finlande, France, Grèce, Hongrie, Irlande, Italie, Lituanie, Luxembourg, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Roumanie, Royaume-Uni et Suède, ainsi qu'en Géorgie, Russie, Serbie et Ukraine.

Le mot du Comité d'organisation

De ces 9 mois j'ai été renforcée dans deux fortes convictions. La première, c'est la nécessité de continuer à travailler tous ensemble ! Cela me ramène à mon propre engagement associatif et ma volonté de rejoindre l'Alliance afin d'être plus fort ensemble. Au final, je suis convaincue que tout ce qui « monte » finit toujours par converger.

Clairement, les maladies rares nous donnent une occasion de partager et de croire ensemble à un projet commun ! Le fait de nous voir réunis aujourd'hui tous ensemble, après 2 Plans nationaux maladies rares, me permette de croire que nous avons beaucoup à partager et à continuer de construire ensemble.

Ma seconde conviction, je crois plus que jamais à la nécessité de poursuivre le combat. Comme le dirait mon ami Jacques BERNARD, co-fondateur de l'Alliance Maladies Rares, en 2000, à la création de l'Alliance, 40 associations ont décidé de se lever et de dire non, non à l'ignorance, non à l'indifférence et non à l'isolement. Sachez que dans les maladies rares, nous, malades, familles de malades, nous poursuivons ce combat. Plus que jamais, nous résistons, nous dégageons la force physique et morale nécessaire pour affronter nos maladies, notre quotidien.

Permettez-moi pour conclure de reprendre à mon compte une phrase de Lucie Aubrac : « Pour nous, plus que jamais, le verbe résister doit toujours se conjuguer au présent ».

Je vous souhaite à tous une excellente Conférence et je laisse maintenant la parole à Monsieur Jean DEBEAUPUIS, Directeur général de la DGOS et à ce titre Président du Comité de suivi et de prospective du PNMR 2, et à notre Président, qui nous font l'honneur d'ouvrir votre Conférence.



Séance plénière

Ouverture

Jean DEBEAUPUIS ,

Directeur général de la Direction Générale de l'Offre de soins (DGOS) et Président du Comité de suivi et de prospective du PNMR 2 (COSPRO)



J'introduis avec un très grand plaisir la deuxième Conférence EUROPLAN au nom du ministère de la Santé, quelques années après la première édition. La dimension européenne de ce cycle européen est essentielle dans le contexte particulier des maladies rares, exemple concret des plus-values apportées par l'Europe de la santé pour les patients et les professionnels et où l'action de la France est jugée comme exemplaire et digne d'intérêt par la Commission et par nos partenaires. Nous pouvons nous en réjouir et confirmer la mobilisation des partenaires privés et publics.

Cette conférence est l'occasion de dresser un bilan et de faire de la prospective au regard de la Stratégie nationale de santé récemment lancée par le Gouvernement. En 2009, la Commission formulait deux recommandations. L'une en date du 8 juin portait sur la généralisation des plans maladies rares, sur la recherche, les centres d'expertise, le développement de réseaux européens et la responsabilisation des associations. Le comité d'expert maladies rares de l'Union européenne (CERD en anglais) était créé le 30 novembre en remplacement d'autres comités existants.

Il formule rapidement cinq recommandations, suivies par la France, sur les critères de qualité applicables aux centres d'expertise maladies rares, la mise en place de réseaux européens de référence pour les maladies rares, le développement de registres de maladies rares et du recueil de données de manière générale. Les experts soulignent la nécessité de l'interopérabilité de ces registres et bases de données et recommandent d'améliorer l'information sur la valeur ajoutée clinique des médicaments orphelins en s'appuyant sur le flux d'informations. Enfin, ils définissent les principaux indicateurs retenus par les pays membres pour les stratégies et les plans nationaux maladies rares.

Quatre ans plus tard, le 31 juillet, un rapport public de l'Union européenne souligne que la France a été pionnière dans la structuration de ce domaine en étant le premier Etat membre à se doter en 2005 d'un plan national avec un champ d'intervention large puis un second plan à partir de 2011. La plupart des autres pays de l'Union sont encore en phase de réflexion et de rédaction d'un premier plan, alors que la recommandation de juin 2009 du Conseil de l'Union européenne visait la fin 2013. Certains éléments du premier plan ont aidé la réflexion et les recommandations du comité d'experts, notamment sur les critères de qualité des centres d'expertise pour les maladies rares.

Le Haut Conseil de la santé publique, instance française indépendante, a mené une évaluation quatre ans plus tard et insisté sur la nécessité de soutenir l'effort déployé, au risque que les acquis et les avancées ne s'érodent rapidement. Cet effort a été soutenu dans le second Plan National Maladies Rares pour la période 2011-2014. Notre vigilance sur ce point demeure entière. Le Haut Comité estime que le dispositif général mis en place par le premier plan est positif et essentiel ; l'enjeu majeur du second plan est de consolider ces acquis et d'améliorer encore l'adaptation de la prise en charge de l'ensemble des patients maladies rares.

L'enjeu de santé publique associé aux maladies rares est important et complexe. 6 % de la population mondiale environ sont atteints d'une maladie rare, ce qui représente 24 millions de personnes en Europe et trois à quatre millions de personnes en France, souvent atteintes par le handicap. Ces chiffres n'ont pas été mis à jour depuis 2009, mais démontrent bien l'ampleur de la problématique de santé publique. L'enquête menée en 2009 par le Haut Comité soulignait que les patients rencontraient des difficultés considérables dans l'accès à l'information et à la prise en charge. Elle mettait également en avant l'importance capitale pour le patient et son entourage de la reconnaissance sociale de sa maladie. La visibilité du plan et de l'Alliance Maladies Rares est de ce point de vue essentielle. Enfin, le Haut Comité soulignait le grand intérêt des centres de référence pour réaliser et structurer le diagnostic, le suivi et l'information, tout en relevant de grandes inégalités dans la prise en charge, surtout quand il n'existe pas de centre de référence maladies rares sur le territoire. Le comité de suivi et de prospective se réunit régulièrement – le prochain se tiendra le 11 février 2014 avec Dominique PETON-KLEIN, qui a repris la charge du Plan National Maladies Rares au sein de la DGOS dont j'ai la responsabilité.

Dans le droit-fil des recommandations de ce comité européen d'experts, nous avons lancé récemment une mesure à laquelle nous croyons beaucoup : la structuration en filières de santé maladies rares des centres de référence et des centres de compétences. L'acquis des très nombreux centres de référence et centres de compétences est reconnu et envié par beaucoup de pays européens. Pour le consolider et rendre le dispositif plus lisible pour les patients et professionnels, un appel à projets de filière a été lancé en juillet 2012.

32 dossiers ont été déposés et sont en cours d'examen pour mise en place effective des filières au premier trimestre 2014. Je remercie en particulier les deux vice-présidentes du Plan National Maladies Rares pour l'intense travail mené à ce sujet.

Plus récemment, ont été menées la révision du processus de labellisation des centres de référence et le suivi de leurs activités. Un nouveau référentiel a été publié sur le site de la Haute Autorité de Santé. Le rapport d'activité annuel que devront renseigner tous les centres de référence est en cours de finalisation et devrait être disponible au cours du second semestre 2014. Il vise à faciliter, structurer et rendre plus lisible le travail des centres de référence.

La troisième action que je souhaite évoquer est la mise en place d'une banque nationale de données des maladies rares, en partenariat avec le ministère de l'Enseignement et de la Recherche. Elle doit répondre à l'objectif d'un système d'information unique et partagé entre centre de référence et centre de compétences. Elle vise à faire avancer les connaissances sur l'histoire naturelle des maladies, documenter les modes de prise en charge et leur impact, décrire les demandes de soin, produire des connaissances médico-économiques, identifier au niveau national les patients susceptibles d'être éligibles pour des essais cliniques et associer profils phénotypiques et données issues de la génomique. Nous croyons beaucoup au développement de cet outil, qui sera mis en place dans le courant de l'année 2014 au terme d'intenses travaux de préparation.

Filière de soin, meilleure visibilité de l'action des centres de référence et mise en place de la banque nationale de données contribueront au développement du plan et sont complétées par l'action de la Fondation maladies rares, lancée en février 2012. Les deux ministères poursuivent le développement des projets de recherche fondamentale, de recherche clinique et de recherche translationnelle. Le récent appel d'offres commun de la DGOS et de l'ANR, dont les actions seront connues prochainement, renforcera également cette action. Nous avons contribué à financer dans les laboratoires de génétique moléculaire des approches à haut débit permettant des diagnostics plus fiables, plus rapides et en plus grand nombre pour les patients concernés. Les pouvoirs publics mettent également l'accent sur la formation et l'information au travers d'Orphanet et de Maladies Rares Info Services. Enfin, des travaux importants sont en cours entre acteurs de la prise en charge sanitaire et accompagnement médico-social et social.

Nous avons travaillé avec nos collègues de la Direction générale de la cohésion sociale et de la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie. Des initiatives jugées exemplaires ont été conduites par l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris pour favoriser les échanges entre centres de référence, centres de compétences et maisons départementales pour le handicap et l'autonomie dans l'objectif de renforcer la qualité de la transmission d'information. Nous comptons soutenir et généraliser ces travaux au niveau national.

La Stratégie nationale de santé, signée par Marisol TOURAINE, ministre des Affaires sociales et de la Santé, et Geneviève FIORASO, ministre de l'Enseignement et de la Recherche le 23 septembre dernier, est en cours de déclinaison. Elle donne lieu depuis plusieurs semaines et jusqu'à la mi-février à un certain nombre de forums régionaux auxquels il est important que vous soyez présents et exprimiez la préoccupation des associations et des professionnels travaillant dans le domaine des maladies rares. Les trois objectifs donnés par les ministres sont cohérents avec les actions que vous menez :

- ▶ donner la priorité à la prévention sur le curatif et agir sur les déterminants de santé, mieux organiser les soins pour les patients sous forme de parcours au-delà du strict domaine hospitalier ou sanitaire ;
- ▶ garantir l'égalité d'accès en privilégiant une logique territoriale ;
- ▶ miser sur la déconcentration de notre système de santé et renforcer la démocratie sanitaire.

Ces orientations seront reprises et intégrées dans la poursuite de l'action en matière de maladies rares. Elles répondent à des problématiques et insuffisances que vous avez observées dans votre action, notamment les inégalités sociales de santé.

La moitié des personnes malades passent plus de trois ans sans diagnostic. 50 % des participants à l'enquête ont indiqué avoir consulté deux à cinq médecins en cabinet et autant à l'hôpital. Les priorités portées par la Stratégie nationale de santé sont évidemment cohérentes avec le plan actuel qui prendra fin en 2014.

Les éléments issus de Maladies Rares Info Services montrent que la moitié des personnes malades passent plus de trois ans sans diagnostic défini à la naissance. 50 % des participants à l'enquête déclarent avoir consulté deux à cinq médecins en cabinet et autant en milieu hospitalier. Orphanet, créé dès 1997, est une source d'information incontournable pour les professionnels de santé et les patients. Il faut mieux le faire connaître encore.

L'appui aux équipes de proximité est un autre objectif de la Stratégie nationale de santé. L'intérêt de certains pays de l'Union pour les dispositifs Alzheimer ou MAIA (Maisons pour l'Autonomie et l'Information des personnes atteintes d'Alzheimer ou de maladies apparentées) nous conduira à revisiter les plateformes d'appui. Les maladies rares seront un domaine intéressant pour capitaliser sur les bonnes expériences, les développer et les soutenir.



Séance plénière

Ouverture

Enfin, la Stratégie nationale de santé portée par les deux ministères illustre la forte imbrication entre la recherche et l'innovation. Vous portez ce thème depuis de nombreuses années. Le continuum entre recherche fondamentale et recherche translationnelle continuera d'être promu par les deux ministères. De nombreux chantiers s'ouvriront dans le cadre de la Stratégie nationale de santé ; les maladies rares en seront partie intégrante.

Enfin, le Plan National Maladies Rares prendra fin à la fin de 2014. Nous avons prévu de l'évaluer et d'étudier son renouvellement. L'action des pouvoirs publics et le soutien au plan actuel ne s'arrêteront donc pas à la fin de l'année – beaucoup d'actions sont encore en cours de construction et de portage ; elles porteront leurs fruits dans la durée et le long terme. La France s'implique par ailleurs très fortement au niveau européen ; nous souhaitons maintenir l'exemplarité de l'action française dans ce domaine. Je salue à titre personnel et à celui de la DGOS votre implication, qui est essentielle.

Les ministres, le ministère, la Direction générale de l'offre de soins et en particulier le Dr. Dominique PETON-KLEIN seront à vos côtés tout au long de cette année, qui voit la réalisation du plan. Elle implique mobilisation pour suivi, évaluation et projection dans l'action de moyen terme de la Stratégie nationale de santé. Je saisis l'occasion pour présenter à vous et à vos organisations mes meilleurs vœux pour le succès de votre action collective et dans un premier temps de cette Conférence EUROPLAN.

Biographie

Jean DEBEAUPUIS ,

Directeur général de la DGOS et Président du Comité de suivi et de prospective du PNMR 2



Né le 18 novembre 1957 à Lyon, Jean DEBEAUPUIS, ancien élève de l'ENA et de l'école Polytechnique, débute sa carrière à l'inspection générale des affaires sociales (IGAS) : il devient rapidement conseiller technique au cabinet du ministre des finances.

Attaché scientifique et social à l'ambassade de France aux Etats-Unis, il revient en France en tant que chef de la division de lutte contre le SIDA à la Direction Générale de la Santé (DGS). Conseiller technique puis Directeur adjoint du cabinet du ministre des affaires sociales, il prend ensuite la Direction de l'hôpital Purpan puis celle de la qualité et de la stratégie au CHU de Toulouse.

La DGOS ne lui est pas inconnue : il a été le chef de service de cette direction – alors Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS) – de 1999 à 2003.

Alain DONNART,

Président de l'Alliance Maladies Rares



Merci de cet avant-propos qui nous rassure.

Je me réjouis de vous voir aujourd'hui si nombreux pour cette Conférence EUROPLAN organisée par l'Alliance Maladies Rares.

Avant tout, je voudrai remercier et féliciter le comité d'organisation et le Comité Expert de cette Conférence et en tout premier lieu, sa Présidente, Nathalie TRICLIN qui l'a organisé. Je suis impressionné par la charge de travail effectué et fier qu'un collectif d'associations de malades tel que le notre propose un aussi bel évènement. Je veux aussi saluer et remercier ici chaleureusement, les Présidents, les Rapporteurs et les Intervenants des 6 Ateliers qui se dérouleront cet après midi. Un grand merci à vous tous pour votre présence ici aujourd'hui. Comme l'a justement rappelé Nathalie, cette Conférence c'est votre conférence, c'est vous, par votre participation qui allez la nourrir. Et bien sûr, je veux faire un grand clin d'œil aux élus du Conseil national et aux salariés de l'Alliance Maladies Rares. Ces salariés que j'ai le plaisir de retrouver chaque semaine. C'est un bonheur de travailler avec eux.

Comme vous l'a précisé Nathalie, l'Alliance Maladies Rares est un collectif de plus de 200 associations. L'Alliance, qui depuis sa création le 24 février 2000 s'est donné pour ambition de porter la voix des personnes atteintes de maladies rares en France, de faire entendre leurs spécificités, leurs besoins, leurs attentes.

Il est donc évident pour l'Alliance Maladies Rares d'organiser cette Conférence EUROPLAN, et ce pour deux raisons.

Dans un premier temps, pour contribuer à alimenter les pays européens sur les questions maladies rares. Vous le savez, la France est pionnière dans les maladies rares, en étant le premier pays de l'Union Européenne à se doter d'un plan national en 2005. L'Alliance Maladies Rares l'a en parti impulsé, comme elle a impulsé le deuxième plan à partir de 2011. Clairement, tout cela a été rendu possible par la mobilisation associative, par les personnes malades elles-mêmes.

Si l'Alliance Maladies Rares a été présente, c'est aussi l'occasion pour moi de saluer le travail de notre grande sœur, l'AFM-Téléthon, notre locomotive à tous, et bien sûr les généreux donateurs du Téléthon, qui nous permettent de vivre cette belle histoire.

Le contexte en France est donc bien singulier, la plupart des autres pays sont encore dans la phase de réflexion ou de rédaction d'un premier plan, alors que la recommandation de juin 2009 du Conseil de l'Union Européenne indique que chaque pays doit adopter avant la fin 2013 un plan ou une stratégie pour les maladies rares... Par ailleurs, vous le savez aussi, certains éléments du premier Plan National Maladies Rares ont aidé la réflexion et les recommandations du Comité Européen d'Experts sur les Maladies Rares, par exemple sur les critères de qualité des « centres d'expertise pour les maladies rares ».

Le rapport de cette journée permettra aussi d'alimenter la réflexion des autres pays. Les autres Alliances actuellement nous regardent.

Dans un second temps, il est aussi évident pour l'Alliance Maladies Rares d'organiser cette Conférence et de réunir aujourd'hui l'ensemble des parties prenantes maladies rares car nous entrons en France dans la dernière année du 2e Plan. Il nous semble opportun de faire le point sur les politiques maladies rares en France. Plus précisément, de faire un point sur le PNMR 2 et les suites données à ce Plan et d'être force de proposition pour les années à venir.

Enfin, nous avons notre propre fenêtre d'action, celle de la Stratégie nationale de santé. Les grands objectifs de cette stratégie présentés par la ministre des Affaires sociales et de la santé, et la ministre de l'Enseignement supérieur et de la recherche, le 23 septembre 2013 dernier, définissent les orientations d'une politique globale.

Les maladies rares et leurs spécificités doivent assurément être prises en compte.

Aussi, cette Conférence bénéficie du Haut-Patronage du ministère de la Santé. Et je vous remercie Monsieur DEBEAUPUIS pour votre ouverture et vos mots.

Cette reconnaissance est importante à nos yeux. Car c'est d'abord une reconnaissance pour l'ensemble du travail des parties prenantes maladies rares en France. Vous qui vous démez dans chacune de vos spécialités.

Séance plénière

Ouverture

Aussi, je suis particulièrement heureux de vous voir aussi nombreux, après déjà 2 PNMR. Je rejoins Nathalie, nous avons encore beaucoup à partager et à construire ensemble).

C'est aussi une reconnaissance pour ce que sont les maladies rares en France, une priorité de santé publique depuis 2004. Ce combat des maladies rares demeure nécessaire et doit être révolutionnaire, et même très révolutionnaire. On ne cesse de défricher, de voir pour 10 ans, 20 ans, 30 ans et plus ! C'est ce qu'exigent nos maladies. Ce qu'exigent les 3 millions de personnes concernées par les maladies rares en France.

Clairement, les maladies rares demeurent pour nous une cause d'intérêt général. Nous ne sommes pas ici pour défendre une communauté maladies rares, mais bien au contraire, pour permettre aux personnes atteintes de maladies rares d'être des citoyens à part entière.

Notre travail profite et doit profiter à tous. C'est aujourd'hui reconnu, les maladies rares constituent un modèle conceptuel et méthodologique pour tous. Les maladies rares ont bouleversé le fameux colloque singulier, les pratiques médicales. Là encore, nos associations ont été déterminantes dans l'émergence de l'idée du malade expert de sa maladie, expert de son expérience.

C'est pourquoi il nous faut continuer à défendre cette cause des maladies rares, à la définir et à la renforcer. C'est tout l'objet de cette Conférence EUROPLAN et de ses 6 Ateliers de travail à venir.

Enfin je voudrais conclure par l'essentiel, sans quoi je n'ouvrirais pas bien cette journée.

Tout ce travail, nous allons le mener pour l'ensemble des personnes atteintes de maladies rares.

- ▶ Nous devons répondre aux difficultés considérables des malades dans leur vie quotidienne.
- ▶ Nous devons permettre à ce que les maladies rares soient socialement reconnues
- ▶ Nous devons répondre à l'existence de grandes inégalités dans la prise en charge et parfois même dans l'absence de prise en charge.
- ▶ De même que nous devons répondre à l'ensemble des problématiques maladies rares, et dieu sait qu'il y en a.

Je ne peux m'empêcher en ce moment de penser à ces malades, ces familles, ces 3 millions d'équilibristes sur le fil de la vie. N'oublions jamais que c'est eux que nous défendons, c'est pour eux que nous allons tous travailler ensemble. C'est à cette mosaïque de vie que je veux penser en ce moment. Elle reste au cœur de nos préoccupations.

Dans les maladies rares, la vie est un combat. Il faut se battre pour gagner. Et pour gagner, il nous faut une armée de courage et une armure d'espoir.

Le courage, nous l'avons. Nous avons appris et nous continuons d'apprendre. Nous apprenons à être brave et à surmonter nos maladies, notre destin. Mais aujourd'hui, nous devons construire ensemble cette « armure d'espoir », pour nous, pour les générations futures.

Je citerai Paul Valéry, « mettons en commun ce que nous avons de meilleur et enrichissons nous de nos mutuelles différences ». J'ai la volonté que cette Conférence EUROPLAN soit placée sous le signe de trois mots : COURAGE, FORCE, ESPOIR !

Je vous souhaite à tous une excellente Conférence et un excellent travail !

Biographie



Alain DONNART,
Président de
l'Alliance
Maladies Rares

Retraité de la fonction publique, Alain DONNART a rejoint en 2006 l'Alliance Maladies Rares en tant que Président de Lesch-Nyhan Action, une des 40 associations fondatrices de l'Alliance.

Alain DONNART s'est impliqué dans le domaine des maladies rares lorsque le syndrome de Lesch-Nyhan a été diagnostiqué chez son petit-neveu. Il s'agit d'une maladie génétique rare qui se caractérise notamment par des troubles du comportement sévères allant jusqu'à l'automutilation. Il a ainsi souhaité s'investir pour que cette maladie ne soit pas oubliée et aider les parents bien souvent démunis.

Très vite, son engagement a dépassé les frontières d'une seule maladie, et il a souhaité porté le message de l'Alliance Maladies Rares auprès de sa région en devenant délégué régional Rhône-Alpes en 2008. Il est également membre du CISS Rhône-Alpes. Alain DONNART a souhaité poursuivre en s'investissant au niveau national, en devenant en 2011 Vice-président de l'Alliance Maladies Rares. En avril 2013, il est élu Président de l'Alliance Maladies Rares et succède ainsi à Viviane VIOLLET. Alain DONNART est membre du Conseil d'Administration de Généthon et membre du Conseil d'Administration de la Fondation maladies rares.

« La France, inspiration des plans maladies rares en Europe, les enjeux de l'articulation du plan français avec les Etats Membres et la stratégie européenne ».

Yann LE CAM,

Directeur général d'EURORDIS



Nous agissons ensemble depuis 1996 pour promouvoir les maladies rares comme une priorité de santé publique en France. Le premier plan maladies rares remonte à 2003. Les progrès réalisés sont réels et concrets pour les patients. Une dynamique et une énergie sont en œuvre. Les stratégies sont claires, mais les besoins des patients et des familles sont encore immenses. Il faut résister, tenir, mais surtout reconnaître que l'essentiel des besoins ne sont pas satisfaits : les patients de maladies rares meurent plus tôt et vivent beaucoup moins bien que la moyenne des personnes. Très peu de traitements curatifs existent encore. Il subsiste beaucoup d'à-peu-près, de souffrance, d'inquiétude et de décès prématurés. Les connaissances sont encore parcellaires. Nous devons mettre en œuvre les stratégies avec plus de clarté, de fermeté et de détermination dans l'action pour déboucher sur des progrès tangibles.

