

Actes

CARE

Conférence Alliance maladies rares 2022

Alliance
maladies rares
UNIS POUR VAINCRE



Crédit photo : Pricilla du Preez - Unsplash

Centres de référence et de compétence maladies rares, une excellence française à **défendre** !

L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de

AFMTELETHON
INNOVER POUR GUERIR

et de

**FONDATION
Groupama**
vaincre les maladies rares

Centres de référence et de compétence maladies rares, une excellence française à défendre !

La conférence CARE de l'Alliance maladies rares est un événement qui a vocation à réunir l'ensemble des parties prenantes maladies rares pour débattre sur les grands enjeux maladies rares.

La deuxième édition s'est tenue en distanciel mardi 15 février 2022 et a permis d'échanger sur l'excellence de la prise en charge des maladies rares en France.

Associations de malades, professionnels de santé, chercheurs, acteurs de la Plateforme maladies rares ont débattu sur le renforcement de la place et du rôle des centres de référence et de compétence maladies rares, et sur leur lien avec les filières de santé maladies rares, les réseaux européens de référence et les plateformes d'expertise.

Trois tables rondes ont permis d'échanger autour des critères d'excellence des centres de référence, de la question des financements, du renforcement de la coordination et de la participation des associations à la gouvernance de ces centres.

Lors de la conférence ont été présentés les résultats d'une enquête sur la prise en charge menée en partenariat par l'institut **Viavoice** et **l'Alliance maladies rares**.

. SOMMAIRE

Introduction	. 04
Table ronde 1	. 12
Table ronde 2	. 21
Table ronde 3	. 31
Conclusion	. 41
Lexique des abréviations	. 46

Intervenants

- Marie-Pierre BICHET, *Présidente de l'Alliance maladies rares*
- Philippe BERTA, *Député et Président du groupe d'étude sur les maladies rares à l'Assemblée nationale*
- Pr Jean POUGET, *Vice-Président Santé du PNMR3*
- Anne-Sophie LAPOINTE, *Cheffe de projet Mission maladies rares, DGOS - Ministère des solidarités et de la santé*

Marie-Pierre BICHET

Bonjour à toutes et à tous !

Nous sommes ravis de vous accueillir pour cette conférence **CARE 2022** de l'Alliance maladies rares qui a lieu tous les deux ans et devrait réunir entre 200 et 300 participants – associations, représentants des ministères, personnels de santé et toutes les personnes impliquées dans les maladies rares.

Je vous remercie d'être présents pour échanger sur l'un des piliers essentiels de la prise en charge des maladies rares que sont nos centres de référence et de compétence (centres experts) et, plus largement, sur cette excellence française de la prise en charge des maladies rares. Ces temps d'échanges seront d'autant plus précieux que nous allons avoir à défendre collectivement un quatrième Plan national maladies rares (PNMR 4), qui est loin d'être acquis.

Comme vous le savez, l'Alliance maladies rares et l'ensemble de ses associations ont souhaité que les grandes mesures du **PNMR 3** soient prolongées en 2023 et inscrites dans l'ONDAM, l'Objectif national des dépenses de l'Assurance maladie discuté en ce début d'année. L'Alliance a également demandé aux ministères chargés de la santé et de la recherche de saisir le Haut Conseil en santé publique et le Haut Conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur, en vue d'évaluer les grandes mesures du troisième Plan.

Nous souhaitons également que puissent être lancés concomitamment des groupes de travail afin de préfigurer les axes majeurs d'un futur quatrième plan¹.

Pour les trois millions de Français concernés par plus de 7 000 maladies rares en France, il est véritablement nécessaire de défendre un **quatrième plan avec un pilotage interministériel fort** et un financement à la hauteur des enjeux, que nous allons identifier ensemble dans les prochains mois. Pour que ce PNMR 4 soit réussi, il faut poser la première brique et commencer par réussir la re-labellisation des centres de référence et de compétence dans les mois qui viennent.

À cet effet, l'Alliance a lancé, avec l'**Institut Viavoice**, deux enquêtes – l'une auprès des associations et l'autre auprès des malades et de leurs proches aidants. Une centaine d'associations et près de 2000 malades et proches y ont répondu, ce qui nous permet de disposer de données quantitatives et qualitatives extrêmement précieuses sur la prise en charge dans ces centres experts, données qui permettent d'ores et déjà d'identifier les points qui nécessitent des ajustements et des améliorations.

Nous sommes donc très heureux de pouvoir partager avec vous aujourd'hui, en avant-première, quelques-uns des résultats de ces 2 enquêtes qui confirment notamment que la qualité de la prise en charge des maladies rares en France est au rendez-vous² !

¹ <https://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2022/01/Courrier-Ondam-MSS-MRES-1.pdf>

² <https://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2022/02/CP-ALLIANCE-MALADIES-RARES-15.02.22.pdf>

Concernant l'accès aux centres experts, 70 % des malades déclarent avoir trouvé facilement l'information pour contacter leur centre, et plus de 60 % ont attendu en moyenne moins de trois mois pour obtenir un rendez-vous – seuls 6 % ont attendu plus d'un an.

S'agissant de la prise en charge, 80 % des personnes interrogées sont satisfaites de la durée des consultations. Elles sont également satisfaites à 77 % de la qualité des soins proposés et à 68 % de la rapidité de la délivrance des résultats d'examens et de la diffusion des comptes rendus d'hospitalisation. Plus généralement, 71 % des répondants sont satisfaits des services proposés par les centres experts.

Les enquêtes faisaient également un focus sur le COVID. Au cours des six derniers mois, 11 % des consultations ont été effectuées à distance et les malades en sont très largement satisfaits, à plus de 80 %. Sur la même période, 21 % des consultations ont été reportées et 5 % ont été annulées. Par ailleurs, les déprogrammations d'intervention chirurgicale ou d'hospitalisation ont concerné 5 % des répondants.

Au-delà de ces constats positifs, les enquêtes montrent aussi qu'il existe quelques points à renforcer ou à ajuster. Concernant la coordination ville-hôpital, seule une personne sur deux se déclare satisfaite de la coordination entre son médecin généraliste et son centre expert. S'agissant de la transition enfant-adulte, 54 % des associations indiquent être satisfaites de l'accompagnement proposé entre un service pédiatrique et un service adulte. Enfin, seuls 33 % de centres proposent un soutien psychologique, 20 % les services d'un assistant social et 30 % une information complète quant aux frais de transport, aux affections de longue durée et à d'autres éléments plus techniques.

Nous avons également interrogé les associations membres de l'Alliance maladies rares sur l'implication des associations dans les centres de référence (CRM), afin de savoir si elles étaient satisfaites de leur implication. Si globalement elles sont satisfaites de leur implication dans leur centre de référence, les chiffres montrent néanmoins des fragilités et des pistes d'amélioration. **Notamment concernant la participation aux actions des centres, les associations sont satisfaites à 62 % avec quelques variations en fonction des sujets – 76 % pour l'élaboration des Protocoles nationaux**

de diagnostic et de soins (PNDS), 63 % pour les projets de recherche et 54 % pour la conception des programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP).

Par ailleurs, seules 26 % des associations interrogées font partie des instances de décision de leur centre de référence, dont un tiers ne se réunit qu'une fois par an. Enfin, les associations qui participent à la gouvernance estiment avoir une meilleure compréhension des actions et des orientations stratégiques.¹

Ces premières données posent quelques jalons pour nos réflexions de cette conférence CARE, et seront reprises dans les différentes tables rondes.

Je suis très heureuse d'accueillir, pour cette ouverture de CARE 2022, Anne-Sophie Lapointe, cheffe de la mission maladies rares à la Direction générale de l'offre de soins (DGOS), le professeur Jean Pouget, vice-président santé du PNMR3 ainsi que le député Philippe Berta, Président du groupe d'étude sur les maladies rares à l'Assemblée nationale.

Anne-Sophie, pourriez-vous faire un bref rappel de l'histoire des centres de référence et des centres de compétence, qui présentent un modèle assez unique en Europe, et nous rappeler les enjeux et le timing de leur re-labellisation ?

Anne-Sophie LAPOINTE

Les centres de référence, les centres de compétence, les centres de ressources et de compétence ne sont pas arrivés par hasard. Tout comme les familles ont besoin de connaître leurs origines, il est important de connaître l'histoire de leur structuration, avant la création de l'Alliance maladies rares en 2000.

