

Le 3^e Plan national maladies rares pour les pneumologues

French Reference Network for Rare Diseases



**Pr Annick
Clement**



*Chef du service
de pneumologie pédiatrique
Coordinateur de la filière
des maladies respiratoires rares RespiFIL
Coordinateur du Centre de référence
des maladies respiratoires rares RespiRare
Coordinateur du Centre de ressources
et de compétences pour la mucoviscidose
Hôpital Armand-Trousseau, AP-HP,
hôpitaux universitaires Est parisien
Sorbonne Université,
Inserm UMR_S933, Paris*

Les maladies rares constituent un problème important de santé publique. Selon le seuil retenu par les principales organisations de santé nationales et internationales, une maladie est dite rare si elle touche moins de 1 personne sur 2 000. Le nombre de patients atteints d'une maladie rare est important et concernerait environ 8 % de la population mondiale, soit plus de 3 millions de patients en France. Le problème majeur pour la majorité des maladies rares est leur connaissance très limitée par les professionnels de santé. Cette situation est à l'origine d'une errance diagnostique, avec en conséquence un retard très préjudiciable à la prise en charge des patients et de leurs familles. De plus, bien des maladies rares sont dites orphelines, sans thérapeutiques disponibles.

De nombreuses initiatives ont été prises en France, au cours des 20 dernières années, pour investir le champ des maladies rares, en lien avec les associations de patients. On peut citer la création d'Orphanet (1997), de l'Institut des maladies rares (2002), et le financement de nombreux programmes de recherche clinique. C'est dans ce contexte que le premier Plan national maladies rares (PNMR1) [2005-2008], a été inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique de 2004, avec le lancement de l'appel à projets pour la labellisation de centres de référence maladies rares (CRMR). Le but prioritaire fixé était d'assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge, de tous les patients. Ainsi, 131 CRMR ont été labellisés et le dispositif a été complété par l'identification de 501 centres de compétences (CC) rattachés aux CRMR et offrant un appui pour une prise en charge de proximité.

Les évaluations du PNMR1 ont montré l'intérêt du dispositif mis en place, mais ont également souligné la nécessité de développer des mutualisations et des interactions entre les CRMR, ainsi qu'avec l'ensemble des acteurs dans les domaines du soin, de la recherche et de la formation. Cette analyse, en lien avec la directive 2011/24/UE du Parlement européen et du Conseil du 9 mars 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers (qui prévoit en outre que la Commission aide les États membres à créer des réseaux européens de référence entre prestataires de soins de santé et centres d'expertise dans les États membres, en particulier dans le domaine des maladies rares), a conduit à la création de réseaux maladies rares.

Le PNMR2 (2011-2014) a ainsi inscrit, parmi ses actions prioritaires, la constitution de filières de santé maladies rares (FSMR) dans le but d'améliorer la structuration et la visibilité des actions des CRMR.

Un appel à projets a été lancé et a permis la labellisation de 23 FSMR en 2014, dont la filière RespiFIL pour les maladies respiratoires rares.

La mise en place des FSMR a permis de créer une importante dynamique d'interactions entre tous les acteurs : les équipes de soins des CRMR et des CC, les associations de patients, les laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi, les équipes de recherche fondamentale et clinique, les professionnels du secteur médicosocial, les sociétés savantes et institutions associées. Récemment, les FSMR ont accompagné la deuxième vague de labellisation des CRMR et CC, associant le ministère des Solidarités et de la Santé et le ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. Les résultats publiés fin 2017 ont permis la création de 109 CRMR multisites coordonnateurs, formés de 387 CRMR constitutifs et de plus de 1 800 CC, en lien avec plus de 220 associations de patients.

Les bénéfices des PNMR1 et PNMR2 ont été importants et ont contribué à améliorer fortement la prise en charge des patients et son organisation en facilitant l'accès aux structures médicales et à leur expertise. Les activités de formation et de recherche autour des maladies rares ont également été fortement développées. L'ensemble de ces actions a permis de renforcer le rôle de leader de la France dans l'organisation européenne qui se met en place avec les *European Reference Networks* (ERN) et, pour les maladies respiratoires rares, l'ERN LUNG.