La France a été pionnière dans la mise en œuvre d'un Plan National Maladies Rares, pour reconnaître ces maladies comme un enjeu de santé publique, accorder aux personnes atteintes de maladies rares une existence dans l'espace social et donner aux patients une identité dans le système français de soin, conçu pour le plus grand nombre. Il cherche désormais à s'adapter à ces nouveaux besoins et à mieux prendre ces patients en charge sur le plan médical et social.

Les Etats membres de l'Union européenne se sont tournés vers la France pour observer le premier plan et déterminer comment l'adapter à leur propre contexte, voire pousser ces progrès plus loin encore. De son côté, la France s'est nourrie des expériences des autres Etats membres.

La France a été l'un des principaux acteurs des maladies rares. Nous pouvons en être fiers. Le règlement européen sur les médicaments orphelins de décembre 1999, fer de lance, pierre angulaire et matrice de toute notre action, a été porté par la France, sous présidence française de l'Union européenne. Le texte a été introduit par Simone VEIL et adopté grâce à l'action d'Annie WOLF, auteur du premier rapport sur les médicaments orphelins. Nous sommes quelques-uns à organiser la première conférence maladies rares et médicaments orphelins au Sénat en 1996. La mission médicaments orphelins est créée au ministère et lance la dynamique. Un rapporteur français, Françoise GROSSETETE, qui ne se représentera malheureusement pas aux prochaines élections européennes, a été le rapporteur du règlement sur les maladies orphelines, du règlement sur les médicaments pédiatriques et nous soutiendra pour le règlement sur les thérapies géniques et cellulaires ou encore sur la directive sur les soins transfrontaliers.

La mobilisation des associations de patients dès 1996 puis la création d'EURORDIS en 1997 avec le soutien de l'AFM, de Vaincre la mucoviscidose, d'AIDES et de la Ligue nationale contre le cancer ont lancé la dynamique associative. La voix des patients s'est structurée pour demander la reconnaissance de leurs besoins.

Le premier texte législatif prenant en compte les besoins des patients atteints de maladies rares est européen et porte d'abord sur le médicament. L'action publique en faveur des personnes atteintes de maladies rares prend donc forme par l'Europe et sur l'initiative de la France. L'adoption de ce texte débouche également sur une autre innovation : pour la première fois, des associations de patients participent à un conseil scientifique, en l'occurrence le Comité européen des médicaments orphelins. Trois patients dont moi-même ont été nommés ; j'ai eu l'honneur d'être élu vice-président. 524 représentants de patients participaient l'année dernière aux activités de l'Agence européenne du médicament.

En 1997 se crée EURORDIS, acteur de la lutte contre les maladies rares ou plutôt pour les personnes atteintes de maladies rares. Il regroupe aujourd'hui 605 associations dans 55 pays, dont plus de 550 associations dans les seuls Etats membres de l'Union européenne. Nous représentons plus de 4000 maladies différentes et les 25 à 30 millions de personnes qui en sont atteintes.

1997 est également l'année de la création d'Orphanet à l'initiative d'Annie WOLF et grâce à Ségolène AYMÉ. Offrant initialement une information en français destinée aux patients en France, ce serveur est devenu une référence européenne et internationale, seule encyclopédie multilingue sur les maladies rares, présentant des ressources soutenant la recherche, l'organisation des soins et le développement thérapeutique.

« La France, inspiration des plans maladies rares en Europe, les enjeux de l'articulation du plan français avec les Etats Membres et la stratégie européenne ».

Yann LE CAM

1999 est l'année des Etats généraux de la santé et de la conférence citoyenne maladies rares et du premier rapport public: Maladies rares, un enjeu de santé publique. Dans la foulée se crée l'Alliance Maladies Rares autour de 39 associations fondatrices, aujourd'hui 200 associations membres. Plus de trente alliances de ce type existent à travers le monde aujourd'hui. Il n'en existait qu'une au Danemark à l'époque. Elles travaillent ensemble au sein d'un réseau, l'organisation européenne des maladies rares d'EURORDIS.

Rien de tout cela n'aurait été possible sans l'AFM-Téléthon, ses ressources financières mais aussi sa vision : on ne connecte pas seulement les personnes atteintes de maladie de Duchêne ou de maladies neuromusculaires, mais on mène une action pour l'ensemble des maladies rares. Des initiatives en faveur des maladies rares ont été avancées dans les différents pays jusqu'en 2005. La France n'a pas tout inventé : le Danemark a été le premier à adopter un plan maladies rares, s'est doté de deux grands centres de référence et a créé le premier centre d'information. Le Royaume-Uni a choisi une autre approche : la création de centres hyperspécialisés sur les maladies rares. Le plan national français n'a donc pas tout créé.

L'action en faveur d'une maladie rare menée par les associations, mais aussi par les acteurs professionnels et soignants à travers l'Europe, a également nourri la démarche. Ont suivi des conférences européennes, initiées par l'Alliance danoise en 2011 avec le soutien d'EURORDIS, puis en France à Paris-Evry en 2003 avec le soutien de l'AFM et de l'Alliance Maladies Rares, et surtout la conférence de 2005 au Luxembourg, sous présidence européenne du Luxembourg. Ces moments de mise en commun ont permis de lancer une nouvelle dynamique européenne.

Le plan français a été initié en 2003, déroulé de 2005 à 2008, prolongé et renouvelé en 2011-2014. La période 2003-2004 a été consacrée à la préparation du plan. EURORDIS et l'Alliance Maladies Rares ont eu la chance de pouvoir participer comme responsables de certains groupes, notamment sur l'organisation des soins, l'accès aux médicaments ou les aspects sociaux. De longues périodes de flottement ont malheureusement eu lieu entre les deux plans. Au-delà d'un éventuel troisième plan, l'important est de déployer une action et une stratégie écrites et lisibles. Il faut inversement éviter de perdre du temps et de passer deux ou trois ans dans le flou. Nous ne pouvons pas nous le permettre. Nous devons apprendre des difficultés de gouvernance de ces deux plans, des tâtonnements sur la méthode, des tergiversations sur la mise en œuvre et les budgets, pour ne pas réitérer ces erreurs.

Les deux plans ont permis d'importantes avancées en matière de soins et de prise en charge : la mise en place des centres de référence, l'organisation des filières de soin qui commence à prendre forme, la mise en avant du parcours de vie du patient, les recommandations de bonnes pratiques de soins, encore trop peu nombreuses, la mise en place d'OrphaCode et sa mise en œuvre. L'accès aux médicaments orphelins et leur remboursement est satisfaisant en France. On peut citer également le soutien à l'information avec le financement d'Orphanet et de Maladies Rares Info Services, même si le financement de ce dernier reste encore trop faible. Enfin, la priorité de la recherche sur les maladies rares a été renforcée et les acteurs sont mieux coordonnés, même si l'on peut regretter que la puissance publique s'appuie à ce point sur l'appel à la générosité du public à travers l'AFM-Téléthon.

Une émulation s'est créée au niveau européen. Plusieurs initiatives se sont développées depuis 2001. On peut citer le groupe de travail animé par Ségolène AYMÉ avec des personnes de bonne volonté dont certaines sont dans cette salle, mais aussi le groupe de haut niveau de l'Union européenne dans le domaine de l'offre de soins et des services de santé. Son groupe de travail sur les réseaux européens de référence était animé par la France en la personne d'Alexandra FOURCADE, qui animait parallèlement le plan français. Les travaux de ce groupe de haut niveau ont alimenté la future directive sur les droits à la mobilité des patients et aux soins transfrontaliers adoptée en 2011 et qui est censée être transposée dans l'ensemble des Etats membres depuis la fin de l'année 2013.

La France a été porteuse de nouveaux concepts. La conférence organisée en 2008 au ministère de la Santé sous présidence française de l'Union européenne a ainsi présenté les plans maladies rares et les stratégies qui y sont associées. Nous avons souligné que ces plans devaient être coordonnés au niveau européen, couvrir la recherche, le développement du médicament, l'information et l'organisation des soins, mais aussi des éléments de méthodes : actions, mesures, budgets, évaluation et bonne gouvernance. Nous avons insufflé cet esprit en Europe ; il s'est traduit dans différentes stratégies nationales et vient enrichir en retour chacun des Etats-membres.

La Commission européenne a fait en 2008 des maladies rares une priorité pour l'ensemble de ses actions, notamment en matière de recherche et de santé publique. 60 millions d'euros étaient consacrés aux maladies rares de 1998 à 2003 ; ce montant passe à 230 millions dans les cinq années suivantes et à 500 millions sur les cinq dernières années. Nous espérons que ce budget s'accroîtra encore, car les maladies rares sont une priorité du prochain plan.

Le conseil des ministres européens a adopté une recommandation pour les plans maladies rares qui se terminent à fin 2013 ou début 2014. Elle porte sur les critères de qualité des centres d'expertises, sur les réseaux européens de référence maladies rares, sur les registres, sur l'amélioration de l'accès aux médicaments orphelins et notamment l'évaluation de leur valeur clinique ajoutée et une trentaine d'indicateurs communs pour évaluer les actions nationales. Un comité expert des maladies rares a été créé, regroupant l'ensemble des Etats-membres ainsi que des représentants de l'industrie, du monde de la recherche et des patients. Il est animé par une Française, Ségolène AYMÉ, avec le soutien de beaucoup d'acteurs français. Il a travaillé à définir des recommandations essentielles, plus techniques, pour mettre en œuvre les grandes priorités de la recommandation du conseil des ministres.

« La France, inspiration des plans maladies rares en Europe, les enjeux de l'articulation du plan français avec les Etats Membres et la stratégie européenne ».

Yann LE CAM

La France a donc joué un rôle pionnier depuis 17 ans : elle a inspiré des concepts et stratégies et initié des projets et des dynamiques. Elle reste un modèle d'inspiration pour les autres Etats-membres en matière de politique de santé pour les maladies rares. Elle peut et doit conserver ce rôle au cours des années à venir. Cela implique qu'elle croie dans la qualité de ses actions et qu'elle assure une cohérence entre les décisions adoptées au niveau européen et la mise en œuvre de ses actions nationales. La France tend à voter des recommandations et rapports au niveau européen, qu'elle discute de nouveau au niveau national au lieu de les mettre en œuvre. Cette tendance ne contribue pas à asseoir l'autorité de la France en Europe.

J'aborderai pour finir les enjeux du plan français en Europe. Les plans adoptés par les Etats-membres prévoient tous l'identification des centres d'expertise et leur participation au réseau européen de référence. Tous prévoient des collectes de données et des créations de registres sous une forme ou une autre. La plupart prévoient des mesures pour améliorer l'accès aux médicaments orphelins et pour répondre aux enjeux sociaux des maladies rares. Les grands pays adoptent également des mesures en matière de recherche sur les maladies rares. Ces grandes lignes reprennent les indicateurs principaux des plans.

En matière de recherche, deux activités importantes ressortent de l'engagement fort de la France. La création de la Fondation maladies rares en 2012 renforce et prolonge l'action du groupement d'intérêt scientifique qui existait auparavant, notamment au travers du projet Irene qui coordonne les politiques de recherche de plusieurs Etats membres. Le consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC) a été initié par l'Europe avec le soutien des Etats-Unis et d'autres pays. La France y participe comme Etat membre et y joue un rôle clef à travers le secrétariat scientifique, assuré par la Plateforme Maladies Rares. J'ai également été élu président du comité scientifique, ce qui est une première pour un non-scientifique et pour un représentant des patients. Je n'y représenterai pas la France, mais cette action menée au plus haut niveau international n'existerait pas sans notre expérience commune. L'objectif ambitieux de ce consortium est de développer des outils diagnostiques pour la presque totalité des maladies rares ainsi que 200 nouveaux médicaments orphelins d'ici à 2020.

Le programme de recherche européen, doté de moyens financiers importants d'ici à 2020, a placé les maladies rares parmi ses priorités ; elles figurent dans huit de ses dix thèmes. Peu d'appels d'offres seront spécifiques aux « maladies rares », ce qui accroît l'exigence d'excellence. Nous savons toutefois que les projets maladies rares sont d'excellente qualité et très bien évalués. Il faut savoir se positionner dans cet environnement où les moyens sont plus importants. En outre, les projets européens sont de nature et de taille différentes : ils portent souvent sur des infrastructures et s'inscrivent dans le très long terme. L'IMI (Innovative Medicine Initiative) est dotée d'un budget de 1,5 milliard d'euros pour cinq ans cofinancés par la Commission européenne et l'industrie. Un projet pèse en moyenne 40 millions d'euros. Nous devons intégrer ce changement de dimension dans notre stratégie et dans nos actions. Le plan doit soutenir des acteurs français pour jouer des rôles de leaders ou de partenaires dans ces processus.

Le deuxième axe après la recherche porte sur la mise en place de filières de soin et de réseaux européens de référence. Le comité européen des maladies rares souhaite créer vingt à trente réseaux en regroupant des maladies rares par domaine thérapeutique. Cette orientation peut donner l'impression d'un recul. Comme parent d'une jeune adulte atteinte de mucoviscidose, la création d'un réseau européen des maladies rares plutôt qu'un réseau européen mucoviscidose pourrait m'apparaître comme défavorable. Ce n'est pas le cas : seule une telle démarche permettra de bâtir des réseaux d'expertise au niveau européen. Elle permettra de mutualiser les connaissances et d'améliorer la qualité des soins. Certaines de ces maladies avanceront plus vite et serviront de levier pour développer ces réseaux progressivement sur d'autres maladies, en incluant d'autres centres de soins ou d'autres experts dans un cadre souple : les acteurs pourront sortir du réseau quand un médecin prend sa retraite ou quand un hôpital ferme. Souplesse, flexibilité et beaucoup de rigueur sont nécessaires dans la construction de ces réseaux européens, liés aux centres d'expertise, aux plateformes de diagnostic, à la collecte des données, à l'élaboration de recommandations de diagnostic et de soins au niveau européen. Tous ces éléments forment un tout dans lequel nous devons positionner nos filières et centres de soins français.

L'enjeu sur ces réseaux européens de référence maladies rares est de bâtir pour la première fois l'embryon d'une organisation de soins européenne. La valeur ajoutée communautaire est en effet très forte pour les maladies rares, mais cette démarche a vocation à s'étendre à d'autres soins de haute technicité ou de coût très élevé. La mobilité de l'expertise et des patients à travers l'Europe deviendra nécessairement de plus en plus courante : elle est plus efficace en termes de résultats de santé pour le malade, mais aussi en termes économiques. Là encore la France est pionnière par ses réflexions dans le Haut comité pour l'organisation des soins.



Séance plénière

Intervention :

« La France, inspiration des plans maladies rares en Europe, les enjeux de l'articulation du plan français avec les Etats Membres et la stratégie européenne ».
Yann LE CAM

Elle doit le rester au cours des prochaines années, sans se reposer sur ses acquis : les autres Etats membres sont prêts à prendre le leadership d'un grand nombre de ces réseaux.

Le troisième axe porte sur les registres. L'EUCERD a formulé une recommandation fixant de grands principes, dont l'interopérabilité et les données communes minimales. Il faut espérer qu'OrphaCode soit adopté comme standard par l'ensemble des Etats-membres en sus des classifications internationales existantes. Une nouvelle initiative vient également être prise par le Joint Research Centre, une branche de la Commission européenne. Il regroupe 6 000 personnes et de nombreux instituts.

L'un de ces centres, situé en Italie, accueillera la plateforme des registres maladies rares. La France doit en tenir compte dans son plan. Les animateurs de la base de données française participent naturellement au processus européen, mais il reste à déterminer le rôle que nous jouerons au niveau communautaire.

Le quatrième axe porte sur l'amélioration de l'accès aux médicaments orphelins. La situation est relativement confortable en France à l'heure actuelle, mais elle est souvent dramatique dans d'autres pays européens. Les modalités d'accès françaises ne sont pas nécessairement soutenables à moyen et long terme en raison du nombre de nouveaux médicaments orphelins mis sur le marché et de leur prix souvent élevé. Un important travail a été réalisé au cours des dernières années pour mettre en place des dispositifs innovants. Un important chantier a ainsi permis de jeter un pont entre l'Agence européenne des médicaments qui prend toutes les décisions réglementaires, notamment la mise sur le marché ou la désignation orpheline, et les décisions qui relèvent de la Haute Autorité de Santé ou du ministère de la Santé. La France ne possède pas nécessairement toute l'expertise nécessaire pour évaluer le service médical rendu d'un médicament orphelin et n'est pas toujours la mieux placée pour négocier un prix face à un industriel qui appréhende le marché de manière mondiale.

Des mécanismes ont été élaborés avec la France et adoptés par elle, qui permettent une concertation entre Etats-membres pour débattre de la valeur du médicament orphelin. Sur cette base et sur celle du nombre de patients à traiter en Europe et des définitions des actions de recherche après AMM (Autorisation de Mise sur le Marché), ce système permet de discuter un prix avec les industriels. Chacun y gagnera : l'argent public sera mieux utilisé, les industriels bénéficieront d'une plus grande lisibilité sur l'accès au marché et les patients auront accès plus tôt au médicament.

Enfin, le deuxième plan français a mis l'accent sur les aspects sociaux, mais il reste beaucoup à apprendre des autres pays européens. Les services spécialisés des pays scandinaves sont par exemple des modèles du genre. Nous rêverions de voir créer en France de tels grands centres spécialisés pour répondre aux besoins des patients atteints de maladies rares et de leurs familles. Nous rêverions aussi de voir se développer les formations pour donner aux personnes un meilleur accès aux droits sociaux dans le cadre d'une prise en charge globale : la maladie rare se traduit aussi par l'exclusion, la perte d'emploi pour l'un des parents, le divorce ou la paupérisation. Tout ce qui permettra d'y remédier va dans le bon sens.

Pour conclure, je mettrai en avant trois idées fortes pour les cinq à dix prochaines années. L'enjeu principal pour la France est de mettre en œuvre sur son territoire les politiques européennes auxquelles elle a participé, de s'en faire le champion et de se nourrir des expériences des autres pays. Elle doit participer très activement à la construction de l'organisation des soins reposant sur les réseaux européens de référence, les centres experts, les registres et les bonnes pratiques de soins, pour améliorer ses propres bonnes pratiques de diagnostic et de soin et être attractive pour les essais cliniques en Europe.

Enfin, les maladies rares ne sont pas une évidence. Nous avons imposé ce concept face au constat que nous ne pouvions pas nous permettre d'avoir 5 000 politiques différentes sur les maladies rares, ni même 200 sur les maladies rares les plus fréquentes ou 30 en les regroupant par domaine thérapeutique. Les 5 000 maladies rares et leurs 3 millions de malades en Europe ont en revanche des problèmes communs, justifiant de politiques communes. Telle est la dynamique lancée depuis dix-sept ans et depuis dix ans au travers des plans maladies rares. Cela reste toutefois insuffisant. Nous devons parallèlement renforcer les acteurs, associations et professionnels de santé de chaque maladie. Nous devons tous accepter que certaines maladies nécessitent ponctuellement plus de moyens et progressent plus vite que d'autres : les connaissances et les thérapeutiques n'avancent pas au même rythme. Il faut des locomotives pour entraîner les autres : la courbe d'expérience permettra une convergence à terme. Il faut donc travailler de manière transversale sur l'ensemble des maladies, mais aussi accepter des efforts plus importants sur certaines maladies pour obtenir des avancées qui serviront à tous. Cela implique que ceux qui bénéficient de progrès pour leur maladie ne se replient pas sur eux-mêmes de manière égoïste, en perdant de vue l'intérêt de travailler en commun.

Téléchargement :
▶ [Présentation complète](#)

N'assiste-t-on pas à une dilution de la notion de maladies rares ? Les maladies sont considérées comme étant de plus en plus spécifiques dans le cadre de la « médecine personnalisée ». On parle également de « cancers rares ».

Yann LE CAM

Effectivement. Nous nous efforçons de clarifier les concepts au niveau européen. Il est dangereux de superposer maladie rare et médecine personnalisée : la première concerne une personne malade alors que la deuxième porte sur un instrument d'intervention thérapeutique. Des thérapies comme la mutation non-sens ou le saut d'exon, par exemple, concernent une sous-population de la myopathie de Duchenne, de la mucoviscidose ou du syndrome de Prader-Willi. Cette médecine s'adresse à des sous-groupes de population. Nous préférons parler de médecine ou d'approche stratifiée, visant à apporter le bon traitement à la bonne personne au bon moment plutôt que de dispenser un traitement à une vaste catégorie de population sans savoir si elle y répondra positivement. Cibler, collecter des données tout au long de l'essai clinique et après la mise sur le marché sont des problématiques communes. L'organisation des soins, par exemple pour les thérapies géniques, suppose également des réseaux européens de référence pour délivrer ces traitements. Les cancers rares sont inclus dans les maladies rares depuis le début, que ce soit aux Etats-Unis ou en Europe, car ils se heurtent aux mêmes types de difficultés : rareté, manque de connaissances, rareté de l'expertise, difficulté à trouver les bons médecins pour être soigné, absence d'outils diagnostiques et de traitement. La lutte contre les cancers est essentiellement centrée sur les grands cancers. Le règlement médicaments orphelins recouvre ainsi les cancers rares. Ils sont toutefois d'une nature différente, car ils apparaissent au cours de la vie ; encore certaines maladies rares d'origine génétique surviennent-elles également à un moment donné. Nous souhaitons que les personnes atteintes de cancers rares tirent le meilleur des deux mondes, cancer et maladies rares.



Jacques BERNARD, co-fondateur de l'Alliance Maladie Rares

Cette intervention m'a profondément remué et m'a converti à l'Europe. Je suis désormais convaincu qu'il faut constamment regarder vers l'Europe, que ce soit en amont ou en aval, pour appliquer ou faire remonter.

Yann LE CAM

Merci. Les maladies rares sont un petit laboratoire de l'Europe. Celle-ci s'est bâtie pour préserver un espace de paix après la Deuxième Guerre mondiale. Il en va de même pour nous : nous nous sommes structurés au niveau européen et avons utilisé l'Europe pour essayer de nous en sortir et résister. L'émergence de voix européennes permet d'alimenter en retour l'action des Etats membres en Europe. La France connaît des difficultés à l'heure actuelle, mais cela ne doit pas nous faire renoncer. Nous avons des atouts considérables dans le champ des maladies rares. Nous avons créé des concepts et approches qui rayonnent au niveau européen. Nous devons simplement garder les yeux ouverts sur les autres pays, dans l'intérêt des patients et des familles en France.



Biographie



Yann LE CAM,

Directeur général
d'EURORDIS

Yann LE CAM a dédié 25 ans de sa vie professionnelle aux organisations non-gouvernementales de santé et recherche médicale en France, Europe et Etats-Unis dans les domaines du cancer, du sida et des maladies rares.

Il a été l'un des membres fondateurs d'EURORDIS en 1997, et a été nommé Directeur Général en 2001. Il a activement participé à la révision et à l'adoption de règlements européens qui ont un impact sur la vie des patients atteints de maladie rare, notamment le règlement européen sur les médicaments orphelins du 16 décembre 1999.