Notre structuration « maladies rares », avec une implication de chacun dans la construction de cette politique publique, nous est enviable par nombre de pays européens.

Ce mouvement a commencé à émerger avec la création d'associations de patients dans les années 1980-90, sous l'impulsion de l'AFM-Téléthon. Le regard porté vers les États-Unis et le vote de l'Orphan Drug Act en 1983 a été décisif pour créer une réglementation autour des médicaments orphelins et dynamiser l'accès aux

¹ <https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2022/05/Viavoie-Alliance-maladies-rares-CRMR-VF.pdf>

traitements pour les maladies rares, notamment en incitant l'industrie pharmaceutique à trouver des traitements pour ces pathologies. C'est ainsi qu'en 1987, s'est tenue à Bruxelles une première réunion d'industriels et d'acteurs européens pour essayer de voir comment l'Europe pouvait se doter d'une vision, d'un processus et d'un modèle pour faciliter l'accès à des traitements pour les maladies rares.

Les années 1990 ont également été marquées par un très fort **engagement de la recherche**, en particulier de l'INSERM au travers du premier rapport majeur sur les carences thérapeutiques pour les maladies rares, publié en 1994 par l'ingénieure et pharmacienne Annie Wolf. Puis en 1995, une volonté politique s'est affirmée autour de Simone Veil, consciente qu'une réponse européenne était indispensable pour créer un statut du médicament orphelin.

Un véritable réseau s'est constitué en 1996, lors des États généraux de la santé, du forum citoyen sur les maladies rares et d'un colloque au Sénat, avec pour objectifs de structurer les différentes associations de patients et de porter une véritable politique « maladies rares ».

Un premier regroupement a donc eu lieu dès 1997, avant la création de l'Alliance maladies rares et grâce au portage par l'AFM-Téléthon, par la lutte contre la mucoviscidose, par la Ligue contre le cancer et, plus tard, par Aides. L'objectif était de soutenir la création d'Eurordis et de militer pour un règlement européen pour les médicaments orphelins, ce qui s'est produit en 1999. Et c'est en 2000 que l'Alliance maladies rares a pu être créée, avec les 40 premières associations fondatrices.

Sans cette dynamique de groupe, qui était une volonté de tous – politique, mais aussi associative, en vue d'aider les patients – nous n'en serions pas là !

Tout ce travail autour de la démocratie sanitaire a permis de donner naissance au premier Plan national maladies rares, en 2004. Ce premier Plan a donné sa visibilité à l'expertise maladies rares. Le premier mot pour le décrire est « orientation » : pouvoir orienter les malades vers les centres experts. Le maillage territorial a également permis d'avoir une réelle dynamique.

Le PNMR 1² a été évalué par le Haut conseil de la santé publique et de la recherche qui a conduit

au PNMR 2³, dont la caractéristique a été la coordination avec l'arrivée de nouveaux acteurs.

La Banque nationale de données maladies rares (BNDMR), les enjeux épidémiologiques, la localisation des malades, l'importance des données... : tout cela existait déjà dans le Registre du rein, qui s'est structuré d'abord à Necker en 2005, puis avec des médecins intéressés par d'autres champs des maladies rares et qui trouvaient intéressant de collecter les données pour constituer une base – l'application CEMARA, devenue depuis BaMaRa.

En 2014, l'arrivée des filières de santé maladies rares (FSMR) a permis d'assurer une réelle transversalité, en coordination avec les centres de référence maladies rares.

Pourquoi a-t-il fallu un troisième Plan ? Pour toujours mieux structurer, mieux coordonner, et mieux relever les défis de la recherche ! C'est la raison pour laquelle le PNMR 3⁴ reste interministériel. Il repose sur des bases de données solides, en lien avec l'Europe. La France a la chance de coordonner 8 réseaux européens de référence (ERN) sur les 24 qui existent au total aujourd'hui. C'est à la fois une structuration avec une granularité fine au niveau local et une ambition européenne, gage d'une dynamique dans tous les champs.

Ce troisième Plan, fondation de la « maison maladies rares », est confronté à l'enjeu important des data de santé, pour le soin comme pour la recherche. Il s'articule avec le Plan France Médecine Génomique (PFMG). Le maître mot est le dialogue entre toutes ces parties prenantes.

Nous sommes réunis pour CARE 2022. « Care », en anglais, signifie prendre soin, dans tous les aspects. Les enjeux sont de taille, sur le plan des traitements, sur celui de la recherche mais aussi pour les territoires. Il faut apporter cette structuration maladies rares au plus près du lieu de vie des patients et de leurs familles, et voir comment nos nouvelles plateformes d'expertise maladies rares, issues du PNMR 3, pourront se décliner. Certaines de ces plateformes existaient déjà depuis longtemps, comme la plateforme Paris Saclay, créé il y a huit ans et qui a prouvé son utilité. Elles sont une aide pour nos centres de référence, et créent un lien avec l'offre de soins des établissements.

2 <https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/07/plan-national-maladies-rares-2005-2008.pdf>

3 Deuxième PNMR : <https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/07/plan-national-maladies-rares-2011-2014-1.pdf>

4 Troisième PNMR : <https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/07/plan-national-maladies-rares-2018-2022.pdf>

Les résultats des enquêtes que vous avez présentés sont riches d'enseignements. L'enjeu autour de la médecine de ville et de l'hôpital est ressorti comme très important.

Le travail sur le génome et les impasses thérapeutiques également. Il est fondamental de pouvoir nommer les maladies. Il y a également toute la partie amont, avant le centre de référence ou le centre de compétence : comment faire pour réduire le délai de diagnostic ? Dans le cas d'une maladie rare, comment faire pour que le médecin de ville ou le spécialiste de ville oriente plus rapidement le patient vers les centres de référence ?

Le troisième enjeu que j'ai repéré, et pour lequel les associations ont toute leur place, est celui de la formation. Les centres de référence ont plusieurs missions de coordination, mais aussi d'enseignement et de formation. Les associations sont très attendues dans ce domaine, pour faire entendre des témoignages de patients, diffuser les bonnes pratiques, les pistes thérapeutiques et les moyens pour prendre soin, pour faire du care en appliquant une approche holistique prenant en compte toutes les dimensions du patient.

Nous ne manquerons ni de travail ni d'implication ! Pour la re-labellisation, nous souhaitons lancer un appel à projets vers la mi-mai 2022, de façon à laisser le temps à chaque centre de constituer, d'impulser, de faire des propositions.

De nombreux éléments se réfèrent au précédent appel à projets, en 2016, qui avait été très bien mené et très bien structuré en termes de file active et de projets de recherche. L'axe le plus discriminant est, sans doute, la partie recherche de nos centres de référence. De fait, il apparaît que la partie la plus compliquée n'est pas d'avoir une file active, mais des publications dans le domaine de la recherche ou des projets dans lequel être IP, investigateur principal. C'est ce qui est demandé à nos centres de référence, au-delà du parcours de soins. La cogestion soin/recherche est absolument indispensable. En cela, la re-labellisation rejoint pleinement le PNMR 3.

Les offres devront nous être retournées vers la mi-octobre. Les rapporteurs opéreront en trio d'experts : soin, recherche et une partie tierce qui pourra être soit le référent maladie rare d'une ARS, soit l'Agence de la biomédecine par exemple.

Ces trios auront pour mission de nouer un dialogue constant entre la proposition du centre de référence coordonnateur et les sites constitutifs, ainsi qu'avec les centres de compétence, en lien avec la filière de santé maladie rare qui aura donné un soutien et se sera engagée pour structurer le réseau des centres de référence.

Ce dialogue en amont du jury sera primordial. L'engagement sera normalement de cinq ans. Le cas échéant, toutefois, deux années de tuilage pourront être envisagées entre un jeune médecin prometteur et un ancien coordonnateur. Il n'existe pas de sites co-coordonnés, mais l'idée de transition est forte. Afin que le projet soit solide, il conviendra d'allier contenu et bienveillance.

La re-labellisation officielle interviendra en mars 2023. Je rappelle qu'il s'agit d'un processus régulier, d'une périodicité de cinq ans, qui vise à évaluer et renouveler la labellisation de nos centres.

Merci beaucoup pour vos résultats d'enquête, qui nous permettront d'ajuster au mieux l'appel à projets !

Marie-Pierre BICHET

Merci Anne-Sophie de nous avoir donné cette perspective. Il est important de voir d'où l'on part et où l'on va ! Nous aurons l'occasion de développer chacun des sujets que vous avez évoqué lors de nos trois tables rondes.