La poursuite de la dynamique portée par les organisations de maladies rares existantes paraît essentielle pour tous les patients et les différents acteurs, et impérative pour relever les défis toujours plus importants portés par les maladies rares, avec, entre autres, ceux de l'errance diagnostique toujours critique et la nécessité d'une interaction plus forte entre le soin, la recherche et l'enseignement, sur le plan à la fois national et international. C'est dans ce contexte et avec cette ambition que le PNMR3 (2018-2022) a été lancé, avec un objectif clairement identifié : partager l'innovation, et apporter un diagnostic et un traitement pour chacun.

Le PNMR3 a été établi par le ministère des Solidarités et de la Santé et le ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, en concertation avec les associations de patients et sur la base des recommandations de l'évaluation du PNMR2 par le Haut Conseil de la santé publique et le Haut Conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur.

Le PNMR3 porte 5 ambitions :

- favoriser un diagnostic rapide pour chacun ;
- innover pour un traitement de qualité ;
- améliorer la qualité de vie et l'autonomie des malades ;
- informer et former ;
- moderniser les organisations et les financements.

Les actions identifiées sont articulées autour de 11 axes :

- réduire l'errance et l'impasse diagnostiques ;
- faire évoluer le dépistage néonatal et le diagnostic prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces ;
- partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements ;
- promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares ;
- impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares ;
- favoriser l'émergence de l'innovation et son transfert ;
- améliorer le parcours de soins ;
- permettre une société inclusive des patients et de leurs aidants ;
- former les professionnels à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares ;
- renforcer le rôle des filières sur les enjeux du soin et de la recherche ;
- préciser les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares.

Pour chacun de ces axes sont clairement précisés les objectifs, les actions avec le calendrier de déploiement, les indicateurs de suivi et de résultats, et le pilotage.

La conduite du PNMR3 s'appuie sur le socle organisationnel des FSMR. Sa gouvernance repose sur le comité stratégique (présidé par le ministère des Solidarités et de la Santé et le ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation), et sur le comité opérationnel (composé des différents acteurs institutionnels avec également des représentants des agences et opérateurs du PNMR, des FSMR, et des associations de patients).

RespiFIL, avec tous les patients porteurs de maladies rares respiratoires et ses structures nouvellement labellisées, est pleinement investie dans toutes les actions du PNMR3 dans les domaines du soin, de la recherche et de la formation, et dans une dynamique participative résolument portée aux niveaux national et international (en particulier avec l'ERN LUNG). RespiFIL s'appuie pour cela sur une équipe opérationnelle dédiée et sur l'implication de tous les centres d'expertise qui la composent.

A. Clement déclare ne pas avoir de liens d'intérêts.

AVIS AUX LECTEURS

Les revues Edimark sont publiées en toute indépendance et sous l'unique et entière responsabilité du directeur de la publication et du rédacteur en chef.

Le comité de rédaction est composé d'une dizaine de praticiens (chercheurs, hospitaliers, universitaires et libéraux), installés partout en France, qui représentent, dans leur diversité (lieu et mode d'exercice, domaine de prédilection, âge, etc.), la pluralité de la discipline. L'équipe se réunit 2 ou 3 fois par an pour débattre des sujets et des auteurs à publier.

La qualité des textes est garantie par la sollicitation systématique d'une relecture scientifique en double aveugle, l'implication d'un service de rédaction-révision in situ et la validation des épreuves par les auteurs et les rédacteurs en chef.

Notre publication répond aux critères d'exigence de la presse :

- accréditation par la CPPAP (Commission paritaire des publications et agences de presse) réservée aux revues sur abonnements,
- adhésion au SPEPS (Syndicat de la presse et de l'édition des professions de santé),
- indexation dans la base de données internationale ICMJE (International Committee of Medical Journal Editors),
- déclaration publique de liens d'intérêts demandée à nos auteurs,
- identification claire et transparente des espaces publicitaires et des publi-rédactionnels en marge des articles scientifiques.