



Ministère de la santé
et de la protection sociale

Secrétariat d'Etat
aux personnes handicapées



Plan National Maladies Rares 2005-2008

***« Assurer l'équité pour l'accès
au diagnostic, au traitement et à la prise en charge »***

20 novembre 2004

Sommaire

PREFACE	3
LES MALADIES RARES, EN QUELQUES CHIFFRES	5
MALADIES RARES : UN PLAN NATIONAL ARTICULE AUTOUR DE DIX AXES STRATEGIQUES	6
Axe n° 1 : Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares	7
Axe n° 2 : Reconnaître la spécificité des maladies rares	10
Axe n° 3 : Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares	13
Axe n° 4 : Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares	17
Axe n° 5 : Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques	19
Axe n° 6 : Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge	22
Axe n° 7 : Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins	26
Axe n° 8 : Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares	29
Axe n° 9 : Promouvoir la recherche sur les maladies rares	32
Axe n° 10 : Développer des partenariats nationaux et européens	35
SUIVI DU PLAN	37

Préface

La définition de la « rareté » d'une maladie - moins d'une personne atteinte sur 2 000 selon le seuil retenu en Europe - ne doit pas masquer l'importance des enjeux de santé publique que représentent les maladies rares. Chacune de ces affections concerne moins de 30 000 patients en France. Certaines maladies rares en métropole, comme la drépanocytose, sont relativement fréquentes dans les départements et territoires d'Outre Mer. Un grand nombre de ces pathologies sont aussi dites « orphelines » parce que les populations concernées ne bénéficient d'aucune réponse thérapeutique.

La majorité des maladies rares sont insuffisamment connues des professionnels de santé. Cette méconnaissance est à l'origine d'une errance diagnostique, source de souffrance pour les malades et leur famille et d'un retard dans leur prise en charge, parfois préjudiciable.

Leur diagnostic précoce et leur suivi nécessitent le recours à des équipes pluridisciplinaires, associant à la fois une expertise scientifique et une compétence médicale, permettant de faire bénéficier au plus vite les malades des progrès de la recherche. Ces équipes spécialisées, en nombre limité, doivent être reconnues et clairement identifiées par les personnes malades et les professionnels de santé.

Ces maladies posent un problème médical nouveau : il faut en effet apprendre à découvrir et à reconnaître l'exception, à progresser dans la connaissance de la maladie, à partager l'information et l'expérience, à organiser des réseaux appuyés sur des centres de référence.

Face aux 7 000 maladies rares déjà connues, un sentiment d'impuissance peut nous envahir. En termes de coût et d'efficacité, les efforts réalisés par la recherche médicale pour soigner et vaincre ces maladies peuvent paraître peu valorisants : à quoi bon, pour certains, consacrer autant de temps et d'énergie à une pathologie rencontrée une ou deux fois en cinq ans ?

Les maladies rares soulèvent un problème politique, au sens noble du terme, celui de la prise en compte des besoins des plus faibles et des moins nombreux. Si nous voulons garantir l'égal accès aux soins, si nous recherchons la meilleure qualité de prise en charge et d'accompagnement, nous comprenons aisément que l'ensemble de notre système sanitaire et médico-social soit concerné.

Les maladies rares sont des maladies le plus souvent graves, chroniques et invalidantes qui peuvent nécessiter des soins spécialisés, lourds et prolongés. De plus, elles génèrent souvent des handicaps de tout type, parfois très sévères. L'impact sur les familles est souvent majeur et ce sont elles qui se sont mobilisées pour faire reconnaître l'importance de ces maladies longtemps ignorées. Là encore, la méconnaissance des divers aspects de la maladie par les acteurs sociaux et médico-sociaux peut provoquer des retards dans le recours aux dispositifs d'aides. C'est pourquoi les mesures d'application de la loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées intégreront la spécificité des maladies rares.

Si les connaissances sur l'origine de ces maladies ont significativement progressé, notamment par l'identification des gènes qui permet déjà de diagnostiquer formellement plus de 800 maladies, des progrès restent encore à faire en recherche. L'industrie pharmaceutique constitue aussi une des sources majeures d'innovation avec la mise sur le marché de nouveaux médicaments, qui ont bénéficié des incitations créées par la réglementation européenne sur les médicaments orphelins en décembre 1999.

Une politique volontariste dans ce domaine impliquant l'ensemble des partenaires, notamment industriels et associatifs, doit permettre de poursuivre les efforts engagés, grâce à un renforcement des moyens dédiés à la recherche sur les maladies rares, tant en matière de diagnostic que de traitement.

Enfin, les associations de personnes atteintes de maladie rare, et en particulier l'association française contre les myopathies (AFM), jouent un rôle déterminant dans ce domaine et doivent être soutenues. L'AFM a été à l'initiative d'une véritable prise de conscience collective ; elle est devenue un acteur et un partenaire incontournable des professionnels de santé, des chercheurs et des pouvoirs publics.

Compte tenu de ces enjeux, les maladies rares ont été retenues comme une des cinq grandes priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004. Traduisant cet engagement politique fort, le Plan National Maladies Rares propose une série de mesures concrètes, cohérentes et structurantes pour l'organisation de notre système de soins. Elles devraient permettre de répondre aux attentes des malades et de leur entourage.

Ce plan résulte d'un processus de concertation très large associant des experts des maladies rares, cliniciens et chercheurs, et des représentants des malades, de l'assurance maladie, des ministères de la santé et de la recherche.

Philippe DOUSTE-BLAZY

Marie-Anne MONCHAMP

François d'AUBERT

Les maladies rares, en quelques chiffres

Une maladie est dite rare si moins d'**une personne sur 2 000 en est atteinte**, soit en France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée.

On dénombre **près de 7 000 maladies** rares identifiées, plus ou moins invalidantes. Cinq nouvelles pathologies sont décrites chaque semaine dans le monde, dont 80 % sont d'origine génétique.

6 à 8 % de la population mondiale seraient concernés, de près ou de loin, par ces maladies, soit plus de **3 millions de Français**, 27 millions d'Européens et 27 millions d'Américains du Nord.

Une cinquantaine de maladies rares touchent chacune quelques milliers de personnes en France, alors que 500 autres n'en atteignent que quelques centaines, et des milliers d'autres ne touchent que quelques dizaines de personnes

A titre d'exemples, on dénombre en France :

- 15 000 malades atteints de **drépanocytose** ;
- 8 000 malades atteints de **sclérose latérale amyotrophique** ;
- 5 000 à 6 000 malades atteints de **mucoviscidose** ;
- 5 000 malades atteints de **myopathie de Duchenne** ;
- 400 à 500 malades atteints de **leucodystrophie** ;
- quelques cas de **progéria** ou vieillissement précoce (moins de 100 cas dans le monde).

65 % des maladies rares sont graves et invalidantes. Elles sont caractérisées par :

- un **début précoce dans la vie**, deux fois sur trois, avant l'âge de 2 ans ;
- des **douleurs chroniques** chez un malade sur cinq ;
- la survenue d'un **déficit moteur, sensoriel ou intellectuel** dans la moitié des cas, à l'origine d'une incapacité réduisant l'autonomie dans un cas sur trois ;
- la mise en jeu du **pronostic vital** dans presque la moitié des cas, les maladies rares expliquant 35 % des décès avant l'âge de 1 an, 10 % entre 1 et 5 ans et 12 % entre 5 et 15 ans.

Maladies rares : un plan national articulé autour de dix axes stratégiques

L'amélioration de la prise en charge des maladies rares constitue un enjeu majeur de santé publique du fait des données épidémiologiques, des conséquences de ces pathologies sur la qualité de vie des patients et de leur famille et des enjeux de recherche en matière de diagnostic et de traitement.

