



# MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION

*Liberté  
Égalité  
Fraternité*

Direction générale  
de l'offre de soins



## Perspectives du Plan National Maladies Rares

*Anne-Sophie Lapointe (PhD)  
Vincent Vauchel  
Laure Descamps  
Isabelle Oriez*

*Mission maladies rares – Assemblée générale G2M – 31/03/23*

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

### 5 ambitions

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



## Orienter (CRMR) + Coordonner (FSMR) + Partager (datas, BNDMR) : maison MR



Des efforts de structuration et de coordination encore nécessaires.

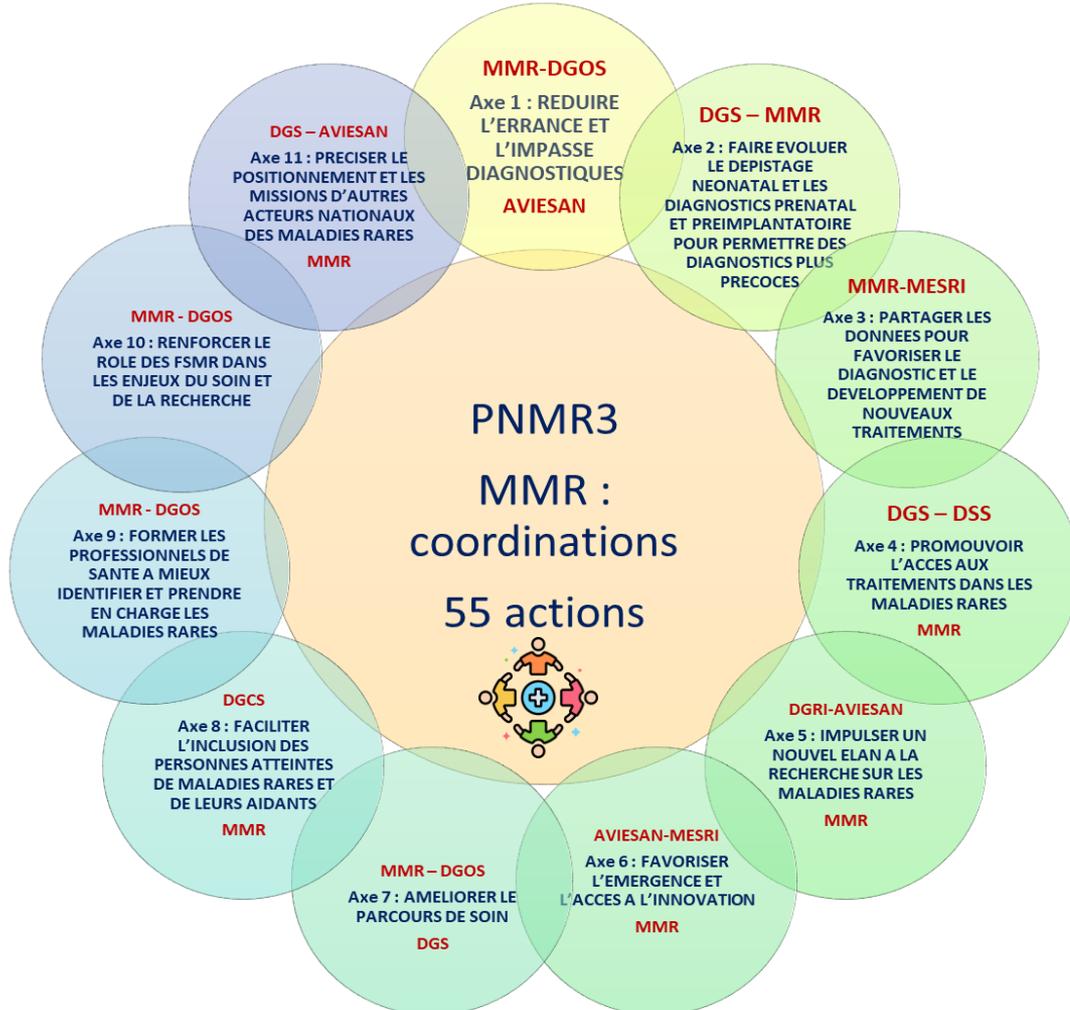
Des défis spécifiques en termes de recherche.

