

Propositions pour le PNMR 2 issues du HCSP, du ministère, et des associations à l'issue du PNMR 1

Axes du PNMR 2	Propositions Ministère	Propositions HCSP	Contributions extérieures (Alliance MR, FMO, Genzyme, Plateforme MR)
<p>1 Epidémiologie, recueil de données évaluation</p>	<p><u><i>Développer et coordonner le recueil des données et harmoniser les bases de données</i></u>, s'appuyant sur les centres de référence et/ou d'expertise et les associations de patients</p> <p>Monter une plateforme ou un système informatisé dédié aux maladies rares commun à l'ensemble des centres de référence et de compétences Il apparaît souhaitable, en s'appuyant sur la codification Orphanet et l'expérience CEMARA, de :</p> <p>A. piloter au niveau national et de financer une plateforme ou un système informatisé dédié aux maladies rares commun à l'ensemble des centres de référence et de compétences</p> <p>B. définir le cahier des charges de cette structure, en lien avec la CNIL, l'ATIH, l'INVS, l'INSERM et Orphanet,</p> <p>□ Cette structure pourrait en lien avec l'ATIH permettre de recueillir pour l'ensemble des centres de référence et de compétences les données d'activité relative aux maladies rares qui ne sont en grande majorité pas identifiées dans les codes PMSI actuels.</p> <p>□ Cette structure pourrait également, en lien avec l'INVS, l'INSERM et Orphanet, offrir aux centres de référence :</p> <ul style="list-style-type: none"> • des prestations de conseil pour identifier avec eux les solutions les plus adaptées au suivi épidémiologique de leurs patients (base de donnée et ou registres mutualisés), • Des prestations d'hébergement sécurisé de ces registres et bases de données avec des possibilités de cofinancements public-privé, en apportant les garanties d'indépendance nécessaires <ul style="list-style-type: none"> o La télémédecine doit également être encouragée ; elle constitue un outil privilégié de coordination médicale au niveau des réseaux, <p>Construire à partir des centres de référence un recueil de données concernant la prise en charge et le retentissement des MR. La réflexion sur le sujet a déjà commencé avec la DHOS, l'ATIH, Orphanet et le service d'informatique de l'hôpital Necker Enfants malades. Prévu et implanté dans les systèmes d'information de ces centres, un recueil trimestriel à périodicité définie (tous les trois ans)</p>	<p><u><i>Mettre en place des systèmes d'information communs ou cohérents entre eux</i></u></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Favoriser la mise en place de systèmes d'information permettant la mise en lien des données cliniques, biologiques et de recherche, l'extraction de données à visée de santé publique et la conservation dans une « plateforme » nationale des registres d'intérêt stratégique dont l'accès obéira à des règles juridiques claires. ▪ Faire le bilan des réalisations des centres de référence et réfléchir à la pertinence de proposer un système de gestion de données commun à tous les centres de référence dans le cadre d'une conférence de consensus, ou de réunions plus informelles. ▪ Recommander l'utilisation de la nomenclature Orphanet qui est à la base de la révision de la CIM-10. <p><u><i>Développer les études de cohortes et les collections</i></u></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Organiser l'offre de conseil méthodologique, technique et réglementaire pour la collecte de données qu'il s'agisse de cohortes/registres académiques et/ou industriels (choix des outils selon la question posée, aspects juridiques, modes de partage des données, contrats de collaboration définissant les droits et les devoirs des parties concernées ...) ▪ Favoriser le développement de réseaux nationaux et européens permettant de constituer des cohortes, et d'assembler les collections de matériel biologique provenant de patients/familles caractérisés sur le plan phénotypique. Il est nécessaire de prévoir un mode de soutien à la constitution de collections d'échantillons biologiques. <p><u><i>Organiser la labellisation</i></u></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Mettre en place une instance, autre que le Comité national des registres, qui pourrait donner des labels de qualité à des structures/outils autres que les registres, mais adaptées à la problématique des maladies rares. 	<p><u><i>Développer, coordonner, mutualiser, harmoniser le recueil et les bases de données</i></u></p> <p>Importance de pouvoir disposer de systèmes d'information permettant de mieux connaître les parcours de soins des malades, la structure des coûts, les conséquences des maladies en termes de situation de handicap etc</p> <p>Nécessité de mettre en place un soutien méthodologique et une meilleure coordination et mutualisation des moyens.</p> <p>Introduction d'un codage adapté dans les systèmes d'information de l'Assurance maladie, des hôpitaux, des MDPH, notamment en promouvant la nomenclature des maladies rares développée par Orphanet...</p> <p>Harmonisation des recueils de données cliniques notamment en créant un outil commun à tous les centres de référence, qui pourrait être la base de données CEMARA, utilisée déjà par un certain nombre de CR.</p> <p>Soutenir des bases de données communes entre centres de référence et centres de compétence.</p> <p><u><i>Développer et partager les registres</i></u></p> <p>Il conviendrait de prendre en compte l'apport irremplaçable de ces registres et de définir les modalités par lesquelles les registres internationaux pourront être reconnus en France par le comité spécialisé pour les registres de maladies rares). Définir les conditions de la reconnaissance, par le comité spécialisé pour les registres de maladies rares, des registres internationaux de maladies rares aidés par l'industrie</p> <p>Partager les registres entre industriels, chercheurs académiques et patients, en particulier au niveau européen. Pour autant, avant de créer une base de données, il est impératif que la question de sa finalité et de sa gouvernance soit posée.</p>