Yann LE CAM fut l'un des trois représentants de patients nommés au comité européen des médicaments orphelins (COMP) de l'Agence Européenne des Médicaments (EMA, European Medicines Agency) pour 3 mandats consécutifs. Il a été élu Vice-Président de ce comité de 2000 à 2006. Durant une période de cinq ans, Yann a aussi fait partie du comité Exécutif de l'ANAES, devenue maintenant Haute Autorité de Santé (HAS). Yann a également été élu Vice-Président du Comité européen d'experts sur les maladies rares (EUCERD, European Committee of Experts on Rare Diseases) pour un mandat de 3 ans, de 2010 à 2013. En novembre 2013, Yann a été nommé Président du Comité scientifique thérapeutique du Consortium international de la recherche sur les maladies rares (IRDiRC, International Rare Diseases Research Consortium). Yann a un MBA de l'école des Hautes Etudes de Commerces – HEC – Jouy-en-Josas, France (2000), et de l'Institut Supérieur de Gestion (1984), Paris, France. Yann a trois filles dont l'aînée est atteinte de mucoviscidose.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Voilà tout juste 10 ans que les maladies rares sont en France une priorité de santé publique. Depuis, beaucoup a été fait. Les efforts accomplis par toutes les parties prenantes maladies rares ont permis la constitution d'un environnement favorable à la recherche, à la prise en charge et au développement de la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares. Tout cela a été rendu possible par la mise en œuvre de deux plans nationaux dédiés aux maladies rares, dont le dernier se termine très prochainement.

La Table ronde de la Conférence EUROPLAN aura précisément pour objet de s'interroger sur les raisons et les moyens pour maintenir les maladies rares comme une priorité nationale. Cette Table ronde se décomposera en deux temps : Il s'agira d'abord de s'interroger sur le « pourquoi », pourquoi les maladies rares restent aujourd'hui une priorité en France ? Enfin, il s'agira ensuite de s'interroger sur le « comment », comment maintenir les maladies rares comme une priorité en France ?

Table ronde animée par :

NATHALIE TRICLIN, Présidente du Comité d'organisation de la Conférence EUROPLAN

Les intervenants :

VIVIANE VIOLLET, Co-fondatrice et Vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares

CHRISTOPHE DUGUET, Directeur des actions revendicatives de l'AFM-Téléthon

DR. DOMINIQUE PETON-KLEIN, Directrice du suivi du PNMR 2

Pr. HÉLÈNE DOLLFUS, Vice-présidente recherche du PNMR 2

Pr. SABINE SARNACKI, Vice-présidente santé du PNMR 2

Pr. Odile KREMP, Directrice d'Orphanet.



Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Nathalie Triclin

Les maladies rares sont depuis dix ans une priorité de santé publique en France. Beaucoup a été fait depuis. Les efforts accomplis par toutes les parties prenantes maladies rares ont permis la constitution d'un environnement favorable à la recherche, à la prise en charge et au développement de la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares. Ils ont été rendus possibles par la mise en œuvre de deux plans nationaux dédiés aux maladies rares, dont le dernier prendra fin prochainement. La table ronde s'interrogera sur les raisons et les moyens de maintenir les maladies rares comme priorité nationale.

Viviane VIOLLET



Tu as bien rappelé et mis en exergue l'évolution de la prise de conscience. Les Etats généraux de la santé de 1999 ont été le moment où les malades ont assumé leur rôle de citoyen, pris en charge leur vie et décidé de devenir partenaires des décideurs et des professionnels de santé. Cette évolution s'est traduite par la création de l'Alliance Maladies Rares et par une coopération efficace avec les parties prenantes pour élaborer les deux Plans Nationaux Maladies Rares. Le premier a permis d'assurer l'équité dans l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge. Le second s'est concentré sur la qualité de la prise en charge, la recherche et l'ouverture à l'Europe.

Les deux plans n'ont pas tout à fait satisfait les associations. Ils ont permis des améliorations et une sortie de l'anonymat, mais beaucoup reste à faire. Le premier plan s'est attaché à mettre au point les grands outils et définir les principes phares pour guider l'action publique. Le deuxième plan s'est voulu résolument opérationnel et tourné vers l'optimisation des structures en place. Ses maîtres-mots sont : interfacier, simplifier et mutualiser, mais surtout consolider les acquis et corriger les défaillances dans les domaines insuffisamment considérés par le premier plan. Les points phares de ces deux plans ont été la mise en place des centres de référence, puis la création et la mise en place de filières.

Ces actions vont dans le bon sens, mais quel financement et quel pilotage pour les filières maladies rares ? Quelle est la place donnée aux associations ? Des progrès ont été faits en matière de rendu diagnostique, mais il reste encore des malades sans diagnostic et isolés. L'errance de prise en charge reste le lot de beaucoup d'entre eux. La rareté, notre dénominateur commun, entraîne encore de mauvaises prises en charge. Le premier plan a débouché sur 40 PNDS (Protocoles nationaux de diagnostic et de soins), le second sur 52. Ce chiffre est-il suffisant ?

Beaucoup a été fait également en matière de médicaments sous forme d'autorisations temporaires d'utilisation et d'autorisation de mise sur le marché, mais beaucoup reste à faire.

Combien sommes-nous exactement ? L'épidémiologie et les banques nationales de données sont capitales. L'appel à projets RADICO va en ce sens.

La création de la Fondation maladies rares permet à la recherche scientifique et la recherche en sciences humaines et sociales de se côtoyer enfin. Comment les avancées des recherches et des politiques sociales et sanitaires sur les maladies communes peuvent-elles bénéficier aux maladies rares, et réciproquement ? Les financements publics sont-ils suffisants pour le bon fonctionnement de la fondation ? Je suis très attachée, comme membre de la commission de suivi et de prospective pour l'Alliance Maladies Rares, à ce que le deuxième Plan maladies rares soit évalué. Une évaluation financière du fléchage des fonds vers les maladies rares est également nécessaire.

S'agissant d'un éventuel troisième plan, une grande réflexion doit être menée sur le statut des aidants dans le contexte des maladies rares. Qu'est-ce qu'un aidant, en particulier un aidant familial ? Son rôle est majeur pour éviter la rupture dans la prise en charge du malade et l'accompagner dans des situations complexes sur le plan médical, social ou administratif. Faut-il des coordinateurs ou des médiateurs ? Des périodes de rupture doivent-elles être instituées pour les aidants ? Les besoins sociaux et médico-sociaux sont encore insatisfaits, en particulier pour la prise en charge de proximité. Qu'en est-il de la collaboration entre associations, MDPH, centre de référence, centre de ressources nationaux pour les handicaps rares, qui constituent des partenaires médico-sociaux importants notamment pour les maladies rares générant des handicaps rares ? Les centres de compétences et centres de référence ne peuvent intervenir sur les problèmes de la vie quotidienne, familiale, sociale, médicale et administrative des malades.

Ensuite, seules neuf maladies rares prévoient des programmes d' (maisons pour l'autonomie et l'information des personnes atteintes d'Alzheimer ou de maladies apparentées) Éducation Thérapeutique du Patient (ETP), alors que les patients atteints de maladies rares sont ceux qui en ont le plus besoin pour devenir autonomes et bénéficier d'une meilleure qualité de vie et de prise en charge. L'Alliance Maladies Rares mène un travail transversal sur le sujet et organisera un forum en juin. Au-delà de l'ETP, se posent les questions de l'e-santé, de la télémédecine et le diagnostic médical partagé.

Ces sujets méritent-ils un troisième Plan national sur les maladies rares ? Tout dépend du contexte du moment. Il ne faut en tout cas jamais nous laisser oublier. Il est impératif de ne pas revivre la période de flottement que nous avons connue entre les deux Plans Nationaux Maladies Rares. Un lien est sans doute à créer entre le Plan maladies rares et le schéma national handicaps rares qui se rédigera prochainement. Les maladies rares doivent également être une réalité dans la Stratégie nationale de santé.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Dr. Dominique PETON-KLEIN



Les plans résultent d'actions et de réflexions préalables. Ils impulsent une dynamique d'ensemble et fédèrent des initiatives. Ils offrent un dispositif de gouvernance et permettent d'assurer un suivi des actions, voire de revisiter la gouvernance si nécessaire. Le rapport d'évaluation du Haut Comité de Santé Publique a reconnu que le premier plan avait permis de mettre en place des structures et un socle, mais a souligné que la vigilance ne devait pas baisser. La période de latence qui a suivi le premier plan a débouché sur un deuxième plan 2011-2014, doté de trois axes essentiels : organisation des soins et de la santé, recherche et Europe. Le deuxième plan a permis de passer à une phase opérationnelle, notamment en termes d'architecture. L'architecture retenue repose sur des centres de référence, des centres de compétences et aujourd'hui des filières. D'autres pays ont retenu d'autres organisations, notamment au Danemark et au Royaume-Uni. L'organisation française existait initialement pour la mucoviscidose et la sclérose latérale amyotrophique avant d'être généralisée à l'ensemble des maladies rares. Elle doit désormais évoluer vers les filières, en lien avec les réseaux européens de référence. 32 dossiers ont été déposés. Le groupe permanent a été mis en place le 18 décembre 2013 pour discuter de ces dossiers. Il faut dépasser le cadre individuel de chaque maladie pour se placer dans un contexte plus général. L'objectif est d'aboutir au nombre de filières adapté aux objectifs poursuivis et pouvant servir d'exemple au niveau européen.

La mise en place de centres de référence et des centres de compétences bénéficie aux patients, qui ont une meilleure visibilité sur les acteurs à contacter pour leurs soins. Les centres de référence sont installés dans des établissements de santé au sein desquels ils sont désormais des unités hospitalières reconnues. Dotés de moyens financiers, ils ont tous vocation à devenir des unités fonctionnelles, intégrées dans les projets médicaux des établissements de santé. Ils permettent d'aborder la prise en charge en aval et sont à l'interface de la prise en charge sociale et médico-sociale des patients. Beaucoup de progrès restent à faire en la matière, notamment au niveau des régions. En tout état de cause, il ne s'agit pas de déployer l'organisation sans suivi ni évaluation.

D'autres dossiers portent sur les rapports annuels d'activité ou la VMDMR. Ils doivent apporter beaucoup plus de visibilité sur le dispositif pour le faire évoluer. Ils ne seront pas finalisés à la fin de l'année 2014, même si le plan se termine à cette date. Il est nécessaire de commencer à réfléchir sur l'évaluation des actions en œuvre aujourd'hui et sur les modalités de leur poursuite en 2015-2016. Au-delà, des réflexions portent sur d'autres pathologies comme le cancer ou les maladies neurodégénératives. Les travaux sur les maladies rares pourraient servir à d'autres pathologies et doivent être mises en commun.

Pr. Héliane DOLLFUS



La recherche dans le domaine des maladies rares a pour première particularité l'hétérogénéité des sujets. Elle n'a de sens que si elle a pour but de comprendre les maladies pour mieux les traiter. La France a joué un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares grâce à l'élan de ses associations mais aussi grâce aux professionnels de santé, médecins et chercheurs qui ont pris le sujet à bras le corps il y a vingt ans. Sa stratégie nationale reste un exemple sur le plan européen. La mise en place des PHRC (Programme hospitalier de recherche clinique) a ainsi été citée par Monsieur Christian BRECHOT comme un exemple d'excellence française pour la recherche clinique et la compréhension de l'histoire naturelle des pathologies. Nous avons identifié cinq points dans le cadre de l'axe recherche du deuxième plan national. Le premier est la création de la Fondation maladies rares en 2012. Extrêmement active, elle sert de catalyseur entre partenaires publics, académiques et industriels. Elle a lancé de nombreux appels d'offre notamment en matière de séquençage, mais aussi des sciences humaines et sociales.

Le deuxième point est la mise en place de cohortes nationales dans le cadre des Investissements d'Avenir, sur laquelle le programme RADICO s'est positionné.

Le troisième point porte sur le financement de la recherche. A la différence des centres maladies rares, qui reçoivent un financement dédié, les équipes de recherche doivent chercher elles-mêmes des financements, attribués en fonction de la qualité de la recherche. Les enjeux diffèrent suivant qu'il s'agit de recherche fondamentale, clinique ou translationnelle. Deux ministères se sont associés dans le cadre du deuxième plan pour lancer un appel à projets sur la recherche translationnelle, le PRTS, sur lequel les maladies rares peuvent émerger. Cela reste insuffisant. Il faut ne pas oublier la recherche clinique à travers les PHRC et bien déterminer les périmètres des appels d'offre. L'Agence Nationale de la Recherche (ANR) proposait par le passé des appels à projet fléchés vers les maladies rares comme GENOPATH, aujourd'hui disparu, qui entre désormais dans le cadre des appels à projet de l'ANR pour le Plan blanc.

Le quatrième point est le développement des stratégies diagnostiques et thérapeutiques. Le deuxième Plan maladies rares a permis la mise en place dans les CHU français de séquenceurs haut débit, permettant le séquençage ciblé et donc de parvenir plus vite à un diagnostic dans des maladies génétiques ayant souvent de nombreux gènes impliqués.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Cela reste toutefois insuffisant au vu des progrès réalisés dans le séquençage à très haut débit. Nos voisins européens se dotent de plateformes de ce type à visée diagnostique et de recherche. Nous devons saisir l'occasion de mettre en place des structures pour répondre aux besoins des patients.

L'hétérogénéité des maladies rares est à double tranchant. Le sujet peut intéresser de nombreuses équipes académiques et de nombreux chercheurs fondamentaux qui contribueront à faire avancer les connaissances et les thérapies. Il requiert toutefois beaucoup d'investissements. Il faut donc sécuriser les financements pour la recherche à destination des maladies rares ainsi que des postes dans les hôpitaux et les institutions de recherche. Un collègue issu d'un pays de l'Union européenne vient ainsi de constituer une très grande équipe aux Etats-Unis. Il m'a expliqué qu'il consacrait 80 % de son temps à l'administratif et 20 % à la recherche quand il était en Europe, et que c'était l'inverse aux Etats-Unis. Il manque de postes dans les hôpitaux, les centres de référence, l'environnement péri-médical, mais aussi dans les institutions de recherche. Il est extrêmement difficile pour les jeunes chercheurs d'obtenir des postes, malgré leur grande qualité et alors même qu'ils pourraient grandement continuer à faire avancer la cause des maladies rares.

Beaucoup reste donc à faire. Le combat n'est pas terminé et ne doit certainement pas prendre fin à la fin de l'année. La qualité de la recherche académique française n'est plus à démontrer, mais il faut désormais évoluer et acquérir la culture des projets européens.

Pr. Odile KREMP



Il faut raisonner en termes épidémiologiques. La France compte à peu près 2,5 millions de diabétiques, 3,5 millions d'asthmatiques, 3 millions de personnes atteintes de bronchite chronique et 700 000 personnes atteintes de cancer en prévalence. Or on ne sait pas avec précision le nombre de patients atteints de maladies rares. Les estimations varient entre 2 et 3 millions de patients en France. L'un des premiers enjeux pour maintenir les maladies rares comme priorité nationale est d'obtenir des chiffres plus précis, ce que n'ont fait ni le premier, ni le deuxième plan. Il faut compter les malades, connaître leur parcours de soin, avoir une idée du coût de leur prise en charge et du retentissement psychosocial.

Plusieurs outils sont mis en place et se développent : le codage Orphanet est inclus dans le PMSI depuis quelques mois, en collaboration avec la banque nationale des maladies rares. Il est en cours d'installation dans d'autres pays, notamment la Belgique, l'Allemagne et le Royaume-Uni. Il ne résout toutefois pas toutes les difficultés : il ne permet pas par exemple de coder les consultations. Il devrait être installé dans les bases de l'Assurance Maladie, comme le prévoit le deuxième plan maladies rares : la seule maladie rare identifiée dans les ALD est actuellement la mucoviscidose. Il gagnerait à être inclus dans le CQVC. Enfin, son intégration est en cours dans les MDPH sous l'égide de l'AP-HP. La banque nationale des maladies rares a sans doute un rôle important à jouer sur cet enjeu.

Le deuxième enjeu consiste à prioriser la prise en charge de ces maladies. Un travail a été entamé par l'Institut de veille sanitaire et devrait bientôt publier ses résultats. Le comité national des registres maladies rares, émanation du comité des registres, a été supprimé il y a quelques semaines. D'autres instances sont en cours de mise en place, mais certains registres ont vu leur financement supprimé. Les appels dans le cadre de la cohorte RADICO seront sans doute très utiles, mais le choix entre cohorte et registre ainsi que l'organisation et le financement sont l'un des enjeux à travailler pour avoir une information précise sur les maladies rares.

Une autre approche à développer porte sur le retentissement psycho-social. Il n'est sans doute pas différent d'autres maladies pour certaines maladies rares, mais ce n'est pas le cas de toutes. On manque également d'une évaluation des coûts. L'appel à projets sur les maladies rares a suscité quelques dossiers comprenant une approche économique de la prise en charge de ces malades en France.

Enfin, il importe de savoir où sont les malades et les compter afin de pouvoir pratiquer des prélèvements de recherche. Ces derniers doivent ensuite être stockés dans des centres spécialisés. C'est un enjeu fondamental pour la fin du plan et pour le maintien des maladies rares comme priorité nationale.

Christophe DUGUET



Beaucoup d'intervenants sont revenus sur l'histoire, qui est importante. Un système tout à fait remarquable s'est en effet mis en place entre l'ensemble des acteurs concernés par les maladies rares, qu'il s'agisse de patients, de professionnels de santé ou de chercheurs. Tout n'a pas été simple. Les progrès ont été obtenus de haute lutte et grâce au soutien populaire des millions de donateurs du Téléthon, qui ont permis la mobilisation politique. Le premier plan national s'est inscrit dans la continuité de la loi de santé publique d'août 2004, faisant des maladies rares l'une des cinq priorités de santé publique. Cette disposition résultait elle-même d'un mouvement de pression entamé avec la création des acteurs déjà évoqués, qui s'est accéléré avec les Etats généraux de la santé, le rapport de l'ancien Président de l'AFM au Conseil économique et social sur les maladies rares en 2001, suivi par la création de la Plateforme Maladies Rares. Cette dernière a représenté un message politique très fort pour la mobilisation des acteurs publics : tous les acteurs des maladies rares se sont rassemblés, convaincus que la lutte globale est la seule manière d'obtenir des progrès.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Le lancement du premier appel d'offre sur les centres de référence maladies rares s'est fait très rapidement, avant même d'avoir une vision précise du paysage à moyen terme. Il en a été autrement du deuxième Plan maladies rares en 2008, alors même que le premier se terminait et que tous les indicateurs étaient au vert : la France assurait la présidence de l'Union européenne et pouvait faire avancer ce dossier. La situation a pu se débloquer grâce à un acte politique fort : après sa rencontre avec le Président de l'AFM, le Président de la République a annoncé, à l'occasion d'un autre colloque de l'Alliance en octobre 2008, l'élaboration d'un plan élaboré en 2009 et entrant en application en 2010. Il a fallu attendre encore malgré l'injonction du Président de la République, puisque le deuxième plan n'est paru qu'en juillet 2011.

Je reviens sur ces éléments historiques car nous devons prendre conscience que les maladies rares ne sont pas un sujet acquis. Seuls des actes politiques forts ont permis l'émergence de deux plans nationaux. Il en va de même au niveau européen : la situation serait encore plus difficile qu'à l'heure actuelle sans la recommandation du Conseil des ministres sur l'élaboration de plans nationaux.

Les maladies rares ont été considérées comme l'un des grands sujets stratégiques en 2004. Peuvent-elles conserver ce statut aujourd'hui? Le contexte était alors très différent : les maladies rares étaient en cours d'émergence. Beaucoup d'actions ont été menées ; beaucoup reste encore à faire. L'objectif reste que nos problématiques soient prises en compte à terme par le système de santé de droit commun. Il faut donc se garder de tout communautarisme : il ne s'agit pas de bâtir un sous-système de santé adapté aux maladies rares. Il nous revient de bien identifier ce qui devrait être pris en compte par le système de droit commun de ce qui ne peut pas l'être.

Malgré leur classement parmi les priorités de santé publique et les avancées des deux premiers plans, la prise en compte de l'enjeu des maladies rares par le droit commun reste encore très insuffisante et n'est guère le fait que des parties prenantes de maladies rares. Les projets régionaux de santé, qui résultent de l'analyse par les ARS de leurs priorités pour construire leur stratégie, n'en font par exemple pas mention. Les ARS avaient pourtant pour consigne de déployer dans leurs projets les priorités des plans nationaux, dont le Plan National Maladies Rares. La Stratégie nationale de santé n'aborde qu'une fois le problème de la rareté, mais pour parler de celle des certaines expertises, que la télémédecine pourrait pallier. Les débats en région lancés pour faire remonter la politique nationale de santé ne mentionnent guère les maladies rares.

A défaut d'outil spécifiquement consacré aux maladies rares, cette problématique disparaîtra totalement du paysage. Les travaux sur les parcours de soin et l'équité d'accès au soin pourront toujours concerner nos maladies, mais la problématique spécifique de la rareté et de ses conséquences ne sera plus prise en compte. Seule une approche concertée et nationale peut répondre à ces besoins particuliers. Au-delà, tous les documents démontrant la pertinence et l'urgence du besoin ne seront rien sans volonté politique de s'engager. Ce rôle est assumé aujourd'hui par la Stratégie nationale de santé. Il faut désormais faire reconnaître un principe de subsidiarité. La circulaire interministérielle du 5 juin 2013 crée le COPERMO (comité interministériel de la performance et de la modernisation de l'offre de soins hospitaliers) pour piloter les lourds investissements nécessaires en la matière. Le texte dispose que « le comité conduit sa mission dans le strict respect du principe de subsidiarité, c'est-à-dire en traitant uniquement des situations pour lesquelles une intervention de l'échelon national est absolument nécessaire et utile et dans le respect des missions confiées aux ARS, échelon de droit commun pour traiter ces sujets. » Nous devons faire reconnaître ce principe dans la loi : l'échelon le plus pertinent pour définir, coordonner et suivre les problématiques globales des maladies rares est bien le niveau national. Il faut donc définir des stratégies nationales fortes et clairement identifiées pour des durées limitées, ce qui oblige à se questionner régulièrement.



Nathalie TRICLIN

Quelles sont pour vous les raisons de faire des maladies rares une priorité ? Quelles sont leurs particularités ? Viviane évoquait par exemple la question des aidants familiaux et de leur statut.

Christophe DUGUET

Nous devons éviter les approches perçues comme communautaristes. Il faut nous centrer sur la question des aidants, mais cette problématique est loin d'être le propre des maladies rares. Nous devons donc porter les particularités maladies rares dans le débat général, déjà largement ouvert et qui le sera encore davantage dans le cadre du débat sur la loi relative à l'avancée de la société en âge. La logique maladies rares a été de se construire sur les thèmes communs à l'ensemble des acteurs ; nous devons désormais le faire au-delà des maladies rares.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Viviane VIOLLET

Bien sûr, mais il faut trouver des acteurs qui s'intéressent aux problématiques soulevées. L'aidant n'a souvent pas eu le choix de le devenir ou non ; il cesse de travailler pour aider son conjoint ou un enfant malade et n'a droit ni à la retraite, ni à la Sécurité sociale quand il avance en âge. Tout citoyen a pourtant droit à ces protections.

Une personne atteinte de maladie rare risque de vivre moins longtemps et de rencontrer davantage de problèmes que les autres. Les maladies rares ont donc bien leurs particularités, d'autant que plus d'une personne peut être concernée dans une famille s'il s'agit d'une maladie génétique héréditaire.