La France a pris depuis quelques années de nombreuses initiatives dans ce domaine en lien avec les associations de malades, grâce en particulier à l'Association Française contre les Myopathies : création d'une mission des « médicaments orphelins » (1995) ; financement d'une ligne d'assistance téléphonique pour les malades (1995) et d'un serveur d'information « Orphanet » (1997) ; financement de la recherche clinique sur les maladies rares dans le programme de recherche clinique hospitalier (depuis 2001) ; mise à disposition de la liste des essais cliniques par l'Agence française de sécurité sanitaire et des produits de santé (2002) ; création d'un groupement d'intérêt scientifique intitulé « Institut des Maladies Rares » (2002).

La politique volontariste française dans le domaine des maladies rares a permis l'adoption en janvier 2000 du règlement européen sur les médicaments orphelins.

Le Plan National Maladies Rares 2004-2008, inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004, vient développer, renforcer et donner une cohérence à ces différentes initiatives.

Il fixe comme priorité d'« assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge » des personnes souffrant d'une maladie rare, au travers de la déclinaison de dix axes stratégiques :

- Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares ;
- Reconnaître la spécificité des maladies rares ;
- Développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares ;
- Former les professionnels à mieux les identifier ;
- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques,
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades ;
- Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins ;
- Répondre aux besoins d'accompagnement spécifique des personnes atteintes de maladies rares et développer le soutien aux associations de malades ;
- Promouvoir la recherche et l'innovation sur les maladies rares, notamment pour les traitements ;
- Développer des partenariats nationaux et européens dans le domaine des maladies rares.

Axe n° 1 : Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares

Contexte

Actuellement, il n'existe pas de surveillance épidémiologique organisée pour les maladies rares en France. La mise en place d'une telle surveillance nécessite de prendre en compte leurs spécificités. Leur diversité ne permet pas un suivi exhaustif de l'ensemble des pathologies.

La nomenclature est peu adaptée au suivi épidémiologique de ces maladies. La pluralité du lieu et du type de prise en charge de la maladie rare (centres spécialisés, mais aussi services non spécialisés, praticiens spécialistes de ville...) rend difficile le repérage des malades.

Les besoins en matière de surveillance épidémiologique diffèrent selon les pathologies, leur pronostic, la nature de la prise en charge, l'émergence de thérapeutiques innovantes, le coût, qu'il soit économique ou social.

Certaines sources de données sur les maladies rares existent mais n'ont pas fait l'objet d'une exploitation épidémiologique. Elles nécessitent pour être opérationnelles un travail de réflexion sur leurs modes d'utilisation possibles et des études de faisabilité.

L'objectif est de mettre en place sur 5 ans une politique cohérente de surveillance épidémiologique d'ensemble et une surveillance spécifique de certaines maladies rares, en termes d'incidence, de prévalence, de retentissement sur la mortalité, la morbidité, la qualité de la vie et les circuits de prise en charge des patients.

Objectif

- ◆ Connaître les maladies rares par une surveillance épidémiologique, qui permettra de mieux appréhender l'histoire naturelle de ces maladies, d'évaluer les besoins et les parcours des malades au sein du système de soins et de suivre l'évolution des indicateurs relatifs à la qualité de vie des patients.

Mesures

- ◆ **L'Institut de veille sanitaire (InVS) est chargé de mettre en place et de coordonner la surveillance épidémiologique des maladies rares**, en lien avec l'ensemble des partenaires concernés. Cette mission sera inscrite dans le programme de travail de l'InVS à partir de 2005, par l'intermédiaire du contrat d'objectifs et de moyens (COM). Ses missions, dans ce domaine, sont de :
 - développer une nomenclature et une classification adaptée aux maladies rares, en collaboration avec les instances internationales : l'Organisation Mondiale de la Santé et les instances européennes, notamment avec la « Rare Disease Task Force » qui rassemble des experts européens sur les maladies rares ;
 - mettre en place une concertation avec les différents partenaires (instances internationales, professionnels de santé, notamment les centres de référence de maladies rares et les associations de malades) afin :

- d'établir un ordre de priorité des maladies à suivre en termes d'incidence, de prévalence, de gravité, de morbidité, de handicap et de mortalité ;
- de définir des outils de surveillance épidémiologique adaptés ;
- élaborer, avec les professionnels concernés et les associations de malades, un cahier des charges épidémiologique des centres de référence ;
- apporter une expertise méthodologique aux centres de référence pour leur permettre de remplir leur mission de surveillance épidémiologique par :
 - un soutien pour la mise en place d'un recueil de données homogènes et pertinentes, de bases de données, de méthodes statistiques adaptées, avec la collaboration des services de santé publique des centres hospitaliers ;
 - une organisation adaptée de la remontée d'informations ;
 - une aide logistique pour l'analyse et la synthèse des données recueillies ;
- mobiliser l'ensemble des bases de données existantes :
 - l'enregistrement des certificats de décès, géré par l'INSERM, « le CépiDc » ;
 - les déclarations d'affections de longue durée (ALD) qui permettent d'identifier clairement quelques maladies ou groupes de maladies rares ;
 - le programme médicalisé des systèmes d'information (PMSI), les fichiers des commissions départementales d'éducation spéciale (CDES), des commissions techniques d'orientation et de reclassement professionnel (COTOREP) et les bases de données des laboratoires (suivi des médicaments orphelins ou traceurs, données d'examen de diagnostic des laboratoires de génétique...)
- poursuivre le développement des registres de maladies rares avec :
 - le maintien de la politique d'appel d'offre pour la mise en place des registres de maladies rares, initiée par le Comité National des Registres (CNR) en mai 2004 ;
 - la création d'un sous-comité du CNR permettant de qualifier les registres de maladies rares selon une procédure adaptée (modification de l'arrêté définissant les missions du CNR et son règlement intérieur) ;
- mettre en place une étude épidémiologique sur la mortalité due aux maladies rares, à partir des certificats de décès ;
- recueillir des données sur le handicap et sur l'insertion sociale, scolaire et professionnelle des malades ;
- élaborer une synthèse sur l'épidémiologie des maladies rares et en assurer une large diffusion, notamment auprès de l'ensemble des partenaires institutionnels, professionnels, associatifs et du grand public.
- ◆ **La structure de coordination de la recherche sur les maladies rares**, née de l'actuel groupement d'intérêt scientifique (GIS) Maladies rares, favorisera les projets de recherche, pour développer :
 - des outils génériques d'épidémiologie (ex. : questionnaires de bases de données) ;
 - des projets de recherche clinique, y compris des essais thérapeutiques à partir des centres de référence ou des registres.

Coût

Des moyens financiers et humains sont spécifiquement affectés à l'InVS pour cette mission : 500 000 euros par an, soit 2 millions d'euros sur la durée du plan.

Calendrier

Nouvelles missions de l'InVS : dès janvier 2005

Programme pluriannuel de recherche sur les maladies rares : 1^{er} trimestre 2005

Direction pilote

Direction Générale de la Santé (DGS), en lien avec l'InVS

Axe n° 2 : Reconnaître la spécificité des maladies rares

Reconnaître la spécificité des maladies rares est un préalable nécessaire pour faciliter le diagnostic précoce de l'affection et améliorer la prise en charge des patients et de leur entourage, ce qui contribue à améliorer le pronostic et la qualité de vie.

Contexte

Certains patients atteints de maladies rares rencontrent des difficultés pour leur prise en charge par l'assurance maladie. Ces difficultés relèvent de quatre domaines :

Hétérogénéité des modes de prise en charge au titre des affections de longue durée (ALD)

Il existe différents modes de prise en charge en raison de l'absence d'identification d'une catégorie unique « maladies rares » dans le dispositif des ALD, ce qui ne permet pas une prise en charge totalement cohérente entre les différents modes. En effet :

- soit la pathologie ou l'un de ses symptômes figure nominalement sur la liste des ALD 30 (ex. : maladies métaboliques héréditaires, mucoviscidose, sclérose latérale amyotrophique, maladies neuromusculaires...);
- soit la pathologie ne figure pas sur la liste précitée et le patient peut être pris en charge à 100 % au titre d'une affection hors liste (31^{ème} ALD). La pathologie doit être grave, évolutive ou invalidante et nécessiter des soins continus d'une durée prévisible supérieure à 6 mois.

