

Le Plan National Maladies Rares 3

Partie 1: Résumé

Le Plan National Maladies Rares (PNMR) 3

NATIO
DIES R
2022

3^e Plan National Maladies Rares (PNMR)

- Présenté le 4 juillet 2018 par le ministère des Solidarités et de la Santé et le ministère de l'Enseignement supérieur de la Recherche
- Il contient 11 axes
- 750 millions d'euros alloués aux maladies rares dont 20 millions à la recherche



Les précédents PNMR



Le 1er Plan National Maladies Rares (PNMR 1) a permis la mobilisation de l'ensemble des acteurs du domaine des maladies rares.

- 131 Centres de Références Maladies Rares (CRM) et 500 Centres de Compétence (CCM)
- Amélioration de l'accès au diagnostic, aux soins, prise en charge de qualité, développement de l'information, promotion de la recherche et du développement de nouveaux médicaments orphelins



Le PNMR 2 a amplifié les mesures du PNMR 1

- Développement et mutualisation des compétences des différents acteurs en créant les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)
- Centralisation des données sur les maladies rares avec la mise en place de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)

Rappel du contexte

- Le PNMR3 a été rédigé en concertation avec les **principaux professionnels et associations** de personnes malades
 - Il vise à **répondre** aux recommandations de **l'évaluation du 2ème plan** (PNMR2) conduite par l'HCSP et l'HCERES
 - Il **s'articule avec les initiatives européennes** sur les maladies rares
 - Il vise à ce que tous les malades souffrant de maladies rares aient reçu **un diagnostic précis un an après la première consultation** médicale spécialisée et bénéficient des soins et thérapies disponibles
 - Les filières nationales de santé maladies rares (FSMR) mises en place en 2014 **prennent tout leur sens**, au regard des réseaux européens de référence (ERN) reconnus par la Commission européenne en mars 2017
- ➔ **Les FSMR constitueront donc le socle organisationnel du PNMR3 et seront identifiées comme des acteurs moteurs du développement de la recherche et de l'innovation.**

7 priorités...



Réduction de l'errance et de l'impasse diagnostic

Mise en place de **nouveaux dépistages néonataux** et l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit



Accroissement du rôle des filières de santé maladies rares pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés



Information renforcée sur des ressources parfois encore méconnues (Orphanet, Maladies Rares Info Services, ...)



Accompagnement des personnes atteintes de handicaps liés à une maladie rare et de leurs aidants

Partage des données pour renforcer la recherche avec la création d'entrepôts de données



Dynamique européenne soutenue par le rôle moteur de la France dans la recherche sur les maladies rares.



... qui se déclinent en 11 axes

16 actions attendues pour les filières

- **Structurer l'offre de diagnostic** génétique et non génétique
- Amélioration de l'information sur l'évolution des dispositifs et de l'offre **médico-sociale**
- **Mise en place de l'observatoire du diagnostic** qui se déploiera à deux niveaux opérationnels : au sein des comités multidisciplinaires de chaque FSMR et au travers d'un groupe transversal dépendant du comité de pilotage (COPIL) des FSMR
- **Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires** (leur composition, contenu et modalités de fonctionnement seront définis par les FSMR en concertation avec les laboratoires de génétique)
- Définir les **modalités de recours lors des RCP** à l'expertise des ERN
- Procéder à un **inventaire des besoins en foetopathologie et autopsie néonatale** en concertation avec les CPDPN
- Constitution de **bio-banques pour le registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique** à partir de la BNDMR
- **Développement d'entrepôts de données utilisables en recherche**, sécurisés et respectant les principes FAIR autour de projets de recherche innovants. Ces projets seront sélectionnés en deux vagues au travers d'un appel à projet à destination des FSMR.