Jean Pouget, quel est le point de vue des professionnels de santé quant aux évolutions voire révolutions apportées par la création des centres de référence en 2005 ?

Pr Jean POUQUET

Merci de m'avoir invité et de donner ainsi la parole à un soignant. Le terme « révolution » me plaît bien, tant il est vrai que la création des centres de référence maladies rares a constitué une véritable révolution culturelle dans le domaine des structures sanitaires.

Comme l'a rappelé Anne-Sophie, le monde associatif a été force de proposition pour élaborer et proposer le premier PNMR. La première révolution est précisément venue du rôle des associations de patients. **Le Comité National Consultatif de**

Labellisation qui a mené ce premier PNMR s'est d'emblée caractérisé par une véritable « mixité sociale », entre les soignants, les représentants associatifs et les représentants de l'administration.

Je conserve un très bon souvenir de ces réunions, qui ont été positives et ont posé les premiers éléments de la création des centres de référence.

Certes, il y a eu quelques « erreurs de jeunesse » dans l'élaboration des propositions pour la constitution des centres de compétence, qui n'ont malheureusement pas pu bénéficier de financements spécifiques. Mais cette habitude de travailler ensemble s'est poursuivie et est l'un des éléments du succès des différents PNMR.

Le premier Plan a permis la création des centres de référence et des centres de compétence, ainsi que leur labellisation. Le suivant a un peu bégayé dans son élaboration, même si par la suite, la création des filières maladies rares a été un grand succès.

La méthode de travail suivie pour le PNMR 3 a indiscutablement été fructueuse : plusieurs groupes de travail se sont réunis en amont et ont défini les objectifs et les actions à mettre en place. Je souhaite vivement qu'il y ait un quatrième Plan et je pense que cette méthodologie serait à reprendre.

Je le disais, la création de ces centres de référence a été une véritable révolution. Il faut se rappeler que les maladies rares n'étaient pas à la mode dans les hôpitaux. De fait, la prise en charge des maladies rares était considérée comme consommatrice d'examens et de temps humain.

Ceux qui assumaient cette mission n'étaient pas toujours bien considérés des instances hospitalières. L'obtention de crédits MIG (mission d'intérêt général) spécifiques a donc apporté une véritable bouffée d'oxygène aux soignants qui prenaient en charge les maladies rares.

Ils ont aussi conduit les soignants et les administratifs à mieux se connaître et à travailler de concert même si les objectifs des uns n'étaient pas toujours ceux des autres. Les médecins et les soignants ont mieux compris comment fonctionnaient les financements hospitaliers, et les administratifs ont mieux compris comment fonctionnaient les médecins mais aussi les patients qui les consultaient. Cet échange de cultures s'est

avéré crucial.

En dépit de quelques frottements, les dialogues qui se sont instaurés ont été très positifs dans l'ensemble.

La reconnaissance de l'expertise, au travers de la notoriété et de l'activité de recherche clinique, doit également être mentionnée.

Il est primordial de savoir précisément qui fait quoi dans un hôpital. Cela a été l'occasion pour certains de découvrir certaines pratiques et actions.

La culture de l'évaluation est ancienne et bien connue dans les unités de recherche. En revanche, elle était nouvelle dans les services hospitaliers et elle devrait diffuser plus largement aujourd'hui. Les maladies rares ont une valeur d'exemplarité, qui devrait se généraliser à l'ensemble des pathologies prises en charge au sein de l'hôpital. Il est normal que l'on reconnaisse le temps passé et les efforts de certains dans le domaine de l'expertise. **Cette valorisation est même indispensable pour mieux définir les structures de soins.**

Par ailleurs, je ne voudrais pas oublier les filières de santé maladies rares, dont l'apport a été considérable. La culture française hospitalière a souvent une faiblesse, sa tendance au fonctionnement monocentrique. Sur ce point, les filières ont été l'occasion de fonctionner en réseau. **Ces réseaux nationaux ont une importance considérable. D'autres pays, comme les Pays-Bas, ont, du fait de leur taille, des centres experts uniques qui réunissent l'ensemble de la file active nationale.**

La France ne s'est pas structurée de cette manière. Ce fonctionnement en réseau dans lequel chacun trouve son intérêt, mais où les travaux menés permettent d'avoir une dimension nationale et même internationale pour les pathologies encore plus rares, s'est avéré très positif.

Les centres de référence sont véritablement un succès. Les bons résultats de votre enquête associative en témoignent, même s'il reste encore des efforts à accomplir et j'ai notamment été surpris en ce qui concerne la transition enfant-adulte. Ce dispositif avait été renforcé dès le premier Plan maladies rares. Mais plus de 50 % des répondants considèrent qu'il y a encore des efforts à fournir. Il faudra en tenir compte. Faut-il distinguer les sites adultes et les sites enfants ? Cette distinction jouera-t-elle un rôle dans la transition enfant-adulte ? Dans la manière de travailler ? Ce sont des

questions qu'il faudra poser dans le cadre de la future re-labellisation.

Les centres de référence ont été une révolution positive, à mes yeux de soignant. Il faut désormais leur donner les moyens non seulement de survivre, mais de se développer. La rançon du succès est l'accroissement de leurs missions. Ils sont sans doute très heureux de la sanctuarisation de l'enveloppe budgétaire initiale, mais ils le seraient encore plus si cette enveloppe évoluait en fonction du développement des centres, de l'augmentation des files actives et de l'élargissement de leurs missions.

Les CRMR d'hier ne ressemblent pas à ceux d'aujourd'hui ni, a fortiori, à ceux de demain. Un PNMR 4 est souhaitable ne serait-ce que pour permettre la survie de l'existant. Mais il faudra également discuter de nouvelles missions de ces centres. Pour la constitution de bases de données, par exemple, l'un des apports majeurs du troisième Plan a été la création de la BNDMR – laquelle permet de créer des développements à partir d'un set de données minimum. C'est un outil majeur. Des collections biologiques devront désormais s'y associer. Ce sera plus délicat, parce que si l'outil commun qu'est la BNDMR existe déjà, la maturation organisationnelle des collections biologiques reste à venir.

L'avènement des plateformes de séquençage génomique est également une longue histoire. Les centres de référence jouent un grand rôle d'apprentissage pour la sélection des indications et l'interprétation des résultats. Faire un génome n'est pas un examen biologique comme un

“ RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

Les missions ont évolué pour les centres de référence mais pour les centres de compétence également (qui font aussi de la saisie dans BaMaRa, de l'ETP et de la prescription du génome).

Est-il envisageable qu'ils puissent bénéficier d'une aide financière ou humaine pour développer toutes ces missions ?

autre, tant en termes d'indications qu'en termes de conséquences éthiques possibles de son interprétation. Ce sont des missions relativement nouvelles, consommatrices de temps et d'expertise pour les CRMR qui voient du même coup leur travail évoluer.

Marie-Pierre BICHET

Merci, Jean ! Si les CRMR ont été une révolution pour vous, les soignants, il en fut bien sûr de même pour nous, les patients, raison pour laquelle nous y sommes si attachés. J'ai d'ailleurs bien noté qu'il fallait accorder davantage de moyens pour qu'ils se développent.

Philippe Berta, essayons de rêver un peu plus encore !

Quelle est votre vision à plus long terme de cette excellence française ? Comment convaincre les décideurs publics de maintenir cette excellence, de même que notre rôle de leader européen, notamment au travers d'un quatrième Plan maladies rares ?

Philippe BERTA

Merci pour votre invitation. Je suis un voyageur embarqué avec vous depuis bientôt cinq ans, dans le cadre

de mon mandat. Je suis donc un observateur, loin d'être un spécialiste. Je ne vais pas refaire l'histoire, mais il est évident que la structuration à la française telle que j'ai pu l'appréhender et tenter de la comprendre était et reste novatrice et remarquable. J'arrête là avec les satisfecit, car je suis finalement un monsieur tout-le-monde qui en veut toujours plus et qui ne se satisfait pas de ce qu'il a déjà !

Je voudrais commencer, même si cela peut sembler secondaire, par dire que nous avons tous encore un travail gigantesque à accomplir dans les mois et les années qui viennent, concernant l'image de la maladie rare, sa définition et sa compréhension. Le travail reste devant nous. Bien sûr, nous avons déjà progressé. Mais nous savons que l'adjectif « rare » nous dessert collectivement, alors qu'un Européen sur 17 est concerné – et encore, nous ne parlons que de ceux qui ont été diagnostiqués. La véritable proportion est peut-être le double.

