

# 2<sup>e</sup> CONFERENCE EUROPLAN 2012-2015

organisée par

sous le Haut-Patronage du



Cette conférence s'inscrit **dans le cadre du projet européen EUROPLAN** qui se donne pour ambition d'accompagner le développement de plans et stratégies nationales pour les maladies rares dans les pays européens.

**Cette Conférence, qui réunit l'ensemble des parties prenantes des maladies rares, est une occasion particulière d'évaluer les avancées du 2<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares et d'être force de propositions pour les années à venir.**

Les propositions qui émergeront de cette Conférence EUROPLAN et de ses 6 Ateliers de travail permettront de répondre à la question finale : *pourquoi et comment maintenir les maladies rares comme une priorité de santé publique en France ?*

## Ouverture :

**Jean Debeaupuis, directeur général de la DGOS et Président du Comité de suivi et de prospective du PNMR (2011-2014)**

- Se veut rassurant : le 2<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares s'arrête cette année mais il y aura une poursuite de sa mise en œuvre.

**Alain DONNART – Président Alliance Maladies Rares (AMR)**

- Présente ses vœux 2014 : Poursuivre le combat pour les maladies rares : c'est une cause d'intérêt général, pour tous les 3 millions de patients atteints par une maladie rare ; 3 mots : courage, force, espoir.

**1<sup>ère</sup> intervention : La France, inspiration des plans maladies rares en Europe, les enjeux de l'articulation du plan français avec les Etats membres et la stratégie européenne.**

**Yann LE CAM, directeur général d'EURORDIS (Fédération européenne des maladies rares, la voix des 30 millions de patients atteints de maladies rares en Europe)**

**La France est pionnière dans l'élaboration d'un PNMR pour reconnaître les maladies rares comme un enjeu de santé publique, pour accorder aux personnes atteintes une existence, sortir de l'ignorance, donner aux patients une identité pour les soins**

- 1997 création d'**Orphanet**, information en français mais devenu serveur encyclopédie sur les maladies rares en Europe
- 2000 création de **l'Alliance Maladies Rares, collectif de plus de 200 associations de maladies rares, dont est membre l'association Les Feux Follets**
- 2004 loi de santé publique concernant les maladies rares
- **1<sup>er</sup> PNMR (2005-2008)** : amélioration au diagnostic, à la prise en charge des malades
- Longue période de flottement entre les 2 plans, tâtonnement sur la méthode...
- **2<sup>e</sup> PNMR (2011-décembre 2014)** : constitution de filières de santé maladies rares (mutualisation des moyens, amélioration de la prise en charge, augmentation de la visibilité au niveau européen, renforcement de l'expertise, champ large et cohérent)
- Mise en place du **COSPRO (jusqu'en 2016)** : comité expert du suivi du 2<sup>e</sup> PNMR avec l'ensemble des représentants : approche de qualité, sur les réseaux, sur les registres, sur l'évaluation de la valeur clinique, 30 indicateurs communs pour évaluer l'action nationale

## LES PLANS NATIONAUX MALADIES RARES SOUTENUS PAR L'ALLIANCE

**PNMR 1 : 2005-2008**  
**10 axes : (100 M €)**

- 131 centres de référence
- 502 centres de compétences
- La mise à niveau des laboratoires hospitaliers de génétique
- L'aide accrue à la recherche clinique et fondamentale



## LES PLANS NATIONAUX MALADIES RARES SOUTENUS PAR L'ALLIANCE

**PNMR 2 : 2011 - 2014**  
**3 AXES – 15 mesures – 47 actions**  
**86,4 M €**

- Améliorer la **qualité de prise en charge** du patient (30,4 millions d'euros).
- Développer la **recherche** sur les maladies rares (51 millions d'euros).
- Amplifier la **coopération européenne et internationale** (5 millions d'euros).



Les Etats membres de l'Union Européenne se sont tournés vers la France, et la France s'est nourrie des expériences des autres.