16 actions attendues pour les filières

- Organisation d'une **enquête** confiée aux FSMR et aux CRMR permettant de pré-identifier et prioriser les indications et spécialités candidates à une **recommandation temporaire d'utilisation** (RTU)
- **Mobilisation des sources de financement** disponibles pour les essais cliniques
- Participation au **groupe de coordination de la recherche** (avec de nombreux autres acteurs)
- Participation au **réseau de recherche** (avec les laboratoires de recherche fondamentale)
- Création d'un **observatoire des traitements** placé au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation dans chaque FSMR
- Participation au **groupe de coordination de l'innovation sur les maladies rares** (avec de nombreux autres acteurs)
- Création d'un **forum d'information sur les programmes d'ETP existants** sous l'égide des FSMR
- **Développement d'outils spécifiques**, par chaque FSMR ou en inter filières, pour la **transmission des informations** spécifiques au handicap

Coordination inter-filière et avec le réseau

- Renforcement des **partenariats entre les acteurs des FSMR** et du dispositif handicaps rares
- Mutualisation des initiatives et les moyens en **inter-FSMR**, voire avec les ERN
- Création d'un **comité de suivi des CRMR labellisés et des FSMR**
- Nouveau processus de **désignation des FSMR en 2018**
- Convention Ministère des Solidarités et de la Santé/FSMR/Etablissement hébergeant la FSMR/ARS de rattachement qui clarifiera les **modalités d'attribution des crédits socles alloués** pour leur fonctionnement
- **Participation plus active des associations** au sein des comités de pilotage des filières
- Des représentants des FSMR seront **membres du comité stratégique et du comité opérationnel du PNMR3**.

Conclusion

Informations complémentaires

- [Page consacrée aux PNMR3 sur le site du Ministère en charge de la santé](#)
- [Lire le PNMR3 en entier](#)

En cas de questions, n'hésitez pas à contacter la filière SENSGENE à l'adresse contact@sensgene.com !



Le Plan National Maladies Rares 3

Partie 2: Le PNMR3 en détail

Les 11 axes

1

Réduire l'errance et l'impasse diagnostique

2

Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoires pour permettre des diagnostics plus précoces

3

Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements

4

Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares

5

Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares

6

Favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation

7

Améliorer le parcours de soin

8

Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants

9

Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares

10

Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares

11

Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

Axe 1: Réduire l'errance et l'impasse diagnostique



Objectifs

- Structurer et uniformiser la démarche diagnostique pour réduire l'errance diagnostique
- Reconsidérer régulièrement le dossier des personnes en impasse diagnostique pour aboutir à un diagnostic à l'aune des progrès de l'état de l'art

Axe 1: Réduire l'errance et l'impasse diagnostique

Actions

- Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les réseaux des CRMR
- Structurer l'offre génétique et non génétique
→ Avec notamment l'appui des FSMR
- Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique 2025
→ Définir et mettre en place un dispositif d'accès encadré aux plateformes nationales du PFMG 2025 avec les CRMR et les labos
- Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaire
- Structurer les activités de foetopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR et les CPDPN
→ inventaire des besoins pour ces activités en concertation avec les FSMR et les CPDPN
- Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR



Axe 1: Réduire l'errance et l'impasse diagnostique

Actions

- Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières
 - Les FSMR contribueront à sa mise en place qui se déploiera à deux niveaux opérationnels : au sein des comités multidisciplinaires de chaque FSMR et au travers d'un groupe transversal dépendant du comité de pilotage (COFIL) des FSMR
 - Il visera à s'assurer d'une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques dans la prise en charge des personnes en s'appuyant sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique
 - Il permettra de produire des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France en s'appuyant sur la banque nationale de données maladies rares (BNDMR)
 - Il devra interagir avec les instances du PFMG 2025 et y être représenté.



Axe 1: Réduire l'errance et l'impasse diagnostique

Calendrier

2018 :

- Mise en place de l'observatoire du diagnostic
- Organisation des RCP systématiques d'amont et d'aval
- Début de la construction du registre national des personnes en impasse diagnostique
- Poursuite des travaux sur la structuration de l'offre de diagnostic génétique, en lien avec la BNDMR, et non génétique

2019 :

- Déploiement du registre national des personnes en impasse diagnostique
- Structuration des activités de fœtopathologie et d'autopsie néonatale

Axe 2: Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoires pour permettre des diagnostics plus précoces



Objectifs

- Augmenter le nombre de maladies dépistées dans le cadre du programme national de dépistage néonatal
- Accélérer la mise en œuvre de nouveaux dépistages néonataux
- Renforcer les moyens pour le DPN et le DPI selon les besoins
- Aborder, dans le cadre de la révision de la loi de bioéthique, les questions éthiques et réglementaires posées par le DPN, le DPI et la réalisation de dépistages postnataux en population générale.