<p>1 suite</p>	<p>de données sur certains patients permettrait à la fois d'apporter des informations utiles à l'évaluation des centres et à la production d'indicateurs épidémiologiques</p> <p>Continuer à l'InVS d'analyser les données disponibles dans les bases médico-administratives en s'appuyant sur la priorisation établie, en sachant que cette analyse ne peut porter que sur les maladies ayant un code CIM spécifique.</p> <p><u>Soutenir ou promouvoir le développement de registres de MR (avec suivi des patients)</u></p> <p>Appel à qualification du CNR maladies rares en privilégiant les maladies à dépistage néonatal. Un certain nombre de médicaments sont en cours de développement pour les MR : pour ces pathologies, les registres de suivi post AMM devraient prévoir, avec la participation financière des laboratoires, la prise en compte des malades traités, mais aussi les malades non traités, et être indépendants de l'industrie.</p> <p>Utiliser les registres de malformations congénitales (qui sont toutes des MR) où les données relatives à l'incidence, au diagnostic pré ou post natal et à la prise en charge peuvent être identifiées. Il existe actuellement 4 registres (qui couvrent 16% des naissances), un cinquième est en cours d'évaluation, et deux sont en projet.</p> <p><u>Encourager le développement de cohortes de patients à visée de recherche clinique, fondamentale et épidémiologique</u> Instituer, sous l'égide du ministère de la recherche, un processus de labellisation ou de qualification sur le mode du comité national des registres</p> <p>En résumé : épidémiologie, nosologie, histoire naturelle, cohortes, registres et collections biologiques :</p> <ul style="list-style-type: none"> -Favoriser le développement de réseaux multidisciplinaires nationaux et européens permettant la constitution de cohortes particulièrement pour les plus rares de ces affections, les études de gènes modificateurs et les cohortes à visée d'essais thérapeutiques -Faciliter la constitution des registres MR d'intérêt stratégique, qu'ils soient constitués par des partenaires académiques et/ou industriels et/ou associatifs --Organiser l'offre de conseil méthodologique, technique et réglementaire pour la collecte systématique de données qu'il s'agisse de cohortes/registres académiques et/ou industriels 	<p>Cette instance pourrait être l'ISP-Inserm ou le GIS-MR. Ce type de label permet de solliciter des financements divers.</p> <p><u>Soutenir la recherche sur le plan méthodologique et pluridisciplinaire (cf groupe 6)</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Mettre en place une structure de soutien méthodologique à la recherche : ce rôle pourrait être confié à l'ISP-Inserm en association avec l'InVS. ▪ Lancer, à partir de l'exemple des maladies rares une dynamique de « Health System Research », qui permettrait d'associer les différentes disciplines contributives de la santé publique (épidémiologie et sciences humaines et sociales) et de recueillir à la fois des données quantitatives et qualitatives <p><u>Sur les indicateurs d'activité des centres de référence voir le groupe 4</u></p>	<p>Dans le cas des maladies extrêmement rares (voir plus loin), les registres internationaux sont les seuls à permettre une compréhension approfondie de l'histoire naturelle de la maladie et de son évolution sous traitement. De tels registres sont aujourd'hui rendus possibles grâce au concours des industriels.</p> <p><u>Soutenir le développement de cohortes de malades</u> Soutenir et financer le développement de registres mais aussi soutenir le développement de cohortes de malades, indispensables pour la recherche clinique et les essais thérapeutiques, en lien avec les associations.</p> <p><u>Recueillir des données sur les maladies très rares</u> Réfléchir aux maladies extrêmement rares et envisager de collecter les données au niveau européen.</p> <p><u>Créer des postes pour permettre les recueils de données</u> Créations de postes d'ARC mutualisés dans les centres de référence</p>
----------------	--	---	--

	<p>(choix des outils selon la question posée, aspects juridiques, modes de partage des données, contrats de collaboration définissant les droits et les devoirs des parties concernées ...) et mettre à disposition les documents disponibles pour aider les promoteurs de projet à professionnaliser le recueil et le partage des données</p> <p>-Favoriser la mise en place de systèmes d'information performants, permettant la mise en lien des données d'annotation cliniques, biologiques et de recherche et l'extraction de données à visée de santé publique.</p> <p>-Favoriser la conservation dans une « plateforme » nationale des registres d'intérêt stratégique et permettre leur accès selon des règles clairement établies</p> <p><u><i>Poursuivre une réflexion à l'échelle européenne pour les maladies les plus rares</i></u></p>		
<p>2 Prise en charge financière, remboursements</p>	<p>Objectif général : améliorer la prise en charge financière et les prestations versées aux malades et aux personnes handicapées</p> <p><u><i>Accélérer la sortie des arrêtés de prise en charge au titre de l'article 56 de la LFSS 2007</i></u></p> <p><u><i>Poursuivre la publication de nouveaux PNDS</i></u></p> <p><u><i>Poursuivre la création d'outils d'information sur l'accès aux droits</i></u></p> <p>Mutualiser les outils communs à différents plans (ex plan sur la qualité de vie des malades atteints de maladies chroniques</p> <p><u><i>Développer des liens entre les centres de ressources « handicaps rares » et les centres de référence MR</i></u></p>	<p><u><i>Simplifier l'attribution des ALD</i></u></p> <p>Celles-ci doivent pouvoir être demandées à titre définitif par les centres de référence et non par le médecin traitant afin de supprimer la lourdeur d'une démarche double : celle du centre de référence pour la demande temporaire et celle du médecin traitant pour la demande définitive</p> <p><u><i>Obtenir que toutes les CPAM prennent en charge les transports de manière correcte (faire intervenir pour cela la Cellule nationale maladies rares)</i></u></p> <p><u><i>Multiplier les PNDS et accélérer et simplifier les procédures</i></u></p> <p>Poursuivre la mobilisation des centres de référence dans l'élaboration des PNDS.</p> <p>Faire des PNDS l'un des supports privilégiés de l'EPP des praticiens correspondants des centres de référence à commencer par les centres de compétences.</p> <p>Obtenir la prise en compte ou l'équivalence des recommandations européennes ou internationale de manière à simplifier et accélérer le travail d'élaboration des PNDS et éviter les redondances ou les contradictions.</p> <p>Obtenir une traduction plus rapide des PNDS en mesures concrètes (sortie des arrêtés ministériels et application par l'assurance maladie)</p> <p><u><i>Rendre le recours à l'hospitalisation de jour plus aisé</i></u></p> <p>Revoir leur tarification dans le cas de maladies rares.</p>	<p>Créer une cellule maladies rares et un « référent » maladies rares dans chaque CHU</p> <p><u><i>Permettre aux centres de référence d'établir définitivement le protocole de soins sans que le malade soit obligé de repasser par le médecin traitant.</i></u></p> <p>Refaire une information vers les CPAM sur les transports, ce problème entraînant des inégalités, selon que les malades habitent dans tel ou tel département.</p> <p>Une réflexion devra s'engager sur le problème des maladies hors liste pour que tous les malades bénéficient de la même prise en charge.</p> <p>Imaginer une autre forme de protocole qui s'appuierait sur des bonnes pratiques de prise en charge existant dans des pays européens.</p> <p>Faire évoluer la situation actuelle (à ce jour absence de décret d'application de la loi Kouchner de 2002 et en pratique dispositions difficilement applicables) vers <u><i>la possibilité pour le médecin, dès lors que l'information est souhaitée par le patient, d'informer les membres de la famille en cas de diagnostic d'une anomalie</i></u></p>

		<p><u>Améliorer la prise en compte des MR dans les MDPH</u> Structurer les liens entre MDPH, centre de références et réseaux. Organiser au niveau régional une coopération entre les CRMR et les MDPH. Identifier auprès des MDPH des référents maladies rares</p> <p><u>Intégrer la spécificité des maladies rares dans les MDPH</u> pour l'élaboration des plans personnalisés de compensation et des projets d'aide et d'accompagnement.</p> <p>Organiser à partir des structures hospitalières qui annoncent le diagnostic et suivent les malades <i>une prise en charge psychologique des malades et de leurs familles.</i> Recruter des psychologues.</p>	<p><u>génétique grave susceptible de mesures de prévention ou de soins.</u></p> <p>(Le 2ème Plan devra mettre l'accent sur la recherche autour de la qualité de vie des malades et des familles).</p> <p><u>Actions concernant les PNDS</u> Impliquer les laboratoires fabricants dans la rédaction des PNDS. A minima au moment de la relecture du document avant publication, comme cela est le cas pour les avis de la Commission de Transparence. Permettre la mise à jour rapide des PNDS en cas de modification de RCP, et ceci à la demande du laboratoire fabricant si nécessaire. Impliquer au moins une IDE hospitalière et une IDE libérale dans la rédaction des PNDS. Impliquer un kinésithérapeute si la prise en charge de la maladie le nécessite.</p> <p><u>Actions concernant les MDPH</u></p> <p>Coordonner plus étroitement que ne l'a fait le 1er Plan, avec le secteur handicap.</p> <p>Les CR pourraient élaborer des guides de bonnes pratiques de prise en charge sociale qui seraient opposables.</p> <p>Pour répondre aussi aux besoins d'information des MDPH sur les maladies rares, désigner un référent "maladies rares" qui pourrait orienter les équipes d'évaluation vers les lieux d'information que sont Orphanet et MRIS.</p> <p>Mettre à disposition des travailleurs sociaux dans certains CR qui ont en charge des maladies posant des problèmes complexes de prise en charge.</p>
3 Information et formation	<p><u>Actions à pérenniser :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • <u>Soutien de la base de données Orphanet</u> Les services actuellement rendus par Orphanet doivent se pérenniser même si de nouvelles orientations doivent être 	<ul style="list-style-type: none"> • <u>Consolider et pérenniser la base Orphanet dans sa dimension française et internationale ;</u> • <u>Assurer le fonctionnement de Maladies Rares Info Services.</u> Des supports simples et concis (plaquettes) restent nécessaires 	<p><u>Le statut et la pérennisation de dispositifs spécifiques aux maladies rares : Orphanet, MRIS... :</u> maintenir le soutien à Orphanet tout en améliorant sa lisibilité ainsi que MRIS.</p>