La constitution nécessaire de bases de données nationales, et leur interaction avec les bases de données européennes.

Une Europe des maladies rares avec les 24 ERN à construire.

**Place des parties prenantes et des associations dans le soin et dans la recherche pour une efficacité des parcours :**

- **Articulation entre l'organisation des soins, la production de connaissances et le retour vers le patient construisent un cercle vertueux :**  
AAP PNDS (+ de 300), AAP ETP (+ de 200), journées d'information,...
- Structuration en centres de référence et en filières organise **l'accès aux soins et à l'expertise pour tous** : gouvernance des FSMR avec les associations, plateformes d'expertise maladies rares sur les territoires, formation initiale et continue des professionnels avec tous les acteurs,...
- **Innovations thérapeutiques et de nouvelles stratégies de prise en charge dans la recherche et dans le soin, recherche participative** : en amont des registres, construction des endpoints pour les essais cliniques, retour des résultats de la recherche, la prise en compte du qualitatif en intégrant la parole des personnes malades



Retrouvez le rapport des filières de santé maladies rares en cliquant ci-dessous :



# Le « réseau » maladies rares en 2023



Plateforme d'expertise  
**Maladies Rares**

*Plans nationaux maladies rares (3 plans depuis 2004)  
+ Plateformes d'expertise maladies rares sur les territoires*

*Depuis 2017*

**24 ERN**



European  
Reference  
Networks

**23**

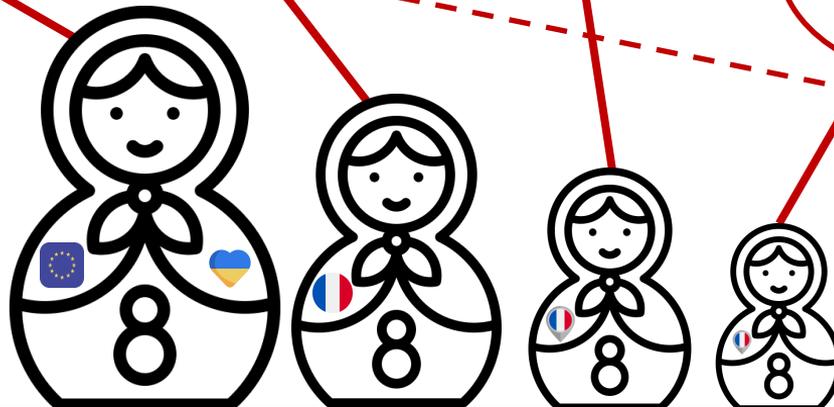
filières de santé  
maladies rares

**473**

centre de référence  
maladies rares

**1751**

centre de compétence  
maladies rares



**Alliance  
maladies rares**  
UNIS POUR VAINCRE

**Plus de 240  
associations de  
personnes malades**



**FOCUS**  

**10.6**

Encourager les établissements de santé à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares pour renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements siège de plusieurs centres labellisés

2020  
2021

# MALADIES RARES sur les TERRITOIRES



## PEMR en Ile-de-France

Plateforme d'Expertise Maladies Rares et Handicap AP-HP Centre Université de Paris

**ESMARA** (Plateforme d'Expertise Maladies Rares Grand Paris Est)

Plateforme d'Expertise Maladies Rares Paris Nord

Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP Paris Saclay - Université de Paris

Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP Paris Sorbonne - Université de Paris



**2,3M€**  


1 MIG dédiée dans le PNMR3 aux « plateformes d'expertise maladies rares » :

19 plateformes d'expertise maladies rares en métropole

4 plateformes de coordination en Outre-mer



# Financement par Missions d'Intérêt Général (MIG) dédiées aux maladies rares chaque année

- Le troisième plan national maladies rares 2018-2022 (PNMR 3) est financé à hauteur de 147,6M€/an sur la durée du plan. Depuis le Ségur de la santé, le plan est revalorisé à partir de 2021 à **159,8M€/an** : 