Prise en charge de certains produits de santé spécifiques

Certains produits de santé (médicaments, dispositifs médicaux...) prescrits dans les maladies rares ne bénéficient d'aucun remboursement. Il s'agit notamment :

- de médicaments disposant d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) remboursables dans certaines indications et prescrits hors indication remboursable pour le traitement de certaines maladies rares (ex. : vitamines dans la mucoviscidose) ;
- de certains médicaments disposant d'une AMM, mais prescrits en cas de maladie rare en dehors des indications figurant à l'AMM ;

Il existe un dispositif de remboursement particulier pour les maladies métaboliques héréditaires permettant, sur avis d'experts, d'établir la liste des médicaments prescrits hors indication AMM pouvant être pris en charge par l'assurance maladie. Ce dispositif ne permet toutefois pas de régler les situations relevant des autres catégories de maladies rares.

Remboursement des frais de transport

L'application par les caisses d'assurance maladie de la règle de prise en charge du transport vers l'établissement le plus proche constitue un obstacle pour le remboursement des frais de transport de certains malades

La spécificité de la prise en charge des maladies rares qui nécessitent le recours à des centres de référence ou de compétence, le plus souvent éloignés du domicile des patients, rend donc nécessaire une adaptation du dispositif actuel de prise en charge des frais de transport.

Pratiques hétérogènes des services médicaux des caisses d'assurance maladie

La méconnaissance par les caisses d'assurance maladie de ces affections explique, en grande partie, les rejets de prise en charge dont sont victimes certains patients. Un système d'expertise national a été mis en place par l'assurance maladie pour les maladies métaboliques héréditaires, mais ce dispositif ne permet pas de répondre aux besoins pour les autres catégories de maladies rares.

Objectifs

L'Amélioration de la reconnaissance des maladies rares, dans le cadre du dispositif des affections de longue durée (ALD), suppose plusieurs actions :

- ◆ simplifier le dispositif de prise en charge des malades reconnus atteints d'une affection de longue durée (ALD) ;
- ◆ élargir la prise en charge à certains produits prescrits pour traiter la maladie rare ;
- ◆ alléger les procédures de prise en charge des frais de transports ;
- ◆ améliorer la connaissance par les services médicaux des caisses de ces maladies et de leurs spécificités pour limiter, autant que possible, les rejets injustifiés de prise en charge.

Mesures

◆ **Il sera demandé à la Haute Autorité de Santé :**

- de conduire une réflexion visant à assurer la prise en charge des maladies rares au titre des ALD, lorsque ces maladies sont graves, invalidantes et coûteuses. Cette réflexion pourra notamment porter sur les critères d'inclusion des maladies rares en ALD, ainsi que sur la reconnaissance de l'expertise des centres de référence maladies rares, afin d'en faire les interlocuteurs privilégiés des médecins conseils ;
- de donner un avis sur la pertinence de la prise en charge par l'assurance maladie des médicaments prescrits hors des indications de l'AMM ou non remboursables pour le traitement de patients atteints de maladies rares. En cas d'avis favorable, les services ministériels mettront en place un dispositif de prise en charge par l'assurance maladie de ces médicaments sur les prestations extralégales ;
- Au-delà de cette mesure, les centres de référence devront constituer progressivement, en lien avec la Haute Autorité de Santé, des protocoles nationaux de diagnostic et de soins pour les maladies rares, afin de permettre la prise en charge par l'assurance maladie, de médicaments et produits, y compris hors AMM, indispensables pour les maladies rares.

◆ **Améliorer la prise en charge par l'assurance maladie des frais de transports :**

- identifier le centre de référence ou de compétence comme la structure de soins la plus proche ;
- un projet de décret en Conseil d'Etat supprime la règle de l'établissement le plus proche et permettra ainsi une prise en charge des transports vers les centres de référence.

◆ **Mettre en place une cellule dédiée aux maladies rares au sein de l'échelon national du service médical des différents régimes d'assurance maladie** pour sensibiliser les caisses à la spécificité de la prise en charge des patients atteints de maladie rare.

Coût

Pas de surcoût identifié.

Calendrier

2005

Direction pilote

Direction de la Sécurité Sociale (DSS)

Axe n° 3 : Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares

Contexte

Depuis quelques années, les campagnes médiatiques développées par les associations et notamment le « Téléthon » et les « Opération nez rouge » ont sensibilisé la société française aux maladies rares ou orphelines.

Toutefois, les malades et leur famille rencontrent des difficultés majeures pour s'informer et s'orienter dans le système de soins, ce qui entraîne une errance diagnostique qui altère la qualité de leur prise en charge et accroît leur sentiment d'isolement.

Par ailleurs, l'information à destination des professionnels est dispersée, peu accessible dans un contexte où les connaissances évoluent rapidement. Ceux-ci doivent pouvoir disposer en temps réel de recommandations pour la pratique clinique actualisées et validées, et doivent être en mesure d'identifier les services spécialisés auxquels adresser éventuellement les malades dont ils ont la charge.

Disposer d'une information validée, utile et d'accès facile est donc essentiel pour améliorer la prise en charge des patients.

Des moyens d'informations sur les maladies rares existent, ils doivent être soutenus pour se développer :

- Orphanet est un serveur d'information sur Internet, multilingue, créé en 1997, financé par la Direction générale de la santé (DGS), la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CNAMTS), l'INSERM, la Commission Européenne, les Entreprises du médicament (LEEM), la Fondation Groupama pour la santé et les associations, notamment l'Association française contre les myopathies (AFM). Ce serveur donne aux familles et aux professionnels des informations sur les maladies rares et les services disponibles dans ce domaine.
- Deux services d'information téléphoniques spécifiques, Maladies Rares Info Service et la Fédération des Maladies Orphelines, apportent quotidiennement des informations aux malades et aux professionnels de santé, mais sont encore insuffisamment connus.
- Des documents pédagogiques ou outils d'éducation thérapeutiques sont développés par des spécialistes ou des associations de malades.
- Des relais socioculturels pour informer les malades ayant des difficultés linguistiques ou sociales ont été mis en place, même si ces initiatives restent trop peu répandues (ex. : femmes « relais » à l'hôpital pour informer les familles sur la drépanocytose).

Objectifs

- ◆ Développer l'information vers tous les publics concernés
- ◆ Labelliser les services d'information téléphonique
- ◆ Développer l'éducation thérapeutique
- ◆ Faire connaître le plan maladies rares auprès des professionnels et du grand public

Mesures

- ◆ **Améliorer l'information disponible sur Internet en langue française (Orphanet), en :**
 - faisant d'Orphanet, un portail référent permettant d'accéder à l'ensemble des informations sur les maladies rares ;
 - créant de nouveaux services à destination des professionnels de santé (aides au diagnostic ou à l'orientation dans le système de soins, conduites à tenir en situation d'urgence...), et à destination des partenaires sociaux (aides pour les démarches d'intégration scolaire ou professionnelle, compensation du handicap, aides techniques et financières...);
 - développant les informations médicales existantes par l'extension de l'encyclopédie médicale « Orphanet » destinée aux professionnels et aux malades : une information détaillée sera disponible pour l'ensemble des maladies rares identifiées ;
 - développant de nouvelles catégories d'information adaptées aux besoins des malades et des professionnels, en informant sur :
 - ✓ l'organisation du système de soins et de prise en charge en France et dans le monde, particulièrement en Europe ;
 - ✓ la prise en charge sociale et l'accès aux thérapeutiques et aux prestations sociales ;
 - ✓ les bonnes pratiques de soins ;
 - ✓ les documents pédagogiques disponibles ;
 - ✓ les systèmes experts d'aide au diagnostic ;
 - ✓ les thérapeutiques et leur développement ;
 - faisant mieux connaître aux professionnels de santé et aux malades « Orphanet » par des campagnes de communication ciblées.

