



MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

*Liberté
Égalité
Fraternité*

Direction générale
de l'offre de soins

Actualités maladies rares

Anne-Sophie Lapointe (PhD)
Cheffe de projet adjointe mission « Maladies rares »
Ministère des solidarités et de la santé

23 juin 2020 –Filière FIMATHO

COVID-19 : RECOMMANDATIONS DES FILIÈRES MALADIES RARES

Une maladie nouvelle telle que le COVID-19 amène les patients et les médecins à se poser de nombreuses questions. C'est **d'autant plus le cas en ce qui concerne les maladies rares**, car une double problématique se pose.

Certains patients atteints de maladies rares sont plus exposés au virus car ils éprouvent davantage de difficultés à effectuer les gestes barrières de protection :



Ces patients sont également susceptibles de développer une forme grave. Dans ce cadre, il n'est pas toujours facile de pouvoir les conseiller.

C'est pourquoi les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont publié des recommandations sur leurs sites web.

Ces recommandations sont aussi répertoriées sur le **portail ORPHANET**.

Cette page recense des recommandations et des avis d'experts concernant le COVID-19 et les maladies rares en plusieurs langues, y compris ceux fournis par les FSMR et les Réseaux Européens de Référence (ERNS).

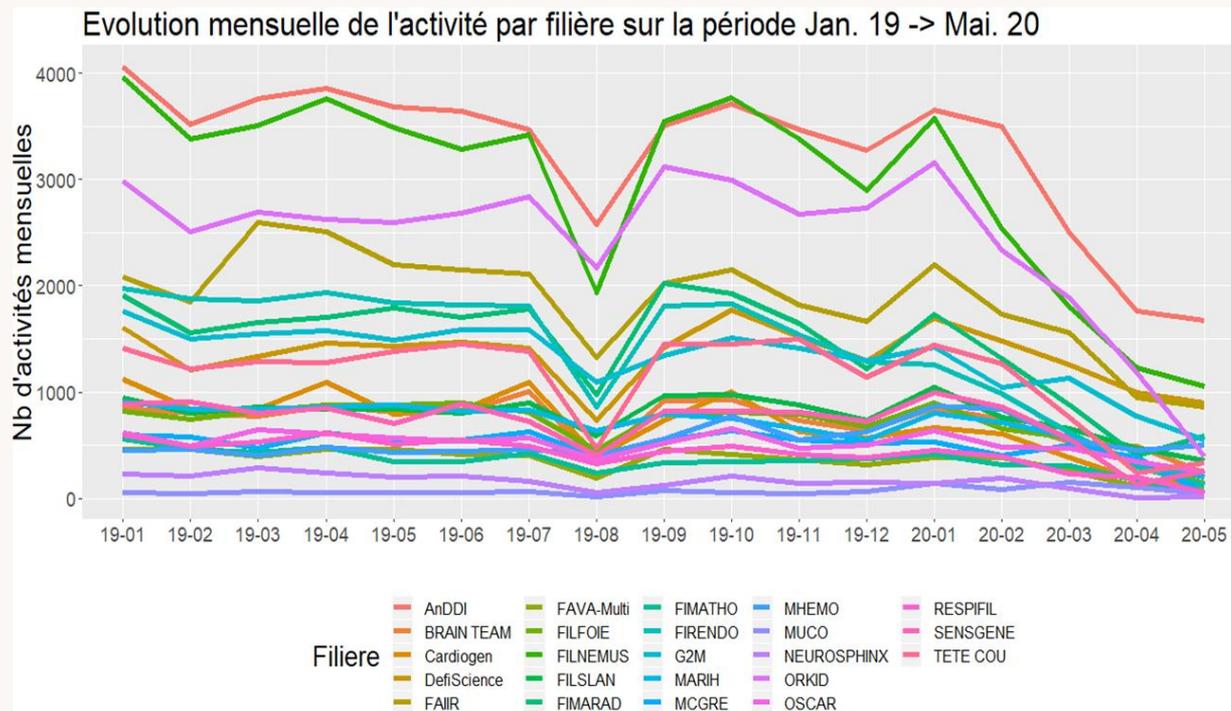


www.orpha.net

Impact de la crise Covid-19 sur les activités MR

Analyse des activités codées dans BaMaRa

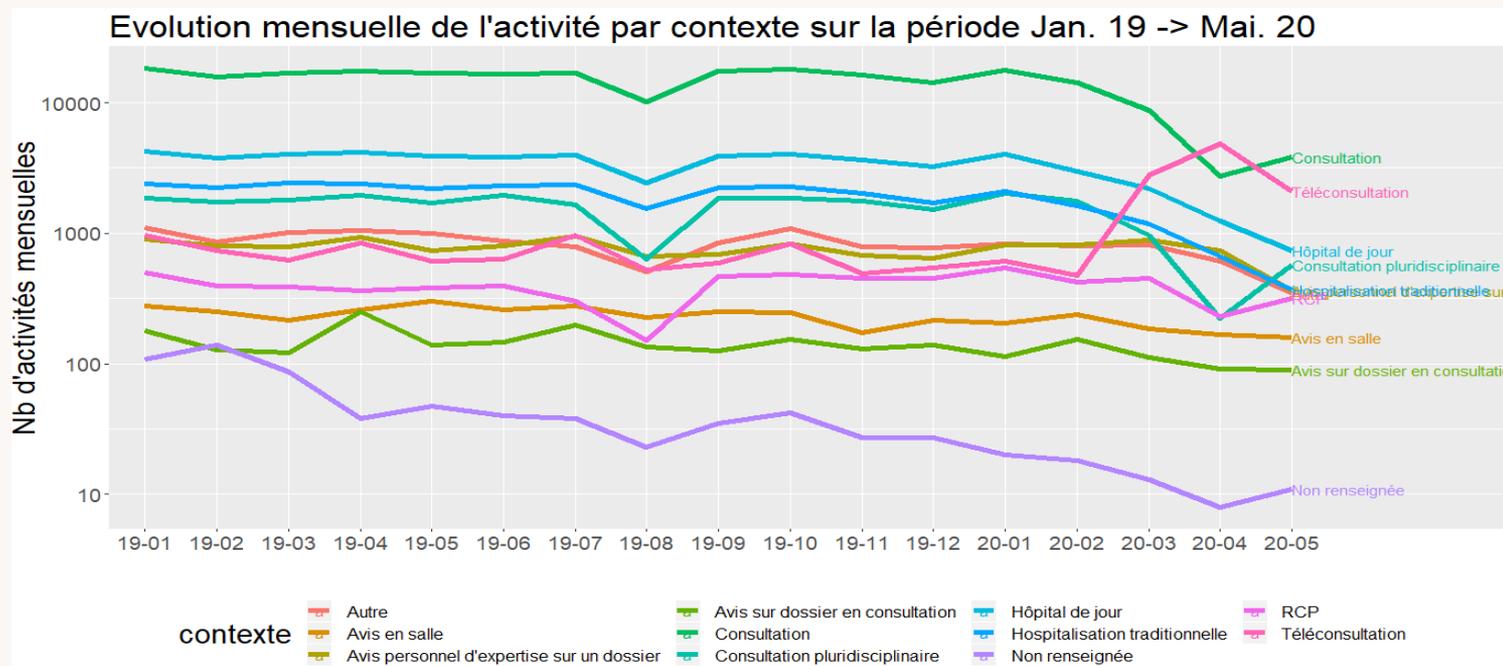
- Les activités MR ont été très fortement touchées par la crise sanitaire : une baisse de plus de 50% est observée pour la grande majorité des sites inclus dans l'analyse



Impact de la crise Covid-19 sur les activités MR

Analyse des activités codées dans BaMaRa

- La téléconsultation, qui a fortement progressé, a permis de compenser une part significative des activités de consultation



Principaux retours complémentaires des sites contactés :

- Le caractère non-urgent d'un grand nombre des activités relatives aux maladies chroniques a conduit à ce que des unités d'hospitalisations concernant les maladies rares soient réaffectées aux soins en lien avec le Covid-19.
- Certaines familles ont indiqué préférer ne pas prendre le risque de se présenter à l'hôpital, entraînant un renoncement aux soins.

