

Monsieur le président

Monsieur le directeur général

Madame la directrice ...

Je tiens préalablement à excuser Jean Debeaupuis directeur général de l'offre de soins qui retenu par d'autres engagements n'a pu se rendre disponible. Il m'a demandé de vous faire part de tout son soutien sur ce dossier particulièrement important des maladies rares.

J'ai été nommée moi-même très récemment pour une période de trois ans sur les fonctions de secrétaire général précédemment assurées par le Dr Alain Garcia, les missions portent notamment sur le suivi, la coordination et l'évaluation du second plan national maladies rares.

Vous avez souhaité aborder pour ce troisième congrès EUROBIOMED la question des « **enjeux des maladies rares dans les évolutions du système de santé français** ». Cette question est tout à fait légitime surtout dans le contexte actuel de réflexion sur les évolutions souhaitées de la politique nationale de santé et je vais y revenir.

En effet il me paraît nécessaire au préalable de rappeler quelques fondamentaux sur ce qui a déjà été fait et ce qui en cours, ce qui permettra de mieux resituer où nous sommes au regard des enjeux posés dans le cadre de la stratégie nationale de sante et qui sont actuellement en cours de réflexion.

Je ne reviendrai pas sur les grandes étapes de ce dossier que vous connaissez tous, beaucoup mieux que moi notamment les associations qui ont largement contribué à son émergence, pour ne pas dire en ont été les initiatrices.

Il est nécessaire de rappeler que le premier plan national maladies rares 2005-2008 était inscrit comme une des cinq priorités de santé publique dans la loi du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique. Les objectifs affichés pour ce plan étaient notamment de développer et renforcer les initiatives déjà prises et d'en accroître la synergie.

J'ai pris connaissance de plusieurs rapports dont le rapport d'évaluation du haut conseil de santé publique d'avril 2009 qui est une mine d'informations et m'a permis très rapidement de rentrer dans le vif du sujet.

Je citerai quelques propos issus de celui-ci qui me paraissent très bien décrire la situation et surtout apporter un éclairage sur l'architecture mise en place et au-delà, sa reproductibilité.

Les auteurs de ce rapport citent notamment que

« De l'analyse du plan naît une certaine satisfaction conforme au jugement globalement positif exprimé par ses principaux acteurs ; cette impression générale ne doit toutefois pas masquer une réalité plus contrastée, ni les difficultés à venir : nous ne sommes qu'au début de la construction d'un nouveau segment de la politique de santé. Le 1<sup>ier</sup> plan nous lègue une infrastructure de l'édifice mais si l'effort n'est pas soutenu, ce socle deviendra rapidement inutile ».

Nous le verrons, cet effort a été soutenu dans ce second plan mais la même maxime demeure.

A l'issue de ce premier plan, ont été soulignées l'organisation et la structuration mises en place pour la prise en charge de ces maladies (Centre de référence, centre de compétence, lien recherche/clinique).

Les auteurs observent également qu'au-delà, les maladies rares sont en voie de constituer un modèle conceptuel et méthodologique pour l'ensemble des sciences de la santé :

Pour plusieurs raisons :

- Parce qu'elles sont l'exemple même d'un continuum dans la rigueur entre la recherche fondamentale et la clinique. On peut à ce titre citer l'exemple des progrès diagnostiques dus à la génétique moléculaire
- Parce que les maladies rares ont bouleversées pratiques médicales et rapports médecins/malades et il faut souligner à nouveau dans ce cadre le rôle éminent joué par les associations
- Parce que leur rareté même est source **d'enseignements** (le caractère européen des fédérations et des associations et le nombre de groupes de travail de médecins et de chercheurs travaillant sur les mêmes maladies rares l'attestent.
- enfin parce que les efforts qui les concernent s'inscrivent dans la durée. Un fait demeure : la plupart des maladies rares entraînent un long dialogue entre un malade et un système de santé dans son ensemble

**A ce titre les maladies rares agissent comme un révélateur des défauts et des progrès de toutes les prises en charge (diagnostic, conseil génétique, coordination médico-sociale, insertion scolaire, aides sociales, etc.)**

