
PNMR3

Journée régionale maladies rares
« Mieux les connaître, Mieux orienter »

Anne-Sophie Lapointe, Mission Maladies Rares, DGOS

22 novembre 2019

PNMR 2018-2022

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

5 Ambitions

- **Permettre un diagnostic rapide pour chacun ;**
- *Innover pour traiter;*
- *Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades ;*
- *Communiquer et former;*
- *Moderniser les organisations et optimiser les financements.*



PLAN NATIONAL
MALADIES RARES
2018-2022

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



maladies rares



- **GT Diagnostique et GT PNMR3-PFMG 2025** : AnDDI-Rares, Filnemus, Marih, Firendo
- **GT Parcours de soin** :
 - *GT ETP* : Fai2r, Muco-cftr, G2M, Fava-multi
 - *GT DMP-MR* : DefiScience, Neurosphinx, Filslan, Filnemus, G2M, Fai2R
 - *GT AAP PF expertise* : G2M, Respifil, Oscar
 - *GT AAP Outre-mer* : Filnemus, Fava-Multi , MCGRE

- ***GT Formation*** : AnDDi-Rares, Sensgene, Filnemus, Fimatho, Marih, DefiScience, Fimarad,
- ***GT Bases de données*** : 23 FSMR, 1^{ère} réunion le 1^{er} octobre
- +
- ***GT Remodelage de Piramig***
- ***GT Financements des FSMR***
- ***GT médicament DGS et DSS, Axe 4*** : Tetecou, Fimarad, Fai2R, Filnemus
- ***GT DGRI, AVIESAN***, choix des FSMR à partir de la liste envoyée par les filières sur les thématiques recherche et bases de données : BrainTeam, Oscar, Defiscience, Marih, Filnemus Fai2R

- Rappel de l'Appel à projet : création de 4 plateformes de coordination en outre-mer. Action 7.4 du PNMR 3. Délégation de 100K€/an et par plateforme
- Dossier porté par un établissement de santé avec une lettre d'intention d'un médecin volontaire pour être le référent de la plateforme. Lequel doit être soutenu par la communauté médicale locale.
- La plateforme se veut **un guichet unique d'accueil et d'orientation des patients**. Doit organiser un réseau de soins autour des maladies rares. Faciliter les actions médico sociales. **Faire le lien avec les filières non présentes sur le territoire. Faciliter l'accès aux experts locaux et de métropole, via télé médecine etc.**
- Calendrier:
 - Note d'information publiée le 30 juillet 2019
 - Jury le 14 octobre → crédit : 3^{ième} circulaire budgétaire **2019** (décembre)
- 4 candidatures déposées : CHU de la Martinique, CHU de la Guadeloupe, CHU de la Réunion, CH de Cayenne

- PNMR 3 (action 7.3) : *faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique du patient et amplifier la réalisation, l'actualisation et la diffusion à l'échelle nationale de programmes d'ETP pour les maladies rares.*
- Modalités de l'AAP :
 - 3 types de programmes ETP éligibles : nouveaux programmes, programmes à actualiser, programmes à décliner dans d'autres régions
 - AAP en 3 phases : déclaration d'intention (phase 1), travail de référencement des compétences à acquérir pour le programme ETP choisi à transmettre à la DGOS (phase 2 à 6 mois), réalisation d'un rapport d'activité sur chacun des programmes validés et dispensés aux patients et aux aidants (phase 3 à 24 mois)
- Calendrier:
 - Note d'information publiée le 20 août 2019
 - Retour des candidatures classées par les filières : 10 octobre
- 139 dossiers reçus, en provenance de 23 filières
- Jury le 16 octobre 2019

- PNMR 3 (action 10.6) : *mise en place de plateformes d'expertise maladies rares dans les établissements de santé abritant des CRMR et CCMR. **Pour un soutien direct aux patients, aidants, équipes professionnelles et associations. Permettant un partage d'expertise, la mise en place de formations, d'actions médico sociales, la mutualisation des connaissances et des compétences, un rôle de coordination sur un territoire etc.***
- Modalités: plateformes intégrées dans un ou plusieurs centres hospitaliers (seuil de 6 centres de référence requis).
- 2 vagues successives pour un total de 20 plateformes financées sur la période du plan:
- Calendrier:
 - Note d'information publiée le 7 août 2019
 - Retour des candidatures classées par les filières : 10 octobre
- **16 dossiers reçus, en provenance de 10 régions de France (ARA, Bourgogne-FrancheComté, Bretagne, Centre, Hauts de France, Ile de France (5), Nouvelle Aquitaine (2), Occitanie (2), Paca, Pays de Loire.)**
- Jury le 17 octobre 2019

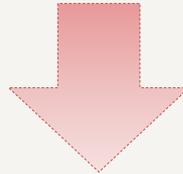
Actions du PNMR3 en lien avec le PFMG :

« *Mieux les connaître, Mieux orienter* »

Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

Action 1.1 : Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les CRMR	2018
Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique	2018
Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025	2018
Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières	2018-2019
Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires	2018-2019
Action 1.6 : Structurer les activités de fœtopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR	2019
Action 1.7 : 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	2018-2019

Avoir un **diagnostic précis** les conséquences positives sur la vie du patient :



- Diminuer le risque d'aggravation de la maladie
- Réduire la multiplicité des consultations
- Faciliter les démarches administratives (MDPH,...)
- Mettre en place une prise en charge encore mieux adaptée (kiné, alimentation...)
- Accélérer l'accès au conseil génétique
- Avoir davantage d'opportunités d'accès à la recherche, aux essais cliniques ou à des traitements

Objectifs de la mise en œuvre du recueil de données sur l'errance et l'impasse diagnostiques (action 1.7 du PNMR3) : T1

- Abonder l'observatoire du diagnostic avec des éléments précis sur le nombre de patients concernés et leur « distance » au diagnostic;
- Standardiser au niveau national, par filière, une collecte de données homogènes pour les patients sans diagnostic, permettant de :
 - Détecter au niveau national des patients sans diagnostic présentant des **tableaux similaires** ;
 - Définir des algorithmes d'alerte pour les patients qui n'ont pas été vus depuis (1 an) et pour lesquels un retour en vue d'une nouvelle exploration aurait de bonnes chances de **gagner un diagnostic / diminuer les pertes de chances**.
- Faciliter l'inclusion des patients qui pourront être recrutés dans le cadre du programme français de recherche sur les impasses diagnostiques (action 5.4 du PNMR3).