Détails des actions du PNMR3 par axe

Objectifs PNMR3 :

1. Agir en amont de l'envoi des échantillons vers les plateformes génomiques, lien avec le PFMG ;
2. Déterminer les patients en réel impasse de diagnostic : travail rétrospectif sur les dossiers et prospectif avec les nouveaux patients ;
3. Harmoniser les parcours du diagnostic : action complémentaire de l'appel à projets PNDS ;
4. Déployer sur les établissements accueillants des centres de référence maladies rares, centres de compétence et centres de ressources et compétences (CRM/R/CCMR/CRC)

Axe n°1: Détail des actions

Réduire l'errance et l'impasse de diagnostics

#	Actions	Avancement pour 2019-2020
1.1	Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les réseaux des CRMR	
1.2	Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique	
1.3	Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique 2025	
1.4	Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières	
1.5	Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires	
1.6	Structurer les activités de fœtopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR et les CPDPN	
1.7	Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'une base de données nationale dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR	

**FOCUS
1.7**

Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'une base de données dynamique des personnes en errance et impasse diagnostiques à partir de la BNDMR

2022

Pilote: Mission Maladies Rares (Direction générale de l'offre de soins)

Groupe de travail:

- Mission Maladies Rares
- Direction générale pour la recherche et l'innovation
- Vice-pdts PNMR3 : Elisabeth Tournier-Lasserre, Jean Poujet, Sylvie Odent
- RaDiCo
- AnDDI-Rares, Marih, Filnemus, Braitneam et Cardiogen
- Banque nationale de données des maladies rares
- Association française contre les myopathies - Téléthon
- Plan France Médecine Génomique de 2025 + ITMO GGB
- Agence de la biomédecine

Action réalisées:

- Création d'un groupe de travail pour suivre et faire avancer cette action : dernière réunion 14/05/2020
- Financement du pré-pilote et déploiement en 2020
- Harmonisation des arbres de décision pour le diagnostic (178 PNDS financés en C2)
- Établir la déclinaison à destination des autres Filières de santé des maladies rares : lettres d'engagement selon 3 scénarios évalués en 2019 pour repérer les patients sans diagnostic

Actions à venir:

- Création d'un recueil spécifique des patients sans diagnostic (BNDMR)
- **Journée annuelle pour l'observatoire du diagnostic : 12 octobre 2020**