Je vous félicite pour le troisième Plan, qui a permis d'importants progrès dans le domaine du diagnostic. En revanche, je ne me satisfais pas du plan Médecine France Génomique 2025 : il ne fonctionne pas comme il devrait – et mes propos ne concernent pas uniquement les maladies rares. En témoigne notre incapacité à séquencer des mutants de SARS Covid-2. Il faut aller plus vite et plus loin en matière de diagnostic. Tout comme vous, je ne pourrais pas supporter l'idée que des thérapies existent, mais ne bénéficient pas aux enfants parce qu'ils n'auraient pas été diagnostiqués. Là encore, nous avons encore du travail à faire.

Il faut, sans conteste, un quatrième PNMR ! En matière de santé, ce qui fonctionne bien sont les sujets pour lesquels de grands plans nationaux ont été décidés. L'archétype en est le plan Cancer. Si la France est leader dans un secteur, c'est celui de l'oncologie et c'est probablement grâce au plan Cancer. Il est essentiel de maintenir trois ou quatre grands plans pour améliorer encore la structuration et l'organisation, et dédier de nouveaux moyens.

Ce quatrième Plan devra continuer à insister sur les grands volets qui font la maladie rare. Le volet de départ est celui de la recherche fondamentale. Au cours de ce mandat électoral, nous avons obtenu un progrès conséquent en matière de financement. Nous devons continuer à nous battre pour obtenir de meilleurs financements pour la recherche en santé – pour les maladies rares

mais pas seulement. Nous sommes encore loin du compte. Une opportunité sera peut-être offerte par la pandémie, qui permet d'avoir vision devient collective et partagée, en particulier par le plus haut de l'État. Et tant mieux, car il va falloir accélérer !

Le deuxième volet est celui du développement clinique. Beaucoup a été fait déjà, mais il va falloir continuer à raccourcir le délai du développement clinique. Ce doit être un souci constant. Je sais mesurer d'où nous venons et où nous en sommes, mais il faut continuer et ne pas lâcher.

Un problème plus « business » concerne l'accès au marché. Le champ des maladies rares est confronté à l'enjeu de la médecine du futur, personnalisée. Cela pose le problème du modèle économique des médicaments qui arrivent ou arriveront sur le marché de façon démultipliée dans les mois et les années qui viennent. Ma réflexion est qu'il faudra trancher pour maintenir l'intérêt des industriels dans ce domaine. Ce que nous faisons pour les maladies rares, nous le ferons pour les autres grandes pathologies par ailleurs, lesquelles deviendront d'ailleurs de plus en plus des pathologies rares. En effet, le cancer sera bientôt une sommation de maladies rares. **Je ne suis pas le seul à le dire : nous allons tellement loin dans la décortication moléculaire que les thérapies seront de plus en plus ciblées.**

Le dernier volet est celui de l'accès. Nous devons maintenir des structures de santé de très haut niveau. Notre système de santé a montré quelques défaillances. Il faudra travailler pour que le patient puisse accéder à son traitement et se trouver dans de bonnes dispositions de suivi tout au long de son traitement.

En tant que généticien moléculaire, fervent défenseur de la génomique et du séquençage, je pense que nous avons mieux à proposer pour l'avenir. **Nous devons aller plus loin ! En l'occurrence, pour ce type de grandes technologies, nous avons besoin de partenariats public-privé.**

Pour finir, ma question est finalement la suivante : sommes-nous prêts à changer de dimension et à réfléchir, pour ce quatrième Plan, à l'échelle européenne ? Un forum permanent européen, notamment, permettrait d'être en lien avec tous les collègues de tous les pays partenaires pour réfléchir à qui offre la meilleure solution pour le diagnostic, en identifiant qui a la meilleure solution pour telle ou telle pathologie. Et ce, avec une participation effrénée et très importante des

patients et de nos associations.

Comment pouvons-nous, à l'échelon européen, mieux rationaliser et être plus efficace ? C'est aussi cet échelon qui permet d'avoir des essais cliniques pertinents, à même d'attirer l'industrie.

En somme : pourquoi pas un PNMR 4 à l'échelle européenne ? Pourquoi se l'interdire ? Profitons de la présidence française de l'Union européenne pour opérer ce changement d'échelle !

TABLE RONDE 1



L'expertise des centres de référence et de compétence, quelles évolutions et incitations pour demain ?

Table ronde 1

L'expertise des centres de référence et de compétence, quelles évolutions et incitations pour demain ?

Animation par Marie-Pierre BICHET, Présidente de l'Alliance maladies rares.

Intervenants

- Anne-Sophie LAPOINTE, Cheffe de projet Mission maladies rares, DGOS – Ministère des solidarités et de la santé
- Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Coordinatrice du CRMR CALISSON ; DGRI – Ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation
- Dr Célia CRETOLLE, Coordinatrice du CRMR MAREP et de la filière NeuroSphinx
- Pr Hélène DOLLFUS, Coordinatrice de la filière SENGGENE et de l'ERN-EYE
- Sandrine SEGOVIA-KUENY, Directrice médicale de l'AFM-Téléthon

Marie-Pierre BICHET

Si l'enquête de l'Alliance maladies rares a permis d'objectiver une forte satisfaction des malades et de leurs associations, elle a également révélé certains points de faiblesse. En croisant les regards, cette première table ronde vise à renforcer les missions d'expertise des centres de référence et de compétence maladies rares et de réfléchir ensemble aux évolutions et aux incitations qu'il conviendrait de développer.

Anne-Sophie Lapointe, pourriez-vous commencer par nous rappeler quelles sont les grandes missions des centres de référence (CRMR) et leur cadre réglementaire, avant de dresser un rapide bilan des cinq dernières années et d'évoquer les propositions que le Comité de Suivi de Labellisation pourrait formuler dans ce domaine ?

Anne-Sophie Lapointe

Les missions des CRMR sont clairement définies dans le texte de référence de 2016, consultable sur le site Légifrance¹.

Dans le cadre de la prochaine instruction pour la re-labellisation, nous souhaitons mettre l'accent sur cinq grandes missions.

D'abord, les missions de recours – parmi lesquelles l'éducation thérapeutique du patient (ETP) –, de consultation et d'hôpital de jour. Marie-Pierre Bichet et moi-même sommes très attachées à l'ETP, en faveur de laquelle nous militons².

Cette démarche, passionnante, permet de partager et d'apprendre beaucoup, et confère une dimension de soutien entre pairs, pour mieux « vivre la maladie ». Elle nécessite une formation préalable des patients experts, dispensée souvent en coordination avec les CRMR et les filières de santé maladies rares.

“ RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Pour avoir fait une formation et avoir participé à la construction de programmes d'ETP, un constat : très chronophage et assez compliqué au niveau administratif à mettre en place. Serait-il possible d'alléger le processus administratif ? »

¹ <https://www.legifrance.gouv.fr/circulaire/id/44024>

https://solidarites-sante.gouv.fr/fichiers/bo/2016/16-02/ste_20160002_0000_0071.pdf

² Voir la fiche pratique de l'Alliance maladies rares sur l'ETP : <https://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/11/fiche-pratique-parcours-vie-ETP.pdf>

Nous insisterons aussi sur la mission de recherche. La DGOS privilégiera d'ailleurs, dans la nouvelle labellisation, la qualité des publications. Elle souhaite également valoriser les CRMR qui participent à la rédaction d'ouvrages de référence, utilisés dans l'enseignement des internes et la formation initiale des jeunes médecins.

La troisième mission d'expertise des CRMR concerne les protocoles nationaux de diagnostic et de soins, et l'élaboration de guides de bonnes pratiques. À ce titre, les réseaux européens de référence (ERN) avec les 23 filières de santé maladies rares jouent un rôle très important dans l'élaboration des bonnes pratiques. Grâce au premier Plan Maladies Rares, nous avons pu bénéficier d'une très solide structuration, indispensable pour obtenir des centres labellisés. C'est essentiel, car seuls les centres labellisés peuvent candidater pour devenir Health Care Provider et travailler au niveau européen.

La mission d'enseignement et de formation ne doit pas non plus être négligée. Dans cette optique, la DGOS a dédié une enveloppe à la formation aux filières de santé maladies rares, notamment pour la transition enfant/adulte, la formation des patients experts ou encore celle des jeunes médecins aux maladies rares.