- ◆ **Améliorer l'information disponible par téléphone sur les maladies rares en lien avec l'Institut national de prévention en santé (INPES) et les associations de malades :**
 - labelliser les services d'information téléphonique ;
 - mieux faire connaître la téléphonie par des campagnes de communication auprès des professionnels de santé, des malades et du grand public.

- ◆ **Développer une information spécifique sur les maladies rares adaptée aux besoins de certains publics**, notamment les enseignants, les travailleurs sociaux...

- ◆ **Développer l'éducation thérapeutique :**
 - améliorer la qualité, la quantité, la disponibilité, l'accessibilité des documents pédagogiques destinés à l'éducation thérapeutique en lien avec l'INPES, les professionnels de santé et les associations de malades ;
 - mettre en commun et mutualiser, sous l'égide de l'INPES, les expériences d'éducation pour la santé ;
 - améliorer l'information auprès des publics en difficulté (problèmes linguistiques, sociaux, situations de précarité) en formant les professionnels de santé de proximité (médecins et puéricultrices de centres de protection maternelle et infantile, médecins scolaires...);

- soutenir la base de données en ligne de l'Education Nationale, « Intégrascal », destinée à informer les enseignants sur les maladies chroniques et rares de l'enfant, en lien avec les médecins scolaires ;
 - promouvoir des travaux de recherche sur l'éducation pour la santé.
- ♦ **Faire connaître aux professionnels de santé, aux malades et au grand public le plan maladies rares :**
- diffuser les mesures auprès des professionnels de santé, des malades, du grand public et des maisons du handicap ;
 - faire connaître le plan au niveau international et notamment européen ;
 - organiser, en lien avec l'Union Européenne et les associations de malades, un colloque international au Luxembourg en 2005 ;
 - assurer un suivi de l'information concernant la mise en place du plan et le bilan des actions entreprises auprès des professionnels de santé, des malades et des associations ;

Calendrier

Orphanet : 2005-2007

Education thérapeutique : 2005-2007

Service d'information téléphonique : 2005

Coût

Actions d'information : 300 000 euros par an, soit 1,2 millions d'euros sur la durée du plan ;

Service d'information téléphonique : 400 000 euros par an, soit 1,6 millions d'euros sur la durée du plan.

Direction pilote

Direction générale de la Santé (DGS), en lien avec l'INPES, l'INSERM et les associations de malades.

Exemples de nouveaux outils qui seront développés

- annuaire des services permettant de s'orienter dans le système de soins en fonction des grands ensembles de symptômes cliniques lorsqu'aucun diagnostic précis n'est encore porté ;
- mise en ligne d'une information actualisée sur l'offre de soins (centres de référence, filière de soins...);
- veille bibliographique sur l'organisation des soins et de la prise en charge des maladies rares dans le monde ;
- mise en ligne des bonnes pratiques élaborées par les professionnels de santé, notamment les centres de référence, en lien avec la Haute Autorité de Santé ;
- mise en ligne d'outils d'aide au diagnostic et à la décision en situation d'urgence, en lien avec les professionnels concernés, la Haute Autorité de Santé et les associations ;
- mise en ligne d'informations sur le développement, la disponibilité des médicaments orphelins, en lien avec l'Agence française de sécurité sanitaire et des produits de santé (AFSSAPS) et les entreprises du médicament (LEEM) ;
- mise en ligne de documents d'information et de pédagogie téléchargeables pour les malades et leur entourage ;
- mise en ligne d'information sociale et administrative régulièrement actualisée.

Axe n° 4 : Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares

Contexte

L'errance diagnostique et les problèmes rencontrés par les malades et leur entourage dans la continuité des soins et dans l'accompagnement au quotidien sont fréquemment dénoncés par les patients.

Les associations de malades soulignent à quel point la façon d'informer autant que le contenu de l'information compte pour aider le patient et son entourage à supporter la maladie : l'annonce du diagnostic, l'accueil dans les situations d'urgence, le suivi tout au long de la pathologie favorisant une insertion sociale adaptée, les situations d'aggravation ou de fin de vie nécessitent un accompagnement de qualité de la part des professionnels de santé.

Le programme des études médicales ne fait pas mention spécifiquement des maladies rares.

La circulation des informations médicales concernant le malade à travers le système de soins est parfois difficile, notamment en situation d'urgence : faute d'informations médicales fiables sur le diagnostic et la prise en charge de la maladie, le professionnel de santé urgentiste peut être en difficulté pour adopter une démarche thérapeutique adaptée (ex : ostéogénèse imparfaite, maladie de Marfan...).

Objectifs

- ◆ Adapter la formation initiale et continue des professionnels de santé et sociaux ;
- ◆ Reconnaître de nouveaux métiers susceptibles d'améliorer la prise en charge des malades et de leur famille ;
- ◆ Améliorer la circulation des informations médicales.

Mesures

◆ Pour adapter la formation médicale initiale :

- introduire le thème des maladies rares dans le programme de l'examen classant national de fin d'études des 2^{ème} et 3^{ème} cycles des études de médecine ;
- introduire le thème des maladies rares dans les programmes de formation de spécialistes, en lien avec les collèges de spécialités concernés ;
- mettre en place des séminaires de sensibilisation sur les maladies rares au cours du 3^{ème} cycle des études médicales ;
- créer un module de formation spécifique « maladies rares » dans le cadre de l'université médicale virtuelle ;
- élaborer des outils pédagogiques spécifiques et les mettre en ligne sur Orphanet.

- ◆ **Pour organiser la formation médicale continue, devenue obligatoire depuis la loi du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique, dans ce domaine :**
 - élaborer des modules de formation continue en lien avec le Collège national de la formation médicale continue des médecins libéraux et le Collège des enseignants de médecine générale, le Collège de la formation médicale continue des médecins salariés, les sociétés savantes concernées et les Conseils Nationaux de la Formation Continue des médecins hospitaliers ;
 - mettre en ligne les programmes de formation sur Orphanet.

- ◆ **Pour sensibiliser les autres professionnels de santé et sociaux à la problématique des maladies rares :**
 - modifier le programme des formations initiale et continue des personnels paramédicaux : infirmiers, rééducateurs (ergothérapeutes, orthophonistes, psychomotriciens...), assistants sociaux, psychologues...

- ◆ **Pour organiser le programme de formation aux nouveaux métiers :**
 - mettre en place le programme de formation initiale des conseillers génétiques et y intégrer la problématique des maladies rares (annonce du diagnostic, prise en charge, accompagnement du malade et de sa famille et réflexion éthique) ;
 - mettre en place une formation universitaire complémentaire (diplôme inter-universitaire, master) de « coordinateur de soins », destinée aux professionnels de santé pour les patients atteints de maladies rares.

- ◆ **Pour améliorer la circulation des informations médicales** concernant le malade, dans le respect des principes du secret médical et professionnel, dossier médical personnel (DMP) est le vecteur le mieux adapté.

Coût

100 000 euros par an, soit 400 000 euros sur la durée du plan.

Calendrier

Aménagement des formations : 2005-2006

Outils pour la circulation de l'information médicale : 2005-2006

Direction pilote

DGS

Axe n° 5 : Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques

Contexte

La multiplicité des tests génétiques disponibles, du fait de l'essor de la biologie moléculaire et des progrès en génétique, permet d'envisager la possibilité de diagnostiquer de plus en plus de maladies rares.

La disponibilité de ces tests permet également d'envisager leur utilisation pour un dépistage systématique en population.