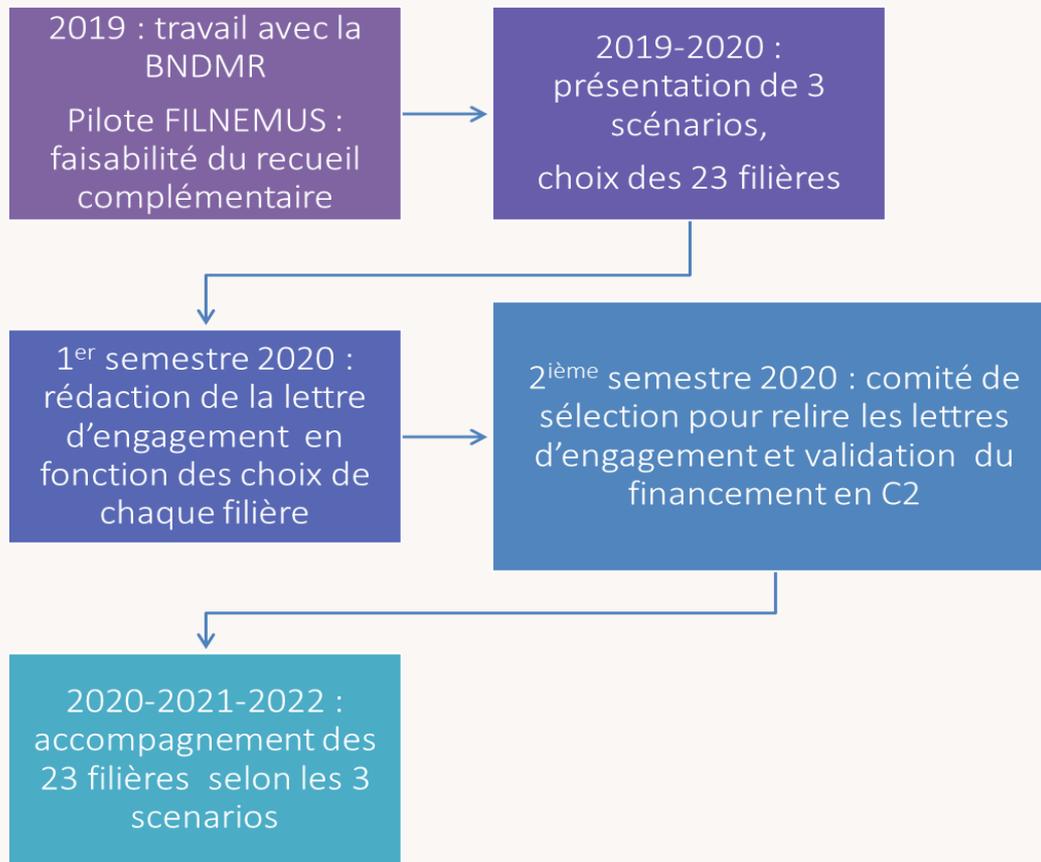
Enjeux :

- Le respect du calendrier pour un financement en C2 pour la déclinaison aux 22 FSMR
- Envoi des échantillons vers les plateformes PFMG des patients en impasse diagnostique

Objectifs de l'appel à lettre d'engagement :

- Chaque FSMR se positionne sur l'un des trois scénarios de déploiement du registre des patients sans diagnostic. Le choix parmi les différents scénarios doit prendre en compte les spécificités des patients sans diagnostic de chaque FSMR.
 - **Les trois scénarios sont les suivants :**
 - ✓ **Scénario 1** : Recueil complémentaire pour tous les patients en errance et impasse diagnostiques ;
 - ✓ **Scénario 2** : Recueil complémentaire limité à certains groupes de pathologies présumées ;
 - ✓ **Scénario 3** : Renforcement et homogénéisation des règles de codage et de remplissage dans le Set de Données Minimal maladies rares (SDM-MR).
 - L'opportunité des scénarios 1 ou 2 pour une FSMR devra être argumentée et sera évaluée par le comité de sélection du présent appel à lettres d'engagement.

Il convient de noter que le scénario 3 sera au minimum déployé par toutes les FSMR. Pour toutes les filières, quel que soit le scénario choisi, il est attendu la rédaction d'un guide de codage en vue d'homogénéiser la saisie au niveau national dans une logique clinique et épidémiologique.



- Financement de **24 postes d'assistants de prescription** :
 - **Coordonnateurs de parcours de soins (revus des dossiers, consentements, RCP, e-prescription) pour les personnes en impasse de diagnostic et leurs apparentés.**
 - **Déployés sur 21 sites hospitaliers différents, sièges des CRMR et CCMR, et sur l'ensemble du territoire français et des DROM.**
 - Un travail rétrospectif des dossiers sera effectué pour chaque centre maladies rares concerné par une des 49 pré-indications;
- Favoriser une organisation territoriale de proximité avec un maillage national de 12 assistants pour chacune des plateformes SeqOIA et AURAGEN ;
- Cette mesure **devra être évaluée** au bout d'un an afin de mesurer l'impact que ces assistants auront eu sur le parcours du diagnostic. Elle n'est pas appelée à être pérennisée car les professionnels se seront alors formés à ces nouveaux outils et à ce nouveau parcours du diagnostic. Il s'agit donc d'une aide ponctuelle qui permettra d'accompagner un temps donné, les centres experts maladies rares (CRMR/CCMR/CRC) sur qui reposent ce nouveau parcours de soins.