Christophe DUGUET

Mon propos n'est pas de mettre de côté ces problématiques. Le Plan National Maladies Rares ou une stratégie nationale maladie rare ne paraît toutefois pas le meilleur moyen de les faire progresser. L'AFM-Téléthon milite pour l'instauration dans la loi de santé publique d'un véritable droit à l'accompagnement des malades pour toutes les maladies chroniques et lourdement invalidantes.

Ce droit donnerait comme mission au système de santé, au-delà du soin, d'accompagner les malades et leur famille dans leur parcours de santé et leur parcours de vie. Ce droit dépasse largement la problématique des maladies rares.

La particularité des maladies rares est la rareté : le parcours de soin du malade et de sa famille ne peut pas se construire sur son seul territoire de proximité, articulé autour d'un médecin traitant, ce qui constitue l'un des axes de la Stratégie nationale de santé.



Alice THEVENOT

Je préside KLS France, jeune association de patients atteints du syndrome de Kleine-Levin, une hypersomnie récurrente concernant 147 patients en France selon le dernier recensement. Les propos du Dr. PETON-KLEIN sur les centres de référence et de leurs déclinaisons régionales m'ont paru très éloignés de ce que nous constatons et souhaitons. Nous avons un référent national ; l'important pour nous est de pouvoir le rencontrer une fois l'an, même si la distance est importante. Il nous appartient ensemble de prendre contact avec les référents locaux, qui ne sont pas forcément spécialisés dans les maladies rares. Ce système fonctionne très bien.

Dr. Dominique PETON-KLEIN

Je n'ai pas souvenir d'avoir parlé de déclinaison régionale. Nous avons mis en place 131 centres de référence concernant également les hypersomnies rares. Nous travaillons à la mise en place de filières conformément à l'instruction du 29 juillet 2013 ; chaque filière recouvre plusieurs centres de référence sur des pathologies à peu près similaires. L'objectif n'est pas que le patient s'adresse à la filière. Il n'est pas question de remettre en cause les centres de référence et leurs coordonnateurs. Le principe reste qu'un patient atteint d'une maladie rare supposée soit dirigé vers le centre de compétences qui lui correspond pour que le diagnostic soit fait. Il doit ensuite être pris en charge au niveau territorial le plus compétent.

Pr. Odile KREMP

La circulaire réseaux de la CNAM prévoit que le déplacement du patient doit être pris en charge si l'expert dans une pathologie donnée est national. Ce texte n'a pas été remis en question à ma connaissance.

Plusieurs membres de l'assistance signalent que la circulaire n'est pas appliquée.

Pr. Odile KREMP

Dans ce cas, la problématique est différente.



Marianne RIVIERE, Présidente de l'Association Française du Lupus

Je dois contredire Mme KREMP : la circulaire de la CNAM sur le déplacement vers les centres de référence pour les patients atteints de maladies rares n'est pas appliquée. Les caisses refusent cette prise en charge, ce qui nous contraint à déposer des recours réguliers. Je peux en témoigner pour ce qui est de Strasbourg. Beaucoup de membre de l'assistance peuvent sans doute le confirmer. Mme KREMP et Mme DOLLFUS me connaissent bien ; nous avons beaucoup travaillé sur le sujet. J'interviens régulièrement auprès des Caisses d'Assurance Maladie pour soulever le problème.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Jacques BERNARD, Co-fondateur de l'Alliance Maladies Rares, Président de Maladies Rares Info Services

Je m'associe pleinement aux propos de Christophe DUGUET : nous ne devons pas donner dans le corporatisme, mais nous devons continuer à promouvoir la cause des maladies rares. A cette fin, je propose la mise en place d'une Agence Maladies rares, à l'instar de l'Agence du Cancer. J'ai déjà suggéré cette idée à plusieurs reprises, sans remporter l'adhésion.

Christophe DUGUET

Cette question a fait l'objet d'un important débat entre les deux Plans nationaux maladies rares. L'important est que la politique en matière de maladies rares soit réellement coordonnée et mobilise tous les acteurs publics, ce qui n'est pas encore le cas aujourd'hui. Deux ministères sont aujourd'hui concernés au lieu de quatre au moment de la lettre de mission du Professeur Gil TCHERNIA pour élaborer le second plan : le ministère de l'Economie et de l'Industrie est désormais absent, alors que le développement des thérapeutiques est le principal sujet mal abordé aujourd'hui.

Tous les acteurs devraient donc se rassembler pour mener une action coordonnée, par exemple dans le cadre d'une agence. Ce n'est toutefois pas le mouvement de l'histoire : beaucoup d'agences ou d'autorités ont été créées dans les années 2000, mais un rapport de 2013 de la Cour des Comptes a souligné que le paysage manquait désormais de lisibilité et donné un coup d'arrêt à cette tendance. Une Agence des maladies rares n'aurait donc sans doute pas de chance d'aboutir politiquement et ne serait probablement pas une bonne idée : confier une responsabilité à une agence dédouane les acteurs politiques et les ministères d'une réelle implication.

La réflexion menée entre les deux plans a toutefois permis de déboucher sur la création de la Fondation maladies rares.

Christel NOURRISSIER, conseillère EUROPLAN, responsable du groupe de travail « parcours de vie » à l'Alliance Maladies Rares



Quand nous avons réfléchi aux stratégies que nous voulions pour l'Alliance Maladies Rares, nous avons souligné vouloir éviter les approches communautaires : nous voulons que les personnes vivant avec des maladies rares soient des citoyens comme les autres. Il faut donc organiser le système de santé et le système social pour y parvenir.

Il importe toutefois de faire ressortir nos particularités, afin de justifier d'une politique particulière. Les maladies rares sont caractérisées par la complexité et l'isolement, et donc la fréquence des ruptures dans le parcours de soins : déscolarisation des enfants, sortie d'établissement, perte d'emploi, retour à domicile sans solution. Nous en avons vu un exemple récemment au sujet d'une jeune femme atteinte d'une maladie rare avec des symptômes complexes. Pour travailler de manière positive, l'une des voies à explorer est la nécessité de parcours croisés – hôpital, services médico-sociaux, école et travail – pour en assurer la fluidité.

Christophe COTTET, Directeur général de l'AFM-Téléthon



Il a beaucoup été fait allusion à cette avancée importante qu'est la Fondation maladies rares. Nous l'avons voulue et construite, mais pouvons-nous nous satisfaire de constructions, si importantes soient-elles, qui ne peuvent vivre sans recours à la générosité publique ? La part du financement public est très limitée tant dans sa dotation de création que dans ses moyens de fonctionnement. Ce constat fait partie du bilan un peu mitigé que Christophe DUGUET évoquait tout à l'heure : des avancées considérables ont été effectuées, mais des efforts supplémentaires restent à faire pour consolider ces avancées et les faire vivre pour l'avenir.

Pr. Nicolas LÉVY



Je ne vois pas l'intérêt de créer une agence de moyens sur les maladies rares compte tenu de l'existence de la Fondation, qui est le guichet fédérateur de l'ensemble des partenaires de la recherche et du soin, qu'ils soient privés ou publics. Elle bénéficie de la générosité du public et de moyens dans le cadre de financements de partenariats industriels ou de mécénat. Les moyens publics qui lui sont alloués restent très limités, à l'exception de financements ciblés et fléchés, notamment dans le cadre des appels à projet dans les sciences humaines et sociales.

Nous nous trouvons depuis le début du plan dans une sorte de consensus mou. Les échecs et les retards ne sont que peu abordés. Je suis donc très heureux des propos tenus par Hélène DOLLFUS et Christophe DUGUET, que je rejoins pleinement. Pour prendre un exemple, nous avons établi aux tous débuts du deuxième Plan maladies rares la nécessité absolue de flécher et suivre soigneusement les crédits alloués dans le cadre du plan. Je ne parle pas du montant, mais du fléchage et donc de l'utilisation pertinente et raisonnée des crédits fléchés vers les ARS. Le deuxième Plan maladies rares a encore connu une déperdition considérable de moyens qui devraient normalement bénéficier aux laboratoires et aux équipes étiquetés « maladies rares ». On nous oppose la souveraineté des ARS vers qui ces crédits sont fléchés. Cette situation reste toutefois incompréhensible.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Un dialogue devrait avoir lieu entre les acteurs du soin sur le terrain, la DGOS et les ARS qui jouent le rôle d'intermédiaires dans la distribution des fonds. Il est à craindre que des erreurs de fléchage subsistent en 2014.

Enfin, la France manque cruellement de moyens de recherche, notamment en matière de recrutement et de financement de programmes, y compris pour les besoins les plus quotidiens. Nous laissons partir nos meilleurs étudiants, qui ne reviendront peut-être pas en France. Une certaine vision de l'élitisme nous a conduits à une pénurie de postes à laquelle il faut absolument remédier, en lien les grands instituts de recherche. Cette situation dramatique touche l'ensemble de la recherche, et les maladies rares en particulier.

Jérôme LAGARDE, directeur scientifique et opérationnel de la plateforme RADICO

L'appel à projets « Cohortes » sera publié mercredi 15 janvier. Il s'articulera en deux étapes : la lettre d'intention devra être retournée avant le 28 février, puis les dossiers complets, sur invitation, devront être remis à partir de mai.



Ma question porte sur le décloisonnement des chapelles et plus particulièrement une convergence d'initiatives entre « omiques » en général. Quelle mécanique envisagez-vous pour intégrer des acteurs au profil un peu différent de ceux qui se trouvent dans cette salle, notamment en termes de recherche ? Beaucoup de grands projets de recherche en France et en Europe s'emparent des thématiques « omiques » et traitent parfois des maladies rares sans avoir les bonnes expertises.

Pr. Hélène DOLLFUS

Nous devons effectivement aller vers l'Europe de manière concertée entre partenaires – ministère de la Santé, ministère de la Recherche, grands instituts de recherche, etc. Cela nécessite de pouvoir prendre des décisions rapidement.

Yann LE CAM

Une consultation a été organisée dans chaque Etat membre sur le plan de travail des financements de recherche de la Commission européenne pour les deux années à suivre. Très peu des Etats membres respectent la procédure de transparence à ce sujet. Ainsi, la France n'a organisé aucune consultation des scientifiques ni du public ; les associations n'ont pas pu contribuer à la position de la France. Les propositions EURORDIS ont été portées par l'intermédiaire du Royaume-Uni. L'Inserm devrait assumer ses responsabilités, pour le bénéfice de tous et notamment des maladies rares.

Pierre BRISSOT, Responsable du centre de référence des surcharges en fer d'origine génétique

Les motifs pour maintenir les maladies rares comme une priorité nationale me semblent bien établis. Les modalités pour ce faire sont en revanche moins claires et en particulier le lancement ou non d'un troisième plan. Trois voies sont possibles. La première est celle du système commun, qui permet de s'intégrer pleinement dans la politique de santé publique. Les maladies rares risquent toutefois d'y perdre en lisibilité et en spécificité. La voie opposée consiste à créer une agence, qui risque toutefois de se heurter à un problème de financement. La meilleure solution est peut-être de défendre un troisième Plan maladies rares, qui permet d'obtenir la caution publique et donc financière, mais aussi d'assurer de la visibilité des maladies rares. En outre, nous avons déjà connu une période de flottement entre le premier et le deuxième plan. Ce flottement risque d'être encore plus important si la stratégie change.

Christophe DUGUET

Je me suis sans doute fait mal comprendre. Je ne plaide pas pour une intégration totale dans le droit commun. Le système doit être construit de telle sorte que le droit commun prenne en compte de lui-même nos problématiques. Un pilotage national fort, assis sur une stratégie clairement établie, est nécessaire aussi longtemps que cela ne sera pas le cas.

L'appellation « plan » ou « stratégie » tient sans doute à un certain effet de mode : l'administration constate un certain empilement des plans et rechigne désormais à employer le terme. Au-delà des mots, il est nécessaire d'avoir des structures réunissant tous les acteurs autour de visions stratégiques régulièrement revues, dotées d'indicateurs d'efficacité et de budgets identifiés. Nous en avons besoin dans la durée, car la rareté ne pourra jamais se fondre dans le droit commun pour certaines problématiques liées aux maladies rares.

Gérard VIENS, membre du bureau national de l'Alliance Maladies Rares, professeur en économie de la santé



Je suis tout à fait favorable à un troisième Plan ou à une stratégie nationale maladies rares : à défaut, les maladies rares risquent de sombrer dans l'oubli. La mode est effectivement aux « stratégies nationales », mais il me paraît préférable de conserver le terme « plan », qui est entré dans les mémoires. Je suis également favorable au principe de la subsidiarité, qui fera la force du troisième plan ou de la stratégie nationale. Enfin, on ne pourra continuer à développer l'intérêt pour les maladies rares sans argument médico-économique dans la situation actuelle de rareté des ressources.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

François HAFFNER, Association nationale Spina Bifida et Handicaps Associés



Le rôle des ARS devrait être précisé dans le cadre du futur Plan maladies rares, s'il existe. Elles posent en effet problème. Nous ignorons souvent qui sont les médecins qui, au sein des ARS, s'intéressent au problème des maladies rares. Cela permettrait pourtant de mieux connaître les actions, programmes et plans que les ARS développent dans nos problématiques. Deuxièmement, que devient la cellule de la CNAMTS qui s'occupait des maladies rares ? Cette caisse est concernée par le Plan National Maladies Rares. Troisièmement, que deviennent les PNDS en cours de naufrage avec la HAS ?

Christophe DUGUET

On reproche souvent aux plans de contenir des mesures chères et compliquées, qui n'aboutissent pas. Une mesure peu chère et facile à prendre aurait consisté à désigner un référent pour les maladies rares dans chacune des ARS, de sorte à avoir un interlocuteur bien identifié. Très peu d'ARS l'ont fait, ce qui démontre la difficulté à prendre en compte les maladies rares pour beaucoup de ces agences : du fait de la rareté, les maladies rares restent invisibles quand les ARS procèdent à l'identification de leurs priorités sur leur territoire. Il est donc primordial de conserver un pilotage national fort.

La cellule Maladies rares de la CNAMTS continue à exister à ma connaissance, mais l'existence n'implique pas l'efficacité. Les PNDS sont une quarantaine à la fin du premier plan alors que l'objectif était d'en compter 200 ; moins de dix nouveaux se sont créés depuis la mise en place du deuxième plan. Force est de constater que la HAS s'est désengagée de leur construction et de leur validation. Ce désastre n'est toutefois pas irrémédiable : la HAS vérifie que les PNDS effectués respectent bien la méthode. On peut espérer que le ministère de la Santé et notamment la DGS et la DGOS prévoient dans le cadre des filières et des missions des centres de référence des incitations fortes, voire des sanctions pour les centres de référence qui ne produisent pas ces PNDS.

Marie-Sophie DESAULLE, Directrice de l'ARS Pays de la Loire



Beaucoup de commentaires ont été faits sur la lisibilité des maladies rares pour les ARS. C'est la problématique même de ces maladies, qui requiert comme vous l'indiquez par ailleurs un portage national. Qu'attend-t-on réellement des ARS concernant les maladies rares ? Les centres de référence et centres de compétences sont définis au plan national. Les ARS s'inscrivent dans une logique de fléchage : elles s'assurent que les crédits dédiés aux maladies rares ont bien pour bénéficiaires les acteurs concernés. La complexité du sujet n'est pas propre aux maladies rares : nous manquons nous-mêmes de visibilité sur les dépenses. Les ARS peuvent octroyer des crédits à des établissements de santé pour le financement par exemple de séquenceurs à haut débit, sans avoir l'assurance que ces établissements utiliseront effectivement l'intégralité des crédits à cette fin. Le ministère de la Santé, les ARS et les établissements doivent déterminer des modalités d'évaluation pour s'assurer que les mesures prévues sont bien appliquées.

Pr. Pierre SARDA, Coordinateur du centre de référence des anomalies du développement à Montpellier



Le parcours de santé se transforme en parcours de vie pour le patient quand il n'existe aucun médicament. Or le parcours de vie n'est pas abordé. J'ai pris part aux réunions pour le deuxième Plan maladies rares. Il était question d'impliquer plusieurs ministères, dont l'Éducation nationale – la moitié des maladies rares touchent des enfants. En pratique, il nous a fallu trois ans pour être reçus par le rectorat de Montpellier. Cette situation est d'autant plus regrettable que l'éducation et l'apprentissage font partie de la thérapeutique pour les enfants. Au final, le ministère de l'Éducation nationale n'est pas impliqué dans le second plan.

Le plan devait également aborder la vie d'adulte et l'accès à l'emploi, or certains ministères ne sont pas mentionnés dans ce domaine. Il est par exemple important de ménager des lieux de répit pour les aidants. Le deuxième plan évoque ces lieux, mais non pour les familles de patients maladies rares.

Enfin, le centre de référence de Montpellier voit 3 000 à 4 000 patients par an mais ne compte aucune assistante sociale. Interrogé, le CHU m'a répondu que les postes d'assistantes sociales étaient octroyés sous deux conditions : il faut élever la voix, mais aussi être un service en concurrence avec le privé. Nous ne sommes pas en concurrence avec le privé : nous n'aurons pas d'assistante sociale, alors que le parcours de vie de ces familles est très lourd et difficile. Le sujet doit faire partie des priorités dans les années à venir, qu'un plan soit lancé ou que d'autres modalités soient retenues.

Comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?

Antoine LAGOUTTE, trésorier de l'association FOP France

Mon association s'occupe des patients atteints de la maladie de l'homme de pierre, pathologie très rare qui concerne moins de 100 cas en France. Nous constatons un écart du simple au double entre les statistiques de l'IFOPA, association américaine qui joue un rôle moteur sur un certain nombre de sujets, et nos propres statistiques. L'IFOPA recense 35 malades alors que Necker et nous en dénombrons 72, soit une prévalence d'un sur deux millions dans le premier cas contre un sur un million dans le second. Cette différence est considérable en matière de santé publique.



Je travaille au sein d'une autre administration d'Etat. Il me semble assez facile de mettre en œuvre une traçabilité pour un suivi budgétaire plus efficace et un suivi des dépenses au travers de programmes CHORUS. Une telle traçabilité pourrait être exigée dans le cadre du prochain plan national.

Notre maladie est très rare. Aucune recherche ne porte sur le sujet en France ; on nous a fait comprendre qu'il n'y aurait pas à l'avenir. Nous nous orientons vers des programmes européens en passant par le TGE. Il est toutefois primordial de maintenir une expertise en France en passant par une prise en charge très en amont et en assurant le financement de programmes de recherche sur toutes les maladies, y compris hors de France, en Europe.

Dr. Dominique PETON-KLEIN

En matière d'épidémiologie, l'objectif est d'identifier des indicateurs et d'améliorer le recueil des données pour peut-être élaborer des comparaisons avec d'autres pays. Nous mettrons en place un dispositif en ce sens courant 2014 et 2015.

En matière de recherche, nous avons mis en place un groupe de travail pour améliorer la coordination entre partenaires.

En matière de financement, le système fonctionne à base d'enveloppes dédiées, allouées par les ARS aux établissements de santé. Il est difficile en l'état d'assurer la traçabilité de ces montants compte tenu des différentes étapes en jeu ainsi que de la latitude laissée aux ARS et aux établissements de santé sur l'affectation de ces enveloppes. Nous nous efforcerons néanmoins de mieux suivre l'utilisation de ces enveloppes fléchées vers les maladies rares.

Pr. Hélène DOLLFUS

Il n'est pas exceptionnel pour des maladies très rares que les laboratoires existent seulement au niveau européen. Ce sont souvent des coopérations et les filières comprennent un volet de recherche. Il leur appartient d'orienter les patients vers les bons correspondants, en France ou à l'étranger, sur un sujet de recherche précis. Enfin, les successions au sein des laboratoires et des centres de référence sont une question importante qui a été prise en charge par le groupe de travail de Sabine SARNACKI dans le cadre de l'évaluation. Tout doit effectivement être fait pour que les jeunes soient formés le mieux possible et assurer ces successions.

Christophe DUGUET

Le ministre s'est engagé lors de l'annonce du premier plan national, à l'automne 2004, à ce que l'intégralité des montants alloués par la ministre aux cibles visées, notamment pour les ARH. Selon lui, toutes les mesures avaient été prises. Le sujet n'est donc pas neuf.

Dr. Evelyne MILOR médecin-inspecteur de santé publique à l'ARS du Limousin, conseiller médical à la Direction de l'offre de soins
Je suis référent maladies rares pour l'ARS du Limousin ; j'occupais déjà ce rôle pour l'ARH, lors du premier plan.

J'ai été étonnée comme référent que le deuxième Plan ne définisse pas clairement le rôle des ARS. Il doit l'être le plus précisément possible si un troisième plan est lancé. Je ne reviendrai pas sur la question des crédits, car je suis associée à leur gestion en tant que médecin, mais n'y participe pas directement.

La Stratégie nationale de santé est un bon moyen d'associer les ARS aux maladies rares. L'ARS du Limousin possède sept parcours de soin, dont un parcours pour les maladies rares.

Séance plénière

Table ronde



Biographie



Nathalie TRICLIN

Atteinte de la maladie de Fabry, Nathalie TRICLIN est Présidente Fondatrice de l'Association des Patients atteints de la Maladie de Fabry (APMF) depuis 2005. Depuis 8 ans, elle n'a de cesse, en tant que Présidente de l'APMF, de défendre les personnes malades pour ne pas les laisser « seules face à la maladie ».

Elle représente les personnes atteintes de la maladie de Fabry dans différentes institutions, au sein des Centres de référence maladies rares, au sein de Fabry International Network (FIN) afin de parfaitement appréhender les questions européennes et internationales (qualité de vie, recherche, thérapeutique etc.), mais aussi au sein du Comité d'Évaluation du Traitement des maladies Lysosomales (CETL) et du Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Fabry (CETF). Enfin, cela fait plus de 4 ans que Nathalie TRICLIN milite au sein de l'Alliance Maladies Rares, collectif créé le 24 février 2000 et fort aujourd'hui de plus de 200 associations de malades. Aujourd'hui Vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares, elle porte la voix de personnes atteintes de maladies rares en France afin de faire connaître et reconnaître ces maladies graves et invalidantes.

Très active dans l'animation de ce collectif, elle préside notamment la Conférence EUROPLAN qui ambitionne de dessiner les futurs axes des politiques maladies rares en France.



Viviane VIOLLET,
Co-fondatrice et Vice-présidente
de l'Alliance Maladies Rares

Viviane Viollet est issue d'un milieu d'infirmières libérales puis devenue infirmière hospitalière, Viviane Viollet est mère depuis 1979 et 1981 de deux fils atteints du syndrome de l'X fragile. Téléspectatrice du premier Téléthon en 1987, elle a eu ce déclic face à l'état de ses garçons ; « et si c'était génétique ? » Janvier 1988, la décision familiale est prise pour cheminer vers ce diagnostic qui sera donné en janvier 1989. En Février 1990, avec son mari, ils créent « l'Association Nationale du syndrome X fragile, Le Goëland ». Dès 1999, elle participe activement dans le cadre des Etats Généraux de la Santé au Forum National Citoyen « Maladies Rares et système de santé ». Dans la continuité, en Février 2000, création de l'Alliance Maladies Rares dont elle est l'un des co-fondateurs. Porte parole de 2000 à 2005, déléguée régionale en Basse-Normandie de 2004 à 2009. Elue Présidente de l'Alliance Maladies Rares en 2010 elle devient, sur sa demande, Vice-présidente en 2013 et continue son investissement dans plusieurs groupes de travail dont « le groupe permanent » du Comité de suivi et de prospective du PNMR 2.