	<p>envisagées impliquant encore davantage de convivialité et de réactivité afin de mieux prendre en compte l'évolutivité de l'information. La réflexion engagée par l'Inserm sur la structure et le fonctionnement d'Orphanet doit être poursuivie avec la DGS.</p> <p>• Soutien de MRIS Cette téléphonie donnant accès à des informations sur les maladies rares à un public ne disposant pas d'internet, répond à un besoin de santé toujours présent,</p> <p>• Soutien d'Intégrascol, qui a déjà diffusé les cartes d'information et de soin pour les maladies rares. Des Plans d'Actions Intégrés (PAI) spécifiques à certaines MR pourraient être discutés avec la HAS, la DGS et la DGESCO.</p> <p>• Améliorer la connaissance de ces outils d'information par le grand public et les professionnels de santé, en collaboration avec l'INPES.</p> <p>Actions à réaliser : • Soutien d'actions dans le domaine de l'éducation thérapeutique ciblant les maladies rares, notamment dans le cadre du plan qualité de vie des maladies chroniques, en particulier dans le cadre hospitalier (centres de référence), compte tenu de la particularité des maladies rares, en lien avec les associations de patients.</p> <p>• Envisager avec la CNSA une amélioration de l'information des patients et des professionnels des MDPH sur la prise en charge sociale des handicaps rares et des handicaps liés aux MR.</p> <p>Actions à poursuivre en fonction des résultats de l'évaluation : Cartes de soins et d'information de maladies rares : L'évaluation de l'action permettra d'envisager s'il est opportun de poursuivre ou réorienter l'action.</p>	<p>surtout s'ils sont transmis au cours d'une consultation. Ils peuvent être conjointement rédigés par les centres de référence et les associations. Une aide à l'impression et à la diffusion doit s'intégrer dans le budget des centres de référence.</p> <p>Des efforts particuliers restent à faire pour l'information des patients adultes, car ces derniers recherchent moins facilement l'information que les parents d'enfants malades.</p> <p>Le contact direct entre les professionnels des centres de référence et les autres professionnels de santé/médico-sociaux est indispensable pour fournir une information globale utile aux malades pour la compréhension de leur maladie comme pour celle de leur parcours de soins et de leurs droits.</p> <p>Les informations doivent atteindre tout l'entourage des patients, de la maison à la cité.</p> <ul style="list-style-type: none"> • En ce qui concerne le milieu scolaire : le site Intégrascol, qui a été créé sans soutien financier du PNMN, répond en partie aux besoins. Il doit être développé en partenariat avec les centres de référence. Des projets d'accueil individualisés (PAI) doivent être rédigés pour les différentes maladies puis adaptés aux situations individuelles. L'information des enseignants et des médecins scolaires est un préalable incontournable à la scolarisation et à l'intégration en collectivité des enfants atteints de maladies rares. Pour eux, encore plus que pour les autres, un parcours scolaire encadré, leur permettant une acquisition des connaissances en dépit des handicaps et/ou de l'absentéisme est indispensable. Les expériences pédagogiques doivent être diffusées. • En ce qui concerne le milieu professionnel et l'environnement du malade, il reste beaucoup à faire et la diversité des pathologies et des problèmes qu'elles suscitent (adaptation des postes de travail, prêts bancaires, assurances, voyages...) met en lumière la nécessité du recrutement de travailleurs sociaux et de collaboration étroite entre les centres de référence et les MDPH. <p>Plus généralement, l'information du grand public devrait être prise en charge par des campagnes adaptées ciblées sur une maladie rare un groupe de maladies, ou la problématique en général. Le rôle de l'INPES doit être précisé. On sait par ailleurs la place prééminente du Téléthon dans ce domaine.</p>	<p>Doter chaque centre de référence d'un site Internet et d'une brochure grand public Afin d'augmenter la visibilité et la lisibilité des centres de référence</p> <p>Mieux communiquer sur les mesures spécifiques aux maladies rares, notamment vers les médecins de ville et les professionnels paramédicaux. Il faudra réfléchir à des documents spécifiques pour les orienter vers Orphanet et MRIS.</p> <p>Il faudra aussi réfléchir à une information particulière pour les personnes qui n'ont pas Internet notamment pour les publics fragilisés. Donner ce rôle à l'INPES, très absent lors du 1^{er} Plan.</p> <p>Développer l'éducation thérapeutique, inscrite dans le 1^{er} Plan mais très timidement mis en œuvre, en s'appuyant sur les associations.</p> <p>Soutenir les associations dans leur rôle de diffusion d'informations vers les professionnels de santé : élaboration de plaquettes et leur diffusion, fiches pratiques pour les malades</p> <p>Les cartes de soins et d'information devront être évaluées. Prévu au départ comme des cartes d'urgence, elles ont évolué vers des cartes très complètes mais la notion d'urgence n'est pas mise en valeur</p>
<p>3 suite</p>	<p>Réalisation de programmes EPP maladies rares : Inscription dans les programmes d'EPP de thématiques « maladies rares », notamment, pour des formations réalisées dans les CHU abritant des centres de référence de maladies rares.</p> <p>Actions de formation et de sensibilisation des</p>	<p>Pour ce qui concerne le corps médical : Actions de formation et de sensibilisation des professionnels</p> <p>Les médecins</p> <ul style="list-style-type: none"> • Tous les étudiants en médecine doivent bénéficier des 2 heures d'enseignement prévues dans le cursus actuel ; • Les cursus optionnels spécialisés en partenariat avec les centres de 	<p>Actions de formation</p> <p>Créer des modules de formation aux maladies rares par spécialité pour les internes Afin de les sensibiliser aux maladies rares et augmenter leur capacité à les diagnostiquer.</p>