Axe 2: Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoires pour permettre des diagnostics plus précoces

Actions

- Terminer en 2018 la réorganisation régionale et nationale du dépistage néonatal, préalable nécessaire à la mise en œuvre de nouveaux dépistages recourant à des examens de biologie médicale
- Accélérer la mise en place de nouveaux dépistages néonataux
- Adapter l'accès au diagnostic prénatal (DPN) à l'évolution des technologies
- Répondre aux besoins de diagnostic préimplantatoire (DPI)
- Mettre en place le consentement électronique interactif à la démarche diagnostique génétique
- Faire évoluer la législation pour permettre l'accès aux caractéristiques génétiques en post-mortem
- Mener une réflexion sur le dépistage des maladies rares en population générale en procédant prioritairement à une analyse internationale



Axe 2: Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoires pour permettre des diagnostics plus précoces

Calendrier

2018:

- Finalisation de la réorganisation du DNN
- Structuration par la HAS d'une activité de la veille sur les DNN et démarrage d'une réflexion sur les critères d'évaluation des DNN
- Lancement de la réflexion sur l'élargissement du périmètre du DNN



Axe 3: Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements

Objectifs

- Déploiement de la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR) qui recueillera un jeu de données minimales pour tous les patients des CRMR
- Développement d'entrepôts de données FAIR, interopérables avec les entrepôts de données européens ou mondiaux
- Mise en place des conditions de la réutilisation des données recueillies au travers des outils d'e-santé pour la recherche sur les maladies rares.



Axe 3: Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements

Actions

- Déploiement de la BNDMR dans les CRMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers
- Accompagner la collection des données clinico-biologiques, de cohortes et de registres pour leur constitution, leur utilisation et leur valorisation
 - Développement d'entrepôts de données utilisables en recherche, sécurisés et respectant les principes FAIR autour de projets de recherche innovants. Ces projets seront sélectionnés en deux vagues au travers d'un appel à projet à destination des FSMR.
- Mise en place des conditions de la réutilisation des données recueillies au travers des outils d'e-santé pour la recherche sur les MR



Axe 3: Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements

Calendrier

2018

- Déploiement de BAMARA dans tous les CRMR

2019

- Mise en place de la BNDMR
- Sélection de 5 FSMR portant un projet d'une durée de 4 ans

2021

- Sélection de 5 autres FSMR portant un projet d'une durée de 4 ans

Axe 4: Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares

Objectifs



- Favoriser un accès rapide des malades aux innovations thérapeutiques autorisées ou en voie de l'être
- Renforcer la connaissance en vie réelle des médicaments autorisés dans le traitement des maladies rares
- Disposer d'un état des lieux, régulièrement mis à jour, des thérapeutiques (médicaments, dispositifs médicaux, traitements non médicamenteux) proposées aux malades dans le traitement des maladies rares
- S'efforcer de régulariser les pratiques de prescriptions hors AMM par l'établissement d'une recommandation temporaires (RTU) lorsque les données disponibles sont jugées suffisantes par l'ANSM ou à défaut, améliorer les connaissances sur ces pratiques

Axe 4: Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares



Actions

- Utiliser de façon plus systématique les mécanismes d'évaluation d'amont déjà existants afin d'accélérer l'enregistrement des médicaments et des dispositifs médicaux
- Créer un observatoire des traitements placé au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation dans chaque FSMR
- Générer des connaissances en vie réelle pour renforcer la connaissance des médicaments bénéficiant d'une AMM pour une ou plusieurs indications dans le traitement de maladies rares et mettre en place une organisation nationale du suivi en vie réelle des médicaments
- Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM
 - Des propositions, à expertiser en lien avec l'ANSM, les FSMR, les CRMR et les parties prenantes dans le cadre d'un groupe de travail, seront travaillées dans le cadre du PNMR3 afin d'élaborer des propositions d'adaptation du dispositif des RTU aux spécificités des maladies rares.