Objectif :

Recueillir les **initiatives existantes** au sein des filières

Evaluer la proportion de patients concernés par l'absence de diagnostic

Trouver des **solutions** pour l'extension / adaptation du pilote à toutes les filières

Périmètre :

Echanges réguliers entre la BNDMR et l'interlocuteur identifié sur cette thématique au sein de chaque filière

Questionnaire en amont du COPIL FSMR de juillet

Une **réunion en présentiel** inter-filière le 1^{er} octobre au ministère de la santé

Conclusions attendues :

Etat des lieux par filière

Transversalité et adaptabilité des solutions envisagées

Q1 : A priori, quel pourcentage de patients sont en situation d'errance ou d'impasse diagnostiques dans votre filière ?

- L'errance diagnostique a parfois été confondue avec l'errance dans le parcours de soin

Faut-il revoir le vocabulaire utilisé ?

- **Réponses très diverses :**

- La définition même de ce qu'est un diagnostic précis et donc de la méthode de confirmation attendue entraîne un biais
- Accès aux méthodes de diagnostic hétérogène entre centres d'une même filière
- Délai pour recevoir un résultat (surtout en génomique) très long
- Variations parfois importantes entre groupes de pathologies au sein d'une même filière

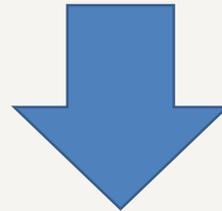
Q2 : Votre filière a-t-elle déjà mis en place des initiatives sur le sujet de l'errance/impasse diagnostique ? Si oui lesquels ? (ex: groupe de travail, RCP, ...)

Ici encore, l'errance diagnostique a parfois été confondue avec l'errance dans le parcours de soin

- RCP mises en place dans la filière
- Groupe de travail/commission dédié au diagnostic ou aux « sans-diagnostic »
- Guide de codage du diagnostic pour homogénéiser la saisie dans BaMaRa
- Travail sur des pré-indications dans le cadre du plan France Génomique 2025
- Formations de médecins / D(I)U
- Définition du parcours diagnostique (systématisation des examens et adressages)
 - => arbres décisionnels / logigrammes sur la hiérarchisation des examens à réaliser*
 - => recommandations ANPGM*
 - => liste des laboratoires réalisant chaque analyse spécialisée*
- Lien étroit avec la recherche (incluant échanges avec autres partenaires européens/internationaux) : exemple SOLVE-RD

Q3 : Avez-vous travaillé sur une définition spécifique à votre filière des critères d'assertion du diagnostic (en cours / probable / confirmé / indéterminé) ?

- Travail en cours dans la plupart des filières
- Définitions souvent basées sur la méthode de confirmation du diagnostic
- Cohérentes avec les définitions proposées par la BNDMR
- Différence faite entre diagnostic clinique (ou primaire) et diagnostic étiologique
- Différences possibles entre centres d'une même filière :



Homogénéisation des parcours de diagnostic via les AAP PNDS

- **Errance / impasse difficiles à estimer** : intérêt d'avoir un outil permettant d'obtenir des chiffres précis
- **Variabilité des situations** : fortes disparités selon les pathologies, les sites de prise en charge et les caractéristiques du patient
- **Définition d'errance / impasse à harmoniser** : Notions d'errance diagnostique parfois interprétées de manière différente (dans le réseau, hors réseau,..)
- **Définition du diagnostic à harmoniser** : clinique / étiologique / génétique / par type d'investigations réalisées / etc.

Points en cours pour les FSMR

- Confier à l'observatoire du diagnostic (Action 1.4) : la production d'un bilan annuel des données colligées et des travaux réalisés à partir de ces bases de données sans diagnostic issu des recueils complémentaires « sans diagnostic » de chaque filière ou d'un travail sur le SDM-MR ;
- RCP Nationales (*interopérables avec la e-prescription*) (Action 1.5)
 - Recueils sans diagnostic (Action 1.7)
- GT « PNMR3-PFMG » diagnostic mis en place le 10 septembre 2019 : Vice-pdts du PNMR3, 2 Filières de Santé MR, Inserm, MMR, PF4, PF5, DGRi, DGS

GT Formation :

retour sur les thématiques

« *Mieux les connaître, Mieux orienter* »

Thématiques prédéfinies :

- Formation / Information dans les situations d'urgence et complexes (handicaps, déficience intellectuelle, douleurs chroniques,
- Formation / Information Médecine de ville, MG, paramédicaux, et spécialistes
- Formation / Information avec les territoires d'Outre-Mer
- Formation des jeunes médecins et jeunes patients (transition enfants-adultes)
- Formation des patients experts en partenariat avec les associations
- Formation à la médecine génomique
- Formation à l'éthique en santé pour le grand public, les malades, les aidants et les professionnels
- Formations nationales et européennes aux maladies rares avec des outils et des process innovants (e-learning, MOOC, Webinar, vidéos, tutoriels, applications, ECOS, ...)

MERCI