Les dépistages organisés en population générale (dépistage prénatal, néonatal ou à l'âge adulte) ou ciblés relèvent d'un choix de santé publique et de société dont les enjeux sont multiples :

- techniques : il faut disposer d'un test réalisable, performant, prédictif et acceptable pour les personnes qui s'y soumettent ;
- éthiques : la pratique du test et ses conséquences doivent être bénéfiques pour la personne qui s'y soumet, et les implications familiales ou sociétales doivent être éthiquement acceptables ;
- organisationnels : les personnes dépistées parmi la population cible doivent pouvoir être prises en charge. Le choix d'une politique de dépistage pose le problème des priorités de santé que la société veut se donner ;
- sociétaux : le choix d'un dépistage en population est aussi un choix de société, cette dernière pouvant faire le choix de privilégier un dépistage, au-delà de considérations purement de santé publique, dans une démarche solidaire face à un groupe de malades auquel elle souhaite apporter son soutien.

Seule une évaluation de tout dépistage avant et après sa mise en place, prenant en compte la globalité de ces enjeux, permet de proposer une politique cohérente de dépistage des maladies rares.

Les dépistages individuels relèvent d'une décision personnelle dans le cadre d'une relation de soins dont les indications doivent être validées. De plus, des autotests disponibles sur Internet, s'effectuant sans prescription médicale, n'ont actuellement aucune validation scientifique, aucun encadrement juridique et posent de nombreux problèmes éthiques.

Objectifs

- ◆ Mettre en place une politique cohérente en matière de dépistage des maladies rares, fondée sur une définition des priorités, reposant sur une évaluation rigoureuse des dépistages envisagés, et sur une rationalisation des décisions prenant en compte les choix de société ;
- ◆ améliorer l'accessibilité aux tests diagnostiques ;
- ◆ proposer une politique concertée en Europe sur les dépistages des maladies rares.

Mesures

I. Pour encadrer le dépistage des maladies rares :

◆ **Améliorer l'organisation des programmes de dépistages en population générale en mettant en place :**

- une procédure générale réglementaire, définissant les étapes de l'évaluation de la mise en œuvre et du suivi des programmes de dépistage ;
- une évaluation systématique a priori et a posteriori des programmes de dépistage en lien avec les instances concernées (Ministère de la santé et de la protection sociale, Haute Autorité en Santé, Haut Comité de Santé publique, agences sanitaires...). Un guide sur la méthodologie d'évaluation « a priori » d'un programme de dépistage¹ vient d'être élaboré par l'Agence d'accréditation et d'évaluation en santé (ANAES) ;
- un Comité consultatif indépendant, adossé à la Haute Autorité en Santé et au Haut Conseil de Santé publique, chargé de rendre un avis au ministre de la Santé et de la Protection sociale en matière de politique de dépistage ;
- une formation et une promotion des équipes susceptibles d'apporter leurs compétences pour la réalisation de l'évaluation des programmes par appel à projets ;
- un cadre juridique et institutionnel aux programmes et aux actes de dépistage avec :
 - ✓ clarification du statut juridique de l'acte de prescription que constitue le dépistage en population ;
 - ✓ inscription des actes de dépistage à la nomenclature des actes.

◆ **Améliorer l'organisation des dépistages individuels :**

- en validant les indications des tests de dépistage individuels, destinés à identifier un risque de santé pour une personne et sa famille, en lien avec l'Agence française française de sécurité sanitaire et des produits de santé (AFSSAPS), la Haute Autorité de Santé, le Conseil National Consultatif d'Éthique, l'Agence de Biomédecine et les professionnels de santé concernés ;
- en apportant une validation scientifique aux autotests, en lien avec la Haute Autorité de Santé, les professionnels de santé concernés et les associations de malades ;
- en clarifiant, sur le plan éthique juridique et réglementaire, le statut des autotests de dépistage.

II. Pour améliorer l'accès aux tests diagnostiques et au conseil génétique :

- ◆ **Améliorer la disponibilité des tests diagnostiques**, en lançant un appel d'offre en 2005, destiné aux laboratoires réalisant des actes de biologie complexes, notamment de biologie moléculaire, en lien avec le Comité national de génétique clinique et les sociétés savantes concernées.

¹ « Guide méthodologique : comment évaluer a priori un programme de dépistage, guides pratiques », <http://www.anaes.fr>

Un appel à projets a déjà été réalisé en 2003 pour permettre d'effectuer des tests génétiques, particulièrement complexes, pour diagnostiquer des maladies rares musculaires, neurologiques, neuro-sensorielles et des retards mentaux.

Trente-quatre laboratoires de génétique moléculaire bénéficient actuellement d'un soutien financier annuel de 4,5 millions d'euros.

- ◆ **Améliorer l'accessibilité des actes d'assistance médicale à la procréation**, dans le cadre du diagnostic pré-implantatoire, en les exonérant du ticket modérateur ;
- ◆ **Sensibiliser les professionnels de santé et le public aux tests de dépistage** et à leurs modalités de mise en place (INPES) :
 - en réalisant des actions d'information et de communication sur les dépistages ;
 - en organisant des actions de formation des professionnels de santé sur les dépistages et les problèmes éthiques et de santé publique qu'ils soulèvent.

III. Pour organiser une politique concertée en Europe sur les dépistages des maladies rares

- ◆ Saisir la direction générale de la santé européenne (DG SANCO) et notamment la « Rare Disease Task Force », afin d'**élaborer des recommandations européennes**.

Coût

Appel d'offres pour les laboratoires de référence : 5 millions d'euros par an à partir de 2005, soit 20 millions d'euros sur la durée du plan.

Calendrier

2005-2006

Directions pilotes

Encadrement du dépistage : DGS, en lien avec l'INPES

Amélioration de l'accès au diagnostic : DHOS et DSS

Axe n° 6 : Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge

Contexte

Le nombre et la diversité des maladies rares nécessitent une approche spécifique en matière de prise en charge. En effet, les malades et leur entourage rencontrent des difficultés pour l'établissement du diagnostic et pour une prise en charge de leur maladie, adaptée et coordonnée.

L'accès aux soins est souvent difficile en raison de :

- la méconnaissance, par les patients et les médecins traitants, de la pathologie et de l'existence des centres spécialisés pour ces maladies ;
- la multiplicité des intervenants nécessaires à la prise en charge de la maladie ;
- l'insuffisance de l'interface ville-hôpital permettant une prise en charge coordonnée et globale de la personne malade par les réseaux de santé et de réseaux médico-sociaux ;
- l'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité.

Le parcours des malades relève ainsi davantage de logiques individuelles que d'une véritable filière de soins organisée.

Il en résulte une inadéquation dans la prise en charge de ces patients, ainsi qu'une « errance diagnostique » particulièrement douloureuse pour les familles, parfois à l'origine d'un retard au diagnostic.

Objectifs

- ◆ Mettre en place des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares ;
- ◆ 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 ;
- ◆ 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 ;
- ◆ assurer la disponibilité et la prise en charge des médicaments orphelins et prévenir les arrêts de commercialisation de certains produits de santé.