- Première phase 2008-2011
- 2<sup>e</sup> phase intégrée dans l'Action Conjointe du Comité Européen d'Experts sur les Maladies Rares EUCERD 2012-2015. Ce projet est conduit notamment par Eurordis, spécifiquement chargé de l'organisation des conférences nationales Europlan conjointement avec les Alliances Nationales Maladies Rares dans 20 pays membres de l'Union Européenne.
- Les conférences EUROPLAN ont un format et un contenu commun en vue de guider le développement et la pérennisation des politiques nationales pour les maladies rares en intégrant les politiques européennes.
- **Les grandes lignes européennes reprennent les indicateurs principaux du PNMR.**

Maintenant, il existe un **enjeu entre le plan français et le contexte européen**, notamment sur les sujets suivants :

- **La recherche européenne sur les maladies rares** : création de la Fondation Maladies Rares 2012, accélération du développement de nouveaux médicaments orphelins, moyens financiers plus importants (2014-2020). L'enjeu pour la France est là l'excellence ! (monter les bons projets sur les maladies rares ; comment la France va-t-elle participer à ces enjeux, 1 projet = 40 millions d'euros en moyenne !)
- **Les filières de soins pour les patients de maladies rares** : accepter les filières, les autres pays européens sont prêts, la France doit l'être aussi
- **Les registres** : les grands principes sont fixés, on espère que Orphacode sera adopté car ce travail français est empirique
- **Accès aux médicaments orphelins** : des mécanismes ont été proposés et validés par la France, à la France d'accepter de les mettre en place : les avantages seront nombreux (l'argent public sera mieux utilisé, les patients auront plus tôt accès aux médicaments)
- **Services sociaux** : en France, il y a encore tellement à apprendre du contexte européen !

**CONCLUSION : 3 idées fortes pour les 5 à 10 années à venir :**

- Enjeu principal : **mettre en œuvre, en France, les politiques européennes** auxquelles nous avons participé, et s'alimenter de l'expérience des autres pays
- **Participer à la construction des bonnes pratiques** de soins, être attractifs pour les essais cliniques
- **Accepter qu'il y ait des avancées plus importantes pour certaines maladies** que pour d'autres, travailler en transversal + accepter des coups de colliers pour que les avancées servent à tous (= de l'intérêt de travailler tous ensemble en Europe).

### **Table ronde : Pourquoi et comment maintenir les maladies rares comme une priorité nationale ?**

La table ronde de la Conférence EUROPLAN a pour objet de s'interroger sur les raisons et les moyens pour maintenir les maladies rares comme une priorité nationale.

**Viviane Viollet, co-fondatrice et vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares** Voilà tout juste 10 ans que les maladies rares sont en France une priorité de santé publique. Depuis, beaucoup a été fait. Les efforts accomplis par toutes les parties prenantes maladies rares ont permis la constitution d'un environnement favorable à la recherche, à la prise en charge et au développement de la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares. Tout cela a été rendu possible par la mise en œuvre de 2 Plans Nationaux dédiés aux maladies rares, dont le dernier se termine cette année.

Quid alors du financement ? Quid de la place des associations ? **L'AMR fait du lobbying au niveau des hautes instances pour aller vers un PNMR3 ou une autre instance.**

**Pr Hélène Dloffus, vice-présidente recherche du 2<sup>e</sup> PNMR** hétérogénéité des sujets, de nombreuses recherches possibles pour bien comprendre les maladies pour mieux les traiter. On voit nos voisins se doter de structures qui permettent de **répondre aux besoins de nos patients**, à nous de le faire également (séquençage, développement thérapeutique, postes de recherche...) et **nous mettre à la portée européenne pour être compétitif et s'intégrer dans les projets européens.**

**Dr Dominique Peton-Klein, directrice du suivi du 2<sup>e</sup> PNMR** rappel historique – exemple de l'architecture mise en place avec les Centres de Référence et Centres de Compétence + filières de santé, contraintes budgétaires, **réflexion en cours sera poursuivie en 2015-2016** malgré un arrêt du 2<sup>e</sup> PNMR fin 2014.