Enfin, dans le cadre de la mission de coordination, nous tenons à ce qu'un véritable projet soit défini entre le centre coordonnateur, les centres constitutifs et les centres de compétence, à l'instar du projet de transition enfant/adulte. Dans le cas de la mucoviscidose, par exemple, nombre d'enfants atteignent désormais l'âge adulte, ce qui était rarement le cas il y a 20 ans. Les CRC-M reçoivent d'ailleurs davantage d'adultes atteints que d'enfants. Face à cette évolution, le nombre de pneumologues spécialisés dans la mucoviscidose chez les adultes a fortement augmenté.

J'ajoute que la DGOS s'intéresse de près à l'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares dans les territoires notamment d'Outre-Mer. S'inspirer de certaines pratiques déjà en vigueur en cancérologie, comme la pratique des prélèvements au domicile du patient, permettra de mieux prendre en considération la dimension humaine et le cadre de vie des patients.

Marie-Pierre BICHET

Avez-vous prévu de renforcer une mission plutôt qu'une autre, avec des incitations particulières ?

Anne-Sophie LAPOINTE

La Banque Nationale des Données de Maladies Rares (BaMaRa) s'étoffe de plus en plus, grâce à un important travail de collecte des données d'activité et de santé et de suppression des doublons. Plus globalement, dans la mesure où les CRMR doivent accomplir des missions supplémentaires, il me semble que le PNMR4 devrait renforcer leurs moyens.

La médecine génomique monte également en puissance : 22 filières sur 23 sont désormais concernées. L'accompagnement des parcours pour le dépistage néonatal constitue également un vrai sujet. La filière G2M a notamment beaucoup travaillé via un guichet unique pour organiser cet accompagnement sur le terrain.

À mon sens, les cinq missions que j'ai évoquées sont toutes essentielles. Dans la coordination, nous voyons l'implication des associations des patients. Celles-ci ont, en effet, participé à la construction du PNMR3 ainsi qu'aux groupes de travail relatifs, à l'ETP, aux PNDS, à la question des sans-diagnostic, etc. Une telle participation est très enrichissante pour tout le monde. Elle apporte une dimension qualitative.

Pour moi, les projets des CRMR doivent être élaborés avec le coordinateur, en impliquant les associations de patients, lesquelles ne se satisferaient pas d'une simple signature au moment du rendu mi-octobre. Certains établissements ont aussi à cœur de participer. Il est donc important de maintenir un dialogue constant entre l'administration et les CRMR. De ce point de vue, les plateformes d'expertise maladies rares constituent un très bon relais.

Marie-Pierre BICHET

Professeur Véronique Paquis, pourriez-vous compléter les propos d'Anne-Sophie Lapointe concernant la mission de recherche des CRMR, et nous préciser les attentes du Ministère de la recherche en la matière ?

Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

Je vous remercie d'avoir organisé ce colloque, qui intervient à un moment clé. Alors que le PNMR3 arrive à échéance, nous devons nous interroger sur la suite, en essayant de déterminer la façon d'améliorer encore les choses. Nous sommes également à cette période charnière qu'est la re-labellisation des centres experts.

Les missions de recherche et celles d'offre de soins sont complètement liées. Aujourd'hui, dans un centre d'expertise, faire de la recherche consiste à mieux soigner les malades.

C'est ce que nous essayons d'expliquer à nos étudiants, à nos internes. La lutte contre l'impasse diagnostique constituait une priorité dans le cadre du PNMR3 : de trop nombreux patients ignorent encore quel nom donner à leur maladie. Pour y remédier, identifier de manière certaine le gène en cause et mieux soigner, nous devons passer à la vitesse supérieure en matière de recherche, avec des aspects multi-omiques et des modèles animaux dans les équipes Inserm. De fait, une fois le gène identifié, nous pouvons proposer un conseil génétique, un diagnostic prénatal, améliorer la prise en charge du patient, mais aussi l'inscrire sur une liste d'attente pour l'inclure dans un essai thérapeutique le cas échéant.

En l'occurrence, Anne-Sophie Lapointe a très bien compris l'importance de la recherche pour la qualité de l'offre de soins. Même si les équipes se sentent épuisées, a fortiori après les deux années de pandémie que nous venons de traverser, il ne faut pas abandonner la recherche !

En d'autres termes, la prochaine labellisation ne saurait faire l'économie de la recherche, d'autant que nous avons la chance de disposer, en France, d'équipes de très haut niveau. Nous devons en avoir conscience et faire en sorte que l'aspect recherche soit prioritaire dans les centres experts constitutifs et coordonnateurs. Nous ne demanderons pas la même chose aux centres de référence et de compétence. Si ces derniers incluent les patients dans BaMaRa et réalisent un génotypage parfait des patients – qui permettra à ces derniers de bénéficier des essais cliniques – ce sera déjà fantastique.

Par ailleurs, qui dit « recherche » dit « évaluation ». Celle-ci est bien rodée dans les équipes de recherche, mais elle est beaucoup plus compliquée

dans le milieu hospitalier et ne répond pas nécessairement aux mêmes critères. Les critères d'évaluation de la recherche qui figurent dans Piramig, le bilan d'activité des centres, ont évolué au cours des cinq dernières années.

Nous nous fondons encore principalement sur les publications. Or s'il est évidemment très important d'inclure de nombreux patients dans de nombreuses études, cela ne suffit pas : le centre expert concerné doit soulever des questions scientifiques émanant des pathologies. Il importe qu'un de ses membres signe en premier auteur et en dernier auteur, et obtienne des financements de recherche en PI (investigateur principal), car cela signifie qu'une véritable thématique de recherche a été construite par les experts au regard d'une pathologie donnée. **Cette notion de porteur de projet de recherche est essentielle.**

La notion de brevet prend également de plus en plus d'importance. Alors que le PNMR 3 se concentrait sur la lutte contre l'impasse diagnostique, nous espérons que le PNMR 4 se focalisera sur la thérapeutique (brevets, valorisation, etc.).

Par ailleurs, si les points SIGAPS sont l'un des critères d'évaluation de la recherche à l'hôpital, le ministère de la Recherche considère davantage ce système de notation comme la manifestation d'une activité de recherche que comme un critère de qualité. A noter, l'intérêt des points SIGREC qui permettent de savoir si un centre impliqué dans des études cliniques inclut vraiment des patients.

Les liens avec des équipes labellisées comptent aussi, même s'ils ne sont pas obligatoires. Par exemple, le fait d'impliquer dans un CRMR un hospitalo-universitaire qui dirige une équipe Inserm permet de savoir vers qui se tourner en cas d'impasse diagnostique.

La notion de travail en réseau entre CRMR, centres experts et équipes labellisées n'apparaît pas clairement, mais elle a également toute son importance à mes yeux. De nombreuses filières ont constitué des annuaires d'équipes de recherche.

Tous les chercheurs ne connaissent pas les CRMR et ces derniers ne savent pas toujours à qui s'adresser face à différentes problématiques.

Il s'avère donc crucial de favoriser l'interaction entre la recherche clinique effectuée dans les

centres et les équipes labellisées potentiellement intéressées par ce type de recherche.

Favoriser le travail entre les CRMR travaillant sur une même pathologie est également fondamental. Un des critères de faisabilité d'un projet de recherche clinique dépend du nombre de patients à inclure. Or les pathologies dont il est question concernent très peu de patients. Le modèle des maladies rares est, de facto, à l'opposé du modèle « IA Santé » qui permet de colliger des milliers de mammographies, par exemple, pour rendre les machines aussi performantes que deux examinateurs. Dans les maladies rares, le nombre de patients est faible et les données sont très hétérogènes. Il est donc impératif que les centres travaillent entre eux. **Un centre ne pourra d'ailleurs pas obtenir de financements pour un projet ambitieux en restant dans son seul périmètre.**

Enfin, la formation est primordiale. Plus elle s'appuiera sur une recherche solide, meilleure elle sera, d'où la nécessité de développer des formations spécifiques, en collaboration avec les écoles universitaires de recherche, au bénéfice des patients, des personnels paramédicaux et des jeunes médecins.



REACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« *De nombreuses publications de Sciences humaines et sociales ne sont pas comptabilisées car le système de publication en SHS est différent des sciences « dures ».* »

Marie-Pierre BICHET

Docteur Célia Cretolle, quels constats dressez-vous de ces cinq dernières années et quelles évolutions souhaiteriez-vous voir pour renforcer vos missions et votre travail en CRMR ?