**La France a été pionnière dans la structuration de ce domaine, en étant le premier pays de l'Union Européenne à se doter d'un plan national en 2005 ayant un champ d'interventions large, puis un second plan à partir de 2011. La plupart des autres pays sont encore dans la phase de réflexion ou de rédaction d'un premier plan, alors que la recommandation de juin 2009 du Conseil de l'Union Européenne était que chaque pays adoptât avant la fin**

**2013 un plan ou une stratégie pour les maladies rares<sup>1</sup>. Par ailleurs certains éléments de ce premier plan ont aidé la réflexion et les recommandations du comité des experts de l'UE (Eucerd), par exemple sur les critères de qualité des « centres d'expertise pour les maladies rares »<sup>2</sup>**

Ce premier plan a permis d'édifier **une infrastructure essentielle et jugée positive**, et un des enjeux majeurs du second plan (2011/2014) est de consolider ces acquis et d'assurer une prise en charge la plus adaptée possible.

Le second PNMR a été construit tenant compte de ces recommandations

### **Quelques rappels de données pour resituer le contexte**

Sur les données à notre disposition en l'absence d'étude épidémiologique exhaustives (souligné par le HCSP), On estime toujours qu'environ 6% de la population mondiale est atteinte d'une maladie rare (soit entre 3 et 4 Millions de personnes en France et 24M en Europe). Ces chiffres étaient ceux de 2009 et n'ont pas été actualisés en 2013.

En 2009 le HCSP avait conduit une enquête qualitative auprès de patients atteints de maladies rares.

Cette enquête relevait notamment trois points majeurs

- Les difficultés considérables que les patients rencontraient dans leur vie quotidienne
- L'importance capitale pour le patient et son entourage de la reconnaissance sociale de leur maladie

---

<sup>1</sup> "elaborate and adopt a plan or strategy as soon as possible, preferably by the end of 2013 at the latest, aimed at guiding and structuring relevant actions in the field of rare diseases within the framework of their health and social systems »

<sup>2</sup> Terminologie de l'EUCERD pour les CRMR

Référence du document de l'EUCERD : [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1224](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224)

- Le grand intérêt des centres de référence pour le diagnostic, le suivi et l'information, **mais l'existence de grandes inégalités** dans la prise en charge surtout en l'absence de CR ou lorsque celui-ci est éloigné.

J'ai repris également quelques données du rapport d'activité 2012 de Maladies Rares Info Service qui sont essentielles à rappeler, données issues de l'observatoire des maladies rares et d'enquêtes déclaratives conduites en 2012, certes sur un petit nombre de personnes.

J'en retiendrai deux :

- **L'errance diagnostic est longue** : plus de trois ans pour la moitié des personnes malades sans diagnostic défini à la naissance
- **L'importance du nombre de médecins consultés en l'absence de diagnostic** : 50% des participants à l'enquête ont déclaré avoir consulté 2 à 5 médecins en cabinet et autant en milieu hospitalier.

**Quel bilan peut-on établir au terme de trois années des actions de ce 2<sup>ème</sup> plan ? Un bilan plus précis sera présenté lors d'un comité de suivi et de prospective qui se tiendra le 11 février 2014.**

Aussi je ne mettrai l'accent que sur certaines actions qui m'apparaissent répondre le mieux, au moins à quelques interrogations découlant de l'évaluation du premier plan, voire d'enquêtes conduites ultérieurement.

### **La création des filières de santé maladies rares**

C'est une mesure fondamentale. Le 1<sup>ier</sup> plan nous a légué une infrastructure de CRMR et CC enviée de beaucoup. Il est essentiel de la consolider, de la rendre plus lisible pour les patients et les professionnels de santé, de l'évaluer et de la faire évoluer. 32 dossiers ont été déposés suite à l'appel à projets de filière lancé

en juillet 2013, ils sont en cours d'examen, et les projets seront examinés d'ici quelques semaines pour une mise en place effective des filières au cours du premier trimestre 2014.

Les projets déposés traduisent un important travail de réflexion et de structuration des CRMR et nous remercions les « promoteurs » de ce travail mené dans des délais relativement courts.