**130,4M€**

Soutien aux centres de référence  
(4 MIG)

- Une MIG « générale » (F04)** pour l'ensemble des CRMR (hors 3 filières)
- Trois MIG spécifiques** pour 3 filières dédiées (**F05, F06, F07**) : Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO), Mucoviscidose (Muco), Sclérose Latérale Amyotrophique et Maladies du Neurone Moteur (FiSLAN)
- 473 centres financés** : 388 CRMR (coordonnateurs / constitutifs) + 85 CRC

→ 1<sup>ère</sup> circulaire budgétaire 2022 pour G2M :

**4,5M€** 

**13,9M€**

Soutien aux filières de santé maladies rares (1MIG)

- 1 MIG dédiée (F17)** : les filières de santé maladies rares coordonnent des CRMR, des professionnels de santé, des laboratoires, des structures éducatives, sociales, médico-sociales, des associations, etc.
- Objectif du PNMR 3** : renforcer les filières dans les enjeux de soin et de recherche
- 23 filières de santé maladies rares** relabellisées en juin 2019

→ 1<sup>ère</sup> circulaire budgétaire 2022 pour G2M :

**650 172€** 

**18,2M€**

Soutien aux actions et AAP du PNMR 3  
(3 MIG)

- 1 MIG « plateformes d'expertise maladies rares » (F21)**: création de 19 plateformes d'expertise MR et 4 plateformes de coordination Outre-mer (**2,3M€**)
- 1 MIG Base de données maladies rares (F22)**: Banque Nationale de Données Maladies Rares, mise en place de la BaMaRa, module DPI, projet « registre patients en impasse de diagnostic », observatoire des traitements (**6,3M€**)
- 1 MIG « Appui à l'expertise (F23)** : financement des PNDS, programmes ETP, formation, ERN, outils de RCP (**6,6M€**)

→ principalement 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> circulaires budgétaires

# Prolongation d'un an du PNMR3 : Crédits non reconductibles prévus début 2023 (non encore validés)

**Prolongation d'un an du PNMR3 :  
demande de reconduction de  
crédits non reconductibles**



**MIG F23 – Appui à l'expertise : 8,9M€**

**PNDS : 2M€ par anticipation pour 2023** aux 23  
FSMR (même règle de répartition MIG F17 C1)  
**ETP : 2M€ par anticipation pour 2023** aux 23  
FSMR (règle de répartition MIG F17 C1)  
**RCP : 1M€ par anticipation pour 2023** aux 23  
FSMR (règle de répartition MIG F17 C1)  
**ERN : 420K€ par anticipation pour 2023** (60K€  
pour chaque ERN)