Mesures

1. Pour mettre en place des centres de référence Maladies rares :

- ◆ Créer un **comité national consultatif de labellisation (CNCL)** constitué de représentants des professionnels de santé experts dans le domaine des maladies rares, d'institutionnels et des associations de malades. Ce comité a pour missions de rendre un avis au ministre de la Santé et de la Protection sociale pour labelliser des centres de référence ;

- ◆ Labelliser nationalement une centaine de centres de référence pour les maladies rares. **Ces centres, composés d'équipes pluridisciplinaires, ont pour missions de :**
 - faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social ;
 - définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la Haute Autorité de Santé et l'Union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) ;
 - coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique, en lien avec l'Institut national de veille sanitaire (InVS) ;
 - participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'Institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES) ;
 - animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ;
 - être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades ;
- ◆ **Diffuser largement la liste des centres de référence** auprès des professionnels de santé et des malades et de leur famille, afin de faciliter l'orientation des patients vers les centres labellisés. La cartographie de ces centres sera mise en ligne sur le site du ministère de la Santé et de la Protection sociale et sur Orphanet. Elle sera également communiquée aux associations de malades et aux professionnels de santé ;
- ◆ **Assurer un financement pérenne à ces centres** d'une part, par la tarification à l'activité (T2A) et d'autre part, par une dotation forfaitaire dans le cadre des missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation (MIGAC) pour la part des ressources consacrées aux missions de coordination des soins, de recherche, d'enseignement, de surveillance épidémiologique et d'expertise.

II. Pour structurer l'organisation des soins :

- ◆ **Constituer des réseaux sanitaires et médico-sociaux** à partir des centres de référence :
 - en faisant reconnaître par les régions (ARH² et URCAM³), la priorité « maladies rares » pour le financement des réseaux de soins en aval des centres de référence ;
 - en soutenant le développement de ces réseaux interrégionaux et nationaux par la Dotation Nationale de Développement des Réseaux (DNDR), à la condition qu'il existe un partenariat avec un centre de référence.
- ◆ **Développer des outils de coordination au sein de la filière de soins :**
 - en incitant les établissements, qui disposent de centres de référence, à conclure des conventions inter-hospitalières avec les structures qui participent à la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Ces conventions s'appuieront sur des projets médicaux communs ;
 - en expérimentant le dossier médical personnel (DMP), dès 2005, dans un ou deux centres de référence ;

² ARH : Agence Régionale d'Hospitalisation

³ URCAM : Union Régionale des Caisses d'Assurance Maladie.

- en prenant en charge les frais de transport des praticiens hospitaliers appelés à se déplacer dans un autre établissement dans le cadre des missions de conseil et d'expertise.

III. Pour mettre en cohérence les dispositifs d'organisation des soins, de prise en charge par l'assurance maladie et d'aide médico-sociale :

- ◆ **Identifier les centres de référence comme experts** correspondants des services du contrôle médical des caisses d'assurance maladie ;
- ◆ **Donner à ces centres une mission d'information** des malades et des familles sur les différents dispositifs d'aide et d'accompagnement social.

Calendrier

D'ici 2008, plus de 100 centres de référence « Maladies rares » seront labellisés.

Coût

40 millions d'euros sur la durée du plan :

- 10 millions d'euros attribués en 2004
- 10 millions d'euros en 2005
- 10 millions d'euros en 2006
- 10 millions d'euros en 2007

Directions pilotes

Labellisation des centres : DHOS et DGS

Pour les « médicaments orphelins » : DHOS, DGS et Mission des médicaments orphelins

Prise en charge médico-sociale et sociale (DGAS)

**Appel à projets pour la labellisation de centres de référence maladies rares
(circulaire DHOS/DGS du 27 mai 2004)**

Dans le prolongement des travaux déjà réalisés pour la prise en charge de la mucoviscidose et de la sclérose latérale amyotrophique, une démarche de **labellisation** de centres de référence pour la prise en charge de patients atteints de maladies rares a été lancée. La circulaire du 27 mai 2004 prévoit la labellisation de centres de référence par pathologie ou groupe de pathologies rares.

Un centre de référence d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares regroupe un ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières, organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées. Ses missions sont précisées dans la circulaire.

Un **Comité National de Labellisation des centres de Référence (CNCL)**, associant des professionnels de santé experts dans la prise en charge des maladies rares, des représentants des associations de malades et des institutions, nommé par le ministre de la Santé et de la Protection sociale, est chargé d'émettre un avis motivé au ministre pour désigner des centres labellisés. Il pourra être saisi sur toute question relative à l'organisation des soins en matière de maladies rares.

Les centres labellisés seront soumis à une procédure d'évaluation dont les modalités seront mises au point en lien avec l'Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé.

Axe n° 7 : Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins

Contexte

Le critère de « désignation » du médicament orphelin est constitué par la prévalence de la maladie qu'il est sensé soigner : 5/10 000. Il est accordé par le Comité des médicaments orphelins de l'Agence européenne du médicament.

Une mission ministérielle des médicaments orphelins a été créée en mars 1995, avec deux objectifs :

- ◆ promouvoir une politique européenne en faveur des médicaments orphelins ;
- ◆ accompagner ce projet par des actions nationales adaptées.

Cette mission a atteint son objectif majeur, puisqu'elle a permis de faire adopter le règlement européen relatif aux médicaments orphelins le 16 décembre 1999.

Ce nouveau règlement, opérationnel au sein de l'Agence européenne du médicament depuis avril 2000, a permis la désignation⁴ de **240 médicaments** et l'attribution d'une autorisation de mise sur le marché européenne (AMM) à **16 spécialités**, tandis qu'une vingtaine de dossiers d'AMM sont en cours d'examen.

Ce règlement et l'action conduite par la Mission ont favorisé la **création de nouveaux laboratoires pharmaceutiques**, et dynamisé les laboratoires existants. En France, plus d'une trentaine d'entreprises se sont engagées dans le développement de médicaments orphelins.

Parallèlement, l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris a créé en son sein l'Etablissement Pharmaceutique des Hôpitaux de Paris pour mettre sur le marché des médicaments orphelins.

Objectifs

Poursuivre par des mesures adaptées la dynamique de développement de nouveaux médicaments orphelins.

Mesures

- ◆ La Commission européenne présentera, début 2006, un bilan du règlement sur les médicaments orphelins. De ce bilan, pourrait éventuellement naître une procédure de réexamen par les instances européennes des dispositions adoptées en 1999.

⁴ Désignation : procédure par laquelle un Comité de l'Agence européenne (Comité des médicaments orphelins) reconnaît que le projet de développement présenté répond à une maladie rare (prévalence inférieure à 5 pour 10 000) et que cette maladie est grave et invalidante et qu'aucun traitement n'est actuellement disponible.

Le **Gouvernement français, profondément attaché à la préservation du dispositif existant**, suivra avec une grande vigilance l'ensemble de ce processus, afin d'éviter tout risque de remise en cause du régime particulier établi en faveur des médicaments orphelins ;

- ◆ **L'exonération actuelle**, pour les promoteurs de médicaments orphelins, des **taxes et contributions** dues par l'industrie pharmaceutique au profit de l'assurance maladie et de l'AFSSAPS sera maintenue ;
- ◆ Le Comité économique des produits de santé (CEPS) a prévu, dans l'**accord sectoriel entre l'Industrie pharmaceutique et l'Etat**, un volet relatif aux médicaments orphelins. Cette disposition sera maintenue dans le cadre des futures politiques contractuelles Industrie-Etat ;
- ◆ Le développement des médicaments orphelins est étroitement associé aux recherches soutenues par le **programme hospitalier de recherche clinique**. Comme le prévoient les mesures décrites dans l'axe « Recherche », les maladies rares resteront une thématique prioritaire et spécifique de ce programme de recherche ;
- ◆ Les médicaments orphelins seront **inscrits sur la liste des molécules innovantes et coûteuses** dans le cadre de la réforme de la tarification à l'activité (mesure décrite dans l'axe « améliorer l'accès aux soins ». Ce dispositif doit permettre de diffuser sans retard les « médicaments orphelins » dès l'obtention de leur AMM. Il nécessite une mise à jour des listes de produits concernés, afin d'éviter tout retard dans l'accès aux thérapeutiques innovantes ;
- ◆ Le Conseil de l'Hospitalisation pourra conseiller le ministre chargé de la santé sur les **molécules de réserve hospitalière sans AMM**, qui pourront être **financés sur l'enveloppe hospitalière (ONDAM hôpital)** ;
- ◆ **L'arrêt de commercialisation intempestif de certains produits de santé prescrits et utiles pour les maladies rares sera prévenu**. Cette mesure sera mise en œuvre dès 2005, par la Mission des médicaments orphelins, en lien avec le Comité économique des produits de santé (CEPS) et l'Agence française de sécurité sanitaire et des produits de santé (AFSSAPS) ;
- ◆ **Le dispositif d'autorisation temporaire d'utilisation (ATU), particulièrement avantageux en France, sera maintenu**. Ce dispositif permet que des médicaments n'ayant pas d'AMM, présumés efficaces et d'un niveau de sécurité acceptable, soient accessibles aux patients atteints de maladie rare.