Christophe DUGUËT,
Directeur des actions revendicatives de
l'AFM-Téléthon

CHRISTOPHE DUGUËT est Directeur des actions revendicatives de l'AFM-Téléthon. Ingénieur et diplômé en sciences politiques, il a une carrière professionnelle consacrée à la promotion de causes d'intérêt général. En charge depuis plus de 10 ans des actions de plaidoyer de l'Association Française contre les Myopathies, il a participé activement à l'émergence des maladies rares comme une priorité de santé publique, et tout particulièrement à l'élaboration et au suivi des deux plans nationaux maladies rares. Il porte la voix des malades atteints de maladies rares évolutives et souvent très invalidantes au sein de nombreuses instances associatives ou institutionnelles dans les domaines de la santé, de la recherche et du handicap, afin que les innovations sociales et thérapeutiques puissent bénéficier à tous les malades quelles que soient la rareté et la complexité de leur maladie.



Dr. Dominique PETON-KLEIN,
Directrice du suivi du PNMR 2

Dr. Dominique PETON-KLEIN, médecin général de santé publique, a été nommée Directrice de projet auprès du Directeur général de l'offre de soins, chargée notamment du suivi et de l'évaluation du Plan National Maladies Rares 2, par arrêté du Premier ministre et de la Ministre des Affaires sociales et de la Santé en date du 8 juillet 2013. Dans ses fonctions précédentes, outre des fonctions de directions (DDASS, DRASS, ARH), elle a notamment été en charge de la gestion des risques et de la sécurité sanitaire, puis des politiques de santé et de protection sociale pour les détenus.



Pr. Hélène DOLLFUS,
Vice-présidente recherche du PNMR 2

Pr. Hélène DOLLFUS, spécialisée en génétique médicale et en ophtalmologie, est Chef de service du service de génétique médicale des hôpitaux universitaires de Strasbourg. Coordinatrice du centre de référence maladies rares pour les affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO). Directrice du laboratoire INSERM U1112 - Université de Strasbourg. Vice-présidente au titre de la recherche du Comité de suivi et de prospective du PNMR 2.

Pr. Sabine SARNACKI,
Vice-présidente santé du PNMR 2

Pr. Sabine SARNACKI, Chirurgien pédiatre à l'Hôpital Necker Enfants Malades depuis 1993, Pr. Sabine SARNACKI a travaillé sur l'immunologie de la greffe intestinale (Unité INSERM du Pr A. FISCHER) puis sur le développement du système nerveux digestif (Unité INSERM du Dr N. CERF-BEN-SUSSAN). Son activité chirurgicale est centrée depuis plus de 15 ans sur l'oncologie pédiatrique et les malformations congénitales de l'enfant. Depuis 2007, elle coordonne le Centre de Référence Maladies Rares sur les Malformations Ano-Rectales et Pelviennes (MAREP) et a accepté en février 2011 les missions attachées au poste de Vice-Présidente Santé du COSPRO du PNMR 2. Dans ce cadre, elle a en particulier eu la charge des groupes de travail sur les filières de santé et sur les modalités d'évaluation et de labellisation des centres de référence.



Pr. Odile KREMP,
Directrice d'Orphanet

Pr. Odile KREMP, est pédiatre, praticien hospitalier, Docteur en Santé publique de l'université de Nancy I, la Pr. Odile Kremp a exercé différentes responsabilités hospitalières en néonatalogie et pédiatrie au CHU d'Amiens puis, à l'hôpital Saint-Antoine de l'Université Catholique de Lille. Habilitée à diriger des recherches en pédiatrie et santé publique, elle est professeure de pédiatrie depuis 1998 à la Faculté libre de Médecine de Lille, et professeure honoris causa de l'université médicale de Hanoi (Vietnam) depuis 2010. De 2007 à 2008 elle a été responsable du projet Maladies rares à l'INVS. Fin 2008, elle devient chargée de mission pour le suivi du PNMR 1 au Ministère de la Santé. En juin 2010, elle est nommée chef du bureau Maladies chroniques, cancers, vieillissement, et participe à l'élaboration du PNMR 2. Elle a pris à l'Inserm le 1^{er} janvier 2012 la direction de l'US14 qui abrite Orphanet, base de données internationale sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Elle est membre du comité européen d'experts sur les soins transfrontaliers depuis 2012.

PRÉSIDENT :

Pr. Odile KREMP

RAPPORTEUR :

Dr. Patrice DOSQUET

TÉMOIN ALLIANCE :

Gérard VIENS

LES INTERVENANTS :

Céline HUBERT, *Directrice opérationnelle de la Fondation maladies rares*
Dr. Agnès LORDIER BRAULT, *DGOS, Ministère des Affaires sociales et de la santé*

Nicolas BIHOUEE, *Faculté de médecine d'Angers*

François HOUYEZ, *Directeur santé publique EURORDIS*

Thomas HEUYER, *Délégué général de Maladies Rares Info Services*

Information et formation des malades et des professionnels

L'objectif de cet Atelier est double : faire le point sur des actions spécifiques mises en place au cours des deux plans nationaux maladies rares, repérer les manques et proposer de nouvelles modalités d'action pour la fin du deuxième plan, autour de 3 thèmes principaux :

► 1. La formation des professionnels de santé :

Bilan de la création d'un nouveau métier pendant le premier Plan National Maladies Rares : les conseillers en génétique, et de ce qui a été mis en place par le Ministère chargé de la santé, pour la formation initiale des soignants dans le deuxième Plan (Dr. Agnès LORDIER BRAULT). Pour la formation continue : où en est-on de la mise en place d'un diplôme inter-universitaire transdisciplinaire ? (Céline HUBERT). Enfin, les médecins généralistes s'intéressent-ils aux maladies rares ? Résultat d'une enquête dans le Maine-et-Loire (Nicolas BIHOUEE).

► 2. Les services d'assistance téléphonique : quelle visibilité ? Quels financements ?

Nous traiterons ensuite de l'assistance téléphonique. Nous nous intéresserons à l'assistance téléphonique certifiée iso 9001 en France (Thomas HEUYER) et sa difficile mise en œuvre dans toute l'Europe (François HOUYEZ).

► 3. Information sur les acteurs et les soins disponibles pour les maladies rares en général : quels acteurs ? Quels réseaux ?

Enfin nous invoquerons la coordination des acteurs : la Plateforme Maladies Rares a-t-elle vraiment une valeur ajoutée ? (Thomas HEUYER).



PRÉSIDENT DE L'ATELIER :

Pr. Odile KREMP est pédiatre, praticien hospitalier, Docteur en Santé publique de l'université de Nancy 1, la Pr. Odile Kremp a exercé différentes responsabilités hospitalières en néonatalogie et pédiatrie au CHU d'Amiens puis, à l'hôpital Saint-Antoine de l'Université Catholique de Lille. Habilitée à diriger des recherches en pédiatrie et santé publique, elle est professeure de pédiatrie depuis 1998 à la Faculté libre de Médecine de Lille, et professeure honoris causa de l'université médicale de Hanoi (Vietnam) depuis 2010. De 2007 à 2008 elle a été responsable du projet Maladies rares à l'INVS. Fin 2008, elle devient chargée de mission pour le suivi du PNMR 1 au Ministère de la Santé. En juin 2010, elle est nommée chef du bureau Maladies chroniques, cancers, vieillissement, et participe à l'élaboration du PNMR 2. Elle a pris à l'Inserm le 1^{er} janvier 2012 la direction de l'US14 qui abrite Orphanet, base de données internationale sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Elle est membre du comité européen d'experts sur les soins transfrontaliers depuis 2012.

RAPPORTEUR DE L'ATELIER :

Dr. Patrice DOSQUET, médecin néphrologue de formation, chargé de mission à la Direction Générale de la Santé sur le suivi du Plan National Maladies Rares (2011-2014).



Restitution



Dr. Patrice DOSQUET, Rapporteur de l'Atelier

Il est impossible de former les professionnels de santé à toutes les maladies rares : au mieux peut-on proposer une formation transversale les sensibilisant au fait qu'une situation déroutante peut relever d'une maladie rare. L'expression « pédagogie du doute », fréquemment employée par l'Alliance Maladies Rares, a été rappelée.

Depuis le premier plan maladies rares, le thème fait partie du programme de l'examen national classant pour les docteurs en médecine. Des textes plus récents sensibilisent l'ensemble des professions médicales – médecins, dentistes, sages-femmes et pharmaciens – aux maladies rares au travers du plan de santé publique. Une circulaire prévoit également de sensibiliser les professions paramédicales à cette problématique ; elle est déjà effective pour les infirmiers, les orthophonistes et les ergothérapeutes.

Nous avons ensuite abordé la question de la formation continue des professionnels de santé, dit « développement professionnel continu ». Un arrêté assez général permet d'inclure les maladies rares dans toutes les thématiques de formation. Le dispositif, très lourd, est en cours de mise en place et reste encore assez flou. L'Atelier a évoqué les conseillers en génétique, fonction créée par la loi du 8 août 2004 et qui fait l'objet d'un master à l'université d'Aix-Marseille. 120 à 130 professionnels sont disponibles à l'heure actuelle. Ces acteurs interviennent pour aider les généticiens mais ne prescrivent pas d'examen génétique, contrairement à ce qui se pratique dans d'autres pays européens.

Céline HUBERT a présenté le projet de création d'un DU Recherche dans le domaine des maladies rares, qui comporterait neuf modules. Il reste à rédiger ces modules et à enregistrer ce diplôme auprès d'une ou plusieurs universités. Ce devrait être le cas en 2014. La question s'est posée de savoir si les patients et leurs associations avaient leur place dans un tel diplôme : on pourrait l'envisager pour certains modules décrivant la maladie, définissant des registres et expliquant comment rédiger et présenter les protocoles de recherche clinique. Le débat n'a pas permis de conclure, mais les représentants de patients souhaiteraient y être associés.

L'Atelier s'est également vu présenter les résultats d'une thèse de médecine générale sur la perception des médecins généralistes sur la problématique des maladies rares. Les généralistes sont une cible professionnelle majeure : ils sont au centre du système de santé et la Stratégie nationale de santé leur accorde une place très importante. Cette thèse, réalisée dans le Maine-et-Loire, porte sur 524 médecins généralistes. 22 % de réponses ont été obtenues, ce qui est tout à fait normal pour ce type d'études. Ils connaissent certaines maladies rares, comme la mucoviscidose et l'hémophilie, qu'ils ne perçoivent d'ailleurs plus comme telles. Le plan cancer est connu de la quasi-totalité des médecins, contre 14 % seulement pour le plan maladies rares. 82 % pensent toutefois avoir vu des maladies rares et 71 % en avoir vu ou suivi dix ou plus.

84 % considèrent avoir une place dans la prise en charge de ces patients, en particulier pour éviter le nomadisme médical, même si le diagnostic reste difficile pour eux. Ils sont prêts à coordonner leur activité avec les spécialistes et prendre en charge les événements médicaux intercurrents. Cette information est particulièrement intéressante.

96 % des médecins généralistes interrogés n'ont jamais recours à la Plateforme PRIOR, citée dans toutes les plaquettes et bien présente dans le plan. L'explication tient sans doute au fait que la Plateforme est davantage dirigée vers l'hôpital que vers la ville. Les généralistes adressent leurs patients à des centres de référence et très rarement à des spécialistes et notamment des pédiatres libéraux. D'autres travaux montrent que les pédiatres libéraux se sentent exclus de la prise en charge. 87 % des personnes interrogées n'ont pas été informées ou sensibilisées sur les maladies rares pendant leurs études, mais près de 69 % sont demandeurs d'informations. 68 % recourent à Orphanet, 25 % à Wikipédia, 9 % à Maladies Rares Info Services et 60 % aux revues, bien que les généralistes nous déclarent souvent ne pas avoir le temps d'en lire.

Cette étude montre donc que les généralistes ne se sentent pas exclus du système et souhaitent jouer un rôle de coordination, que la Stratégie nationale de santé reconnaîtra encore davantage. Des enquêtes de même type dans d'autres départements seraient les bienvenues.

Nous avons dû aborder rapidement Maladies Rares Info Services compte tenu de l'heure. Thomas HEUYER nous a présenté sa formation et sa structuration, notamment sa certification ISO 9001 en 2009. Elle a exigé beaucoup de travail, mais a aussi constitué un levier d'amélioration considérable. Les utilisateurs de cette Plateforme en sont très satisfaits, mais son impact dans le parcours de soin du patient reste encore mal connu. L'ensemble des participants à l'Atelier se sont accordés pour dire qu'elle restait nécessaire dans le contexte de financement actuel.

Restitution



François HOUYEZ a présenté une enquête sur la prévention et l'aide à distance en santé dans les sept pays qui en disposent en Europe. Onze lignes téléphoniques sont disponibles en tout. Ce domaine ouvre de vastes possibilités de développement, par exemple la mise à disposition en ligne ou sur téléphone mobile des informations complémentaires sur les médicaments. Nous avons tous constaté l'échec du numéro en 116 pour les maladies rares en Europe en 2013. La majorité des pays européens à l'EUCERD étaient initialement prêts à soutenir ce projet, qui dépend de la Commission européenne, mais qui n'a pu aboutir en 2013. Un important travail sera nécessaire pour former une majorité de quatorze Etats membres souhaitant ou autorisant le développement d'une ligne 116 proposant des services.

Pr. Odile KREMP, Président de l'Atelier

Si vous connaissez des responsables des télécoms dans les différents pays européens, signalez-le à François HOUYEZ.

Par ailleurs, tous les participants à l'Atelier sont persuadés de la valeur ajoutée de la Plateforme Maladies Rares, mais estiment qu'elle doit encore gagner en notoriété.

De la salle

Avez-vous abordé RareConnect, le site Web interactif mis en place aux Etats-Unis ?

Dr. Patrice DOSQUET

Non, le sujet n'a pas été évoqué.

De la salle

Comment peut-on se procurer la thèse de médecine générale que vous avez citée ?

Pr. Odile KREMP

Elle sera soutenue après-demain.

Téléchargement :

- ▶ Présentation complète de la restitution par le Président et le Rapporteur
 - ▶ [Restitution Atelier I](#)
- ▶ Différentes présentations faites au cours de l'Atelier I :
 - ▶ [Maladies Rares et Services de Téléphonie Sociale dans l'UE](#), François HOUYEZ, Directeur de l'information & de l'accès aux traitements, Eurordis
 - ▶ [La Plateforme Maladies Rares a-t-elle vraiment une valeur ajoutée ?](#) Thomas HEUYER
 - ▶ [L'assistance téléphonique certifiée norme ISO 9001 en France » : un effet repoussoir ?](#) Thomas HEUYER
 - ▶ [Formation à la recherche sur les maladies rares : où en est-on de la mise en place d'un diplôme inter-universitaire ?](#) Céline HUBERT
 - ▶ [La formation des professionnels de santé & les nouveaux métiers en génétique](#), Dr. Agnès LORDIER-BRAULT

Restitution

Atelier 1

LES PROPOSITIONS ET/OU ACTIONS ENVISAGEES

- Demander au ministère d'être plus proactif au moment du Rare Disease Day
- Mettre en place une stratégie de communication pluriannuelle vers les professionnels, en s'appuyant notamment sur les acteurs de la Plateforme Maladies Rares et leurs réseaux
- Faire un état des lieux des formations initiales et des diplômes universitaires existants sur les MR
- Faire le bilan des actions de DPC (développement professionnel continu) mises en œuvre
- Comme prévu dans le plan, encourager les universitaires spécialistes des MR à mettre leur enseignement en ligne (Université médicale virtuelle francophone)
- Persévérer dans la création d'une hot line européenne

PRÉSIDENT :

Pr. Paul LANDAIS

RAPPORTEUR :

Dr. Charles PERSOZ

TÉMOIN ALLIANCE :

Claudie BALLEYDIER

LES INTERVENANTS :

Dr. Remy CHOQUET, *Chef de projet pour la banque nationale de données maladies rares*

Samantha PARKER, *Directrice des affaires extérieures et des partenariats des maladies rares à Orphan Europe.*

Christel NOURISSIER, *EURORDIS*
Dr. Jérôme WEINBACH, *Directeur scientifique et opérationnel du programme national Rare Diseases Cohorts.*

Définition, codification et inventaire des maladies rares Bases de données

Trois thèmes seront abordés lors de cet Atelier :

1. LA COLLECTION ET LE PARTAGE DES DONNÉES CLINIQUES ET BIOLOGIQUES

(Dr. Remy CHOQUET)

Codage des maladies rares : comment privilégier la traçabilité ? Données nominatives et données pré-identifiées : comment procéder ? Comment stimuler l'harmonisation des procédures et des outils techniques, en particulier le partage d'un set de données minimal, pour les bases de données comme pour les banques de tissus biologiques ? Quelles initiatives promouvoir pour l'utilisation intégrée des bases de données administratives, démographiques et sanitaires, pour améliorer la prise en charge des maladies rares ?

2. QUELLES INITIATIVES POUR LA PARTICIPATION ET L'IMPPLICATION DES MALADES DANS LES BASES DE DONNÉES MALADIES RARES ?

(Samantha PARKER et Christel NOURISSIER)

Pour la définition des objectifs, pour le choix des éléments de données, pour la résolution de questions éthiques et juridiques, pour l'établissement des bases de données, pour participer à la gouvernance, pour l'aide au recrutement des patients, pour diffuser une information spécifique avant le consentement du malade, pour l'autorisation à accéder aux données et à utiliser les données, pour le financement et la viabilité à long terme, pour la création de partenariats avec les professionnels de santé et l'industrie ?

3. COOPÉRATION EUROPÉENNE ET INTERNATIONALE DES BASES DE DONNÉES

(Dr. Jérôme WEINBACH)

Des discussions sont en cours pour la création d'une plateforme européenne. Soutenue par la Commission européenne, elle vise à fournir des services et des outils communs aux bases de données/registres maladies rares dans l'Union Européenne, actuels et futurs. Quelle contribution peut apporter la France ? Comment une plateforme européenne peut-elle aider à optimiser les ressources nationales consacrées à l'enregistrement des données maladies rares ? Comment favoriser l'harmonisation et l'interopérabilité des bases de données/registres maladies rares ?



Président de l'Atelier :

Pr. Paul LANDAIS est Professeur de Santé Publique, Néphrologue. Chef du service de biostatistique et santé publique au CHU de Nîmes. Co-directeur de l'UPRES EA2415 Université Montpellier 1. Co-fondateur avec le Pr. A. FISCHER du programme international SCETIDE, (*Stem Cell Transplantation for Immunodeficiencies*) pour la Société européenne des Déficiences immunitaires (ESID) et pour l'EBMT. Co-fondateur du réseau national épidémiologie et information en néphrologie (REIN) pour la dialyse et la transplantation rénale. Fondateur de CEMARA, plateforme partagée par 61 Centres de référence maladies rares et leurs Centres de compétences, ayant déjà enregistré plus de 250 000 sets de données minimum maladies rares. Coordinateur de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR), sous l'égide du Ministère de la Santé. Co-coordonnateur avec le Pr. S. AMSELEM et le Pr. A. CLEMENT du programme national RaDiCo pour le développement de cohortes maladies rares, sous l'égide du Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche et de l'Inserm.

Rapporteur de l'Atelier :

DR. CHARLES PERSOZ est docteur en Santé publique (2011-Travaux sur la relation entre qualité de l'air intérieur et santé respiratoire). Chargé de mission Inserm à l'ITMO Santé publique (ISP) d'Aviesan (2011) puis responsable du pôle santé publique (2013). Coordinateur Inserm du Comité national des registres et du comité spécialisé pour les maladies rares (2011-2013) et représentant d'Aviesan au COSPRO du PNMR 2. Participation à la définition du projet d'Interface de recherche dédiée aux bases médico-administratives porté par l'ITMO Santé publique (responsable du projet pour l'ISP d'Aviesan : Pr. Anita BURGUN). Coordinateur Aviesan de l'initiative de mutualisation autour des cohortes en santé financées par les grands dispositifs publics (Investissements d'avenir et Très grandes infrastructures de recherche).



Restitution



Dr. Charles PERSOZ, Rapporteur de l'Atelier

Tous s'accordent sur la nécessité de bases de données contenant des informations de haute qualité et portant sur les échantillons les plus larges possibles. La construction des bases de données se fait dans des contextes scientifiques variés – surveillance, recherche étiologique, recherche thérapeutique, préparation d'essais cliniques – mais conformément à des objectifs définis de manière très précise. Dans tous ces contextes, l'identification d'un même patient dans différentes bases de données doit être la même ; les maladies et les traitements doivent être définis de la même manière d'une base à l'autre ; les données doivent pouvoir être partagées, notamment dans le contexte européen. Enfin, l'Atelier a souligné le besoin de solutions juridiques et d'aspects techniques permettant aux projets utilisant des bases de données de se développer au mieux et plus vite possible.

Beaucoup de questions ont été posées : comment privilégier l'interopérabilité des bases de données ?

Comment permettre leur enrichissement avec des données de bonne qualité et le recueil des informations le plus efficace possible ? Enfin, comment améliorer l'accès à ces données et leur partage ? La question des partenariats public-privé a été abordée.

L'Atelier a permis de déboucher sur plusieurs propositions concrètes. Il faut d'abord encourager une dynamique européenne, ce qui implique une harmonisation des pratiques d'enregistrement et une convergence vers des langages communs pour permettre l'interopérabilité réelle des bases, voire leur association et leur partage pour des projets à grande échelle. Pour ce faire, il faut stimuler un système interopérable national, puis européen. Il faut également favoriser la création de jeux de données consensuels, standards et utilisés, pour reprendre l'expression de Rémy CHOQUET, ce qui impose l'universalisation d'un minimum de concepts par maladie rare.

La deuxième idée consiste à encourager la collecte d'information au-delà des seuls centres de référence ou de compétences, avec la promotion d'interfaces pour récolter les informations, l'utilisation de nouveaux outils comme les tablettes et l'implication d'un maximum d'acteurs dans la collecte grâce à une participation accrue des associations et des familles de malades. L'échantillon doit être représentatif de la population et les données doivent être récoltées en fonction d'objectifs préalablement définis. Il est également impératif qu'une législation européenne permette l'utilisation et la réutilisation des données à caractère personnel, notamment les données récoltées en clinique.

Enfin, un problème de transition se pose pour les structures actuelles avec la suppression de la joint action, qui était la principale modalité de financement.

Pr. Paul LANDAIS, Président de l'Atelier

Trois points sont fondamentaux : l'interopérabilité des bases de données et des systèmes d'information, les modalités de participation des patients pour la saisie de leurs données dans les systèmes d'information et l'évolution vers l'Europe.

De la salle

Quel bilan faites-vous du deuxième plan ? Quels sont les changements constatés depuis le premier plan ?

Pr. Paul LANDAIS

En matière d'interopérabilité des bases de données, on peut citer l'évolution de la banque des maladies rares et la mise en place de Bamara, les interfaces hommes-machine et machine-machine. Ces projets sont en cours sous la direction de Rémy CHOQUET et déboucheront en 2014. La saisie des données par les patients n'a pas avancé. En comparaison, les Etats-Unis pratiquent presque exclusivement le recueil de données à partir des patients et très peu à partir des professionnels. Enfin, la décision a été prise récemment de constituer une plateforme européenne ; nous devons nous aligner.