	<p>professionnels</p> <p>Renforcement de l'information sur les MR dans les modules d'enseignements spécialisés de 3ème cycle des facultés de médecine (DES et DESC)</p> <p>Réalisation de programmes de sensibilisation des personnels médicaux de 1e ligne, des personnels paramédicaux en particulier à l'hôpital, et des personnels des Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH):</p> <p>Réalisation de programmes de formation continue de sensibilisation sur les maladies rares :</p> <ul style="list-style-type: none"> • pour les médecins généralistes, • pour le personnel hospitalier paramédical, • pour le personnel paramédical, social et éducatif hospitalier des MPDH ; <p>avec pour objectif de mieux faire connaître les problématiques générales des maladies rares, les méthodes de recherche documentaire (où et comment s'informer), les parcours de soins et les problèmes d'accompagnement des patients et des proches.</p> <p>O Nécessité de réfléchir à des supports d'information plus diversifiés à destination des praticiens généralistes et spécialistes pour les orienter vers la base de données Orphanet, dans laquelle il conviendra de mieux hiérarchiser l'information au regard du niveau d'expertise des centres de prise en charge dédiés.</p>	<p>référence et les associations doivent être organisés dans les facultés de médecine et leur promotion auprès des étudiants assurée ;</p> <ul style="list-style-type: none"> • La formation continue des médecins doit permettre de rappeler les éléments de base, les colloques et séminaires sur le thème des maladies rares doivent être soutenus, la formation initiale et continue des médecins-conseils de l'Assurance maladie doit intégrer un rappel sur les maladies rares. <p>Pour ce qui concerne les professionnels paramédicaux :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Deux heures de formation devraient être intégrées dans les programmes de formation en cours de redéfinition ; • Les kinésithérapeutes, orthophonistes ou infirmières libéraux ou du secteur public, confrontés à une maladie qu'ils ignorent, doivent pouvoir bénéficier dans le cadre de la formation professionnelle de quelques heures de formation dans un centre de référence par un professionnel pair référent. <p>Pour ce qui concerne les professionnels travaillant dans les MDPH et les établissements médico-sociaux et les aidants familiaux :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Des formations doivent être assurées et développées par les centres de référence et les associations, en sachant que les centres de référence sont le plus souvent en limite de charge et que toute mission supplémentaire doit être assortie des moyens correspondants. <p>Actions concernant les nouveaux métiers :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les métiers en cours de mise en place, tels que conseillers génétiques ou coordonnateurs de soins, doivent être évalués en termes d'impact sur la qualité de la prise en charge, afin de pouvoir définir rapidement leur statut, la formation nécessaire, leur rémunération et la valorisation éventuelle des actes. <p>Renforcer le rôle des associations dans le suivi et la mise en œuvre du Plan ;</p>	<p>Dans le cadre de la FMC des médecins hospitaliers et des généralistes, instaurer un minimum de points à obtenir sur le diagnostic et la prise en charge des maladies rares</p> <p>Sensibiliser les médecins scolaires et les médecins du travail aux maladies rares</p> <p>Faire respecter les 2 heures prévues dans la formation initiale des médecins et inscrire les maladies rares dans les programmes des professionnels paramédicaux (infirmières, kiné...).</p> <p>Développer la formation continue avec des programmes de sensibilisation notamment vers les personnels hospitaliers paramédicaux, les médecins de ville, les personnels des Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH)...</p> <p>Donner un véritable statut aux conseillers en génétique en les intégrant dans l'échelle des salaires de l'administration hospitalière.</p> <p>Promouvoir le diplôme universitaire sur la transition entre les services enfants et adultes, qui, selon les associations pose de sérieux problèmes.</p>
<p>4 Diagnostic et soins</p>	<p>1. Les dépistages</p> <p>Poursuivre l'amélioration de l'organisation des programmes de dépistage en population en :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Évaluant les programmes en cours ou envisagés, en collaboration avec la HAS et en partenariat avec les autres pays européens et leurs instances sanitaires d'expertises. • Donnant une place à la réflexion éthique et aux choix de la société par l'organisation de débats publics autour du thème des dépistages, en lien avec le Comité National Consultatif d'Éthique et les Assemblées, Sénat et 	<p>1. Les dépistages</p> <ul style="list-style-type: none"> • Mettre en œuvre à l'échelon national un comité scientifique et éthique chargé du suivi des dépistages des maladies rares. • Mettre en œuvre les appels d'offre et les études nécessaires pour rattraper le retard français en matière de dépistage pour les maladies rares. Ces appels d'offre doivent concerner les techniques, les contrôles, les coûts et l'organisation des dépistages, mais aussi leurs répercussions et leurs modes opératoires à travers des études en SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES menées par des médecins et des spécialistes des sciences humaines. 	<p>1. Les dépistages</p> <p>Affecter les moyens financiers nécessaires aux tests diagnostiques ;</p> <ul style="list-style-type: none"> - pérenniser et développer les réseaux de laboratoires - renforcer les collaborations européennes pour favoriser une offre plus complète. <p>Créer une instance composée de professionnels qui fasse des recommandations en matière de maladies rares à dépister systématiquement à la naissance. Créer une autorité indépendante, quelle que soit sa</p>

	<p>Assemblée Nationale.</p> <ul style="list-style-type: none"> Optimisant l'organisation des programmes notamment, en clarifiant le rôle des acteurs : bénéficiaires, décideurs/financeurs, évaluateurs, opérateurs, suite aux préconisations qui seront proposées dans le rapport du Pr BRODIN. <p><u>Améliorer l'information des professionnels et du grand public sur les dépistages et leurs enjeux :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> Améliorer les programmes de formation initiale et continue des professionnels de santé, en particulier des médecins, concernant la génétique, ses implications en termes de santé publique mais aussi juridique, éthique et sociétal. Sensibiliser le grand public sur les enjeux de la génétique et de l'information sur ce qu'est un dépistage, ses avantages mais aussi ses risques à l'échelle d'une personne ou d'une population. <p><u>Poursuivre le soutien aux laboratoires de diagnostic,</u> améliorer leur articulation avec les réseaux des centres de référence et mieux encadrer la prescription de ces examens (arbres décisionnels) Ces laboratoires, situés dans les CHU, doivent répondre aux besoins des prescripteurs spécialisés et en priorité aux demandes des cliniciens des centres de référence. La rédaction d'arbres de décisions par des collèges d'experts pour ces analyses complexes mérite d'être systématiquement encouragée.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Organiser des études pilotes sur les différents dépistages envisagés. Mettre en place une réflexion et un suivi sur les auto-tests proposés au public et leur contrôle possible. Favoriser pour certaines pathologies le dépistage et l'information des transmetteurs sains par des campagnes d'information adaptées et des propositions de dépistage gratuit à certaines périodes de la vie. Organiser le contrôle de qualité pour tous les dépistages proposés par le service public. Il existe un comité national de contrôle de qualité organisé par l'Afssaps, sous l'égide de l'AFDPHE pour les 4 dépistages néonataux non ciblés mais non pour la drépanocytose. Les résultats des dépistages doivent rester ou être centralisés à l'échelle nationale : un observatoire central permettant de repérer rapidement des dérives (excès de faux positifs ou négatifs, disparités régionales inexplicables...) est indispensable et a fait ses preuves dans le cadre du diagnostic néonatal piloté par l'AFDPHE 	<p>forme (haut conseil, commission...) indispensable au vu de la multiplicité des tests proposés notamment sur Internet, tests dont la fiabilité pose problème. Les programmes de dépistage en population générale doivent être évalués par cette autorité.</p> <p><u>Mettre en place des programmes de dépistage par la médecine scolaire et par la médecine du travail.</u> Par exemple par l'utilisation de l'examen de l'œil à la lampe à fente.</p> <p>Labelliser les laboratoires de biochimie pour le dépistage des maladies rares</p> <p>Créer des postes de techniciens spécialisés dans les laboratoires labellisés afin d'optimiser les temps de manipulation</p> <p>Standardiser les tests utilisés par les laboratoires de biochimie engagés dans le dépistage et le diagnostic biologique des maladies rares ainsi que le suivi des marqueurs biologiques de ces maladies. Déterminer les contrôles qualité à mettre en place</p>
--	---	--	---