### **La révision du processus de labellisation des CR et le suivi de leurs activités**

Le nouveau référentiel d'évaluation des CR va être publié sur le site de la haute autorité de santé. Un rapport d'activité annuel que devront renseigner annuellement tous les CR est en cours de finalisation et devrait être disponible au cours du second trimestre 2014.

Ces deux chantiers complémentaires seront suivis par le groupe permanent, groupe prévu dans le plan et qui sera installé le 18 décembre prochain.

**C'est un nouveau challenge, l'adhésion de tous est nécessaire pour sa réussite.**

### **La mise en place d'une banque nationale de données des maladies rares**

Dans le bilan du premier axe du PNMR1 le HCSP définissait trois grandes problématiques dont la création de bases de données,

Le développement d'une banque nationale de données maladies rares prévue dans le PNMR2 doit répondre à ces recommandations

Les objectifs : Système d'information unique et partagé entre CR et CC

Cette banque est dédiée à

- Faire avancer les connaissances sur l'histoire naturelle des maladies
- Documenter les modes de prises en charge et leur impact
- Décrire les demandes de soins
- Produire des connaissances medico-économique

- Permettre d'identifier au niveau national les patients susceptibles d'être éligibles pour des essais cliniques
- Coupler un profil phénotypique avec des données issues de la génomique

La mise en place de cet outil nous servira incontestablement à avoir une bien meilleure visibilité du parcours des patients permettant d'améliorer le dispositif de soins et de prise en charge. Mais également des données épidémiologiques nous l'espérons beaucoup plus fiables.

Ou en est-on ? L'objectif est une mise en place au cours de l'année 2014.

### **Mais aussi**

- **La création de la Fondation maladies rares**, effectif en février 2012, qui vise notamment à favoriser le développement des activités de recherche.
- **Le développement des projets de recherche fondamentale, clinique, translationnelle.** Un programme original d'appels à projets dans le domaine de la recherche translationnelle a été développé par la DGOS et l'ANR, avec déjà deux appels lancés.
- **L'accent mis sur l'information** (Orphanet et Maladies rares info service) et la formation
- Et enfin les travaux en cours extrêmement importants sur les liens entre les acteurs de la prise en charge sanitaire et l'accompagnement médico-social et social.

S'est tenue la semaine dernière une réunion du comité de suivi et de prospective dont les missions sont de suivre l'état d'avancement des actions du plan. Ce Comité a notamment été l'occasion de débattre de cette question en présence de la DGCS et de la caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) principaux acteurs. Des initiatives comme celle conduite par l'APHP visant à favoriser les échanges entre les CR et CC et les MDPH visant à renforcer la

qualité de la transmission de l'information sont à souligner. Ces travaux sont exemplaires et nous en tiendrons compte au niveau national.

Ces quelques dossiers et exemples montrent que ce second plan s'est bien inscrit dans la poursuite des actions passées (toutes bien sûr n'ont pas été citées) et se déploie régulièrement, mais qu'en sera-t-il dans la perspective de la nouvelle stratégie nationale de santé ?

### **La Prise en charge des maladies rares et stratégie nationale de santé quel lien ?**

Annoncé par le Premier ministre à Grenoble le 8 février dernier, la SNS a pour ambition de définir un cadre de l'action publique pour les années qui viennent, pour combattre les injustices et inégalités de santé et d'accès au système de soins, et mieux adapter le système de santé français aux besoins des patients,

Marisol Touraine, ministre des Affaires sociales et de la Santé, et Geneviève Fioraso, ministre de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, ont présenté le lundi 23 septembre les grands objectifs de la stratégie nationale de santé en présence de Dominique Bertinotti, ministre déléguée à la Famille, et de Michèle Delaunay, ministre déléguée aux Personnes âgées et à l'Autonomie.

Vous connaissez probablement les grands axes de celle-ci.

Trois axes sont définis

- Prioriser la prévention sur le curatif et agir sur les déterminants de santé
- Mieux organiser les soins pour les patients, garantir l'égalité d'accès en privilégiant une logique territoriale
- Miser sur la déconcentration et renforcer la démocratie sanitaire



La stratégie nationale de santé définit les orientations d'une politique globale.