Claudie BALLEYDIER, témoin de l'Alliance Maladies Rares pour l'Atelier 2

Je suis très attachée à ce que les patients participent directement à la saisie des données. Nous avons besoin de sensibiliser les associations de familles et de former les patients et leurs familles pour saisir des données de bonne qualité. L'Alliance Maladies Rares pourrait mener un tel projet avec l'apport des experts de la banque nationale de données maladies rares. Je suis en relation avec les Américains de FARA sur l'ataxie de Friedreich ; je suis frappée qu'ils soient parvenus à enregistrer près de 2 000 patients à partir de données très simples et concrètes, compréhensibles par tous. Le registre est universel.

Restitution



De la salle

Les patients ont été sensibilisés à leur pathologie entre le premier et le deuxième plan : ils ont appris qu'ils n'étaient pas seuls et qu'ils pouvaient être accompagnés. Ce point est particulier important, car les patients adultes perdus de vue traversent des périodes très difficiles et refusent souvent de participer y compris à des questionnaires.

De la salle

Les patients se plaignent souvent d'un manque de retour après avoir fourni leurs données.

Sandrine GELY, Association Française des syndromes de Marfan et Apparentés

Nous nous efforçons de faire intervenir, lors de nos réunions, les médecins et chercheurs qui mènent des recherches sur le syndrome de Marfan, afin qu'ils puissent effectuer un retour.

Dr. Charles PERSOZ

Plusieurs personnes se sont émues ce matin de la suppression du comité national des registres maladies rares. Il n'a pas été supprimé parce qu'il portait sur les maladies rares, mais dans le cadre du comité interministériel pour la modernisation de l'action publique (CIMA), de même que 120 autres registres. Une nouvelle structure devrait être créée prochainement pour réfléchir sur l'ensemble des registres et en particulier sur la définition même d'un registre, qui est propre à la France. Nous examinerons ensuite les conséquences pour le programme RADICO. Les tutelles ont conscience de cet enjeu.

Le comité tel qu'il était constitué souffrait sans doute d'un certain mélange des genres entre labellisation et évaluation scientifique. La CNIL était par exemple censée donner un avis scientifique sur les registres. Le prochain comité pourra travailler dans de bonnes conditions.

Christophe DUGUET

Le comité comprenait deux représentants de patients, qui sont concernés au premier chef par ces débats. Il serait dommage que cette représentation disparaisse.

Dr. Charles PERSOZ

Les associations de patients auront leur place dans les futurs dispositifs et seront notamment appelées dans un comité stratégique des registres, ce qui permettra d'orienter la politique en la matière.

Téléchargement :

- Présentation complète de la restitution par le Président et le Rapporteur
 - Restitution de l'Atelier 2
- Différentes présentations faites au cours de l'Atelier 2 :
 - Définition, codification, inventaire des maladies rares, Base de données - Rémy CHOQUET
 - Collecte et Partage des Données - Rémy CHOQUET
 - Implication des malades dans les bases de données
 - Coopération européenne et internationale

Restitution

Atelier 2

LES PROPOSITIONS ET/OU ACTIONS ENVISAGEES

- Encourager une dynamique européenne → **Une harmonisation des pratiques d'enregistrement** si possible au niveau des acteurs européens (convergence vers des langages communs) permettant une interopérabilité réelle entre les bases et éventuellement leur association et leur partage pour des projets à large échelle
 - Stimuler un système *interopérable national* puis *européen* de partage d'information (en pratique)
 - Favoriser la création de data sets consensuels, standards et utilisés (ex: minimum data set par maladie rare)
- Collecter l'information au-delà des centres de référence ou de compétences : promotion d'interface, impliquer un maximum d'acteurs dans la collecte des données (intensifier la participation des associations et des familles de malades notamment en les soutenant et en les formant)
 - Echantillon représentatif
 - Objectifs définis
- Législation européenne qui permette une utilisation et une réutilisation des données à caractère personnel
- Un problème de transition pour les structures actuelles (Orphanet, EUROCAT) avec la suppression de JA comme modalités de financement

PRÉSIDENT :

Pr. Nicolas LÉVY

RAPPORTEUR :

Pr. Hélène DOLLFUS

TÉMOIN ALLIANCE :

Anne-Sophie LAPOINTE

LES INTERVENANTS :

Pr. Hélène DOLLFUS, *Vice-présidente recherche du PNM 2*

Dr. Antoine FERRY, *Président du Laboratoire CTRS*

Dr. Anne CAMBON-THOMSEN, *INSERM- Université Toulouse III*

Anne-Sophie LAPOINTE, *Membre du Conseil National de l'Alliance Maladies Rares*

Recherche dans les maladies rares

La recherche au bénéfice des maladies rares a été résolument affichée comme une priorité du PNM 2, occupant un des 3 axes du Plan. L'achèvement le plus marquant dans ce cadre aura certainement été la création de la Fondation maladies rares en février 2012. Fondation de droit privé à but non lucratif et modèle unique de regroupement de partenaires associatifs et institutionnels publics, la Fondation maladies rares s'est fixé des objectifs certes ambitieux, mais à la mesure des besoins de recherche si importants et non encore satisfaits dans le domaine. Grâce à une culture ancrée des coopérations entre partenaires publics, mais aussi entre partenaires publics et industriels privés, de nombreux programmes ont été lancés et financés. La contribution à la recherche européenne et internationale a également occupé une place de choix parmi les actions menées. Dans ce contexte, l'Atelier «Recherche» doit être l'occasion de dresser un bilan des actions menées, mais aussi d'établir de façon prospective les besoins prioritaires qui permettront de maintenir la recherche sur les maladies rares à un niveau indispensable de priorité dans le cadre d'un 3^e Plan National Maladies Rares.

► Le Pr. Hélène DOLLFUS après une brève présentation des réalisations de l'axe recherche du PNM 2, traitera en particulier de la recherche translationnelle et du développement de solutions thérapeutiques dans le champ des maladies rares. La question de la sécurisation de cet axe de recherche dans le cadre d'une politique nationale sera abordée, et des solutions afin d'accélérer ces recherches pourront être proposées.

► Le Dr. Antoine FERRY abordera la question des partenariats publics-privés, en particulier sous l'angle du développement thérapeutique, mais aussi celui de la transition entre recherche fondamentale et clinique. Le rôle et la participation des industriels du médicament dans cette transition sera largement débattu.

► Le Dr. Anne CAMBON-THOMSEN abordera les priorités de recherche pour les maladies rares, avec un regard résolument porté sur les sciences humaines et sociales. Les besoins de recherche tant cognitive qu'à bénéfice direct en SHS et l'élaboration de solutions spécifiques en matière de recherche en santé publique et sociale, seront abordés et élargiront le champ des recherches indispensables au delà des évidentes priorités bio-médicales.

► Le regard et la voix des malades dans ces champs d'action définis comme prioritaires, seront portés par Anne-Sophie LAPOINTE.



PRÉSIDENT DE L'ATELIER :

Pr. Nicolas LÉVY est Professeur en Génétique médicale et moléculaire. Il est Chef de service du Département de Génétique Médicale, Hôpital d'Enfants de la Timone – Marseille. Il est aussi Directeur de l'unité de recherche labellisée INSERM UMR_S 910 « Génétique médicale et génomique fonctionnelle », Faculté de Médecine – Marseille. En 2009, il prend la tête du GIS (Groupe d'intérêt scientifique) – Institut des Maladies Rares à Paris. En février 2012, il est nommé directeur de la Fondation maladies rares nouvellement créée. Spécialiste de la génétique des maladies neuromusculaires et des laminopathies, son équipe a contribué à plusieurs réalisations importantes dans ces domaines. Après avoir identifié la mutation LMNA à l'origine de la Progeria en 2003, ses efforts se sont portés sur l'identification de gènes et de mécanismes physiopathologiques associés à la Progeria et aux syndromes de vieillissement prématuré apparentés. Son laboratoire de recherche a développé, grâce à des collaborations européennes, une combinaison d'inhibiteurs globaux de prenylation dans le cadre d'une étude pré-clinique par l'utilisation des cellules humaines et des modèles murins. En s'appuyant sur l'efficacité démontrée de cette combinaison, l'équipe de Nicolas LÉVY a pu développer un essai thérapeutique européen monocentrique de Phase II pour les enfants Progeria à l'Hôpital de la Timone à Marseille, qui vient de s'achever.

Egalement, ses travaux sont orientés vers la compréhension des mécanismes et le développement des stratégies thérapeutiques de certaines dystrophies musculaires. Ainsi, son équipe a réussi à démontrer la faisabilité du principe du saut d'exon et du transfert d'un mini-gène, pouvant être à l'origine de futures thérapies pertinentes dans les dystrophies musculaires liées à un déficit en dysferline.

RAPPORTEUR DE L'ATELIER :

Pr. Hélène DOLLFUS est spécialisée en génétique médicale et en ophtalmologie. Chef de service du service de génétique médicale des hôpitaux universitaires de Strasbourg. Coordinatrice du centre de référence maladies rares pour les affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO). Directrice du laboratoire INSERM UI 112 - Université de Strasbourg. Vice-présidente au titre de la recherche du comité de suivi du PNM 2.



Restitution



Pr. Hélène DOLLFUS, Rapporteur de l'Atelier

La recherche est une priorité du deuxième plan maladies rares. Il était important dans le cadre de cette journée EUROPLAN de dresser un bilan et de mener un travail de prospective pour la période suivant 2014. Nous avons beaucoup parlé des avancées en matière de partenariat public-privé et identifié des pistes prioritaires.

Plusieurs points importants ont été soulevés. Il s'agit d'abord de l'accès au diagnostic et au séquençage haut débit : les cohortes de patients devront y recourir pour les maladies rares d'origine génétique. Nous avons également souligné la nécessité de se doter de moyens en recherche translationnelle grâce à des financements et des périmètres de financement adaptés. Ont également été abordés la recherche sur l'histoire naturelle des maladies, les corrélations entre génotype et phénotype et la recherche fondamentale, notamment pour les modèles non murins, comme la drosophile. Nous avons tous conscience de l'importance de ces modèles et des investissements nécessaires en la matière.

Pr. Nicolas LÉVY, Président de l'Atelier

D'où l'importance de lancer un appel à projets qui ne soit pas destiné uniquement à la construction et l'extension des modèles murins, mais d'autres types de modèles vivants.

Pr. Hélène DOLLFUS

L'importance du triptyque patients-chercheurs-industriels a été soulignée tout au long de l'Atelier. Nicolas LÉVY a expliqué que 15 % des projets maladies rares sont potentiellement translationnels, c'est-à-dire des produits qui ont établi la preuve de principe et se trouvent soit en phase précoce d'essai clinique, soit en développement de médicament. Inversement, 85 % des projets ne sont pas valorisés comme ils le devraient. Nous avons évoqué le couple bénéfice-risque des nouvelles approches thérapeutiques et les nouveaux modèles économiques qui devraient être mis en place pour optimiser les efforts de valorisation. Un point a été fait sur l'amélioration de l'information et du consentement des patients. Une question a été également posée sur la pérennité du financement des cohortes.

Nous avons eu le plaisir d'accueillir le Dr. Anne CAMBON-THOMSEN, de l'Université de Toulouse, sur le sujet des sciences humaines et sociales. Elle a présenté l'appel à projets de la Fondation maladies rares, qui comporte trois axes : parcours diagnostiques, nouvelles technologies et parcours des patients. Elle a souligné que ce type d'appel à projets était très important pour les sciences humaines et sociales, car le sujet des maladies rares est interdisciplinaire.

Il manque selon elle de projets dans les sciences économiques et politiques, qui pourraient pourtant fournir une meilleure perspective sur l'importance de la recherche dans les maladies rares en matière de santé publique. L'enjeu est tout aussi important dans les projets européens. La question a été posée de la transmission des données de recherche vers les patients. Les publications sont accessibles à tous, comme pour tous les domaines de recherche, mais des efforts peuvent effectivement être faits pour transmettre ces résultats sous une forme plus vulgarisée. Il manque également de travaux sur le défi sociétal et les problèmes juridiques posés par les nouvelles technologies de séquençage haut débit, notamment sous l'angle du consentement des patients. La Fondation se saisira probablement de cette problématique.

Pr. Nicolas LÉVY

L'enjeu porte sur les retombées des données obtenues par séquençage de génome humain dans la prise en charge des malades et plus largement la protection juridique des malades.

Pr. Hélène DOLLFUS

Le Dr. Antoine FERRY, président du laboratoire CTRS, a ensuite effectué un exposé sur les partenariats public-privé. Il a évoqué le retour sur investissement « lamentable », selon ses mots, des projets de recherche français, alors que la France bénéficie d'un environnement exceptionnel et notamment d'une grande proximité entre la recherche clinique et la recherche fondamentale qu'on ne retrouve pas dans les autres pays. Par ailleurs, les industriels français n'investissent qu'à hauteur de 2 % dans la recherche, alors que la moyenne est de 6 % en Europe et de 15 % en Allemagne.

Restitution



Les principaux problèmes selon le Dr. FERRY sont l'interface entre les équipes, le financement pour valoriser les résultats de la recherche, ainsi que l'interface technique et juridique. Il a souligné l'importance d'aller systématiquement sur le marché de l'innovation, comme le pratiquent d'autres pays. L'Université de Lausanne dispense ainsi des cours de valorisation pour les étudiants en médecine et en science. La Fondation maladies rares a proposé d'organiser des séminaires sur la valorisation et de créer des annuaires des partenariats. Le Dr. FERRY appelle à structurer et augmenter le financement des cellules de valorisation et de les intégrer dans la structuration des appels d'offres.

Notre témoin, Anne-Sophie LAPOINTE, s'est exprimée sur la place des patients dans les programmes de recherche. Son exposé, très enrichissant, a souligné que les patients souhaitent vivement participer à des programmes de recherche. L'enjeu éthique de ces programmes est également très important. Anne-Sophie LAPOINTE a rappelé le rôle des associations dans la diffusion des informations sur les protocoles de recherche et dans la rédaction des consentements. Les patients souhaitent participer de manière proactive à l'élaboration des protocoles de recherche. De même, la contribution des patients dans le vécu de l'affection et de l'historique médical est extrêmement importante pour améliorer la connaissance de l'histoire naturelle des maladies.

Antoine LAGOUTTE

Il est important de diversifier les types de modèles animaux, mais aussi les travaux génétiques sur le modèle murin. De tels travaux ont permis une avancée importante dans la maladie de l'homme de pierre, notamment avec le modèle knock-in.

Pr. Nicolas LÉVY

Un modèle animal, quel qu'il soit, ne suffit pas toujours à modéliser la totalité des éléments biologiques, cliniques et pathophysiologiques d'une maladie. Il est donc primordial de diversifier le type de modèle à générer et explorer. Le modèle murin est souvent utilisé car le taux de reproduction est rapide, les méthodes d'exploration sont relativement faciles à déployer et il est facile de le mettre en œuvre dans des animaleries de site ou de laboratoire. Il n'est pas toujours le plus pertinent. Il est essentiel d'explorer plusieurs types de modèles, du plus petit au plus gros, voire de multiplier les approches de construction des modèles pour améliorer les possibilités d'extrapolation.

De la salle

Comment résumeriez-vous les avancées de la recherche réalisées dans le cadre du deuxième plan ? Quelles propositions feriez-vous pour un troisième plan ?

Pr. Hélène DOLLFUS

La question est très vaste. Beaucoup d'équipes françaises ont identifié des gènes impliqués dans des maladies rares grâce aux approches de séquençage de nouvelle génération, comme le séquençage d'exons. Dans le domaine de la génétique ophtalmologique par exemple, une dizaine de publications majeures sont parues grâce à ces nouvelles technologies. De même, des protocoles de thérapie génique sont en cours. Un certain nombre de lauréats d'appels à projets travaillent sur les maladies rares ; leurs projets sont en cours. Le recensement de ces avancées et l'évaluation des financements apportés est un chantier très difficile.

Pr. Nicolas LÉVY

Un appel à projets paru cette année est intitulé « Programme de recherche translationnelle en santé ». Il me paraît très important qu'un appel à projets soit dédié aux maladies rares chaque année. Il faut par ailleurs que les rédacteurs d'appels à projet soient mieux sensibilisés à la notion de recherche translationnelle : il s'agit de traduire des résultats de recherche fondamentale ou des preuves de principe en essais cliniques. L'identification de gènes n'est en revanche pas de la recherche translationnelle.

On parvient à obtenir de plus en plus de preuves de principe, qu'il faut ensuite traduire en essais cliniques ou en phase précoce d'essais cliniques. Il faut donc se doter de programmes de recherche translationnelle en santé et y rendre obligatoires les partenariats avec les industriels : les acteurs académiques ne peuvent pas assurer l'intégralité d'un programme translationnel, y compris sous ses aspects réglementaires. Il reste donc d'importantes priorités de santé publique à définir soit dans le cadre d'un nouveau plan maladies rares, soit dans le cadre d'un soutien stratégique important à ces maladies.

Restitution

De la salle

Existe-t-il des modèles non-vivants à encourager ?

Pr. Hélène DOLLFUS

La biologie in silico et la bio-informatique intégrative sont déjà des modèles déjà bien avancés dans beaucoup d'équipes de recherche et figurent en bonne place dans les publications de très haut niveau.

Pr. Nicolas LÉVY

Rien ne remplace toutefois l'expérience in vitro ou in vivo.

Téléchargement :

- ▶ Présentation complète de la restitution par le Président et le Rapporteur
 - ▶ [Restitution de l'Atelier 3](#)
- ▶ Différentes présentations faites au cours de l'Atelier 3 :
 - ▶ [La recherche en sciences humaines et sociales - Dr. Anne CAMBON-THOMSEN,](#)
 - ▶ [Partenariat public-privé, Antoine FERRY](#)
 - ▶ [Favoriser la participation des malades et des associations de malades à la recherche : UN ENJEU ÉTHIQUE , Anne- Sophie LAPOINTE](#)
 - ▶ [Recherche et PNMR2, une priorité nationale à amplifier, Pr. Hélène DOLLFUS](#)

Atelier 3

Recherche générale

- Définition *Recherche Translationnelle*: partenariat Public Privé (seulement 15% vont en translation)
- *Bénéfices- Risques* des nouvelles approches thérapeutiques et nouveaux modèles économiques (réglementation-tps développement long- consentement)- Optimiser l'information sur les consentements
- Pérennité des financements des cohortes suivies dans RADICO ?



CONFERENCE EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Paris - 13 janvier 2014



Atelier 3 Sciences Humaines et Sociales (SHS)

- SHS recherche AO Fondation MR:
1° sur parcours diagnostique, 2° nouvelles technologies, 3° parcours du patients
- MR= terrain de choix interdisciplinaire pour SHS
- Sciences économiques et politiques/stratégie MR – Horizon 2020 inclus SHS => pas assez de projets Aide pour inclure MR dans champ de la Santé en France (changer façon dont sont tournés AO- système d'organisation ?)
- Intérêt des SHS dans projets européens
- Transmission des résultats SHS: publications accessibles à tous ou aussi sous forme vulgarisée
- Pas assez de travaux sur défis sociétal: difficultés/problèmes juridiques => carence dans ce domaine FMR



CONFERENCE EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Paris - 13 janvier 2014



Atelier 3 Partenariat Public/privé

- French paradoxe : Retour sur investissement LAMENTABLE MAIS Proximité exceptionnelle clin-recherche
- Financement réduit par entreprise: France 2% par rapport Allemagne 15%
- LE problème est un souci d'interface: Humain – Financier (valorisation- financements étrangers) – Technique- Juridique....
- Importance d'aller sur le marché /innovation (ex: Stratégie de Build up)
- SOLUTIONS:
 - Structurer et augmenter le financement des cellules de valorisations et y intégrer des structures « appels d'offres »
 - Créer un pôle de portage commun
 - Ex: Initiative de maturation « Matwin » très précoce
 - Augmenter la culture de valorisation dans enseignement
 - Formation de séminaires par la fondation MR sur la valorisation
- Créer annuaires des partenariats (Fondation MR)
- Exemple: maladies biliaires primitives –



CONFERENCE EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Paris - 13 janvier 2014



Atelier 3 Rôle et place des personnes malades

- **Constat:** attente des patients très forte pour participer à un programme de recherche: TRES GRANDE volonté d'être inclus PR
- **Enjeu éthique des programmes de recherche** à de nb niveaux (autonomie- bienfaisance, non malfaisance, équité et justice)
- **VOLONTE commune:** chercheurs – patients qui doivent comprendre la recherche et avoir une démarche proactive.
- **Indicateurs de qualité:** information (histoire naturelle de la maladie mieux connue par le patient) – importance des registres & cohortes et importance des associations pour encourager participation
- **Incrémentation:** données qualité de vie durant essai clinique (aide directe des patients)
- Rôle des association dans **diffusion des informations** du PR
- **Participation à la rédaction** des consentements et info protocole
- **Cohortes rétrospectives - corrélations phénotype-génotype**



CONFERENCE EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Paris - 13 janvier 2014



Atelier **4**

PRÉSIDENT :

Pr. Sabine SARNACKI

RAPPORTEUR :

Emmanuel LUIGI

TÉMOIN ALLIANCE :

Viviane VIOLETT

LES INTERVENANTS :

Pr. Sabine SARNACKI,
Vice-présidente santé du PNMR 2
Emmanuel LUIGI, *Adjoint au sous directeur performance - DGOS,*
Pr. Jean-Charles DEYBACH,
Coordonnateur du Centre de référence des porphyries.
Pr. Benoît ARVEILER, *Praticien Hospitalier Génétique Moléculaire, Université Bordeaux Segalen*

FILIÈRES : CENTRES D'EXPERTISE, RÉSEAUX EUROPÉENS DE RÉFÉRENCE

Cet Atelier permettra de faire le point sur la façon dont ont été constituées les filières de santé maladies rares, les missions qui leur sont attachées et les dossiers qui ont pu à ce jour être identifiés suite à l'appel d'offre lié à l'instruction DGOS/PF2/2013/306 (Pr. Sabine SARNACKI - Emmanuel LUIGI).

Nous discuterons également de leur positionnement vis-à-vis des réseaux européens de référence dont les principes d'identification et de labellisation seront exposés (Pr. Jean-Charles DEYBACH). L'organisation des laboratoires de diagnostic approfondi, leur rôle et leurs perspectives de fonctionnement au sein des filières de santé et des réseaux européens de référence, sera rapporté (Pr. Benoît ARVEILER).

Enfin, une présentation des possibilités d'application et des bénéfices attendus de la E-santé dans le cadre des maladies rares clôturera cet Atelier (Pr. Sabine SARNACKI).



PRÉSIDENT DE L'ATELIER :

Chirurgien pédiatre à l'Hôpital Necker Enfants Malades depuis 1993, Pr. Sabine SARNACKI a travaillé sur l'immunologie de la greffe intestinale (Unité INSERM du Pr A. FISCHER) puis sur le développement du système nerveux digestif (Unité INSERM du Dr. N. CERF-BENSUSSAN).