Dr Célia CRETOLLE

Mon témoignage sera celui d'une soignante de terrain. Je ne reviendrai pas sur tout ce qu'ont dit Anne-Sophie Lapointe et Jean Pouget : les

centres de référence et les réseaux d'experts ont transformé la vie des malades et des soignants.

Le sujet de l'éducation thérapeutique me tient particulièrement à cœur. Cette démarche requiert une certaine vigilance. Ainsi que l'a souligné Anne-Sophie Lapointe, il faut désormais être formé pour l'animer et la coordonner.

Dans notre centre, de nombreux patients ont exprimé le souhait de participer à des ateliers d'ETP qui n'étaient pas inclus dans notre file active. Il n'est pas toujours aisé de gérer un tel afflux de demandes.

Il ne faut pas oublier que les diagnostics doivent être éducatifs, que la connaissance du patient est indispensable pour pouvoir l'inclure dans un programme et que la gestion de tous ces aspects est très lourde pour une équipe. Celle-ci y consacre ses soirées et week-ends, car il faut trouver des créneaux horaires qui conviennent aux patients. Or les centres hospitaliers sous la tutelle desquels nous sommes placés ne valorisent pas les heures supplémentaires des soignants qui s'impliquent. Leurs efforts mériteraient d'être valorisés.

La kinésithérapeute de notre centre, qui a été formée au périnée de l'enfant, m'expliquait récemment qu'elle voulait participer à la recherche, mais qu'elle s'est vu opposer un refus par son cadre de proximité – alors qu'elle fait partie de notre CRMR. Elle a donc pris la décision de nous quitter. C'était la huitième kinésithérapeute que nous avions formée en 15 ans ! L'extrême rigidité dont peut faire preuve la tutelle empêche le développement des compétences dans certains domaines. **Pourtant, n'oublions pas que derrière le soin, des êtres humains ont besoin de valorisation et de monter en compétences.** Les coordonnateurs d'équipes se retrouvent souvent pieds et poings liés par l'hôpital qui gère leurs finances et qui leur oppose régulièrement des fins de non-recevoir à tel ou tel projet, alors même que nous disposons en théorie de budgets dédiés. Cette situation est très pesante au quotidien.

Je suis une fervente défenseuse des parcours et des coordinations de parcours de soins pluridisciplinaires. Je travaille avec une coordonnatrice, mais je rencontre d'importantes difficultés à conserver son poste, car il a été déclaré « non rentable ». Pourtant, il apporte un réel confort aux patients et il occasionne des économies conséquentes en santé. En parallèle de ces postes que nous pouvons créer, il faut mettre

en place des études médico-économiques pour montrer à quel point ils valorisent le parcours patient. En l'occurrence, le confort du patient devrait représenter l'objectif ultime à atteindre, car quand nos patients se portent bien, nos soignants vont mieux eux aussi.

Un autre aspect pêche énormément dans le domaine de la chirurgie pédiatrique et des malformations : **le lien avec la ville**. L'hôpital est en tension et je ne suis pas sûre que nous pourrions encore longtemps ponctionner ses ressources. Certaines maisons de santé fonctionnent très bien. Mais j'ignore quelle porte ouvrir pour faire venir à l'hôpital les patients qui le demandent. Je ne connais pas le « mode d'emploi ».

Pour ce qui est de la transition, les données que vous avez présentées ne me surprennent pas. Notre filière pilote le groupe inter-filières de transition et je constate que, si certains réseaux sont correctement organisés, de nombreux autres « bricolent ». Cela tient probablement à un manque d'expertise « adultes », mais peut-être aussi à l'absence de valorisation des équipes concernées.

S'agissant de l'enseignement, j'ai été très surprise d'apprendre de la part des externes de mon université que l'enseignement des maladies rares n'était qu'une option. J'ignore si c'est le cas partout. J'anime depuis 15 ans un cours aux urgences : les externes de ce service connaissent désormais le portail Orphanet, ce qui n'était pas le cas il y a trois ou quatre ans. Quoi qu'il en soit, le fait de leur présenter l'enseignement des maladies rares comme une option pose un problème à la fois de motivation et d'affichage. Les maladies rares concernent pourtant trois millions de patients en France ! Nous gagnerons tous à former les soignants aux maladies rares et à les valoriser dans cette trajectoire.



RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

Pr David Genevieve : « Depuis cette année, les maladies rares sont à l'examen national pour la formation des étudiants en médecine. »

Concernant la recherche clinique, j'ai beaucoup apprécié les remarques formulées par Véronique Paquis à propos des points SIGAPS et SIGREC. Mais il ne faudrait pas oublier les sciences humaines et sociales, qui manquent cruellement de valorisation – ce qui est regrettable car elles reflètent réellement le vécu de nos patients.



RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Les SHS sont essentielles car elles correspondent au temps immédiat des patients. Et la recherche à plus moyen terme. J'espère que les SHS feront partie du futur plan maladies rares. Merci à tous les soignants qui s'investissent comme vous. »

Je conclurai mon propos en évoquant les filières. J'ai vécu de l'intérieur leur création, avec Sabine Sarnacki et Hélène Dollfus, et je puis affirmer qu'elles ont transformé nos vies. Elles ont apporté un dynamisme et une modernité que nos administratifs ont parfois du mal à suivre ! Mais en tant que filière, nous éprouvons parfois des difficultés à nous positionner vis-à-vis des plateformes maladies rares.

Enfin, deux mots me viennent à l'esprit pour un quatrième Plan : « pérenniser » et « valoriser ». Il faut essayer de pérenniser les postes de soignant, tout en les valorisant. J'ai la chance de travailler avec Mado Gilanton (présidente de l'association APAISER S&C) et Célia Cardoso (présidente de l'association Tintamarre), toutes deux formées en tant que patientes expertes. Il faut maintenant leur offrir un vrai statut et une vraie place dans l'hôpital, ne serait-ce que pour que nous les considérons à part entière. Je pense, en effet, que le bénévolat a ses limites.



RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Il faut valoriser le savoir expérientiel, bien souvent complété par des formations/études. »

Marie-Pierre BICHET

Professeur Hélène Dollfus, pouvez-vous nous apporter votre point de vue en tant que responsable coordinatrice d'une filière et coordonnatrice d'un réseau européen de référence ?

Pr Hélène DOLLFUS

Notre filière de santé est consacrée aux maladies rares sensorielles. Nous avons pu élaborer des réseaux véritablement efficaces, alors que nous fonctionnions jusqu'ici plutôt en silos. Je citerai deux exemples, à commencer par les pré-indications du PFMG.

Nous travaillons ensemble sur tout le territoire avec plusieurs pré-indications, et les réunions multidisciplinaires se sont multipliées. Cette répartition géographique de l'expertise profite à tous les patients, par exemple dans l'interprétation des tests génétiques. En génétique ophtalmologique, la thérapie génique « explose », ce qui conduit à adopter des attitudes très consensuelles, à travailler en relations très étroites avec le ministère de la Recherche, le ministère de la Santé et la Haute Autorité de santé (HAS), et à structurer nos activités en réseau, ce qui est bénéfique pour les patients comme pour les professionnels.

Je rejoins Célia Cretolle quant au fait que les besoins de postes et de professionnels de santé (médecins, orthoptistes, psychologues, etc.) dans les CRMR sont critiques. La population de médecins est vieillissante dans tous nos centres de référence. Il faut donc assurer la relève avec de jeunes médecins désireux de s'investir dans ce type de missions. De nombreux professionnels médicaux et paramédicaux que nous formons sont tentés par le secteur privé, qui offre de meilleures rémunérations. Nous devons donc nous battre pour obtenir des postes de chef de clinique, intéresser et fidéliser les jeunes, et obtenir des salaires à la mesure des efforts fournis. **Cet aspect devrait être prioritaire dans le PNMR 4.**

Les réseaux européens de référence maladies rares (ERN) ont vu le jour en 2017 suite à une forte mobilisation des associations de malades depuis 2004, en s'inspirant notamment de ce qu'avait fait la France. Aujourd'hui, il existe 24, et la majorité d'entre eux a doublé de taille depuis 2017. Près de 1 500 centres dans plus de 300 hôpitaux des 27 états membres et de Norvège sont désormais

impliqués dans les réseaux européens de référence¹.