**Prévision en deuxième  
circulaire budgétaire  
(octobre 2023) :**

**MIG F21 – Plateformes : 4,2M€ ?  
Crédits dits non reconductibles**



**MIG F23 – Formation FSMR : 1,2M€ ?  
Crédits dits non reconductibles**

# Prolongation d'un an du PNMR3 :

## Crédits non reconductibles prévus début 2023

### (non encore validés)

FSMR	C1 : amorçage 2023 PNDS	C1 : amorçage 2023 ETP	C1 : anticipation 2023 RCP	C1 : anticipation 2023 ERN	TOTAL C1 FSMR par anticipation
Anddi	101 069 €	101 069 €	50 534 €		252 671 €
BRAIN TEAM	97 516 €	97 516 €	48 758 €		243 789 €
Cardiogen	91 120 €	91 120 €	45 560 €		227 801 €
Defiscience	96 094 €	96 094 €	48 047 €		240 236 €
FAIR	99 647 €	99 647 €	49 824 €		249 119 €
FAVA-Multi	85 436 €	85 436 €	42 718 €	60 000 €	273 589 €
FILFOIE	78 331 €	78 331 €	39 165 €		195 827 €
FILNEMUS	108 032 €	108 032 €	54 016 €		270 081 €
FIMARAD	86 146 €	86 146 €	43 073 €	60 000 €	275 366 €
FIMATHO	81 173 €	81 173 €	40 587 €		202 933 €
FIRENDO	78 331 €	78 331 €	39 165 €		195 827 €
G2M	92 400 €	92 400 €	46 200 €		231 001 €
MARIH	104 479 €	104 479 €	52 240 €	60 000 €	321 198 €
MCGRE	76 769 €	76 769 €	38 384 €		191 921 €
NEUROSPHINX	64 120 €	64 120 €	32 060 €		160 300 €
ORKID	83 305 €	83 305 €	41 652 €		208 262 €
OSCAR	79 041 €	79 041 €	39 521 €		197 604 €
RESPIFIL	81 173 €	81 173 €	40 587 €		202 933 €
SENSGENE	111 729 €	111 729 €	55 865 €	60 000 €	339 323 €
TETE COU	79 041 €	79 041 €	39 521 €		197 604 €
MHEMO	68 384 €	68 384 €	34 192 €		170 959 €
MUCO	79 041 €	79 041 €	39 521 €		197 604 €
FILSLAN	77 620 €	77 620 €	38 810 €		194 051 €
<b>Total</b>	<b>2 000 000 €</b>	<b>2 000 000 €</b>	<b>1 000 000 €</b>	<b>240 000 €</b>	<b>5 240 000 €</b>



<b>Janvier</b>	17 janvier 10h-13h : Copil FSMR – Via Teams 23 au 27 janvier : Jury Labellisation CRMR
<b>Février</b>	2 février 14h-18h : ComStrat PNMR3
<b>Avril</b>	4 avril 14h-17h : Temps des FSMR – Via Teams 13 avril 9h30-12h30 : Copil BNDMR
<b>Juin</b>	6 juin 14h-18h : ComOp PNMR3 20 juin 10h-13h : Copil FSMR 20 juin 14h-17h : Réunion des PEMR A fixer : CSL
<b>Juillet</b>	6 juillet 9h30-12h30 : Copil BNDMR
<b>Octobre</b>	10 octobre 10h-13h : Copil FSMR (Auditorium) 10 octobre 14h-17h : Observatoire du diagnostic (Auditorium)
<b>Novembre</b>	9 novembre 9h30-12h30 : Copil BNDMR 21 novembre 14h-17h : Observatoire des traitements (Auditorium)
<b>Décembre</b>	A fixer : CSL



**Début juin** : remise des rapports d'activité des FSMR (avec focus ETP / PNDS) + bilan formation pour les entretiens annuels

**Avant 15 septembre** : remise du rapport pour l'observatoire du diagnostic

**Avant 15 octobre** : remise du rapport pour l'observatoire des traitements



- L'évaluation des candidatures a été appréciée dans un premier temps par un **comité d'experts** travaillant en sous-groupes par FSMR, à l'aide d'une grille d'évaluation portant sur les différentes missions des CRMR :
  - ✓ *Chaque sous-groupe est composé de 3 membres ayant une expérience dans le domaine des maladies rares, respectivement (I) un clinicien (proposé par les FSMR), (II) un chercheur ou enseignant-chercheur (proposé par la DGRI) et (III) un référent dans l'organisation des parcours de soins (proposé par la DGOS)*
  - ✓ *Des réunions entre trio d'experts, l'animateur médical de la FSMR et la MMR ont eu lieu entre **décembre 2022 et janvier 2023***
  - ✓ *Les trios d'experts ont rendu leur grille d'évaluation pour le **12 janvier 2023***