Axe 4: Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares

Calendrier



2018 :

- Organisation de l'enquête confiée aux FSMR et aux CRMR permettant de pré-identifier et prioriser les indications et spécialités candidates à une RTU.

2019 :

- Etablissement par chaque filière de dossiers étayés au regard de l'état de l'art concernant les spécialités candidates à une RTU, destinés à l'ANSM. Des échanges entre l'ANSM et les filières auront lieu en amont pour répondre au mieux aux attentes de l'ANSM
- Sélection par les filières des pratiques de prescription hors AMM identifiées par l'enquête pour lesquelles des essais cliniques apparaîtraient nécessaires en complément des données médicales et scientifiques disponibles (recherche par les filières d'un promoteur et de financement).

2020 :

- Montée en charge des instructions de RTU par l'ANSM et le cas échéant du nombre d'essais cliniques financés.



Axe 5: Impulser un nouvel élan a la recherche sur les maladies rares

Objectifs

- Impulser un nouvel élan pour la recherche sur les maladies rares en France et de renforcer son rôle de leader européen pour réduire l'impasse diagnostique et accélérer le développement de nouveaux traitements :
 - Coordonner la participation des acteurs nationaux aux programmes de recherche européens fondamentale, translationnelle et clinique sur les maladies rares
 - Lancer un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques
 - Développer la recherche en sciences humaines et sociales (SHS) les maladies rares



Axe 5: Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares

Actions

- Créer un groupe de coordination de la recherche (ce groupe inclura notamment AVIESAN, l'ANR, les FSMR (groupe Europe et recherche), l'IHU IMAGINE, Orphanet, RaDiCo, la FMR et le MESRI)
- Piloter la construction de l'EJP et coordonner la participation des équipes françaises
- Développer la recherche en sciences humaines et sociales
- Lancement d'un programme français de recherche sur les impasses diagnostiques en lien avec les initiatives européennes UDNI et Solve-RD
- Développer les dispositifs de soutien à la recherche clinique existants
- Prioriser la recherche translationnelle sur les maladies rares

Axe 5: Impulser un nouvel élan a la recherche sur les maladies rares



Calendrier

2018

- Lancement du groupe de coordination de la recherche sur les maladies rares
- Montage de l'EJP MR
- Formation d'un groupe pour établir le programme impasses diagnostiques

2019

- Lancement de l'EJP MR
- Lancement du programme impasses diagnostiques



Axe 6: favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation

Objectifs

- Favoriser le développement plus rapide de produits de diagnostic ou de traitements innovants ainsi que le repositionnement de médicaments et leur accès au marché:
 - Etablir une coordination de l'innovation chargée de définir de nouvelles stratégies d'innovation pour les maladies rares
 - Accompagner l'accès au marché de l'innovation pour les maladies rares
 - Proposer des dispositifs spécifiques au champ des maladies rares s'agissant de la recherche et du développement



Axe 6: favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation

Actions

- Création d'un groupe de coordination de l'innovation sur les maladies rares (animé par l'alliance de recherche AVIESAN et l'ARIIS)
 - il rassemblera l'ensemble des acteurs de l'innovation sur les maladies rares (dont FSMR)
 - Missions : proposer de nouvelles stratégies d'innovation pour les maladies rares, organiser un partage d'informations et participer à la mise en place de dispositifs spécifiques aux maladies rares s'agissant de la recherche et du développement
- Accompagner l'accès au marché de l'innovation pour les maladies rares
- Mise en place de dispositifs spécifiques pour les maladies rares s'agissant de la recherche et du développement



Axe 6: favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation

Calendrier

2018

- Création du groupe de coordination pour l'innovation en maladies rares
- Identification d'éventuelles difficultés à l'émergence de l'innovation sera réalisée de 2018 à 2019