	<p>2. Soins</p> <p><u>Mettre en place un comité de suivi et de labellisation des centres de référence</u> La structuration de la filière de soins pour les maladies rares, qui a constitué l'essentiel de la mission du CNCL est désormais réalisée. Il s'agit maintenant d'en assurer le suivi, l'évaluation et l'adaptation par rapport à de nouveaux besoins. Cette mission nous paraît pouvoir être intégrée dans celles d'un Comité de suivi renouvelé qui pourrait être renommé « Comité de suivi et de Labellisation ».</p> <p>Nécessité d'adapter le dispositif d'évaluation des centres de référence (cf groupe 1) afin de pouvoir :</p> <ul style="list-style-type: none"> bien mesurer à partir d'indicateurs synthétiques prédéfinis l'accomplissement de leurs missions par les 	<p>2. Les soins</p> <p><u>Actions dans le domaine des centres de référence</u></p> <p>Concernant les Indicateurs d'activité : La grande hétérogénéité des centres, des pathologies et la diversité des missions rendent les indicateurs classiques (nombre de lits, journées d'hospitalisation, consultations) inopérants. Les demandes concernant leur utilisation ont créé des tensions entre les centres de référence et l'administration. Il faut que, sur place, les évaluations soient réalisées par des pairs (médecins, chercheurs, paramédicaux) comme par des administratifs et des associations. Les questionnaires doivent être abandonnés. Plutôt qu'une vaine discussion sur le caractère qualitatif ou quantitatif des indicateurs utilisés il est indispensable d'en créer d'autres, adaptés à la spécificité des maladies rares (voir groupe 1).</p>	<p><u>Actions concernant les centres de référence</u></p> <p>Créer des postes dans les centres de compétence pour prendre en charge l'accroissement d'activité engendré par leur statut.</p> <p>Créer un centre de référence pour les maladies héréditaires du métabolisme dans l'ouest de la France</p> <p>Contractualiser la bonne allocation des fonds destinés aux centres de référence</p> <p>Donner aux référents maladies rares la</p>
--	--	--	--

	<p>centres de référence ainsi que l'évolution de leur activité (volume et niveau d'attractivité national/international),</p> <ul style="list-style-type: none"> • évaluer par filière de soins maladie rare (un ou plusieurs centres de référence et leurs centres de compétences) la cohérence des périmètres de recherche et de prise en charge des centres de référence considérés, l'adaptation ou non de leurs financements à leurs missions et les éventuelles synergies et/ou modification de fléchage de crédits à prévoir, • apprécier au regard de ces éléments l'opportunité du renouvellement du label de l'ensemble des centres de référence d'une même filière. <p>O Pour la mise en place de ce dispositif d'évaluation amélioré, il conviendra de préciser le rôle des différents opérateurs concernés par :</p> <p>a) la production des indicateurs souhaités : (ATH et HAS (programme COMPAQH/QUALHAS), plateforme maladies rares (dont la création est préconisée au point B suivant), sous-direction F et ARS / suivi budgétaire),</p> <p>b) l'analyse de ces indicateurs (HAS ou ANAP ou autres structures d'évaluation + ministère en charge de la santé)</p> <p>o Il conviendrait de procéder à une étude par ORPHANET, des champs non encore couverts par le PNMR ou d'autres dispositifs (rappel : la prise en charge des cancers rares est organisée et pilotée par l'INCA)</p> <p>o Plus généralement, il serait souhaitable de prévoir une marge de manœuvre permettant :</p> <p>a) de redéployer les financements « maladies rares » initialement alloués aux centres délabellisés en les majorant pour tenir compte de l'évolution des coûts (salariaux notamment),</p> <p>b) le financement de centres de référence complémentaires pour pouvoir valoriser de nouveaux pôles d'expertise et d'excellence pour des pathologies rares insuffisamment prises en charge.</p> <p>O <u>Le coût des consultations pluridisciplinaires et de recours apparaît déconnecté de leur mode de financement actuel.</u> Ce problème dépasse le champ des maladies rares et appelle une réflexion de la part de l'UNCAM et de la Mission T2A sur les modalités de financement des consultations longues et pluridisciplinaires pour l'ensemble des pathologies concernées et plus largement sur les missions appelant un financement par des recettes d'activité et celles appelant un financement MIGAC.</p>	<p>Des visites d'expertise dans les centres de référence sont prévues tous les 5 ans. Les expertises pourraient porter sur le fonctionnement des centres (consultations, hôpital de jour, délais d'attente pour les rendez-vous, disponibilité du personnel...), les essais thérapeutiques, la recherche, les publications, les efforts d'information (malades, familles, grand public), la satisfaction des partenaires (associations, MDPH, Caisses...). Les évaluateurs devraient représenter les corps de métier concernés et interroger leurs pairs. L'évaluation devrait avoir lieu en une ou plusieurs fois sur le site du centre de référence, se rapprochant ainsi des évaluations des unités de recherche Inserm.</p> <p>Ces évaluations devraient aboutir dans la grande majorité des cas à une reconduction des centres de référence avec des moyens supplémentaires, une situation identique, voire une amputation des moyens. Ainsi certaines disparités se verraient rééquilibrées en particulier pour le temps « non médical » : administratifs, secrétaires, conseillers en génétique.</p> <p>Administration des centres de référence : il faut au maximum alléger les contraintes administratives des coordonnateurs de centres de référence. Ces médecins ont fait un choix difficile, même s'il les conduit à une activité passionnante. Les démotiver en continuant à leur imposer une tâche pour laquelle ils sont mal préparés et qu'ils font mal, serait la condamnation du prochain Plan.</p> <p>L'information auprès des malades et des médecins généralistes sur le dispositif doit être améliorée. L'enquête qualitative auprès de patients et familles réalisée dans le cadre de la présente évaluation montre, comme des enquêtes préalables que certains malades atteints de pathologies rares ignorent encore tout du Plan et de l'existence des centres de référence.</p> <p>Les nouvelles labellisations doivent être mesurées à l'aune des possibilités financières du Plan. Mieux vaut ralentir le rythme de création des centres de référence et répartir les moyens nouveaux entre ceux déjà labellisés qui ont fait la preuve de leur détermination et de leur efficacité et atteint les limites de leurs possibilités face à des cohortes de malades ou d'autres charges croissantes. Un certain nombre de pathologies non encore prises en charge pourront s'insérer dans des extensions de labellisation. D'autres pourront conduire à la labellisation de nouveaux centres de référence. Il existe en effet des oubliés ou dédaignés comme les troubles mentaux.</p> <p>Il semble nécessaire de remettre à plat l'organisation des filières et des réseaux de soins, en s'interrogeant notamment sur le dispositif des centres de compétence, dont il faudrait <i>a minima</i> changer la dénomination.</p> <p>La mutualisation des moyens doit être un souci constant des</p>	<p>possibilité de saisir l'ARS en cas de problème ou retard d'allocation des fonds destinés aux centres de référence</p> <p>Répondre à un certain nombre d'inquiétudes :</p> <p>L'absence de financement des centres de compétences au regard de la lourdeur de leur cahier des charges.</p> <p>La pérennité des personnels recrutés par les centres de référence sur des CDD, notamment les psychologues, assistantes sociales, informaticiens...</p> <p>Le fait que le CR repose sur un seul coordonnateur avec le risque de son départ quel qu'en soit le motif.</p> <p>La continuité entre services enfants et services adultes qui ne se passe pas toujours bien, le service adulte n'ayant pas toujours de médecin spécialiste de la maladie.</p> <p>Les CR ayant une lourde charge de travail, la mission d'accompagnement social des malades et des familles risque d'être pas ou peu remplie.</p> <p>Réfléchir à la valorisation des consultations pluridisciplinaires et de recours pour les CR et les CC, via la T2A. Il faut également maintenir l'hospitalisation de jour pour ces consultations longues et complexes.</p> <p>Améliorer la filière de soins, notamment entre les CR, les CC et les professionnels de proximité en soutenant des réseaux de soins "maladies rares".</p> <p>Inciter les CR d'un même CHU à se rapprocher, à se coordonner et à mutualiser leurs moyens notamment en termes de personnels d'accompagnement psychologique et social des malades et des familles.</p> <p>Inciter également les 131 CR à travailler ensemble car les problèmes rencontrés sont souvent les mêmes.</p> <p>Veiller à ce que la mission d'accompagnement social des malades confié aux CR soit effectivement remplie (cf groupe 2).</p> <p>Réfléchir au statut des CR au sein du système de santé publique.</p>
--	---	---	---