Son activité chirurgicale est centrée depuis plus de 15 ans sur l'oncologie pédiatrique et les malformations congénitales de l'enfant. Depuis 2007, elle coordonne le Centre de Référence Maladie Rares sur les Malformations Ano-Rectales et Pelviennes (MAREP) et a accepté en février 2011 les missions attachées au poste de Vice-Présidente Santé du COSPRO du PNMR 2. Dans ce cadre, elle a en particulier eu la charge des groupes de travail sur les filières de santé et sur les modalités d'évaluation et de labellisation des Centres de référence.

RAPPORTEUR DE L'ATELIER :

Emmanuel LUIGI, Adjoint au sous directeur performance - DGOS, Ministère de la santé.



Restitution



Emmanuel LUIGI, Rapporteur de l'Atelier

Notre Atelier s'est concentré sur les échanges, nombreux et animés, un peu au détriment des présentations.

Le contexte des filières est d'abord européen, avec la directive sur les soins transfrontaliers. Il est également national avec le Plan National Maladies Rares 2011-2014. Ce dernier est bâti sur une évaluation du premier plan, qui appelait de ses vœux un développement des fédérations des centres de référence maladie rare, et porte donc création de filière de santé maladies rares. Enfin, la Stratégie nationale de santé annoncée par la ministre de la Santé est centrée sur la notion de parcours du patient et notamment de premier recours du patient au système de santé.

L'appel à projets lancé par le ministère de la Santé vise explicitement trois objectifs. Le premier est de permettre au patient de se repérer dans un système de santé complexe et touffu.

Le deuxième objectif est d'améliorer le continuum dans différents domaines cités, d'abord entre le diagnostic et la prise en charge. La « stratégie de diagnostic », pour reprendre l'expression de Benoît ARVEILER, doit être systématisée et développée afin trouver des diagnostics plus rapidement pour de nombreux patients atteints de maladies rares et de ce fait mieux les orienter dans le dispositif de prise en charge. Il faut également améliorer le continuum entre les différentes composantes de la recherche et notamment entre recherche fondamentale et recherche clinique par l'intermédiaire de la recherche translationnelle, dont le contenu et la définition doivent encore être précisés pour exploiter toutes les possibilités de l'appel à projets en la matière. Enfin, il est nécessaire de décloisonner les différents domaines de la prise en charge du patient : prise en charge sanitaire, suivi médico-social et relations avec le système éducatif.

Le troisième objectif est de préparer l'appel à projets pour la création des réseaux européens de référence en 2015. L'un de nos intervenants a expliqué que les précédents appels à projets étaient expérimentaux et que leur financement s'interrompait. Le nouvel appel à projets européen, dont nous souhaitons que la vocation soit plus pérenne, sera lancé en 2015. Les filières de santé maladies rares françaises devront se positionner dans ce nouveau cadre.

Le débat a été très animé. D'abord, quels sont les objectifs d'une filière de santé maladies rares ? Elle n'a pas pour objectif la prise en charge, qui a lieu pour l'essentiel dans le tissu hospitalier français. Les médecins traitants et généralistes sont par ailleurs fortement impliqués, comme cela a été rappelé tout à l'heure. Les filières maladies rares se différencient par la volonté de coordonner et mettre en cohérence un certain nombre d'acteurs.

L'Atelier s'est également interrogé sur la visibilité que doivent apporter les filières de santé maladies rares. Elle est d'abord nationale, à destination de différents publics. Elle concerne évidemment les professionnels, qui doivent de ce fait mutualiser leurs expertises, aux personnes atteintes de maladies rares et aux associations qui représentent les patients. La filière doit également atteindre une taille critique pour être visible au niveau au moins européen.

Beaucoup d'échanges ont porté sur la mutualisation des expertises et des recherches. On a souligné que la mise en filière était déterminante non seulement pour la recherche académique, mais aussi pour les essais industriels.

Enfin, quelles contributions peuvent apporter les filières maladies rares à la Stratégie nationale de santé et à la logique de parcours de soin ? Nous ne sommes pas allés au terme de nos débats, mais il est apparu nettement que la question devait être traitée par les filières de santé maladies rares.

L'Atelier a souligné que les filières de santé maladies rares n'avaient de raison d'être que si elles étaient pluridisciplinaires. Elles doivent rassembler les laboratoires de génétique, les autres services ou professionnels contribuant au diagnostic comme l'imagerie, les acteurs médico-sociaux, voire ceux du système éducatif. Il est primordial qu'elle dépasse le simple cadre des centres de compétences maladies rares. Les débats ont souligné le rôle que les associations doivent avoir dans la gouvernance des filières pour les inciter à se développer.

Restitution

La place des centres de compétences et leur manque de reconnaissance ont été évoqués. L'intégration des centres de compétences dans les filières est peut-être un moyen d'avoir une vision actualisée et plus claire de leur contribution à la prise en charge des patients atteints de maladies rares et à l'expertise sur ces pathologies. Cette clarification pourrait être une base de travail en vue d'une évolution future.



Des questions ont été posées sur les critères retenus pour les filières de santé maladies rares : l'Atelier s'est demandé si des regroupements par type de thérapeutique ne seraient pas plus pertinents que par type de soin ou de pathologie d'organe, notamment pour travailler en profondeur la visibilité et la cohérence qui font partie des enjeux fondamentaux de la création de ce dispositif.

Nous avons abordé la création de l'articulation des filières de santé maladies rares nationales avec les réseaux européens de référence et avec des espaces régionaux à structurer. Le réseau PRIOR dans les Pays-de-La-Loire est ainsi souvent mentionné comme exemple, mais la thèse de doctorat citée par Patrice DOSQUET démontre un manque de notoriété tout à fait dommageable au regard du travail effectué par les animateurs de cette Plateforme. Une interface manque entre les filières de santé thématiques et ces espaces régionaux encore embryonnaire.

L'Atelier a travaillé sur quelques pistes et propositions.

► La première, émise par un représentant de l'AFM, consiste à généraliser les référents de parcours de santé, qui pourraient être étendus au parcours de vie notamment sur la question des droits des accompagnants.

► La deuxième proposition, suggérée par Sabine SARNACKI, consisterait à centrer les espaces régionaux sur l'hôpital, ce qui leur apporterait davantage de moyens, de force de frappe ou de visibilité. Un tel positionnement aurait toutefois des inconvénients : il ne faciliterait pas forcément les relations avec la médecine de ville, particulièrement si le rattachement se fait à un centre hospitalier universitaire.

► Troisièmement, il convient de prêter attention à la place qui sera ménagée aux associations dans la gouvernance de la filière de santé maladies rares. L'évaluation annuelle de ces filières permettra de vérifier que leur place est bien à la hauteur des attentes. Inversement, les associations doivent apporter une contribution positive aux médecins très motivés qui animent les filières de santé. Certains membres du corps médical encore un peu réservés doivent enfin se lancer dans l'échange avec les associations.

► La quatrième proposition consiste à encourager la mise en place par les filières de santé maladies rares d'outils communs, par exemple en matière d'éducation thérapeutique. L'objectif est de sortir d'une logique de programmes, pour mettre en place davantage d'outils communs.

► La cinquième proposition est d'accompagner la structuration des laboratoires de génétique. La carte de ces laboratoires devrait converger avec celle des filières. Au-delà, le financement représente un effort considérable à l'essor de la génétique. Une clarification des circuits de financement est nécessaire pour permettre aux généticiens de jouer le rôle plein et entier qui est attendu d'eux dans le cadre des filières de santé maladies rares.

► La sixième proposition est que les filières promeuvent les réseaux européens de référence : une filière ne jouerait pas nécessairement un rôle de coordinateur comme cela a été initialement envisagé, mais pourrait mandater un centre de référence la composant pour prendre un rôle particulièrement actif au sein d'un réseau européen de référence.

L'Atelier a donc été particulièrement riche, grâce à l'animation sans faille de Sabine SARNACKI. Je profite de mon intervention pour vous remercier non seulement pour cette journée, mais pour tout le travail accompli depuis trois ans sur le plan national maladies rares 2011-2014. Je quitte à la fin de la semaine mes fonctions au ministère de la Santé. Je veux témoigner de tout le plaisir que j'ai pris sur ce domaine à la fois stimulant et attachant.

Pr. Sabine SARNACKI, Président de l'Atelier

Je remercie publiquement Emmanuel LUIGI de son implication depuis trois ans : travailler avec lui a été un véritable plaisir.

Valérie DROUVOT prépare actuellement une plaquette pour décrire le rôle des filières et fournir leur liste. Elle pourrait être diffusée aux médecins traitants.

Gérard VIENS

Les différents projets ont montré une certaine segmentation entre filières qui utilisent les associations comme des alibis et filières qui les impliquent réellement. Ensuite, beaucoup d'associations ressortent de plusieurs filières, ce qui ne facilite pas leur action.

Pr. Sabine SARNACKI

Une filière réunit plusieurs centres de référence ; elles n'ont pas toutes les mêmes relations avec leurs associations. Cela ne peut que tirer toutes les filières vers le haut.

Restitution

Téléchargement :

- Présentation complète de la restitution par le Président et le Rapporteur
 - [Restitution de l'Atelier 4](#)

Atelier **4**

LES PROPOSITIONS ET/OU ACTIONS ENVISAGEES

- Généraliser les « **référénts** » de **parcours de santé** ? Etendre le concept au « parcours de vie » (droit des accompagnants) ?
- Des **espaces maladies rares régionaux** ? A l'hôpital ?
- Vigilance à entretenir sur la **place des associations dans la gouvernance** de la filière.
- Encourager la mise en place par les filières **d'outils communs** (ex. : éducation thérapeutique).
- Faire converger la structuration des **laboratoires de génétique**, les filières et les questions de financement/facturation de la génétique (la dernière devant être impérativement traitée).
- Faire que les **filiales promeuvent les RER** (mais pas forcément les coordonnent) : certains CRMR de la filière peuvent revendiquer la coordination.

Médicaments et thérapies pour les maladies rares

PRÉSIDENT :

Christophe DUGUET

RAPPORTEUR

Dr. Chrystel JOUAN-FLAHAULT

TÉMOIN ALLIANCE :

Jacques BERNARD

LES INTERVENANTS :

Christian DELEUZE, *Président*

Genzyme France

Jérémie WESTERLOPPE,

Directeur des affaires économiques et gouvernementales, CELGEN

Annie LORENCE, *ANSM référente*

RTU

Les questions du médicament demeurent déterminantes dans les maladies rares. Trois sujets prioritaires seront évoqués durant cet Atelier :

1. La question des médicaments orphelins

Les deux premiers PNMR n'ont pas eu de mesures concernant spécifiquement le développement de médicaments orphelins. Pourtant, l'amélioration de la structuration de la recherche sur les maladies rares permet de multiplier les pistes thérapeutiques. Faut-il des incitations supplémentaires au niveau national pour renforcer le développement de médicaments orphelins ?

2. La question de l'accès aux traitements

L'accès le plus précoce possible des malades concernés par des maladies rares aux nouveaux traitements est un enjeu majeur. Le processus est cependant complexe et l'introduction de critères médico-économiques soulève des inquiétudes. Les procédures nationales d'accès au marché et de fixation des prix sont-elles adaptées aux spécificités des maladies rares ? Quelles sont ces spécificités et comment améliorer et accélérer les procédures ?

3. La question des médicaments prescrits hors-AMM (hors- Autorisation de Mise sur le Marché)

Plus de 500 médicaments seraient, en l'absence d'alternatives thérapeutiques, prescrits hors AMM pour des maladies rares. La Loi de décembre 2011 a instauré le dispositif des RTU (Recommandations Temporaires d'Utilisation) qui va permettre d'encadrer et de sécuriser une minorité de ces utilisations. Pour les autres utilisations hors AMM les perspectives sont pleines d'incertitudes. Peut-on sécuriser et développer pour tous les malades l'accès à des traitements aujourd'hui utilisés hors AMM ? Faut-il créer un nouveau dispositif réglementaire ? Quel rôle pour les centres de référence ?



PRÉSIDENT DE L'ATELIER :

Christophe DUGUET est Directeur des actions revendicatives de l'AFM-Téléthon. Ingénieur et diplômé en sciences politiques, il a une carrière professionnelle consacrée à la promotion de causes d'intérêt général. En charge depuis plus de 10 ans des actions de plaidoyer de l'Association Française contre les Myopathies, il a participé activement à l'émergence des maladies rares comme une priorité de santé publique, et tout particulièrement à l'élaboration et au suivi des deux plans nationaux maladies rares. Il porte la voix des malades atteints de maladies rares évolutives et souvent très invalidantes au sein de nombreuses instances associatives ou institutionnelles dans les domaines de la santé, de la recherche et du handicap, afin que les innovations sociales et thérapeutiques puissent bénéficier à tous les malades quelle que soient la rareté et la complexité de leur maladie.

RAPPORTEUR DE L'ATELIER :

Dr. Chrystel JOUAN-FLAHAULT, Médecin (Université Paris Descartes), titulaire d'un master en santé publique (Université Paris Sud) et d'un Executive MBA (HEC) ; lauréate de la Fondation nationale de Gérontologie. Après 4 ans d'exercice en épidémiologie à l'INSERM, le Dr. Chrystel JOUAN-FLAHAULT a assuré, de 1989 à 1993, la direction du service de Biométrie et d'Epidémiologie des Laboratoires BMSUPSA, en charge de l'élaboration des protocoles d'études, de la gestion des bases de données et de l'analyse statistique.

Depuis 1993, elle exerce la fonction de directrice médicale au sein du Leem, organe représentatif des entreprises du médicament opérant en France. Elle gère, à ce titre, les problématiques collectives des entreprises du médicament et représente ces entreprises auprès des pouvoirs publics, dans les domaines d'expertise scientifique concernant l'évaluation de l'efficacité et de la sécurité du médicament, ainsi que les aspects de santé publique et d'efficience qui leur sont liés.

Le Dr. Chrystel JOUAN-FLAHAULT est spécifiquement en charge, au Leem, du sujet des médicaments orphelins ; elle anime et fédère les actions conduites par le groupe «Maladies rares» qui réunit les différents acteurs concernés, associations de patients, chercheurs académiques et industriels.



Restitution



Dr. Chrystel JOUAN-FLAHAULT, Rapporteur de l'Atelier

Nous avons identifié trois axes principaux dans ce sujet. Le premier porte sur les médicaments orphelins et leur développement, qui n'ont pas fait l'objet de mesures dans le cadre des deux plans nationaux maladies rares alors que l'amélioration de la structuration de la recherche conduit à davantage de pistes thérapeutiques. Deuxièmement, l'accès au traitement est une question majeure. Le processus est complexe, surtout depuis l'introduction récente de nouveaux critères médico-économiques et la création de la commission d'évaluation médico-économique de la HAS. Troisièmement, la question des médicaments prescrits hors AMM est d'actualité, avec le problème de la mise en place des RTU.

► Premièrement, faut-il des incitations supplémentaires au niveau national pour renforcer le développement des médicaments orphelins ? L'Atelier a identifié trois pistes : développer des incitations, essentiellement d'ordre organisationnel, pour le développement des médicaments orphelins, faciliter les partenariats public-privé et privé-privé, accélérer les procédures d'évaluation des médicaments et développer les bases de données et les registres, notamment pour permettre aux industriels de suivre le bon usage. Au contraire des Etats-Unis où 85 % des produits pour les maladies rares sont issues des PME-TPE, la majorité des médicaments en France proviennent des grands laboratoires internationaux. C'est un enjeu majeur pour l'économie et l'emploi français. L'absence du ministère de l'Economie dans le plan national maladies rares est un point important à creuser. Les problématiques des laboratoires internationaux ne sont pas les mêmes que celles des TPE-PME : elles doivent convaincre leur maison-mère de la stabilité française en matière de réglementation et de priorité accordée aux maladies rares. La transparence doit également être assurée.

► Deuxièmement, les procédures nationales d'accès au marché et de fixation des prix sont-elles adaptées aux particularités des maladies rares ? Jérémie WESTERLOPPE, qui a introduit ce sujet, a souligné la nécessité de prendre en compte la très grande hétérogénéité des maladies rares. 2,8 % correspondent à une prévalence allant d'un cas pour deux mille et un cas pour dix mille, soit 6 000 à 30 000 malades en France. 5,5 % concernent 600 à 6 000 malades en France, 27,8 % entre 6 et 600 000 malades en France et 63,9 % entre zéro et cinq malades en France. Ces maladies ne peuvent donc pas toutes être traitées de la même manière. Le décret entré en vigueur en octobre 2013, qui introduit une nouvelle étape médico-économique dans l'évaluation du médicament, peut être une bonne comme une mauvaise nouvelle. Il faut veiller à éviter toute bascule sans discernement dans une logique à l'anglo-saxonne. La France n'a pas pour culture de fixer un seuil pour traiter un patient, mais il convient de rester vigilant. Il est également nécessaire de prendre en compte les particularités des maladies rares, notamment en matière de distribution des médicaments ; ils sont réservés aux hôpitaux en rétrocession et peut distribués en officine. Le conditional pricing et le conditional market access doivent davantage prendre en compte les données des plans de gestion des risques, adaptés au niveau national.

► Troisièmement, la loi de sécurité sanitaire de décembre 2011 adoptée suite à l'affaire Médiateur a mis en place le système des RTU pour encadrer la prescription hors AMM. Aucune RTU n'a été mise en place à ce jour, même si certains dossiers sont à l'étude. Elle ne s'avère utilisable que pour une minorité de situations. L'ANSM (Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé) a ainsi en outre précisé qu'elles seraient réservées aux situations avec enjeu de santé publique, essentiellement pour assurer la situation du patient. Cela pose un problème extrêmement aigu pour les maladies rares : plus de 500 cas d'utilisation hors AMM ont été identifiés lors d'une enquête menée par l'ANSM. Il faudra être inventif et proposer d'autres dispositifs pour toutes les autres situations. La loi de santé publique en donnera l'occasion. Il nous faudra également trouver le moyen de garantir un retour sur investissement pour les laboratoires prêts à s'investir dans le repositionnement de molécules. Beaucoup de molécules parfois anciennes sont utilisées hors AMM. Une RTU ne dure que trois ans. Ces travaux de sécurisation du taux d'accès hors AMM devront être menés dans un contexte avant tout européen : les firmes sont internationales, de même que les règlements sur l'évaluation des AMM pour les médicaments orphelins.

Christophe DUGUET, Président de l'Atelier

Les thérapeutiques pour les maladies rares sont au cœur des besoins des malades : tous ont l'espoir de pouvoir être soignés comme tous les autres patients, dans les mêmes conditions de sécurité. Nous sommes néanmoins encore loin du compte : beaucoup de travail reste à faire. Des dispositifs réglementaires pourraient évoluer dans le cadre de la loi récente pour s'adapter aux particularités des maladies rares.

Restitution

De la salle

Comme industriel, quel modèle préconisez-vous sur la concrétisation des grands partenariats public-privé impliquant de grands instruments nationaux comme les cohortes ou les registres ? Privilégiez-vous des partenariats sur des sujets spécifiques ou des alliances où l'industrie pourrait sélectionner des sets de données spécifiques pour le développement d'outils diagnostiques ou de thérapeutiques particulières ?

Dr. Chrystel JOUAN-FLAHAULT

Je préconiserais les deux approches, qui sont complémentaires. Il est très intéressant d'avoir une base commune, comme cela se fait dans les initiatives européennes, où chacun sélectionne ses données. Il est tout autant utile de s'adresser à une cohorte particulière. On peut sans doute recourir à un socle au début du développement, avant de s'orienter vers des cohortes plus spécifiques et enfin de revenir à une approche plus large pour le suivi des effets secondaires.

Christophe DUGUET

L'important est que le partenariat soit simple et rapide à mettre en œuvre. Les partenariats qui exigent des mois pour être signés sont assez réhivitoires pour les industriels, en particulier à l'étranger.



Téléchargement :

- ▶ Présentation complète de la restitution par le Président et le Rapporteur
 - ▶ [Restitution de l'Atelier 5](#)
- ▶ Différentes présentations faites au cours de l'Atelier 5 :
 - ▶ [Maladies Rares, Médicaments orphelins, Evaluation Prix - Remboursement](#)
 - ▶ [Médicaments hors AMM dans les maladies rares : les évolutions - Annie LORENCE](#)
 - ▶ [Les défis de la recherche et du développement de traitements dans les maladies rares : vers un indispensable troisième PNMR - Christian DELEUZE](#)

Restitution

Atelier 5

LES PROPOSITIONS ET/OU ACTIONS ENVISAGEES

Peut-on sécuriser et développer pour tous les malades l'accès à des traitements aujourd'hui utilisés hors AMM ? Faut-il créer un nouveau dispositif réglementaire ? Quel rôle pour les centres de référence ?

- Le nouveau dispositif RTU n'est de fait utilisable que pour une minorité de situations et il faut inventer de nouveaux dispositifs pour toutes les autres situations
- Inventer un dispositif permettant de garantir un retour sur investissement pour les laboratoires prêts à s'investir dans du repositionnement de molécules utilisées hors AMM
- Mobiliser les autres pays européens dans la résolution des problèmes posés par les utilisations hors AMM de molécules anciennes

PRÉSIDENTE :

Marie-Sophie DESAULLE

RAPPORTEUR :

Dr. Juliette BLOCH

TÉMOIN ALLIANCE :

Meryl ASSELINO

LES INTERVENANTS :

Raquel CASTRO, Chargée de

projet EURORDIS

Mireille PRESTINI, Chargée de mission CNSA

Pr. Dominique BONNEAU,

Coordonateur PRIOR

Dominique MATHON, Directrice

Centre de Ressources National

Handicap Rare La Pépinière

Maladies rares, handicaps et accompagnement médico-social

► Dans un premier temps, nous évoquerons dans cet Atelier le droit commun de l'accompagnement pour les personnes atteintes de maladies rares, qui ont un handicap « commun », et le schéma national handicap rare. (Mireille PRESTINI) Dans ce cadre, nous nous interrogerons notamment sur « comment sont financés les services sociaux spécialisés pour les maladies rares ? Existe-t-il un fonds spécifique pour assurer la viabilité à long terme de ces mesures ? », etc.

► Dans un deuxième temps, EURORDIS présentera l'action conjointe sur les services sociaux pour les maladies rares en Europe. (Raquel CASTRO) Nous répondrons notamment à la question « quels programmes nationaux existent pour favoriser l'accès des personnes vivant avec une maladie rare et leurs familles aux services de répit ? »

► Dans un troisième temps, nous nous intéresserons à la prise en charge des maladies rares / handicaps rares et nous ferons un éclairage du dispositif PRIOR. (Pr. Dominique BONNEAU) Nous nous interrogerons notamment sur « quels mécanismes doivent soutenir l'attribution de prestations pour les personnes vivant avec une maladie rare » ? Et aussi « quel rôle pour les Centres d'expertise dans le développement ou la facilitation des services sociaux spécialisés visant à améliorer la qualité de vie des personnes vivant avec une maladie rare » ?

► Dans un dernier temps, un des trois centres de ressources « handicaps rares » sera présenté. (Dominique MATHON) Nous interrogerons notamment sur le rôle des Centres d'expertise dans le développement ou la facilitation des services sociaux spécialisés visant à améliorer la qualité de vie des personnes vivant avec une maladie rare.