2019

- Mise en place des propositions d'accompagnement au transfert de l'innovation et les dispositifs spécifiques maladies rares s'agissant de la recherche et du développement

Axe 7: améliorer le parcours de soin



Objectifs

- Créer des temps d'accompagnement pour permettre à l'équipe médicale, soignante et de soutien psycho-social de mieux encadrer et adapter certains moments clés du parcours des malades et leur apporter une information adaptée, progressive et respectueuse
- Une attention particulière sera portée à l'annonce du diagnostic, au suivi en cas d'impasse diagnostique et à la transition adolescent-adulte
- Organiser les situations d'urgence sans rupture du parcours
- Intégrer au soin des programmes d'éducation thérapeutique permettant au malade d'être plus actif et autonome dans sa prise en charge
- Faciliter la communication entre les acteurs pour améliorer la coordination du parcours en identifiant des référents pour les malades et développant les outils techniques facilitateurs



Axe 7: améliorer le parcours de soin

Actions

- Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes
 - communication régulière, coordonnée et efficiente, qui ne se limite pas au seul monde des maladies rares
- Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée
 - Sensibiliser et former les professionnels de santé à l'annonce du diagnostic
 - Mieux valoriser l'activité de prise en charge des centres maladies rares
- Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP)
 - Créer un forum d'information sur les programmes d'ETP existants sous l'égide des FSMR
- Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge
- Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé

Axe 7: améliorer le parcours de soin

Calendrier



2018

- Création de 4 plateformes de coordination en Outre-Mer

2019

- Définition d'un forfait prestation pour compléter la valorisation des consultations complexes et pluri professionnelles
- Création d'un DMP enrichi pour tous les malades atteints d'une maladie rare

2020-2022

- Mise à jour de tous les PNDS sur 5 ans
- Mise en place de plateformes d'expertises dans des établissements accueillant plusieurs CRMR

Axe 8: Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants



Objectifs

- Faciliter l'accès aux dispositifs, droits et prestations destinées aux personnes handicapées et à leurs aidants
- Organiser des partenariats avec le dispositif « handicaps rares »
- Inciter au développement de projets d'accompagnement à l'autonomie en santé spécifiques aux maladies rares
- Prendre en compte les situations particulières des personnes présentant des maladies rares dans leur parcours scolaire et professionnel



Axe 8: Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants

Actions

- Faciliter l'accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés aux personnes handicapées et à leurs aidants
 - Développer des outils spécifiques, par chaque FSMR ou en inter filières, pour la transmission des informations spécifiques au handicap
 - Compléter l'information des équipes pluridisciplinaires des MDPH sur les situations de handicap découlant de maladies rares
 - Améliorer l'information des FSMR sur l'évolution des dispositifs et de l'offre médico-sociale
- Organiser des partenariats avec le dispositif Handicaps rares au niveau national et régional
- Améliorer les modalités d'accompagnement pour mieux répondre aux besoins des personnes en situation de handicap du fait de maladies rares
- Inciter au développement de projets d'accompagnement à l'autonomie en santé spécifiques aux maladies rares
- Permettre un parcours scolaire pour tous les enfants
- Faciliter le maintien ou le retour à l'emploi des personnes atteintes de maladies rares

Axe 8: Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants

Calendrier

- 2018-2022





Axe 9: Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares

Objectifs

- Préciser la place des nouveaux métiers susceptibles d'améliorer la prise en charge diagnostique des malades (conseillers en génétique, bio-informaticiens ...) et accroître la formation et le nombre de ces professionnels
- Adapter la formation initiale et continue des professionnels de santé et sociaux afin de promouvoir la « culture du doute », et la connaissance du dispositif d'organisation des soins en France pour la prise en charge des maladies rares.