Nos financements ont heureusement été réévalués, même s'ils ne couvrent pas tous les besoins. Nos missions sont toujours orientées autour du parcours de soins du patient. Nous essayons de faire en sorte que ce soit la connaissance qui circule sur le territoire européen, plutôt que le patient. Des systèmes comme le Case Patient Management System ont ainsi été mis en place pour échanger des données relatives à des cas difficiles. Des registres maladies rares sont aussi actuellement constitués au niveau européen. Leur implémentation constituera un réel challenge. Nous menons aussi des missions d'éducation et d'entraînement des professionnels à l'aide de guidelines, mais aussi des missions de recherche et de développement de la recherche, là encore très calquées sur ce qui se pratique en France.

Notre première mission consiste à considérer que tous les pays d'Europe ne sont pas égaux, que tous n'ont pas la chance de bénéficier d'un Plan depuis aussi longtemps que la France ou d'une structure de base aussi solide que celle des CRMR et des filières. Les 24 ERN doivent donc déjà faire en sorte d'intégrer les réseaux nationaux.

Un autre défi à relever concerne les données de santé. Chaque ERN dispose d'un ou plusieurs registres. Il convient de les alimenter, sachant que des collectes de données propres aux maladies rares ont déjà lieu dans chaque pays. Il faudra trouver le moyen d'instaurer une interopérabilité, pour éviter aux professionnels de perdre du temps et pour permettre aux données d'arriver au bon endroit et d'être utilisées à bon escient par les chercheurs, les médecins et les tutelles.

L'évaluation est une très bonne chose pour savoir où l'on en est, comment on continue et vers quoi l'on s'oriente. Mais les nombreuses évaluations au niveau européen pèsent beaucoup sur les équipes de coordination et les membres. Nous devrions donc étudier la façon de caler les programmes d'évaluation avec une interopérabilité, comme par exemple le programme Piramig.

Prenons le cas de notre ERN, dédié aux maladies rares de l'œil. Comment pouvons-nous mettre le mieux possible en phase les activités européennes et les activités nationales ? Lors de la création de cet ERN Eye, nous n'avons pas rencontré de difficulté pour embarquer tous les centres français dans l'aventure européenne. Il faut maintenant trouver

¹ <https://ec.europa.eu/newsroom/sante/newsletter-archives/36147>

le moyen de phaser et de rendre interopérables toutes les activités réalisées en France. Comment porter les cas spécifiques français au niveau européen avec les outils dont nous disposons actuellement ? Nous devons relever certains défis technologiques, en fonction des outils utilisés par les différentes réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP).

En matière de recherche, enfin, il me paraît très important d'aboutir à la fois à des calls nationaux et à des calls européens, en structurant les choses en amont et en développant une stratégie des équipes au niveau européen.

Marie-Pierre BICHET

Je vous remercie pour ces regards croisés sur l'expertise et les missions des CRMR. Sandrine Segovia-Kueny, pourriez-vous nous donner le point de vue associatif sur ces mêmes questions ?

Sandrine SEGOVIA-KUENY

Je souhaite d'abord noter que la qualité, l'engagement et la mobilisation des professionnels de santé des CRMR pour assurer la prise en charge habituelle des patients pendant la crise COVID et le co-portage des dossiers (pour des projets d'errance, d'éducation thérapeutique, de dépistage néonatal...) ont été véritablement exemplaires.

Ensuite, j'observe que l'écoute des associations dans le Comité de Suivi de Labellisation est réelle, ce qui me paraît important.

Par ailleurs, les RCP se multiplient en matière d'innovation thérapeutique, ce qui donne jour à des nouveautés.

Enfin, le PNMR a permis de multiplier les PNDs, d'accroître et de structurer les entrepôts de données.

Aujourd'hui, nos attentes sont les suivantes :

- **renforcer la place des associations** autour et au sein des CRMR, pour mieux agir ;
- **conforter et clarifier la place des bénévoles** dans les CRMR ;
- **évaluer les actions demandées** en matière de recherche dans le cadre de la labellisation ;
- **évaluer la coordination de la filière**, sachant que la contribution varie d'un centre à un autre ;
- **ne pas oublier le sujet des urgences** avec l'harmonisation de la gestion des

« patients remarquables » par les centres et la présence d'un proche ou d'un aidant quand un patient est hospitalisé aux urgences ;

- **inscrire le patient dans un parcours de santé**, incluant l'hôpital, le CRMR, le médecin libéral et le domicile du patient ;
- **former le personnel soignant** à être constamment présent et les infirmières en pratique avancée maladies rares ;
- **définir un parcours de qualification** ;
- **définir la place des associations et leurs attentes** dans le parcours d'innovation thérapeutique qui se met en place ;
- **donner aux centres les moyens** de réaliser l'ensemble des parcours d'innovation thérapeutique.

Marie-Pierre BICHET

Ces attentes rejoignent bien souvent les préoccupations soulevées par les professionnels de santé. Les urgences constituent un vrai sujet, déjà évoqué lors du PNMR 3, tout comme celui de la transition enfant/adulte. Anne-Sophie, avez-vous déjà des idées ou des réponses à apporter sur ces sujets ?

Anne-Sophie LAPOINTE

L'AFM-Téléthon a été très active dans notre groupe de travail sur les urgences. Nous n'avons pas abandonné ce sujet. L'une de nos stagiaires s'en occupe et nous avons pu organiser une pré-réunion à la rentrée à ce sujet. Un taguage « patient remarquable » dans le dossier médical partagé est envisagé, ainsi qu'une fiche résumant la conduite à tenir destinée aux professionnels des hôpitaux.

Par ailleurs, nous avons découvert qu'il existait déjà des « dossiers de liaison d'urgence ». Notre objectif est donc de créer un dossier « liaison d'urgence maladies rares », ce qui implique de saisir la HAS pour qu'elle l'inscrive dans son programme. Nous en avons déjà informé l'équipe maladies rares de la HAS, qui s'est déclarée très intéressée par ce projet et souhaite s'en emparer. L'Agence du numérique en santé (ANS) effectuera ensuite son travail de codage à partir des avis de la HAS.²

Enfin, grâce à la filière FILNEMUS, à l'AFM-Téléthon et aux CRMR, nous avons eu l'idée de définir un programme préfigurateur du dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA).

² Voir la fiche pratique de l'Alliance maladies rares sur les situations d'urgence : <https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2021/07/fiche-pratique-urgence.pdf>

Nous essaierons d'en poser les bases dans deux régions, en travaillant de concert avec la HAS et les autres acteurs. L'objectif est de nous organiser avec eux le plus possible en amont, afin de pouvoir constituer les données dont la HAS aura besoin pour émettre son avis.

En somme, la coordination est toujours le maître-mot ! Je pense que le PNMR 4 renforcera encore tous ces liens.

“

RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Travaillons en réseau multidisciplinaire et développons les liens ville-hôpital ! »

Marie-Pierre BICHET

En conclusion, je retiens un certain nombre de sujets sur lesquels nous devons continuer à travailler :

- les liens à nouer entre la ville et l'hôpital ;
- la place de la recherche comme élément essentiel du soin ;
- l'amélioration de la transition ;
- les urgences ;
- les programmes d'ETP et leur déclinaison opérationnelle dans les CRMR ;
- l'attractivité de l'hôpital et la pérennisation des postes ;
- la valorisation de l'investissement des professionnels.

Tous ces sujets peuvent, doivent changer la donne pour les patients.

C'est pourquoi l'Alliance maladies rares compte les prendre à bras-le-corps et les traiter de manière à ce qu'ils représentent des axes forts du quatrième PNMR.

Je vous remercie pour vos précieuses contributions qui vont nourrir ce travail collectif.

TABLE RONDE 2



© Crédit photo : Austin Distel / Unsplash

Quel financement pour les centres de référence et de compétence ?

Quel financement pour les centres de référence et de compétence ?

Animation par Hélène BERRUÉ-GAILLARD, vice-Présidente de l'Alliance maladies rares.

Intervenants

- Vincent VAUCHEL, Chef de projet adjoint Mission maladies rares, DGOS – Ministère des solidarités et de la santé
- Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER, Coordinatrice du CRMR CALISSON, DGRI – Ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation
- Pr Éric HACHULLA, Coordonnateur de la filière FAI2R
- Pr Guillaume JONDEAU, Coordonnateur de la filière FAVA-Multi
- Thierry NOUVEL, Directeur général de Vaincre la Mucoviscidose
- Christophe DUGUET, Directeur des affaires publiques de l'AFM-Téléthon

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

Avant d'ouvrir cette table ronde, je tiens à remercier vivement l'équipe des salariés militants de l'Alliance maladies rares, sans laquelle nous n'aurions pu organiser cet événement.