	<p>Structurer, à partir de ces centres, une organisation des soins permettant au patient de bénéficier d'une prise en charge au plus près de ses besoins</p> <p>O Il convient de mieux informer les centres de référence sur l'existence du FICQS (Fonds d'Intervention pour la Qualité et la Coordination des Soins) et les possibilités qu'il offre pour soutenir des réseaux innovants,</p> <p>O Les « réseaux maladies rares » doivent être conçus, en s'appuyant sur les réflexions menées à l'échelle européenne et sur la nécessité à travers eux de favoriser les liens entre la recherche fondamentale et la recherche clinique. Cette réflexion devra s'inscrire dans le cadre des futures ARS, compte tenu de leur champ qui intègre le sanitaire et le médico-social.</p> <p><u><i>Mettre en cohérence le dispositif d'organisation des soins avec le dispositif de prise en charge par l'assurance maladie et les autres dispositifs d'indemnisation</i></u></p> <p>Encourager l'implication des centres de référence, le recours à leur expertise et la disponibilité de celle-ci auprès des principaux opérateurs institutionnels concernés (UNCAM, ministères (Santé, recherche, justice, personnes handicapées... et des agences (HAS, AFSAAPS).</p>	<p>centres de référence et de leur suivi. Ce n'est qu'à ce prix, en des périodes financières difficiles, qu'ils pourront continuer d'accomplir leur mission. La notion de propriété sans partage des malades ou des thématiques devra ainsi céder le pas à l'intérêt même des malades.</p> <p>Des fédérations régionales et une fédération nationale des centres de référence devraient voir le jour et organiser des réunions de confrontation au moins annuelles. Les rencontres des centres de référence lors de la conférence d'évaluation ont mis en exergue cette nécessité de dialogue et de mise en commun des problèmes scientifiques, éthiques et administratifs.</p>	
<p>5 Médicaments spécifiques</p>	<p><u><i>Conduire une étude pour apprécier le retour sur investissement des firmes sur les médicaments orphelins mis sur le marché depuis l'entrée en vigueur du règlement européen.</i></u> On dispose en effet aujourd'hui d'un recul suffisant pour établir un bilan dans ce domaine.</p> <p>L'article 8 du règlement (CE) du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins, précise que la durée de l'exclusivité commerciale de 10 ans dont bénéficient ces médicaments peut être ramenée à 6 ans s'il est établi, à la fin de la cinquième année que, pour le médicament concerné, les critères énoncés à l'article 3 ne sont plus remplis et, entre autres, s'il est démontré, que la rentabilité est suffisante pour ne plus justifier le maintien de l'exclusivité commerciale. Ces dispositions n'ont jamais été appliquées. Pour faciliter leur mise en œuvre, il conviendrait de préciser dans un règlement d'application européen les modalités de mise en œuvre de cette mesure.</p> <p>Il n'apparaît pas légitime que les laboratoires puissent revendiquer pour ce type de produits des prix sans commune mesure avec l'investissement réalisé en terme de</p>	<p><u><i>Développer des outils de maîtrise des dépenses de médicaments orphelins :</i></u></p> <ul style="list-style-type: none"> - données sur les traitements, leur coût et leur mode de prise en charge, - données sur les pathologies et populations traitées et les pathologies non encore traitées, - données permettant de mettre en relation les coûts de développement et les prix proposés. <p>Afin de mieux piloter et contrôler les évolutions, étudier une simplification et une rationalisation des divers dispositifs de prise en charge.</p> <p>Mettre à l'étude des dispositions permettant d'assurer la pérennité de commercialisation des médicaments indispensables au traitement d'une maladie rare.</p> <p><u><i>Développer des axes de recherche thérapeutique à l'échelon européen mettant en jeu une collaboration innovante entre acteurs publics et privés.</i></u></p> <p><u><i>Renforcer la coopération européenne et internationale, en</i></u></p>	<p><u><i>Faciliter l'accès aux médicaments sous ATU</i></u> via une circulaire à l'en-tête DHOS/DGS/DSS comme par le passé ou par tout autre moyen grâce auquel, en pratique, les établissements hospitaliers ont la certitude d'être remboursés</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Financer les ATU hors des Migac, par la création d'un fonds spécial <input type="checkbox"/> Encourager le traitement à domicile <p><u><i>Permettre que des médicaments en réserve hospitalière puissent être administrés à domicile</i></u> lorsque leur bonne tolérance a été observée sur une période de temps significative</p> <p><u><i>Soutenir le projet de mutualisation d'expertise des MO au niveau européen</i></u> qui vise, pour évaluer leur valeur ajoutée thérapeutique, à mettre en commun des informations et à coordonner les registres et études comparatives post AMM par un comité européen auprès de l'Agence européenne du médicament.</p> <p>Ce projet est issu du « EU pharmaceutical forum ». Il</p>