Axe n°3 : Détail des actions

Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements

#	Actions	Avancement pour 2019-2020
3.1	Déploiement de la BNDMR dans les CRMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers	
3.2	Accompagner la collection des données clinico-biologiques, de cohortes et de registres pour leur constitution, leur utilisation et leur valorisation	
3.3	Mise en place des conditions de la réutilisation des données recueillies au travers des outils d'e-santé pour la recherche sur les maladies rares	 Loi de Bioéthique

Avancement du mode connecté Dpi Maladies Rares

Logiciel	Editeur	Etablissements AAP	Formulaire MR	Envoi de données
Axigate	Axigate	1 (APHM)	Test utilisateurs en juin 2020	Travail en cours (prestation externe par Enovacom)
Crossway	Maincare	4 (Brest, Limoges, Angers, Clermont-Ferrand)	Développement en cours. Cible de déploiement : septembre 2020, avec un test préalable sur un site pilote (pas encore identifié).	1 ^{er} envois réalisés
DXCare	Dedalus	4 (Dijon, Montpellier, Nancy, Strasbourg)	Formulaire mis en test cet été sur un site pilote (pas encore identifié). Chaque établissement décide de son calendrier de déploiement de la mise à jour de DxCare comprenant le formulaire (Nancy : oct 20 – pas d'info pour les autres pour le moment).	Travail en cours
Entrepôt eHop	CHU Rennes	1 (Rennes)	Rennes développe ses propres formulaires dans 3 parties de son système d'information : DXCare, base Filfoie, Medifirst. Ces 3 sources alimentent l'entrepôt eHop qui enverra les données vers BaMaRa (en 1 seul flux de données).	Travail bien avancé (prestation externe par Enovacom)
Easily	HCL	2 (HCL + Grenoble)	Formulaire Collemara disponible	Travail bien avancé
Millenium	Cerner	1 (Nantes)	Projet en stand-by	Projet en stand-by
ORBIS - APHP	APHP (Agfa Healthcare)	2 (GH Sud + Necker)	Formulaire déployé (V3) mais qui doit évoluer pour être à 100% conforme au SDM. Mises à jour progressives.	Travail bien avancé (mais dans un format simplifié). Prestation externe d'Agfa pour le format national.
ORBIS - hors APHP	Agfa Healthcare	2 (CHIC + Toulouse)	Fiche MR réalisée et tests toujours en cours	CHIC : Finalisation des fichiers d'envoi par Agfa Toulouse : développement des envois en interne
Sillage	SIB	1 (Lille)	Formulaire validé – déploiement a priori début septembre (peut-être des sites pilotes avant)	Travail bien avancé

	Actions	Avancement pour 2019-2020
5.1	Créer un groupe de coordination de la recherche	
5.2	Piloter la construction de l'EJP et coordonner la participation des équipes françaises	
5.3	Développer la recherche en sciences humaines et sociales	
5.4	Lancement d'un programme de recherche sur les impasses diagnostiques en lien avec les initiatives Européennes UDNI et SOLVE-RD	
5.5	Développer les dispositifs de soutien à la recherche clinique existants (lien avec PEDSTART, PEDCRIN,...)	
5.6	Prioriser la recherche translationnelle sur les maladies rares	

Focus action 5.4 : Lancement d'un AAP sur les impasses diagnostiques

➤ Lancement de l'AMI le 24 avril 2020 :

« Dans le cadre du Programme Prioritaire de Recherche sur les Maladies Rares, l'Inserm et l'Aviesan lancent un Appel à Manifestations d'Intérêts pour l'identification d'équipes-projets (recherche et clinique) souhaitant développer de nouveaux outils ou méthodologies pour réduire les impasses diagnostiques de personnes atteintes de maladies rares et ne bénéficiant pas d'un diagnostic précis.

