



# **PLAN MALADIES RARES 3 2018-2022**

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

**Pr Sylvie ODENT (CHU de Rennes)**

Service de Génétique Clinique

Centre de Référence Anomalies du Développement

CLAD-Ouest

# Les Maladies Rares

## Quelques chiffres :

### **EPIDEMIOLOGIE**

- 7000 maladies rares (<1/2000)
- 350 millions de personnes souffrant de maladies rares à travers le monde et 3 millions en France (75% sont des enfants)

### **DIAGNOSTIC**

- 80% des maladies rares sont d'origine génétique
- 5 maladies dépistées en néonatal
- > 5 ans : pour ¼ des personnes pour que le diagnostic soit envisagé
- 1 personne sur 2 sans diagnostic

### **TRAITEMENT - INNOVATION**

- 95% des maladies rares n'ont pas de traitement curatif
- 12% des nouveaux médicaments sont des « médicaments orphelins »
- 50% des nouvelles thérapies génétiques s'appliquent aux maladies rares



# Les maladies rares : quelques définitions

- Objectifs définis en 2017 par le **consortium IRDIRC** :

*« En cas de suspicion d'une maladie rare, un **diagnostic précis doit être établi en moins d'un an** après la première consultation auprès d'un spécialiste lorsque la base moléculaire de la maladie est connue, et **1 000 nouveaux traitements développés avant 2027.** »*

- **Errance diagnostique:**

Période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé

- **Impasse diagnostique:**

Résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art.

Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.

# Les Plans Nationaux Maladies Rares : chronologie

Evaluation HCSP/HCERES



2004  
2008

2011  
2014(16)

2018  
2022

- Les MR deviennent un enjeu de santé publique
- Labellisation de 131 CRMR

- Structuration des FSMR
- Lancement des travaux pour la mise en place de la BNDMR

Publié le 4 juillet 2018

Labellisation 2017-2022 des CRMR et CCMR

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



# Les maladies rares : structuration

- **23 Filières nationales de santé maladies rares** en miroir des **24 réseaux européens** (dont 20 concernent les maladies rares).
- **109 centres de référence muti-sites maladies rares** formés de **387** centres de référence et de plus de **1 800** centres de compétence.
- **Plus de 220 associations de malades.**
- **La France a créé et héberge Orphanet**, portail d'information sur les maladies rares.

## Un contexte particulièrement favorable pour l'élaboration du PNMR3

- La **stratégie nationale de santé 2018-2022**, révision de la **loi de bioéthique**
- Les **filières de santé maladies rares** : un atout pour le parcours de soins et pour la recherche.
- La **nouvelle labellisation des centres de référence**
- Le développement croissant d'une **médecine personnalisée** : apport du Plan Médecine France Génomique 2025 et du Plan Cancer 3.
- La Banque nationale de données maladies rares (**BNDMR**) : une opportunité .
- **L'Europe** : place privilégiée de la France au sein des ERN et EJP

# Méthodologie d'élaboration du PNMR3

Nomination de **2 personnalités qualifiées** par le Ministère chargé de la santé et le secrétariat d'Etat à l'enseignement supérieur et à la recherche (juillet 2016):

- Sylvie ODEnt, professeur de génétique clinique, chef de service CHU Rennes
- Yves LEVY, président de AVIESAN et de l'INSERM

**4 groupes de travail** multidisciplinaires ont été mis en place (env. 160 personnes) :

- **Vers un parcours de santé efficace et lisible**
- **Du diagnostic à la médecine individualisée**
- **Innover pour traiter les maladies rares**
- **Information, formation et e-santé**

Réunions régulières du **comité de suivi** pour la remise d'un **rapport préfigurant le PNMR 3**

- **soumis à la validation des Ministres des solidarités et de la santé et de l'Enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation**
- identification des ambitions et des cibles,
- priorisation des actions,
- définition d'indicateurs de suivi,
- évaluation des impacts financiers



AGNÈS BUZYN  
Ministre des Solidarités et de la Santé

FREDERIQUE VIDAL  
Ministre de l'Enseignement supérieur, de la  
Recherche et de l'Innovation