Axe 9: Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares

Actions

- Clarifier le statut des conseillers en génétique et des bio-informaticiens et accroître leur formation et leur recrutement
 - Pour les conseillers en génétique : objectiver et quantifier les besoins, engager des travaux pour une meilleure reconnaissance dans la filière soignante, aboutir à l'autorisation de la délégation de prescription des examens de génétique médicale, accroître les capacités de formation et les ouvrir aux thématiques de génomique avec une reconnaissance dans le cadre du DPC
 - Pour les bio-informaticiens : objectiver et quantifier les besoins
- Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie
- Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares
- Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage

Axe 9: Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares



Calendrier

- 2018-2022

Axe 10: renforcer le rôle des filières de sante maladies rares



Objectifs

- Renforcement des missions de coordination des soins et de la recherche des FSMR
 - recueil et du partage des données, en articulation avec les dispositifs nationaux de soutien à la recherche et de la mise en place d'espaces collaboratifs pour des actions ciblées favorisant la rencontre entre entrepreneurs, professionnels de santé, malades et acteurs de la réglementation.
- Le comité de pilotage (COFIL) des filières aura pour charge d'arrêter leurs priorités organisationnelles, stratégiques et opérationnelles.
- Tout en assurant leurs spécificités, elles veilleront ainsi à une complémentarité et une transversalité permettant de mutualiser actions et moyens pour répondre aux manifestations et conséquences multi-systémiques de nombreuses maladies.
- Des représentants des FSMR seront membres du comité stratégique et du comité opérationnel du PNMR3.



Axe 10: renforcer le rôle des filières de sante maladies rares

Actions

- Attribuer des missions complémentaires aux FSMR par rapport à leurs missions actuelles
 - Les missions initiales des FSMR seront étendues en adéquation avec les actions du plan et seront déclinées pour permettre une évaluation individuelle et collective
- Structurer le COPIL des FSMR
 - Le comité de pilotage des filières préexistant évoluera :
 - Ses réunions seront organisées conjointement par le MSS et le MESRI
 - Les associations de malades ainsi que les acteurs nationaux des maladies rares seront régulièrement invités ;
 - Les échanges inter-filières seront nourris par le travail de groupes thématiques
- Assurer l'évaluation des FSMR et de leurs CRMR
 - Un comité de suivi des CRMR labellisés et des FSMR sera désigné
- Renouvellement des FSMR
 - un nouveau processus de désignation des FSMR sera réalisé courant 2018



Axe 10: renforcer le rôle des filières de sante maladies rares

Actions

- Consolider les moyens de fonctionnement des FSMR
 - Une convention Ministère des Solidarités et de la Santé/FSMR/Etablissement hébergeant la FSMR/ARS de rattachement clarifiera les modalités d'attribution des crédits sociaux alloués pour leur fonctionnement
 - Un règlement intérieur social précisant les membres de droit et les missions sera décliné par les FSMR
 - Des accords de consortiums pourront être mis en place pour clarifier les répartitions des financements, les règles de propriété intellectuelle, mandataire unique, etc.
- Encourager les établissements de santé à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares pour renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements siège de plusieurs centres labellisés
 - Améliorer la visibilité des centres labellisés maladies rares
 - Soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique et la recherche
 - Renforcer les liens, entre les centres et les associations de malades
 - Favoriser l'implémentation de bases de données maladies rares
 - Faciliter les actions médico-sociales dans les centres

Axe 10: renforcer le rôle des filières de sante maladies rares

Calendrier



2018

- Désignation du comité de suivi de labellisation des CRM et des FSMR -
Signature des conventions pluripartites de moyens des FSMR.
- Appel à projets pour le renouvellement des FSMR

2019

- Etablissement ou révision du règlement intérieur
- Mise en œuvre du comité consultatif multidisciplinaire des filières



Axe 11: préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

Objectifs

- L'objectif est de préciser le positionnement et les missions de ces acteurs nationaux pour les intégrer au mieux dans l'écosystème des maladies rares et optimiser leur impact.