**Pr Odile Kremp, directrice générale d'Orphanet,**

**Christophe Duguet, directeur des revendications de l'AFM-Telethon**

les maladies rares ont été soutenues par un engagement politique fort en France – **il faut encore un acte politique fort afin de maintenir comme une priorité nationale le combat pour les maladies rares.**

**Discussions dans la salle** composée d'associations de patients mais également de professionnels de la santé, hôpitaux, entreprises dans le domaine de la santé.

## **Discussion par thème en 6 groupes et restitution en plénière + débats :**

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

## **Atelier de travail sur le thème : Filières : centres d'expertise, réseaux européens de référence**

Cet atelier permet de faire le point sur la façon dont ont été constituées les filières de santé maladies rares, les missions qui leur sont attachées et les dossiers qui ont pu à ce jour être identifiés suite à l'appel d'offre liée à l'instruction DGOS/PF2/2013/306.

- Emmanuel Luigi, directeur d'hôpital nommé en 2010 adjoint au sous directeur performance – DGO, ministère de la Santé, en charge de faire avancer le 2<sup>e</sup> PNMR
- Pr Sabine Sarnacki, chirurgien pédiatre à Necker, vice-présidente santé du 2<sup>e</sup> PNMR

**Objectif** : faire évoluer l'actuelle organisation des 131 centres de référence et des 500 centres de compétence en filières

**Définition de la notion de filière** : les filières de santé maladies rares (FSMR) doivent concourir individuellement et globalement à l'amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes de maladie rare

**Pour les phénylcétonuriques : ce sera la filière G2M (métabolisme) : 9 centres de référence et de compétence ont déposé le dossier à ce sujet, intégrée dans le réseau européen de référence**

**Planning** :

- 32 dossiers ont été déposés au total fin octobre 2013, ils sont en cours de traitement
- 7 février 2014 : officialisation de l'existence des filières, pour la plupart, et retraitement de certains dossiers => labellisation et dotation des filières de santé, puis mise en fonctionnement

Les associations, MPDH etc. seront présentes pour faire le lien entre l'hôpital et le quotidien

**Débat dans la salle** composée d'associations de patients mais également de professionnels de la santé, hôpitaux, entreprises dans le domaine de la santé.

## **Il ressort de ces échanges les points suivants :**

- o tout l'accompagnement des patients qui existe aujourd'hui en France est une grande force européenne
- o vigilance à entretenir sur la place des associations dans la gouvernance des filières
- o partenariat nécessaire entre cliniciens et biologiques (laboratoires de génétique moléculaire)
- o les dotations aux filières seront pérennes, sous réserve d'évaluation

## **Conclusion des autres ateliers travail**

La recherche

- o Le tryptique patient-chercheur-industriel doit être mis en avant
- o Grande volonté des patients d'être inclus dans les programmes de recherche

Base de données

- o favoriser l'interopérabilité (échanges entre systèmes d'information en Europe)
- o Que les patients participent à la saisie des informations dans les systèmes
- o Nécessité de la France de contribuer à la plateforme européenne

Formation – information :

- o Maladies rares : nom complexe et cachant des grandes différences (**5.5% des maladies ont entre 600 et 6000 malades en France, dont la phénylcétonurie, plus de 65% des maladies ont entre 1 et 5 malades !**)
- o 68% des médecins se dirigent vers Orphanet quand ils ont une question
- o Pas de statut du « proche aidant » reconnu, mauvais partage de l'information et des compétences (MDPH notamment) sur le territoire français
- o La Plateforme Prior ne rencontre pas le succès escompté
- o Echec du numéro de téléphone 116... pour le numéro d'appel, service de téléphonie dans l'ensemble de l'Europe
- o La plateforme Maladies Rares fonctionne mais gagnerait à se faire mieux connaître