### Communiqué de presse

Paris, le 28 février 2018

#### **Maladies rares : Agnès BUZYN et Frédérique VIDAL précisent les orientations d'un troisième plan national**

- Assurer à chaque patient un diagnostic plus rapide, réduire l'errance diagnostique
- Renforcer la structuration des bases de données pour accroître le potentiel de recherche
- Accroître le rôle des filières pour coordonner les actions des multiples acteurs concernés et accompagner certaines étapes-clés, comme l'annonce du diagnostic
- Assurer un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage
- Encourager l'innovation et la rendre accessible
- Mettre en place de nouveaux dépistages néonataux
- Conforter le rôle moteur de la France dans la dynamique européenne





**FREDERIQUE VIDAL**  
MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR, DE LA  
RECHERCHE ET DE L'INNOVATION

**AGNES BUZYN**  
MINISTRE DES SOLIDARITES ET DE LA SANTE

## COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Paris, le 04 juillet 2018

### Maladies rares

### Agnès BUZYN et Frédérique VIDAL lancent le 3<sup>ème</sup> plan national 2018-2022

A l'occasion des 2<sup>èmes</sup> rencontres des maladies rares, Agnès BUZYN, ministre des Solidarités et de la Santé et Frédérique VIDAL, ministre de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, ont lancé officiellement le 3<sup>ème</sup> plan national 2018-2022. Ce plan porte une ambition : partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun.

# PNMR3



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

### 5 Ambitions :

- ▶ Favoriser un diagnostic rapide pour chacun
- ▶ Innover pour un traitement de qualité
- ▶ Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des malades
- ▶ Informer – Former
- ▶ Moderniser les organisations et les financements.

## 5 AMBITIONS déclinées en 11 axes de travail : 55 mesures

- Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques
- Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces
- Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements
- Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares
- Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares
- Favoriser l'émergence de l'innovation et son transfert
- Améliorer le parcours de soins
- Permettre une société inclusive des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants
- Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares
- Renforcer le rôle des filières sur les enjeux du soin et la recherche
- Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares

# PLAN NATIONAL DE SANTE PUBLIQUE

## Gouvernance du PNMR3

**Comité stratégique Inter ministériel**  
Cabinets MSS + MESRI

-Suivi stratégique du PNMR  
-Propositions de réorientation du PNMR

**Comité opérationnel**

Représentants des FSMR  
Associations  
DAC  
Porteurs d'axes et actions

Pilotage des actions du PNMR  
Préparation du rapport annuel

Comité de suivi labellisation

**COPIL FSMR**

Groupe DIAGNOSTIC (Observatoire)

Groupe THERAPEUTIQUE & INNOVATION

BASES DE DONNÉES et des bio-banques

Groupe Europe et Recherche

Groupe PARCOURS DE SOIN

Groupe FORMATION

Au sein des 23FSMR

DIAGNOSTIC

THERAPEUTIQUE

DONNEES

EUROPE

PARCOURS

FORM;

Comité Stratégique Pluridisciplinaire

Plateformes Outre Mer

Plateformes CHU-GHT

# Les maladies rares :

## Schéma général

### Structuration européenne

Gouvernance:  
Board des 27 Etats  
Membres

Coordination  
et Animation :  
24 Réseaux  
Européens de  
référence  
*dont 5 coordonnés  
par la France*

Prise en  
charge :  
900 hôpitaux  
(Healthcare  
Providers)

### Gestion de l'Information et des données

Orphanet

Banque  
Nationale de  
Données  
Maladies Rares

Projets  
européens et  
gestion de  
données  
(EJP  
RD Connect  
EU RD  
Platform..)

### Structuration française

Gouvernance :  
MSS MESRI  
Comité de suivi du Plan

Coordination et Animation  
23 Filières par groupes de  
pathologies

Prise en charge soins et accompagnement

- 387 centres de référence (109 sites coordonnateurs et 278 sites constitutifs)
- 1845 centres de compétence

### Partenaires associatifs

Travail en concertation permanente avec les associations de malades, EURORDIS, Fondation maladies rares, Alliance maladies Rares, AFM, téléthon



Pour + d'informations :

<http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/>

**MERCI DE VOTRE ATTENTION**