Axe 11: préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

Actions

- Poursuivre et amplifier la contribution des associations de malades et leurs proches à la définition et à mise en œuvre de la politique en faveur des maladies rares
 - Généraliser leur participation dans les instances de pilotage
 - Identifier les expériences et les pratiques innovantes en termes de participation des malades et d'accroissement de leur autonomie
 - Former les associations de malades aux méthodologies d'essais cliniques adaptées, aux enjeux éthiques, via des formations diplômantes
- Conforter ORPHANET dans son rôle et pérenniser son financement
- Rapprocher la Fondation Maladies Rares des alliances de recherche
- Renforcer le rôle de RaDiCo dans l'intégration des données de recherche pour les maladies rares



Axe 11: préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

Calendrier

2018

- Rapprochement de la FMR de l'alliance Aviesan

2018-2019

- Renforcement du rôle de RaDiCo dans l'intégration des données maladies rares

2019

- Proposition d'un mode de pérennisation d'Orphanet



Coûts totaux

- Environ 756 M euros sur cinq ans divisés entre le Ministère en charge de la santé et le Ministère en charge de la recherche
- Dont 119M euros/an, soit 597M euros sur 5 ans pour les CRMR
- Et 12.7 M euros/an, soit 63,5M euros sur 5 ans pour les FSMR



Coûts par axe

Axe 1

- Registre des impasses diagnostiques : MIG de 3M€/an soit 15M€ sur 5 ans
- Outil de RCP : MIG de 500 K€ une fois en 2018

Axe 2

- Une évolution législative est indispensable et pourra être envisagée dans le cadre de la révision de la loi de bioéthique en 2018.

Axe 3

- BNDMR : o 600k€/an soit 3M€ pour la durée du plan pour financer la cellule opérationnelle
- o 3M€ pour l'accompagnement du déploiement du module maladies rares dans les DPI en une fois en 2018.
- Nouveaux entrepôts de données FAIR : 1,6 M€ par projet.



Coûts par axe

Axe 4

- Trouver ou dégager des sources de financement afin de garantir sur la période du plan la mise en place par les CRMR de registres par pathologies
- Les sources de financement identifiées seront mobilisées pour permettre la conduite des essais cliniques requis

Axe 5

- Programme sur les impasses diagnostiques : 4 M€ ;
- EJP maladies rares: 3 M€ par an soit 15 M€ sur 5 ans.

Axe 6

- Pas de surcoût



Coûts par axe

Axe 7

- 400K euros/ an pour la création de plateformes de coordination en Outre-mer (100k€/an pour chaque secteur : la Réunion, la Guadeloupe, la Martinique et la Guyane), soit 2M€ sur 5 ans
- 50K euros pour un PNDS produit ou mis à jour après la 5ème année d'édition, avec une cible de 100 PNDS chaque année, sur appel à projets. 20M€ sont consacrés à cette action sur 5 ans ;
- 2M euros /an pour l'éducation thérapeutique sur appels à projets, soit 10M euros sur 5 ans ;
- 300k euros/an pour le financement d'Orphanet, 260K euros/an pour le financement de MRIS, 70k euros/ an pour le financement de l'Alliance maladies rares, soit au total pour ces 3 dispositifs : 3,15M euros sur 5 ans

Axe 8

- Pas de surcoût identifié.

Axe 9

- 2 M€ /an soit 10 M€ sur 5 ans seront consacrés à la formation.



Coûts par axe

Axe 10

- 119M euros/ an, soit 597M euros sur 5 ans pour les CRMR
- 12.7 M euros/ an, soit 63,5M euros sur 5 ans pour les FSMR
- 200K euros/an pour l'amorçage, sur appels à projets, de plateformes d'expertise au sein d'établissements de santé ou groupements hospitaliers accueillant plusieurs CRMR, soit 8M euros sur 5 ans, pour 40 plateformes (AAP pour 10 établissements en 2018, 2019, 2020, 2021).

Axe 11

- Voir action 7.1

Conclusion

Informations complémentaires

- [Page consacrée aux PNMR3 sur le site du Ministère en charge de la santé](#)
- [Lire le PNMR3 en entier](#)

En cas de questions, n'hésitez pas à contacter la filière SENSGENE à l'adresse contact@sensgene.com !

SENSGENE

Maladies Rares Sensorielles

FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES

www.sensgene.com