PRÉSIDENT DE L'ATELIER :

Marie-Sophie DESAULLE, Directrice générale de l'ARS Pays de la Loire Diplômée de l'Institut d'études politiques (IEP) de Bordeaux et ancienne élève de l'Ecole nationale de la santé publique (ENSP, devenue EHESP),

Marie-Sophie DESAULLE a occupé plusieurs fonctions à l'Assistance publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP) entre 1986 et 2007 et notamment elle a été directrice de l'hôpital René Muret-Bigottini à Sevran (Seine-Saint-Denis, 1991-1996) et directrice de l'hôpital Antoine Béclère à Clamart (Hauts-de-Seine, 1996-2001). Toujours à l'AP-HP, elle a eu en charge le projet gérontologique de l'institution (2001-2004) puis a occupé la fonction de déléguée à la formation et au développement des compétences (2004-2007), avant de prendre le poste de directrice d'ARH en Poitou-Charentes, à compter de février 2007. Parallèlement à ces fonctions, elle a présidé pendant sept ans (2000-2007) l'Association des Paralysés de France (APF) et à ce titre, a été administratrice à la Fédération des établissements hospitaliers et d'aide à la personne privés non lucratifs (FEHAP) et vice-présidente de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA). Nommée préfiguratrice de l'ARS Pays-de-la-Loire le 30 septembre 2009, elle occupe la fonction de directrice générale depuis le 1^{er} avril 2010.

RAPPORTEUR DE L'ATELIER :

DR. JULIETTE BLOCH est pédiatre et docteur en biostatistique. Entre 2000 et 2003, elle s'est occupée de maladies chroniques à la direction générale de la santé, notamment de la généralisation du dépistage de la mucoviscidose, de la mise en place des centres de ressources et de compétences mucoviscidose. Puis elle a dirigé pendant 7 ans le département des maladies chroniques et des traumatismes à l'Institut de veille sanitaire, période pendant laquelle elle a mené des travaux sur l'épidémiologie des maladies rares en France. Elle est actuellement directrice scientifique de la CNSA, structure nationale française qui finance le dispositif d'aide et d'accompagnement des personnes âgées dépendantes et des personnes handicapées. Elle anime et finance un programme de recherches et d'actions innovantes dans le domaine du handicap et de la perte d'autonomie.



Restitution



Dr. Juliette BLOCH, Rapporteur de l'Atelier

Maladies rares et handicaps rares ont beaucoup de points en commun. 65 % des maladies rares génèrent un polyhandicap. Les situations de handicap rare et de maladie rare nécessitent toutes une expertise spécifique et souvent rares, ce qui entraîne des difficultés diagnostiques pour les maladies rares et des difficultés d'évaluation et d'accompagnement pour les handicaps rares, d'où la nécessité de filières organisées. Tous deux sont méconnus des professionnels de santé : les médecins généralistes connaissent mal les maladies rares et les professionnels du médico-social ne connaissent pas les particularités des handicaps rares. Le tout aboutit à des risques de rupture dans les parcours. Le handicap rare et les maladies rares ont été replacés dans le contexte plus général des lois en faveur du handicap et notamment la loi de 2005 qui a créé la maison départementale des personnes handicapées, guichet unique pour le handicap qui doit garantir l'accès à tout pour tous.

La première mission de ce dispositif est d'adapter l'environnement autant que possible, mais les personnes en situation de handicap ont besoin de solutions individuelles avec évaluation par les maisons départementales et proposition d'une compensation individuelle ou collective. Les situations complexes dépassant le droit commun nécessitent une organisation spécifique.

Le schéma national handicap rare a été mis en place de 2009 à 2013 parallèlement au handicap rare. La CNSA en dressera le bilan et réfléchira à un deuxième plan handicap rare. A ce sujet, la dénomination de handicap rare n'est pas nécessairement très heureuse : la notion de maladie rare fait référence à la prévalence, mais le handicap rare est plutôt une situation complexe, qui ne résulte pas toujours d'une maladie. Il peut y avoir combinaison d'une maladie plus ou moins rare avec un accident de la vie. Le handicap rare se caractérise surtout par la complexité de la prise en charge et de l'accompagnement, l'errance et la difficulté de trouver les ressources compétentes.

La CNSA joue un rôle d'animation dans l'accompagnement médico-social. La Direction de la cohésion sociale assure le pilotage national. Un dispositif de droit commun associe les MDPH, les ARS et les établissements et services médico-sociaux ainsi que quatre centres de ressources nationaux handicaps rares et un groupement national de coopération qui les réunit. Le contexte reste mouvant : les futures équipes-relais auront pour mission de repérer les ressources disponibles sur les territoires et de développer les capacités des professionnels à intégrer les actions des autres acteurs. Le premier exemple français de tels dispositifs intégrés sont les MAIA (Maisons pour l'Autonomie et l'Information des personnes atteintes d'Alzheimer ou de maladies apparentées). Les personnes pourront s'adresser à ces ressources identifiées, qui connaissent non seulement leurs compétences mais aussi celles des autres. Quatorze équipes-relais seront ainsi identifiées. La conférence a soulevé le problème de l'information des professionnels et du public sur les maladies rares et le handicap rare. En partenariat avec la CNSA, Orphanet a mis en place des cahiers qui précisent les droits des personnes handicapées en France. L'encyclopédie des maladies rares est en cours de révision pour intégrer la notion de handicap ; les quinze premières fiches mises à jour sont disponibles sur le site. Elles sont le fruit d'une collaboration entre les professionnels de la clinique et ceux du handicap. L'indexation des conséquences fonctionnelles des maladies rares est également en cours.

Raquel CASTRO a présenté l'un des livrables de l'action conjointe sur les politiques sociales dans le cadre des maladies rares, qui a bénéficié d'un financement de la Commission européenne et de l'aide de la CNSA. Je vous renverrai sur ce point aux travaux disponibles sur Internet. Parmi les livrables figurent l'identification de services pour les personnes atteintes de maladies rares en Europe et leur cartographie. 64 services ont ainsi été identifiés dans vingt pays : services de récréation thérapeutique, centres de répit, centres d'hébergement adaptés et centres de ressources. Cette cartographie ne se veut pas exhaustive, mais permet de montrer les particularités de certains pays. Des études de cas ont également été réalisées suite notamment à des visites sur place. Elles permettent de donner des idées : comme le dit Raquel CASTRO, nous avons beaucoup à montrer aux pays d'Europe, mais ceux-ci peuvent également beaucoup nous apprendre.



Le Pr. Dominique BONNEAU a présenté la Plateforme PRIOR, qui fait écho au premier plan maladies rares et à la nécessité d'informer les patients et les professionnels de santé, de développer des référentiels de bonnes pratiques de prise en charge ainsi que de faire un pont avec les centres de référence nationaux. L'objectif spécifique de cette Plateforme est d'améliorer l'accessibilité des personnes à leurs droits comme usagers afin d'améliorer la coordination du parcours de santé et l'accompagnement global des personnes et de leur entourage. Cette Plateforme vise également à renforcer le maillage entre les différents dispositifs d'aide, les services et professionnels ressources, le tout pour limiter l'errance diagnostique mais aussi médico-sociale.

La Plateforme repose sur quatre grandes actions : informer, diffuser et partager les connaissances, orienter les personnes vers les ressources pertinentes, les accompagner dans leur parcours de vie et l'exercice de leurs droits, au moyen de journées d'échange avec les professionnels et les associations. Cette Plateforme emploie 6,2 équivalents temps plein et possède un budget de 370 000 euros de ressources humaines et de fonctionnement. La Plateforme a monté 400 dossiers et organisé quatre colloques régionaux ainsi qu'une journée pour les familles.

La Plateforme s'est également heurtée à de nombreux problèmes. Raquel CASTRO a mis en avant le manque de politiques et d'actions universelles en Europe, ainsi que le manque d'informations et de connaissances sur ces maladies, leurs conséquences et leurs besoins spécifiques. Comme les médecins traitants ne connaissent pas les maladies rares, les professionnels du médico-social ne connaissent pas spécifiquement la problématique du handicap rare. C'est une grande difficulté pour les MDPH, alors que les associations de patients offrent des possibilités d'aide. Il manque également de données sur le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares, sur le parcours scolaire des enfants comme sur l'insertion professionnelle des adultes.

Le mot « handicap rare » semble faire office de repoussoir : les personnes préfèrent ne pas être identifiées sous ce terme, qui semble susciter un certain découragement pour les professionnels. Les participants à l'Atelier ont mis en avant le manque de solutions pour les enfants atteints de maladies rares, en particulier pour les crèches. Après la médiatisation du cas d'une jeune adulte ne trouvant pas de place, une cellule de crise a été mise en place pour offrir une solution aux cas difficiles. Les inégalités sont marquées : un même cas peut recevoir un traitement différent et surtout dans l'espace, d'une MDPH à l'autre, suivant le niveau de connaissance des professionnels. Cela témoigne encore une fois un mauvais partage de l'information. Les équipes relais joueront un rôle majeur à ce sujet.

Les participants à l'Atelier ont souligné le problème d'absence de statut du proche aidant, qui n'est malheureusement pas spécifique aux maladies rares. La mère par exemple ne travaille pas quand elle s'occupe de son enfant. Elle dépend de son conjoint et ne cotise pas pour sa retraite. La parole des usagers n'a pas toujours assez de poids dans les MDPH. Les équipes relais et les centres de ressources peuvent appuyer les dossiers et permettre une meilleure prise en compte. Des participants ont témoigné que les personnes étaient parfois découragées d'assister aux commissions des droits et de l'autonomie des personnes âgées, ce qui les prive de leur parole.

Plusieurs propositions ont été effectuées :

- ▶ mieux articuler les centres de référence et de compétences avec les MDPH ;
- ▶ poursuivre le développement des fiches Orphanet ;
- ▶ encourager la coopération entre les centres de référence et les structures sanitaires et médico-sociales ;
- ▶ poursuivre la diffusion de l'information aux usagers sur leurs droits ;
- ▶ former les services sociaux.

Sur ce dernier point, un Atelier international a été organisé par EURORDIS. La MDPH du Nord passe des conventions avec les associations, qui viennent aider les personnes à défendre leur dossier auprès de la MDPH elle-même.

Au niveau individuel, les recommandations proviennent du centre de référence handicap rare et trouvent très largement à s'appliquer. L'évaluation des besoins d'accompagnement doit être multidimensionnelle, sans privilégier une dimension au détriment d'une autre. Il faut éviter les mauvaises interprétations de ce qui est observé et toujours rester dans la pédagogie du doute. Il est primordial de respecter dans les propositions d'accompagnement un juste équilibre entre soins, rééducation et mesures éducatives. Enfin, toutes les situations sont avant tout individuelles : il faut prendre en considération la personne, sa maladie, son handicap et son entourage. Il est nécessaire de faire sur mesure en adaptant les outils, comme le font les centres de référence handicap rare. L'évolution des déficiences doit être anticipée, en prêtant attention aux moments de rupture particuliers. La famille doit être un acteur à part entière ; il faut l'accompagner dans ses démarches, notamment vis-à-vis des MDPH. Dès lors, il faut peut-être un maître d'œuvre pour orchestrer le travail des intervenants, qui peuvent être une demi-douzaine.

De la salle

Un Atelier précédent évoquait les espaces régionaux sur les maladies rares. Le médico-social est un dispositif intégré au niveau régional et inter-régional. Il est important de rendre cohérents ces différents dispositifs, de sorte qu'ils soient lisibles pour la population et qu'ils puissent travailler en synergie pour répondre aux besoins des personnes.

Téléchargement :

- ▶ Présentation complète de la restitution par le Président et le Rapporteur
 - ▶ [Restitution de l'Atelier 6](#)
- ▶ Différentes présentations faites au cours de l'Atelier 6 :
 - ▶ [Loi du 11 février 2005](#)
 - ▶ [Maladies rares, handicaps et accompagnement médico-social](#)
 - ▶ [Services Sociaux Spécialisés en France et en Europe - Raquel CASTRO](#)
 - ▶ [L'évaluation fonctionnelle de la personne D. MATHON](#)
 - ▶ [M. PRESTINI handicaps rares](#)
 - ▶ [PRIOR Pays de la Loire Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation pour les Maladies Rares / \(Handicaps Rares\) Pr D. BONNEAU](#)
 - ▶ [Parcours de santé, Parcours de vie pour les malades - Marie-Sophie DESAULLE](#)

Atelier 6

3. Propositions ou actions envisagées.

- Mieux articuler les centres de références et de compétences avec les MDPH, pour augmenter les compétences des MDPH
- Poursuivre le développement des fiches Orphanet
- Encourager la coopération entre les centres de référence et les structures sanitaires et médicosociales. Former les professionnels du secteur social (voir atelier organisé dans le projet Eurordis)
- Meilleure diffusion de l'information des « usagers » sur ce qui est disponible (droits, solutions etc...) : type cahier Orphanet
- Préparer les services et les professionnels du secteur médico-social à prendre soin des personnes vivant avec des MR et leur faire connaître les outils et dispositifs disponibles pour les soutenir dans ce processus
- Possibilité des associations d'aider les familles au niveau de la MDPH (MDPH du Nord a passé une convention avec des associations)



CONFERENCE EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Paris - 13 janvier 2014



Atelier 6

3. Propositions ou actions envisagées

- Analyse multidimensionnelle fine, en évitant les mauvaises interprétations de ce qui est observé, pédagogie du doute...
- Ne pas centrer la prise en charge sur un handicap au dépend d'un autre : proposer une prise en charge globale
- Respecter un juste équilibre entre soins, rééducation, mesures éducatives etc...
- Etre en capacité de faire du « sur mesure », adaptation des outils à la personne
- Anticipation de l'évolution des déficiences
- Réévaluer régulièrement, attention aux moments de rupture (âge...)
- Multidisciplinarité, subsidiarité et complémentarité des interventions, coordination
- Famille comme un acteur à part entière : l'accompagner dans ses démarches auprès de la MDPH
- Avoir un maître d'œuvre ? Car parfois, 6 intervenants et services différents pour un même enfant...



CONFERENCE EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development

Paris - 13 janvier 2014



Conclusion

Nathalie TRICLIN

Vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares, Présidente du Comité d'organisation de la conférence EUROPLAN

Merci à vous tous pour le travail fourni au cours de cette journée de réflexion. Un rapport en français et en anglais sera prochainement disponible sur le site Internet de l'Alliance Maladies Rares. Je remercie le comité d'organisation, le comité d'experts, les présidents, rapporteurs et participants des Ateliers, les partenaires, les salariés de l'Alliance Maladies Rares, ainsi que les bénévoles, les hôtes qui vous ont accueillis, Antoine notre photographe et Vincent notre cameraman.

Alain DONNART

Président de l'Alliance Maladies Rares

Je remercie à mon tour les salariés de l'Alliance Maladies Rares et les bénévoles. J'ai parlé ce matin de trois mots très importants pour nous : courage, force et espoir. Tous les malades atteints de maladies rares ont du courage et donnent chaque jour des leçons de vie et d'humilité. Nous sommes forts de 200 associations regroupées autour d'un collectif et d'une extraordinaire Plateforme Maladies Rares. Enfin, les intervenants et les rapporteurs des Ateliers nous ont donné de l'espoir. J'en suis convaincu, l'Alliance et les associations continueront toujours le combat. Tous ensemble contre les maladies rares !





ORGANISATEURS

DE LA CONFÉRENCE



COMITÉ D'ORGANISATION

Aymeric	AUDIAU	Alliance Maladies Rares
Hélène	BERRUE-GAILLARD	Alliance Maladies Rares
Catherine	DERVIEUX	Alliance Maladies Rares
Paul	GIMENES	Alliance Maladies Rares
Odile	GUIAUT	Alliance Maladies Rares
Céline	HUBERT	Fondation maladies rares
Christel	NOURISSIER	EURORDIS (<i>Conseillère de la Conférence</i>)
Bernadette	ROUSSILLE	Alliance Maladies Rares (<i>Rapporteur de la Conférence</i>)
Nathalie	TRICLIN	Alliance Maladies Rares (<i>Présidente du comité d'organisation de la Conférence</i>)
Jean	SAIDE	Alliance Maladies Rares
Gérard	VIENS	Alliance Maladies Rares
Viviane	VIOLLET	Alliance Maladies Rares

COMITÉ D'EXPERTS

Aymeric	AUDIAU	Alliance Maladies Rares
Dr. Juliette	BLOCH	C.N.S.A
Pr. Hélène	DOLLFUS	Vice-présidente du Comité de Suivi et de Prospective du PNMR 2
Pr. Philippe	DOMY	Président Conférence des directeurs généraux de CHRU/CHU
Dr. Patrice	DOSQUET	Direction Générale de la Santé
Christophe	DUGUET	AFM-Téléthon
Monica	ENSINI	EURORDIS
Dr. Elisabeth	FERY-LEMONNIER	Secrétariat général des Ministères chargés des affaires sociales
Dr. Alain	GARCIA	Secrétaire Général du PNMR 2
Paul	GIMENES	Alliance Maladies Rares
Pr. Odile	KREMP	Orphanet
Pr. Paul	LANDAIS	BNDMR
Dr. Catherine	LASSALE	LEEM
Pr. Nicolas	LÉVY	Fondation maladies rares
Annie	LORENCE	ANSM
Emmanuel	LUIGI	Direction Générale de l'Offre de Soins
Pr. Bertrand	MILLAT	CNAMTS
Christel	NOURISSIER,	EURORDIS (<i>Conseillère de la Conférence</i>)
Bernadette	ROUSSILLE	Alliance Maladies Rares (<i>Rapporteur de la Conférence</i>)
Pr. Sabine	SARNACKI	Vice-Présidente du Comité de Suivi et de Prospective du PNMR 2
Nathalie	TRICLIN	Alliance Maladies Rares (<i>Présidente du Comité d'organisation de la Conférence</i>)

Projet EUROPLAN



EUROPLAN est un projet européen qui accompagne le développement de plans et stratégies nationales pour les maladies rares dans les pays européens. La première phase de ce projet s'est déroulée entre 2008 et 2011. La deuxième phase fait partie de l'Action Conjointe du Comité Européen d'Experts sur les Maladies Rares - EUCERD (2012-2015). Le projet est conduit par l'Institut Supérieur Italien de la Santé (ISS) et EURORDIS, qui est spécifiquement en charge de l'organisation de conférences nationales EUROPLAN conjointement avec les Alliances Nationales Maladies Rares dans 20 pays membres de l'Union Européenne (Belgique, Chypre, Croatie, Danemark, Espagne, Finlande, France, Grèce, Hongrie, Irlande, Italie, Lituanie, Luxembourg, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Roumanie, Royaume-Uni et Suède), ainsi qu'en Géorgie, Russie, Serbie et Ukraine.

Les conférences EUROPLAN ont un format et un contenu commun en vue de guider le développement et la pérennisation des politiques nationales pour les maladies rares en intégrant les politiques européennes.



EURORDIS : Fédération européenne des maladies rares - European Organisation for Rare Diseases EURORDIS est la voix des 30 millions de patients atteints de maladies rares en Europe. L'organisation comprend 575 associations de patients membres dans 37 pays européens (dont 26 de l'Union Européenne), 31 associations membres associées dans 19 pays hors Europe, 33 Alliances Nationales de Maladies Rares et 41 Fédérations européennes pour des maladies ou groupes de maladies rares spécifiques.



ISS : Institut Supérieur Italien de la Santé - Istituto Superiore di Sanità.

Organisme public technique et scientifique principal du Ministère de la Santé Italien. Ses activités incluent la recherche, le contrôle, la formation et la consultation dans l'intérêt de la protection de la santé publique.



EUCERD : Comité Européen d'Experts sur les Maladies Rares - European Committee of Experts on Rare Diseases.

Ce comité a pour fonction d'aider la Commission Européenne dans le développement de sa politique communautaire en matière de maladies rares. Il regroupe les représentants des 28 Etats membres de l'Union Européenne ainsi que l'Islande, la Norvège et la Suisse ; les représentants de projets de recherche et de santé publique co-financés par l'Europe, les représentants de l'industrie pharmaceutique et des associations de patients (EURORDIS). Au cours son premier mandat (novembre 2009-juin 2013), le EUCERD a adopté 5 recommandations dans des domaines clés pour améliorer l'accès aux soins, aux traitements et aux médicaments orphelins, pour les registres de patients et les indicateurs de suivi de mise en œuvre de plans nationaux maladies rares.

Le EUCERD est remplacé à partir de 2014 par le Groupe d'experts européens sur les maladies rares, pour un mandat de 3 ans.



Action conjointe du EUCERD – EUCERD Joint Action, mars 2012-août 2015 : L'Action conjointe a pour but d'accompagner le travail du EUCERD en matière de développement de politiques maladies rares conformément à la Recommandation du Conseil de l'Union Européenne relative à une action dans le domaine des maladies rares. L'Action conjointe est coordonnée par l'équipe du Professeur Kate Bushby de l'Université de Newcastle, Royaume Uni. Elle se décline en 5 grandes actions :

Soutien à la mise en œuvre de plans ou stratégies nationales maladies rares (continuation d'EUROPLAN) – ISS et EURORDIS.

Contribution à la standardisation des nomenclatures des maladies rares au niveau international - ORPHANET.

Services sociaux spécialisés et intégration des maladies rares dans les politiques nationales sociales - EURORDIS.

Cartographie des initiatives nationales en matière de soins à destination des patients atteints de maladies rares – CIBERER, Espagne.

Intégration des initiatives européennes pour les maladies rares au niveau national et pour toutes les maladies rares – Université de Newcastle, Royaume-Uni.

ALD	Affections de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
ANR	Agence nationale de la recherche
ANSM	Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé
AP-HP	Assistance Publique-Hôpitaux de Paris
ARH	Agence Régionale de l'Hospitalisation
ARS	Agence Régionale de Santé
ATU	Autorisation Temporaire d'Utilisation
BNDMR	Banque Nationale de données Maladies Rares
CEMARA	Réseau des Centres Maladies Rares
CERD	Comité d'expert maladies rares de l'Union européenne
CIMA	Comité interministériel pour la modernisation de l'action publique
CNAMTS	Caisse nationale de l'assurance maladie des travailleurs salariés
CNRS	Centre national de la recherche scientifique
CNSA	Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie
COPERMO	Comité interministériel de la performance et de la modernisation de l'offre de soins hospitaliers
CRM	Centres de Référence Maladies Rares
DGOS	Direction générale de l'offre de soins
DGS	Direction générale de la santé
DU	Diplôme Universitaire
ETP	Education Thérapeutique du Patient
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare diseases
GIS	Groupement d'intérêt scientifique
HAS	Haute Autorité de Santé
INSERM	Institut national de la santé et de la recherche médicale
IMI	Innovative Medicine Initiative
IRDiRC	International Rare Diseases Research Consortium
Leem	Les entreprises du médicament
MAIA	Maison pour l'Autonomie et l'Information des Personnes atteintes d'Alzheimer
MDPH	Maisons Départementales des Personnes handicapées
PHRC	Programme hospitalier de recherche clinique
PMSI	Programme médicalisé des systèmes d'information
PND	Protocoles nationaux de diagnostic et de soins
PNMR	Plan nationaux maladies rares
PRIOR	Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation sur les maladies Rares (PRIOR) des Pays de la Loire
PRTS	Programme de recherche translationnelle en santé
RADICO	Rare Disease COHORTS
RTU	Recommandation Temporaire d'Utilisation
TPE-PME	Très Petites Entreprises - Petites et moyennes entreprises



L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de l'Association Française contre les Myopathies, grâce à la générosité des donateurs du Téléthon.



La conférence EUROPLAN bénéficie du soutien de :