Coût

Pas de surcoût identifié.

Calendrier

Début 2006 : Bilan par la Commission de l'application du règlement de 1999 sur les médicaments orphelins

Début 2005 : mise en œuvre des mesures de prévention d'arrêts intempestifs de commercialisation des médicaments utiles pour le traitement des maladies rares.

Direction pilote

Mission des médicaments orphelins, l'AFSSAPS, la DGS et la DHOS

Axe n° 8 : Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares

Contexte

Les maladies rares peuvent entraîner des handicaps de tout type, parfois très sévères. En outre, la rareté de la maladie induit des difficultés de diagnostic, des incertitudes sur le pronostic et une méconnaissance des divers aspects de la maladie par les acteurs sociaux et médico-sociaux, qui peuvent provoquer un retard dans le recours aux dispositifs d'aide.

Un certain nombre de difficultés ont ainsi été identifiées :

- mauvaise connaissance des maladies rares, par les intervenants (médecins, paramédicaux, travailleurs sociaux...) ;
- mauvaise connaissance des dispositifs pouvant être mobilisés, notamment dans le champ du handicap, par les usagers et les professionnels ;
- absence de rencontre systématique avec la personne (ou sa famille s'il s'agit d'un enfant), lors de la première demande faite auprès des commissions départementales d'évaluation. Cette rencontre apparaît nécessaire aux familles, qui souhaitent pouvoir exposer les particularités liées à la maladie. A l'inverse, les procédures de renouvellement apparaissent lourdes et trop fréquentes ;
- manque de réactivité des dispositifs d'aide dans les situations d'urgence ou d'aggravation brutale de la maladie ;
- inadaptation des réponses ou des prestations de compensation existantes au regard des besoins en aide humaine et technique ;
- accompagnement psychologique insuffisant de la personne malade et de la famille lors de l'annonce du diagnostic et tout au long du suivi de l'affection ;
- méconnaissance du rôle de médiateur que peut jouer le médecin scolaire entre la famille et l'école ;
- éloignement des lieux de prise en charge du domicile, source de frais d'hébergement restant à la charge des familles.

Objectifs

- ◆ Apporter des réponses adaptées aux besoins d'accompagnement spécifiques des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles :
 - en améliorant l'accès des patients, associations et professionnels aux informations sur les dispositifs d'aide ;
 - en structurant les liens entre les maisons départementales des personnes handicapées et les réseaux de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, en particulier autour des centres de référence ;
 - en soutenant les associations de malades dans leur mission d'information.

Les améliorations en matière d'accompagnement et de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares aux conséquences invalidantes sont l'objet du projet de loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées qui prévoit la mise en place des maisons départementales des personnes handicapées, ainsi que le développement de l'offre médico-sociale d'accompagnement des personnes handicapées, notamment celles atteintes de maladie rare. Le Gouvernement sera particulièrement vigilant à ce que sa mise en œuvre prenne en compte les difficultés spécifiques des personnes atteintes de maladies rares et propose, dans cette perspective, les mesures du présent plan.

Mesures

- ◆ **Développer l'information en direction des personnes, des usagers et des professionnels :**
 - en faisant connaître aux malades, aux familles et aux associations les sources d'information sur les dispositifs d'aide : sites du ministère, lignes d'information téléphoniques spécialisées ;
 - en poursuivant et en renforçant le soutien aux associations de malades dans leur mission d'information ;
 - en donnant aux centres de référence une mission d'information des malades et des familles sur les différents dispositifs d'aide et d'accompagnement ;
 - en sensibilisant et en formant les médecins de PMI et de centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), les médecins scolaires et les médecins du travail à la problématique des maladies rares.

- ◆ **Structurer les liens entre les maisons départementales des personnes handicapées, les centres de référence et les réseaux de prise en charge des personnes atteintes de maladie rare :**
 - en instituant des relations fortes entre les centres de référence et les maisons départementales des personnes handicapées afin d'offrir aux équipes techniques pluridisciplinaires de ces dernières l'information nécessaire dans leur travail d'évaluation des besoins ;
 - en suscitant la constitution de réseaux sanitaires et médico-sociaux à partir des centres de référence ;
 - en organisant un dispositif permettant la prise en charge des frais d'hébergement et de transport des malades et des proches lors de consultations au centre de référence, lorsque celui-ci est éloigné du domicile du malade.

- ◆ **Intégrer la spécificité des maladies rares et les besoins personnels des malades dans l'élaboration de projets d'aide et d'accompagnement :**
 - en organisant, à partir des structures hospitalières qui effectuent et annoncent le diagnostic, une prise en charge psychologique des malades et de leur famille ;
 - en améliorant l'information des médecins et des autres membres des équipes techniques des futures maisons des personnes handicapées, en facilitant leur accès aux sources d'informations (Orphanet) et en prenant en compte les maladies rares au cours de leur formation, notamment pour l'utilisation des outils d'évaluation

(ex. : introduction parmi les cas type utilisés lors de la formation au guide barème, de cas de personne atteinte de handicap lié à une maladie rare) ;

- en prenant en compte l'expertise médicale du centre de référence sur l'évaluation des conséquences liées à la maladie rare, pour élaborer des plans personnalisés de compensation, tels que définis dans le projet de loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées : une disposition en ce sens devra être intégrée au projet de loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées ;
- en identifiant, auprès des maisons des personnes handicapées, des référents maladies rares.

L'ensemble de ces mesures doit contribuer à faire évoluer la prise en charge sociale et l'accompagnement de ces malades, véritable « parcours du combattant », vers un « projet de vie » choisi.

Coût

Pas de surcoût identifié.

Calendrier

2005-2007

Direction pilote

Direction Générale de l'Action Sociale (DGAS)

Axe n° 9 : Promouvoir la recherche sur les maladies rares

Contexte

La recherche permet, par une meilleure compréhension des mécanismes physiopathologiques impliqués dans les maladies rares, par l'amélioration des méthodes de diagnostic donnant lieu à une détection plus précoce de ces maladies, par la mise au point de traitements plus efficaces, d'espérer une amélioration de la prise en charge des malades. Elle constitue donc une priorité.

Toutefois, le très grand nombre, la faible prévalence et l'hétérogénéité des maladies rares rendent difficile le développement de la recherche, qui implique une approche pluridisciplinaire associant les équipes de recherche clinique, génétique, physiopathologique, thérapeutique et en sciences humaines et sociales, ainsi que l'utilisation optimale des outils ou plates-formes technologiques existantes.

Même si depuis quelques années de nombreuses initiatives ont vu le jour dans le domaine de la recherche sur les maladies rares (émergence de réseaux pluridisciplinaires de recherche, création d'un groupement d'intérêt scientifique (GIS) « Institut des maladies rares »...), en particulier grâce à l'action des associations de malades et notamment de l'Association française contre les myopathies (AFM), il apparaît nécessaire de renforcer l'action entreprise.

Objectifs

L'objectif poursuivi est d'améliorer la recherche sur les maladies rares en mettant en œuvre des mesures destinées à :

- promouvoir une politique de recherche volontariste, notamment dans le domaine des essais cliniques ;
- assurer la nécessaire coordination des travaux des chercheurs, au sein d'un programme spécifique de recherche, dont la création sera proposée en accord avec le ministère chargé de la recherche ;
- permettre à ce programme de développer des actions incitatives, en partenariat avec les institutions, l'industrie et les associations.