<p>5. suite</p>	<p>recherche développement.</p> <p>Un durcissement des critères de désignation des médicaments orphelins serait opportun pour recentrer le dispositif sur son cœur de cible, les maladies orphelines. Il faut en effet relever que de nombreux anticancéreux, positionnés en dernière ligne de traitement, obtiennent cette désignation et les avantages qui y sont associés, ce qui détourne le dispositif de son objectif initial. En outre le critère de prévalence actuellement retenu (5 pour 10 000) pourrait être discuté pour recentrer le dispositif d'incitation et d'accompagnement mis en place par le règlement européen sur les pathologies les plus rares.</p> <p><u>Améliorer l'évaluation des médicaments orphelins</u></p> <p>Les données sur les thérapeutiques disponibles pour ces pathologies rares sont extrêmement limitées. Les médicaments désignés comme orphelins doivent être évalués avec la même rigueur que les médicaments destinés au traitement de maladies plus communes. L'accès anticipé aux médicaments doit passer par une mise à disposition à titre compassionnel si nécessaire (dispositif des ATU en France) avec un partage du coût entre le laboratoire et les systèmes de sécurité sociale des Etats membres.</p> <p>Il serait souhaitable que ces registres « pathologie » soient gérés par une structure européenne indépendante des laboratoires permettant de garantir l'objectivité de l'exploitation ainsi que la confidentialité des données relatives aux patients. Le financement de ces registres devrait être mis à la charge des laboratoires.</p> <p>Le Conseil de l'Union européenne recommande l'élaboration d'un système de partage au niveau communautaire des rapports d'évaluation des Etats membres sur la valeur ajoutée thérapeutique des médicaments orphelins, afin de réduire autant que possible les délais d'attente des patients atteints de maladies rares pour ce qui est de l'accès à ces médicaments. Le nouveau plan devrait comporter un engagement spécifique pour garantir l'effectivité de cette recommandation</p> <p><u>Réglementer la communication institutionnelle des laboratoires</u></p> <p>Pour éviter l'instrumentalisation des associations de patients par les laboratoires qui les financent, le nouveau plan devrait comporter un volet sur la communication institutionnelle sur les médicaments en direction des associations de patients</p> <p><u>Faire figurer l'évaluation des médicaments dans les</u></p>	<p><u>matière de :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Réflexions méthodologiques sur l'évaluation du service médical rendu, - Convergence des mesures de contrôle des prix. 	<p>visé à mettre en commun des informations et à coordonner les registres et études comparatives post AMM par un comité européen placé auprès de l'Agence européenne du médicament.</p> <p>Cela permettrait de renforcer, au meilleur coût, l'évaluation de la stratégie thérapeutique des médicaments orphelins sans se substituer aux compétences des Etats membres.</p> <p><u>Garantir une juste prise en compte de l'innovation thérapeutique des médicaments orphelins</u></p> <p>Encourager la Commission de Transparence à évaluer l'innovation thérapeutique des médicaments orphelins selon les recommandations de l'EMEA («Guideline on clinical trial in small population », Doc. Ref. CHMP/EWP/83561/2005, 27 juillet 2006), ce qui implique notamment la pleine acceptation de critères de substitution ("surrogate markers"), notamment lorsque ceux-ci ont été demandés par l'EMEA.</p> <p>Par rapport au coût "énorme" supposé ou réel que représentent ou vont représenter les MO, il y a nécessité de disposer d'outils de suivi des dépenses et de mesures du coût des MO qui soient partagés et donnent une vision transparente, indispensable pour débattre et prendre des décisions de santé publique adaptées.</p> <p>La France pourrait aussi promouvoir les prix et remboursements conditionnels.</p> <p>Soutenir les essais transnationaux</p> <p><u>Construire une réflexion stratégique prenant en compte le contexte européen avec le programme ECRIN</u></p>
-----------------	---	--	--

	<p><i>conditions de la labellisation des CR (voir groupe 4)</i></p> <p>Un dispositif contractuel pourrait être mis en place entre les centres de références et les ARH pour conditionner leur financement et le renouvellement de leur labellisation au respect d'engagements relatifs aux besoins spécifiques de l'Etat et des institutions (informations sur la pathologie nécessaires à la CT lors de l'évaluation des médicaments orphelins, participations aux avis rendus par la HAS au titre de l'article 56 de la LFSS pour 2007....</p> <p><i>Action concernant l'identification des besoins thérapeutiques non couverts en termes de recherche/développement pour les maladies rares</i></p> <p>Le réseau français d'expertise, constitué par les centres de référence et de compétence labellisés, pourrait être mobilisé en vue de l'identification des besoins thérapeutiques non couverts en termes de recherche/développement pour les maladies rares.</p> <p>Ils pourraient notamment être sollicités pour identifier les principes actifs dont les droits de propriété sont tombés dans le domaine public et qui sont utilisés hors indications de l'AMM dans le traitement d'une maladie rare. Un appel à projet pourrait être lancé au plan national pour trouver des structures candidates (institutions publiques de type AGEPS ou sociétés privées) pour déposer une demande de désignation comme médicament orphelin et conduire les essais. Les crédits de l'ANR pourraient être mobilisés pour soutenir le développement des médicaments retenus sur la base de cet appel à projet (voir groupe 5).</p>		
<p>6 Recherche</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ <u><i>Epidémiologie, nosologie, histoire naturelle / Cohortes, registres et collections biologiques :</i></u> voir groupe 1 ○ <u><i>Identification des gènes</i></u> Assembler les collections de matériel biologique provenant de patients/familles parfaitement caractérisés sur le plan phénotypique. Il est nécessaire de prévoir un mode de soutien spécifique à la constitution de collections biologiques annotées cliniquement. Ce besoin, qui n'est pas spécifique aux maladies rares, est actuellement difficile à financer dans le cadre des appels d'offres classiques de l'ANR et nécessite des appels d'offres spécifiques (voir groupe 1). -faciliter l'accès des équipes MR aux plateformes de haut 	<ul style="list-style-type: none"> • Développement de programmes en interface avec l'industrie et les pôles de compétitivité. La recherche en particulier thérapeutique ne peut se passer d'une telle interface et d'une dimension européenne. Cette démarche doit être au cœur du prochain Plan et il importe d'en déterminer les modalités. • <u><i>Accès aux outils technologiques, aux plateformes pharmacologiques, aux modèles expérimentaux et aux centres de ressources.</i></u> Financement de postes d'ingénieurs de recherche (niveau IR) en bioinformatique/biostatistique pour le traitement des données des plateformes génomiques haut débit et la formation des équipes « maladies rares ». • <u><i>Participation étroite aux projets européens et création de structures de coordination</i></u> et de services pour aider à 	<p><u><i>Maintien d'appels d'offres spécifiques t indispensable (financements de l'ANR, du PHRC...).</i></u></p> <p>Créer des postes de bio informaticiens pour l'analyse des données de génomique et post génomique ainsi qu'en personnel de type ARC pour la recherche clinique translationnelle (besoin crucial). Nécessité d'allocations doctorales fléchées maladies rares</p> <p>Intérêt de développer des mécanismes innovants de mobilisation de fonds publics et privés pour le</p>