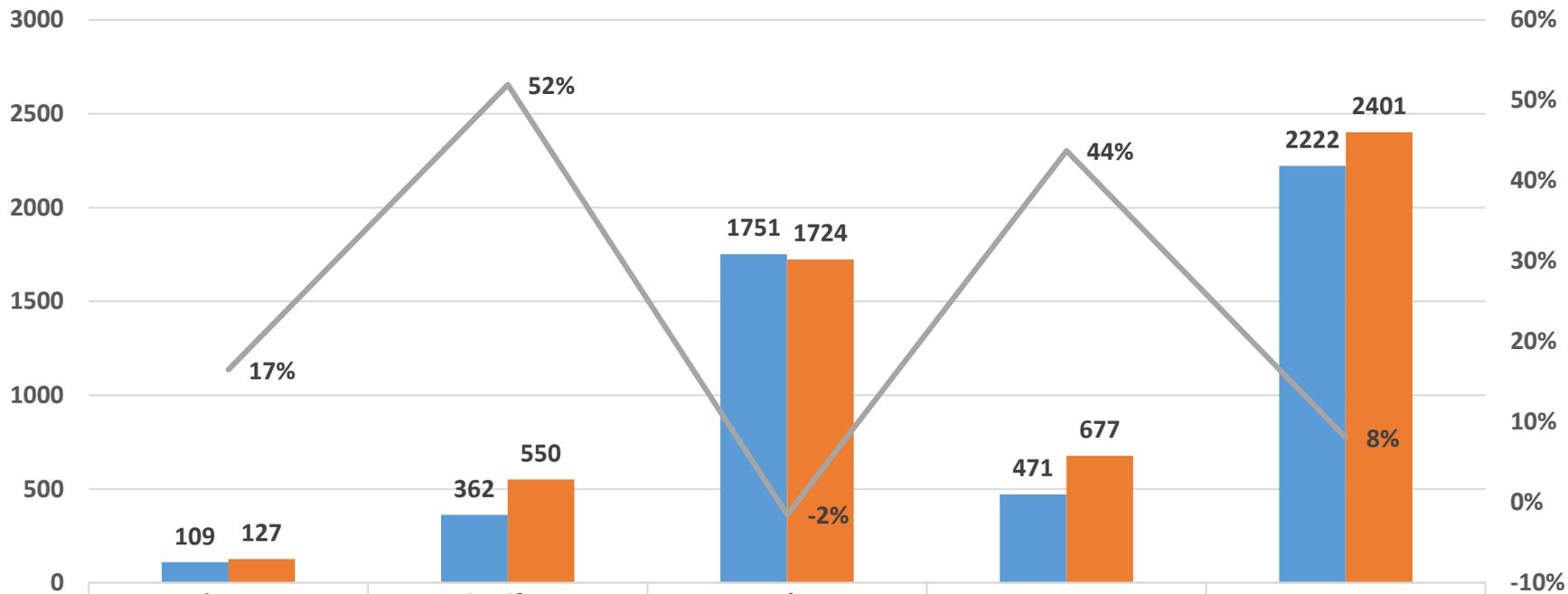
La DGOS, la DGS et la DGRI ont réuni en **janvier 2023 (semaine 4)** un jury composé de **10 membres** : *un président et un vice-président, lesquels sont à la fois cliniciens et enseignants-chercheurs, un directeur d'hôpital, un représentant des ARS, un doyen de faculté de médecine, un membre du Haut conseil de la santé publique (HCSP), un membre du Haut conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur (HCERES), un représentant d'association de malades et deux animateurs de FSMR.*

- Le jury pourra ne pas retenir en l'état certaines candidatures de CRMR et formuler des demandes de modifications ou des compléments d'information au porteur de la candidature.
- Le porteur et les établissements concernés disposeront alors d'un délai de 1 mois pour répondre aux éventuelles demandes du jury : **nouvelle réunion du jury en mars 2023**

## Décision de labellisation, de suivi et de renouvellement

- ❖ La décision de labellisation des CRMR sera prise par la DGOS, en accord avec la DGS et la DGRI. La labellisation sera valable **5 ans**.
- ❖ Les conditions de suivi et de labellisation seront assurées par le comité de suivi de labellisation (CSL) réunissant toutes les parties prenantes maladies rares.