Cet appel est une première phase de recensement non sélective. Il sera suivi d'une réunion de concertation et d'échanges avec les déposants puis d'un appel à projets (AAP) sélectif avec jury international.

Présentation des candidatures jusqu'au 29 juin 2020 (12h00).

Consulter le site dédié: <https://eva3-accueil.inserm.fr/sites/eva/Pages/default.aspx> »

Focus action 5.4 : Lancement d'un AAP sur les impasses diagnostiques

- L'action sur les impasses diagnostiques : financer des projets de recherche permettant le **développement de nouveaux outils ou méthodologies pour réduire les impasses diagnostiques**,
 - ✓ projets portés par des regroupements de chercheurs et de cliniciens proposant des approches innovantes et constitués d'équipes de recherche n'ayant pas nécessairement travaillé dans le domaine des MR.
- Ces projets de 18 mois à 3 ans bénéficieront de montants d'aide de 100 à 600 k€.
- Les subventions ne peuvent bénéficier qu'à des établissements d'enseignement supérieur et/ou de recherche (conformément à la convention Etat/ANR sur les PPR).
- **Calendrier prévu :**
 - Clôture des dépôts des dossiers de l'AMI : 29 juin 2020
 - Réunion de concertation : début septembre 2020
 - Lancement de l'AAP : fin septembre 2020
 - Réunion du jury international : décembre 2020

Bilan des financements recherche maladies rares en 2019 pour les équipes françaises

	Nombre de projets financés	Montant
EJP RD	17	5.2M€
ANR « AAP Recherche Translationnelle » (CE17)	13	6.7M€
ANR « AAP hors Recherche Translationnelle »	21	9.6M€
PIA, RHU 4 ^{ème} vague	4	39M€
PIA, IHU renouvellement	2	18.7M€
PHRC	Non déterminé pour 2019	Non déterminé pour 2019
Total (hors PHRC)	57	79,2M€

#	Actions	Avancement pour 2019-2020
7.1	Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes	
7.2	Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée	
7.3	Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP)	
7.4	Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge	
7.5	Développer la télémédecine et l'innovation e-santé	

En 2019, le 1er AAP ETP a permis le financement de 110 projets ETP maladies rares sur 139 programmes ETP maladies rares déposés : 73 nouveaux programmes ETP maladies rares, 26 programmes ETP à actualiser et 11 programmes à actualiser et à déployer dans une autre région ;

Ce deuxième appel à projet, s'inscrit dans la continuité de celui lancé en 2019, avec une enveloppe de 2 M€.

Evolutions prévues en 2020 :

Continuité du groupe de travail, mis en place en 2019, pour le 2ième AAP ETP du PNMR3 : mission maladies rares, DGS, DGCS, ARS (Hauts-de-France, Ile-de-France, Nouvelle Aquitaine), FSMR/CRM (FAI2R, MUCO, G2M, Fava-multi), associations (AMR/Vaincre la Muco/AFH), vice-président PNMR3.

Ouverture aux centres de compétences maladies rares et systématisation de l'avis de l'association de patients, quand elle existe, à joindre à la lettre d'intention.

Action 7.4 - Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge

La cible du PNMR3 s'élève à 100 PNDS réalisés chaque année, sur la durée du plan.