	<p>débit, particulièrement de séquençage haut débit et prévoir un mode de financement spécifique de ce type de projet dont le coût de fonctionnement dépasse les financements classiques ANR</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ <u>Identification des mécanismes physiopathologique</u> -soutien direct aux équipes sous la forme d'un financement de projets sur une durée de 3-5 ans / 25-30 projets par an / montant moyen 200 à 800 K€ par projet, pour les projets impliquant plusieurs équipes / Budget total : 10 M€ -facilitation de l'accès aux plateformes technologiques. Il existe des différences d'accès importantes selon les plateformes ○ <u>Recherche thérapeutique</u> - améliorer les outils et des méthodes employés en thérapie cellulaire - soutenir les études précliniques par des équipes maîtrisant les connaissances physiopathologiques et les modèles animaux pertinents. Ce soutien est essentiel pour l'établissement des preuves de concept - soutenir les centres de ressources indispensables à la mise en place des essais thérapeutiques (départements de biothérapie, Centres d'Investigation Clinique, centres de production de vecteurs en conditions GMP, structures de conseil réglementaire, ...), en prenant en compte le contexte Européen et les possibles partenariats industriels et associatifs- soutenir la réalisation d'essais transnationaux au niveau européen en s'appuyant sur l'infrastructure ECRIN coordonnée par l'INSERM - réfléchir à des modalités de cofinancements publics/caritatifs/industriels pour les plus coûteux de ces essais, réflexion à mener au niveau européen - inciter les laboratoires académiques ayant les compétences et les technologies nécessaires à la découverte et l'optimisation de molécules « médicaments » à travailler dans le domaine des MR, domaine relativement délaissé par les industries du médicament. - renforcer les plateformes technologiques nécessaires aux approches pharmacologiques - soutenir les projets intégrés ayant un objectif thérapeutique clairement défini et une stratégie de découverte et de développement pré-clinique pertinente et structurée - renforcer par tous les moyens les partenariats académiques/industriels et l'attractivité de la France pour l'implantation de plateformes industrielles de recherche et l'implication des industriels dans la recherche thérapeutique sur les MR 	<p>élaborer des dossiers de réponse aux appels d'offre européens et internationaux autres.</p> <ul style="list-style-type: none"> • <u>Création de réseaux de recherche assurant une interface permanente entre la recherche fondamentale et les centres de référence :</u> - Soutien de réseaux multidisciplinaires visant à la constitution de cohortes cliniques et biologiques ; - Développement de registres nationaux indépendants des firmes pharmaceutiques (sans exclure les partenariats) ; - Labellisation des réseaux appliquant les bonnes pratiques cliniques. • Faire connaître au grand public le bilan des résultats acquis par la recherche sur les maladies rares, en termes d'applications thérapeutiques et diagnostiques, notamment, à l'occasion de la présentation annuelle du Téléthon. • <u>Développement des sciences humaines et sociales.</u> 	<p>développement de nouvelles thérapies.</p> <p>Besoin d'outils spécifiques pour le financement des projets visant à établir les preuves de concept ainsi que les premières phases de développement clinique</p> <p>Créer un comité chargé de développer des synergies entre les projets de recherche financés par le PHRC, l'ANR et l'INSERM</p> <p><u>Encourager financièrement la recherche</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Porter à 100% le taux de déduction des dépenses de recherche de l'impôt sur les sociétés (actuellement de 30 % grâce au Crédit Impôt Recherche) pour les dépenses de recherche liées aux maladies rares. - Permettre de financer massivement la recherche thérapeutique sur les maladies rares en s'appuyant sur des partenariats publics\privés. - Les "petites " associations de maladies très rares qui n'ont pas de chercheurs intéressés par leur pathologie rencontrent des problèmes pour financer des "petits" projets de recherche qu'elles finançaient auparavant en accordant des bourses à des jeunes chercheurs. Cela n'est plus possible depuis une circulaire qui oblige d'accorder aux jeunes chercheurs un statut de salarié. <p>Comment aider ces associations dont les projets de recherche ne rentrent pas dans les cases?</p> <p>Il faut développer des outils spécifiques aux maladies rares.</p> <p>Pour avancer dans l'identification des gènes, améliorer l'accès aux plateformes génomiques pour les équipes travaillant sur des maladies rares</p> <p><u>Développer les recherches en sciences humaines et sociales :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ◆ parcours du patient ◆ Implication de l'entourage ◆ Fonction de support social des associations ◆ Mécanismes de retard au diagnostic ◆ Enjeux du dépistage et de la prédiction ◆ Relations soignants soignés ◆ Pratique des soins au quotidien ◆ Qualité de vie <p>Rappel : Développer et financer sur le long terme la constitution de collections, cohortes ou registres</p>
--	--	--	--

	<p>○ Recherche en sciences humaines et sociales Trois domaines d'étude sont à développer i) Société et maladies rares (perception sociale, équité de prise en charge, évaluation économique des traitements) ii) Maladies rares, recherche et innovations iii) Maladies rares, pratiques de soins, prise en charge et expériences de la maladie.</p>		<p>Pouvoir disposer de systèmes d'information permettant de mieux connaître les parcours de soins des malades, la structure des coûts, les conséquences de la maladie en termes de situation de handicap</p>
<p>7. Coopération européenne et internationale</p>	<p>Les enjeux de la coopération au niveau européen sur les maladies rares sont les suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> - le renforcement de l'information et de la connaissance sur les maladies rares (par le renforcement des bases de données telles qu'ORPHANET et des services d'information) - le renforcement de la recherche sur les maladies rares, et en particulier rappeler l'importance particulière dans le domaine des maladies rares du développement de partenariats public/privé - l'identification, la mise en œuvre et le développement des réseaux européens de référence (et ce, en cohérence avec la teneur de l'actuel Article 15 du projet de Directive sur les soins transfrontaliers) - la mutualisation de l'expertise (référentiels de bonnes pratiques dans les domaines de la prévention, du dépistage...) - le soutien de la coopération internationale entre régions développées (USA, Canada, Japon, Singapour, Corée, Australie) et entre pays du Nord et pays du Sud, hors UE. 	<ul style="list-style-type: none"> • Pérenniser la plate forme maladies rares : • Assurer le respect des codes de bonne conduite dans les relations entre industrie pharmaceutique d'une part et associations de patients, médecins et chercheurs d'autre part : • Formaliser dans le prochain PNMR les multiples liens entre le Plan français et les activités européennes : • Développer les initiatives internationales de soutien aux maladies rares et faire du Plan une aventure commune pour les différents pays de l'Union européenne, les institutions publiques, les industriels. Au-delà de l'Europe, le Codev insiste sur la nécessité de favoriser les collaborations internationales : • Avec des pays industrialisés hors Union européenne : de nombreux centres de référence ont des relations de travail avec des équipes nord-américaines ; beaucoup de chercheurs ou d'universitaires français y ont travaillé ou ont émigré, notamment au Canada, pour trouver de meilleures conditions de travail mais restent en relation sur ces sujets étroits avec leurs collègues médecins ou chercheurs en France. Des axes de recherche et des demandes de financements communs doivent être favorisés, pour les USA, le Canada, comme pour le Japon, la Chine ou l'Inde. • Avec les pays du Sud, et en particulier les pays francophones : les collaborations avec les pays du Maghreb et d'Afrique sub-saharienne doivent être soutenues ; beaucoup des médecins ou des chercheurs de ces pays ont été formés en France et de nombreux patients atteints de maladies rares et pris en charge dans les centres de référence sont originaires de ces pays. En raison des liens historiques qui nous lient à ces pays et pour ne pas prendre le risque de voir s'accroître le flux des formations de scientifiques de qualité, et donc des collaborations ultérieures, vers d'autres pays que le nôtre il est indispensable de les intégrer dans nos réseaux de recherche et d'adapter avec eux nos protocoles de soin aux conditions locales. 	<p>Instituer des jumelages entre les centres de références de l'UE.</p> <p>Intégrer la dimension européenne, voire internationale dans le 2^{ème} plan</p>