# Comparaison des candidatures reçues en 2022 avec la labellisation de 2017 (23 FSMR)



 2017	109	362	1751	471	2222
 2022	127	550	1724	677	2401
 Evolution (%)	17%	52%	-2%	44%	8%

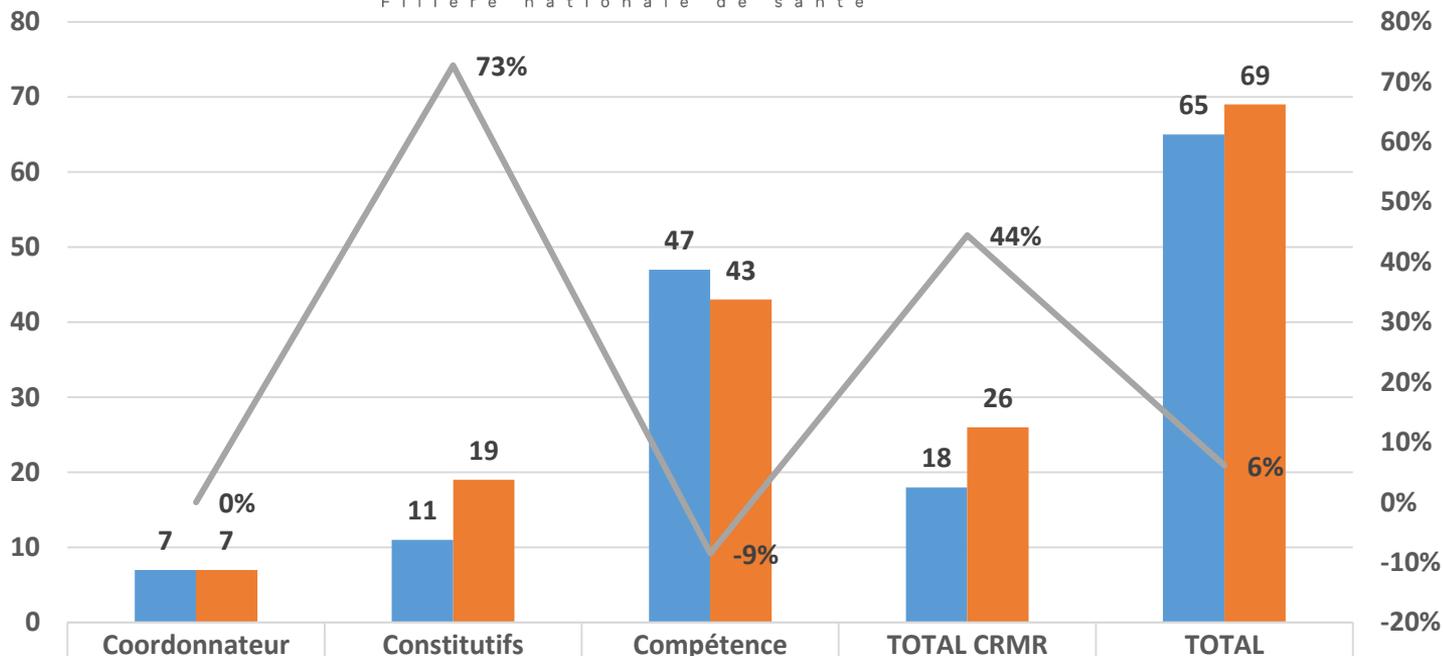
**Candidatures 2022  
(comparées aux  
labellisés en 2017) :**

= coordonnateur

+ 8 constitutifs

- 4 CCMR

+ 8 CRMR



	2017	2022	Evolution (%)
Coordonnateur	7	7	0%
Constitutifs	11	19	73%
Compétence	47	43	-9%
TOTAL CRMR	18	26	44%
TOTAL	65	69	6%

# Calendrier prévisionnel d'application de la labellisation des CRMR (validé)

## Mars 2023

- Financement des CRMR et CRC labellisés en 2017 en C1 2023
- Décision finale du jury de labellisation sur les candidatures retenues fin mars 2023

## Dernier trimestre 2023

- Priorisation d'une mesure nouvelle pour l'ONDAM 2024 pour revalorisation des MIG dédiées aux CRMR



## Avant l'été 2023

- Validation des candidatures de CRMR par la DGOS, la DGS et la DGRI
- Préparation et publication de l'arrêté de labellisation signé des ministres chargés de la santé, de l'enseignement supérieur et de la recherche

## Début 2024

- Financement des nouveaux CRMR et CRC labellisés en 2023 en C1 2024 avec application de la réforme de la part variable
- *Lancement du PNMR4*