- En 2019 : 190 projets ont été déposés, 178 retenus par le jury, pour un financement de 2,5M€.
- Ce deuxième appel à projet, s'inscrit dans la continuité de celui lancé en 2019, avec une enveloppe identique de 2,5M€. I
- Le déploiement se fera par un financement MIG F23 « appui à l'expertise » sur les établissements accueillants des centres de référence maladies rares et des centres de ressources et compétences (CRM/R / CRC (*SLA, maladies hémorragiques et Mucoviscidose*)).

Evolutions prévues en 2020 :

Le projet de note d'information 2020 intègre des évolutions mineures proposées par le jury en 2019 : Avis des associations, ou à défaut de transmettre le courrier de sollicitation. En 2019, cet avis n'était que facultatif.

Thématiques prédéfinies, reconduction du financement en 2020 par la DGOS :

- Formation / Information dans les situations d'urgence et complexes (handicaps, déficience intellectuelle, douleurs chroniques,)
- Formation / Information Médecine de ville, MG, paramédicaux, et spécialistes
- **Formation / Information avec les territoires d'Outre-Mer**
- Formation des jeunes médecins et jeunes patients (transition enfants-adultes)
- **Formation des patients experts en partenariat avec les associations**
 - ❖ *Sensibilisation et information des professionnels et des parents à la prise en charge des troubles de l'oralité alimentaire*
 - ❖ *Réalisation d'un atelier « oralité, découverte des textures et des sens » destiné aux enfants atteints d'atrésie de l'oesophage en partenariat avec l'Association française de l'Atrésie de l'oesophage et avec l'encadrement d'une orthophoniste.*
- Formation à la médecine génomique
- Formation à l'éthique en santé pour le grand public, les malades, les aidants et les professionnels
- Formations nationales et européennes aux maladies rares avec des outils et des **process innovants : e-learning, MOOC, Webinar, vidéos, tutoriels, applications, ECOS, ...**

Calendrier prévisionnel 2020 : décalage suite à l'épidémie COVID-19

Action PNMR3	Date prévue initialement pour le retour des projets	Nouvelle date pour le retour des projets	Nouvelle date pour le jury/comité de sélection	Diffusion AAP ou de la lettre d'engagement	Délais pour répondre	Circulaire
7.4. AAP PNDS	04/05/2020	14/09/2020	15/10/2020	Fin juin	2 mois et demi	C3
7.3. AAP ETP CC possibles	30/06/2020	22/09/2020	20/10/2020	Fin juin	2 mois et demi	C3
1.4 & 1.7. Observatoire du diagnostic	Mi-juillet /2020	02/09/2020	15/09/2020	17 juin	2 mois et demi	C2

- Campagne PIRAMIG 2020 : 1^{ier} sept – 15 novembre (ouverture de la plateforme dès juillet, avec possibilité de remplir en amont si le CRMR le souhaite)
 - Intégration dans le rapport PIRAMIG des modifications décidées en groupe de travail : suppression questions, ajouts d'items sur la recherche, nouvelles distinctions sur les RCP locales, régionales, nationales et européennes.
 - Nouvelles modalités de calcul de la part variable validées en groupe de travail : non appliquées en 2020 compte tenu du contexte exceptionnel dans lequel s'est réalisée la C1
 - Rappel du nouveau modèle :
 - part variable calculée sur les 2 dernières années pour une stabilité sur 2 ans de la MIG.
 - Calcul qui se base sur les points SIGAPS, File active et RCP, mais élargi à de nouveaux items (séjours HC et HdJ), volume consultations, volume avis d'expert, coordination de DU. Pour les RCP, le volume entrera en considération, avec une pondération qui distinguera les RCP nationales/européennes (pondération plus forte), des RCP locales/régionales
 - Mise en œuvre en 2021
 - Nouvelle réunion du groupe de travail au deuxième semestre pour présenter les résultats de la simulation
 - Ces nouvelles modalités de calcul auront un impact à la hausse et à la baisse pour les centres.
 - Information plus détaillée lors du prochain groupe de travail (à planifier)
-

MERCI