Mesures

- ◆ **Renforcer la priorité « maladies rares » dans le Programme hospitalier de recherche clinique (PHRC) :**

Le PHRC, piloté par le ministère de la santé et de la protection sociale (DHOS), permet chaque année, dans le cadre d'un appel à projets, de développer la recherche au sein des établissements de santé concernant des thématiques prioritaires.

Les maladies rares font partie des thématiques retenues dans le cadre du PHRC depuis 2001. Cependant, seuls les projets de recherche consistant en des essais cliniques étaient jusqu'à maintenant susceptibles d'obtenir un financement.

A partir de 2005, les maladies rares apparaîtront comme une des thématiques prioritaires et spécifiques du PHRC, permettant le financement, au-delà des seuls essais cliniques, d'autres axes de recherche, comme les études d'impact des stratégies diagnostiques et thérapeutiques ou de pratiques de prise en charge des patients sur l'état de santé ou la qualité de vie. Les projets de recherche sur les maladies rares promus par les établissements hospitaliers devraient ainsi augmenter sensiblement.

- ◆ **Assurer la coordination des travaux de recherche sur les maladies rares au sein d'un programme pluriannuel de recherche, financé par l'Agence nationale pour la recherche, en lien avec l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) et en partenariat avec les acteurs institutionnels, associatifs et industriels.**

Ce programme, qui a vocation à se substituer au groupement d'intérêt scientifique (GIS) « maladies rares », permettra de conférer une cohérence accrue et une meilleure visibilité à la politique nationale de recherche sur les maladies rares, tant en France qu'au plan international. Lié à l'INSERM, il bénéficiera de modalités de gestion souples. Ses modes d'organisation seront définis avec les différents partenaires dans le cadre de la politique incitative de l'Agence nationale pour la recherche.

Ce programme pluriannuel mettra en œuvre des appels d'offres concernant les différents aspects de la recherche sur les maladies rares.

- ◆ **Permettre à ce programme d'engager des actions pluriannuelles sur appels d'offres concernant six domaines de recherche :**

- *Epidémiologie* (réseaux pluridisciplinaires en lien avec les centres de référence)
Il s'agit de favoriser un domaine très insuffisamment développé autour de la recherche en épidémiologie descriptive et analytique, dans le domaine de l'histoire naturelle de la maladie et de la nosologie clinique.
- *Caractérisation génétique et moléculaire des maladies rares*
L'effort de recherche en ce domaine, indispensable afin de permettre la mise au point de tests diagnostiques ou pour être en mesure d'aborder l'étude de la physiopathologie des maladies rares, sera poursuivi.
- *Physiopathologie*
La recherche en physiopathologie sera renforcée car il est essentiel de comprendre les mécanismes impliqués dans le développement de la maladie et les phénotypes observés chez les malades.
- *Mise au point de tests diagnostiques*
L'amélioration des performances diagnostiques dans le domaine des maladies rares constitue un enjeu important et nécessite la mise au point de nouvelles méthodes.

- *Recherche thérapeutique*
La découverte de nouvelles thérapeutiques, notamment la thérapie génique et cellulaire, constitue l'objectif le plus attendu de la recherche sur les maladies rares. La diversité des situations pathologiques, associée à la méconnaissance de la physiopathologie d'un grand nombre de maladies rares et au relatif désintérêt de l'industrie pharmaceutique, rend compte de la complexité de cette recherche qui implique une très grande variété d'approches.
- *Evaluation des performances des systèmes de soins et des modes de prise en charge et des conséquences psychosociales des maladies rares*
Les équipes de chercheurs en sciences humaines et sociales souhaitant s'impliquer dans ce domaine seront soutenues.

Coût

Ministère de la Santé et de la Protection Sociale

- PHRC : 22, 5 millions d'euros sur la durée du plan
- Soutien du programme pluriannuel de recherche : 150 000 euros par an, soit 600 000 euros sur la durée du plan.

Ministère de la recherche

- 5 millions par an, soit 20 millions d'euros sur la durée du plan.

Calendrier

2004-2008

Pilotes

- Ministère de la Santé et de la Protection Sociale : DHOS et DGS
- Ministère de la Recherche et Agence nationale de la recherche, en lien avec l'INSERM et les associations de malades, en particulier l'Association française contre les myopathies.

Axe n° 10 : Développer des partenariats nationaux et européens

Contexte

La mise en œuvre des différentes mesures du plan Maladies rares mobilisent de nombreux partenaires. Elle ne peut se concevoir sans une intégration à la politique européenne que la France a largement contribué à initier. La dimension européenne des réponses à apporter aux malades est particulièrement manifeste dans le domaine de l'épidémiologie, du développement des tests diagnostiques, de la labellisation des centres de référence cliniques et biologiques, de l'information et de la recherche.

La France a pris de nombreuses initiatives à dimension européenne ces dernières années. Elle se doit de continuer à soutenir toute mesure communautaire susceptible de concourir à une amélioration de l'état de santé des personnes atteintes de maladie rare.

Objectifs

- ◆ Favoriser la coordination nationale de l'ensemble des partenaires et notamment les associations de malades ;
- ◆ Développer une coordination européenne pour les maladies rares.

Mesures

- ◆ **Pérenniser et développer les missions de la Plate-forme Maladies Rares**, notamment en hébergeant dans un lieu unique l'ensemble des partenaires. Cette plate-forme, créée en octobre 2001 à l'initiative de l'Association française contre les myopathies (AFM) qui en est le financeur majoritaire, est cofinancée par la DGS, la CNAMTS et l'INSERM. Elle regroupe différents acteurs :
 - l'Alliance Maladies Rares, collectif français de 135 associations de malades ;
 - Eurordis, collectif européen regroupant plus de 200 associations de maladies rares, dont 10 alliances nationales, issues de 16 pays ;
 - Maladies Rares Info Service, service d'écoute, d'information et d'orientation ;
 - Orphanet, serveur d'information en ligne sur les maladies rares et les médicaments orphelins ;
 - l'Institut des Maladies Rares, groupement d'intérêt scientifique, structure de coordination et d'impulsion de la recherche sur les maladies rares.
- ◆ **Contribuer à coordonner les différents partenaires associatifs au niveau national.**

◆ **Développer une coordination au niveau européen dans les domaines suivants :**

- disponibilité des tests biologiques pour des maladies très rares et promotion d'un contrôle de qualité de ces tests ;
- labellisation des centres de référence cliniques et biologiques ;
- financement de la recherche sur les maladies rares ;
- développement d'indicateurs de santé publique permettant de suivre les évolutions de l'état de santé des personnes atteintes de maladies rares ;
- mutualisation des expériences professionnelles et associatives pour la prise en charge des malades.

Calendrier

Plate-forme maladies Rares : 2005-2006

Coordination des programmes de recherche européen : 2005-2008

Coût

40 000 euros par an, soit 160 000 sur la durée du plan pour soutenir le fonctionnement de la Plate-forme.

Directions pilotes

DGS et DHOS

L'Association Française contre les Myopathies est actuellement le financeur majoritaire de la Plate-forme Maladies rares. Un financement de 40 000 euros par an à partir de 2005 est prévu.

Suivi du plan

Un **comité de suivi des maladies rares** est créé pour suivre l'application des mesures du plan national, sous l'égide de ministère de la Santé et de la Protection sociale, en lien avec les différents partenaires, notamment les associations de malades.

Une évaluation de la bonne destination des crédits alloués dans ce plan aux établissements sera régulièrement effectuée par la DHOS, en lien avec les ARH.

Ce comité sera également chargé d'évaluer l'impact des différentes mesures et de faire des propositions.