La prise en charge des maladies rares en fait partie et les priorités définies ne pourront que permettre d'améliorer un certain nombre d'insuffisances encore observées. Pour d'autres actions en cours ou achevées celles-ci s'inscrivent d'ores et déjà dans cette politique.

J'ai relevé quelques priorités pour illustrer l'implication de ce champ dans la SNS.

### **La SNS établit comme priorité une politique forte sur le premier recours**

Les chiffres issus de l'observatoire des maladies de maladies rares info service soulignent encore l'importance de l'errance diagnostique. Il importe que les professionnels de premier recours soient informés, formés et à tout le moins acquièrent le réflexe de penser systématiquement à une possible maladie rare. Orphanet, créé dès 1997, est aujourd'hui la source d'information incontournable pour les professionnels de santé et les patients.

Quel recours ? Quel système d'information ? Ceux-ci Existent Comment les faire connaître ?

C'est un enjeu important et c'est l'occasion d'y réfléchir.

### **La SNS souligne la priorité de mettre en place un appui aux équipes de proximité.**

Des exemples dans d'autres domaines sont donnés comme les MAIA, les réseaux de santé,

L'idée de fait est de s'approprier ce type d'organisation qui peut-être spécifique pour un handicap ou une pathologie et voir si leur intégration est possible dans d'autre champ comme celui des maladies rares. On ne peut en effet penser et

créer des organisations propres à chaque maladie ou groupe de maladies. Il importe de capitaliser l'existant et l'adapter en élargissant ses missions.

### **La SNS rappelle l'intrication forte de la recherche et de l'innovation**

Lors de son discours le 23 septembre 2013 la ministre de l'enseignement supérieur et de la recherche a déclaré que la stratégie nationale de santé devait nous permettre de faire face dans les années à venir aux profondes transformations du champ de la biologie et de la médecine, soulignant que l'enjeu est de garder ce niveau d'excellence et **d'assurer le continuum allant de la recherche la plus fondamentale à la recherche translationnelle**, un mot qui témoigne bien du passage de la recherche en amont jusqu'au soin.

L'Axe recherche du PNMR en cours traduit explicitement cette volonté. L'évaluation devra nous permettre d'en tirer les premiers enseignements et d'adapter éventuellement les pratiques.

### **Enfin la SNS détermine comme priorité de s'appuyer sur une gouvernance associant tous les acteurs et sur un service public territorial rénové**

Propos de la ministre

« Avec l'ensemble des acteurs de santé de leur territoire et en soutenant leurs initiatives, les ARS doivent favoriser la réorganisation des soins de premier recours, développer la prévention et les prises en charge médico-sociale...

L'implication des ARS dans le champ des maladies rares est nécessaire et importante, ces actions s'inscrivant dans une démarche de prévention, de soins et de prise en charge médico-sociale.

Nous avons évoqué lors du dernier COSPRO la mise en place souhaitée de services territoriaux destinés à faire ce lien entre les acteurs et rendant plus fluide l'ensemble du parcours des personnes malades. Il y a quelques expériences voire projets en cours de réflexion. Faut-il des espaces dédiés maladies rares ou intégrant cette spécificité. Ce débat peut-être ouvert à cette occasion.

Les chantiers à venir sont nombreux et vont s'ouvrir dans le cadre de ces nouvelles orientations. Les maladies rares feront partie intégrantes de cet avenir, De novembre à février se tiendront sur tout le territoire des forums régionaux de santé (le premier s'est tenu à Rennes il y a quelques jours) et de nombreux forum sont d'ores et déjà par exemple annoncés dans la région PACA au cours des semaines à venir. Il importe que vous y soyez présents.

Récemment nommée, j'ai été amené à rencontrer un certain nombre de professionnels, de représentants, d'institutions et bien sur des associations ce qui m'a permis de mesurer le chemin parcouru mais surtout l'implication majeure de chacun d'entre vous

Aussi je profite de l'opportunité de cette tribune pour saluer votre engagement et votre travail et vous assurer que nous sommes et seront à vos cotés au quotidien.

Je vous remercie