## Evaluation du PNMR3 par le HCSP et le HCERES

(extrait du courrier de saisine)

- Un comité mixte composé de représentants des deux hauts conseils (présidents, vice-présidents, secrétariat général, autres membres...) sera mis en place pour faire une **synthèse commune des deux évaluations distinctes soin et recherche** qui ont leur propre méthodologie d'évaluation.
  - ✓ Composé **d'experts indépendants** incluant des membres internationaux, avec majoritairement des cliniciens, des chercheurs spécialistes des maladies rares, des médecins de santé publique et des représentants d'associations de patients dans le champ des maladies rares.
  - ✓ Les conclusions de ce comité mixte permettront la rédaction d'un **rapport unique** de recommandations.
  - ***Cette évaluation conjointe du PNMR3 par le HCSP et le HCERES permettra d'avoir une vision croisée sur l'apport de cette complémentarité soin/recherche.***



• **Objectifs principaux (extrait du courrier de saisine) :**

- ✓ Evaluer les aspects liés à la **prise en charge diagnostique des patients et thérapeutique**, à la collecte des données de santé, à la formation et l'information mais également à l'accompagnement à l'autonomie.
- ✓ Analyser l'impact des **différentes actions réalisées en faveur de la recherche** notamment la mise en œuvre au sein du programme prioritaire de recherche (PPR) maladies rares du PIA3 et le renforcement de la recherche translationnelle dans l'appel à projet générique de l'Agence nationale de la recherche (ANR).
- ✓ Mesurer l'impact des **réalisations françaises au niveau européen** (réseaux européens de référence, ORPHANET, European Joint Program, actions conjointes...).
- ✓ Réaliser un bilan des efforts en matière de **gouvernance du plan et de pilotage des actions**, de coordination entre les secteurs sanitaire et médico-social, de structuration des FSMR et de déploiement de la BNDMR
- ✓ Dégager les **grands axes de la politique devant être poursuivie** pour les années à venir dans ce domaine très sensible et complexe des maladies rares et qui mobilise de nombreuses associations de patients et de familles.

# Calendrier prévisionnel d'évaluation du PNM3 (validé)

## Octobre 2022

- Saisine du HCSP et du HCERES pour évaluation du PNM3



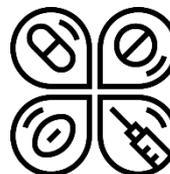
## Dernier semestre 2023

- Remise du rapport conjoint d'évaluation du PNM3 par le HCSP et le HCERES



## Année 2023

- Mise en place d'un comité mixte soin et recherche (experts)
- Réunions des groupes de travail pour l'évaluation du PNM3



## 2024

- Lancement du PNM4



### ❖ Des groupes de travail déjà identifiés (thématiques pouvant évoluer) :

- **Parcours de vie et de soin / des territoires vers l'Europe** : enjeu de l'articulation ville-hôpital et les acteurs du territoire, information et formation, dissémination d'une politique maladies rares au sein des pays de l'UE, ...



- **Renforcement de l'axe diagnostic** : observatoire du diagnostic des maladies rares, médecine génomique et articulation avec le Plan France Médecine Génomique (PFMG), le dépistage néonatal, la fœtopathologie, les laboratoires de biologie médicale en lien avec les cliniciens pour les validations fonctionnelles, ...



- **Accès aux traitements et aux innovations** : observatoire des traitements maladies rares, collecte des données en vie réelle pour les accès précoces et compassionnels, accompagnement de l'accès au marché de l'innovation pour les maladies rares, lien avec l'agence de l'innovation en santé (AIS) et l'alliance France Bioproduction, ...



- **Données de santé maladies rares et biobanques** : continuation du pilotage par la donnée et soutien au recueil de données avec l'interopérabilité des systèmes d'information, fiche maladies rares dans le dossier patient informatisé, partage des données de santé avec l'Europe en lien avec l'action conjointe intégration des réseaux européens de référence dans les systèmes de santé, mise en place du lien avec les biobanques des établissements de santé, ...