Notre table ronde abordera la question des moyens. En tant qu'acteurs de la santé et des maladies rares, nous devons disposer des moyens de nos ambitions au service des malades. Or ceux-ci sont souvent dictés par une volonté politique, et ils s'inscrivent aujourd'hui dans un contexte de crise hospitalière. De fait, le domaine des maladies rares est touché, comme les autres pathologies, par la crise des personnels et les fermetures de lits.

Lors de la dernière labellisation, la question du financement des centres de référence et de compétence avait posé problème, ce qui avait entraîné en réaction une mobilisation de l'ensemble des acteurs. Nous souhaitons que ce sujet puisse être traité sans que l'histoire ne se répète.

Monsieur Vauchel, quel est l'état des lieux en matière de financement ? Quels sont les points d'amélioration identifiés par la DGOS ? Les soins relatifs aux maladies rares sont complexes et pluridisciplinaires, avec un aspect médico-social majeur dans la mesure où la prise en charge psychologique s'avère cruciale pour accompagner les patients et leurs familles. Cela accroît la complexité de la question de la tarification à l'activité (T2A).

Vincent VAUCHEL

Les maladies rares sont financées par des missions d'intérêt général (MIG), sans lien avec la T2A. Il est important de rappeler que le PNMR a sanctuarisé ce financement au travers de montants dédiés, dont l'enveloppe globale atteint 157 millions d'euros.

Après le Ségur de la Santé, cette enveloppe de MIG a été revalorisée, en direction des centres et des filières. En outre, elle est consacrée à 80 % aux centres de référence : 128 millions d'euros sont ainsi versés tous les ans aux établissements hospitaliers, avec charge à eux de les transférer aux centres. Depuis deux ou trois ans, nous diffusons des courriers de notification pour permettre aux établissements de savoir précisément à quel centre ou à quel projet sont rattachés les financements. **Ce travail lancé par le ministère concourt à l'amélioration de la qualité du dialogue de gestion entre les centres et les établissements.**

L'enveloppe globale est donc importante. **Elle contribue au financement de 473 centres, qu'ils soient centres coordonnateurs, centres constitutifs ou encore centres de ressources et de compétence (CRC).** Ces derniers bénéficient d'un versement indirect via les 23 filières de santé maladies rares, lesquelles reçoivent 14 millions d'euros, soit 9 % de l'enveloppe globale. Outre leur soutien aux centres, les FSMR coordonnent l'action des structures médico-sociales, des associations, des structures éducatives et de tous les professionnels de santé – y compris les laboratoires – du domaine des maladies rares.

Une troisième partie de l'enveloppe, à hauteur

de 15 millions d'euros, finance des champs spécifiques aux maladies rares. Nous avons la chance de disposer de 19 plateformes d'expertise maladies rares, sur l'ensemble du territoire métropolitain : elles peuvent venir en soutien des centres de compétence, notamment sous l'angle administratif, grâce par exemple à des moyens dédiés au remplissage de l'application BaMaRa.

Ces plateformes joueront un rôle crucial dans la prochaine labellisation. Cette enveloppe de 15 millions d'euros couvre aussi les quatre plateformes de coordination en Outremer, BaMaRa, le module des patients informatisés, le Registre des patients en impasse de diagnostic et l'Observatoire des traitements.

Une dernière MIG concerne le rôle d'appui et d'expertise : elle permet de financer les PNDS et les programmes d'ETP déposés et publiés par les centres de référence et de compétence. La formation et les ERN bénéficient aussi d'une enveloppe dédiée, de même que les outils de réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP).

Le financement des centres de référence se décompose en une part fixe, sur toute la durée du Plan, et une part variable qui repose sur différents critères parmi lesquels la file active, mais aussi des critères de recherche ou les RCP. La démarche structurant la prochaine labellisation entend accroître le volet qualitatif de cette part variable, pour y intégrer des critères relatifs aux activités de consultation, de téléconsultation, d'hospitalisation et d'expertise.

La coordination des diplômes universitaires et inter-universitaires sera également prise en compte, et le contenu des RCP sera désormais mieux valorisé. Avec ces évolutions, la part variable de financement sera plus complète et mieux reliée aux enjeux de la filière, qui a d'ailleurs participé à la réflexion avec l'ensemble des centres.

Il sera important, en parallèle, de pérenniser l'enveloppe du PNMR 4 en cherchant à en obtenir une revalorisation, et de mobiliser des financements issus de l'Union européenne.

“ RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Il y a souvent une divergence entre les besoins des CRMR (moyens humains et financiers) et les services financiers de certains hôpitaux qui ne voient que l'équilibre budgétaire global de l'hôpital. C'est dommage. »

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

Merci pour ce premier état des lieux ! Professeur Véronique Paquis, qu'en est-il du financement de la recherche ?

Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

Le financement de l'activité de recherche des CRMR est très différent de celui de leur offre de soins. En effet, dans le cadre des MIG, l'évaluation est fonction de la file active, donc du nombre de consultations, ce qui offre un cadre pérenne, déterminé annuellement. **Cette logique d'attribution d'un financement pérenne ne trouve pas à s'appliquer dans le domaine de la recherche, et si certaines équipes – à l'INSERM, par exemple – disposent d'une dotation fixe de financement, il n'en demeure pas moins que les chercheurs doivent candidater à des appels à projets : l'obtention d'un financement de recherche requiert de prouver au préalable la qualité du projet poursuivi.**

Dans ce cadre, il convient de trouver des outils de nature à financer des projets de recherche sur les thématiques portées par les centres de référence et les patients. **En l'occurrence, le Programme d'investissement d'avenir (PIA) contribue à des financements de recherche pluriannuels. En 2019, une enveloppe d'environ 80 millions d'euros a été dégagée à cet effet, répartie en plusieurs volets :**

- **5 millions d'euros de contribution versés par l'Agence nationale de la recherche (ANR) au programme européen EJP-RD¹ ;**
- **un volet d'aide à la recherche translationnelle, issu du PNMR 3 de 6.7 M€ (l'ANR accorde 2 millions d'euros annuels spécifiques à la recherche translationnelle pour les projets maladies rares, ce qui a permis de doubler la somme accordée aux équipes travaillant sur de tels projets) ;**
- **10 millions d'euros versés par l'ANR à destination des équipes maladies rares, hors recherche translationnelle ;**
- **39 millions d'euros au titre du PIA et de la quatrième vague de recherches hospitalo-universitaire (RHU), pour des projets d'innovation débouchant sur une valorisation ;**
- **le financement du renouvellement de deux instituts hospitalo-universitaires (IHU) jouant un rôle moteur dans le domaine des maladies rares : Imagine, initialement financé à hauteur de 60 millions d'euros, et l'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM) dont une grande partie des équipes travaillent sur des maladies rares.**

L'objectif est de jongler avec ces outils du PIA pour aboutir à une forme d'optimisation des financements existants.

Dans le cadre de l'écriture du PNMR3, le ministère de la recherche (MESRI) avait obtenu l'inscription d'un Programme prioritaire de recherche (PPR), instaurant le lancement de deux appels à projets, pour un total de 20 millions d'euros. Ces appels portaient sur deux thématiques fortes, issues des remontées du terrain : la résolution des impasses diagnostiques et le développement de bases de données à visée recherche.

À côté de ce panorama, différents outils bénéficient également aux équipes maladies rares. Dans le cadre du Plan France Médecine Génomique (PFMG), deux plateformes réalisent des séquençages de génomes pour des patients atteints de maladies rares ou de cancers pour répondre à des problématiques cliniques. L'objectif est que les données collectées dans le cadre du diagnostic puissent être réutilisées pour la recherche. Pour cela, un Collecteur d'Analyses de Données (CAD) est en cours de mise en place. Les données des patients stockées dans le CAD pourront être récupérées - de manière sécurisée - par les équipes pour leurs actions de recherche. **Un groupement d'intérêt public est en cours de constitution à cet effet, avec une dotation de 80 millions d'euros.**

Par ailleurs, les stratégies nationales en matière de recherche constituent un levier intéressant dans notre domaine. Les nouveaux traitements sont confrontés à une difficulté en matière de production de biomédicaments et de biothérapies, par exemple.

Or ce volet étant fondamental, une stratégie de bioproduction/biothérapie a été adoptée en juillet 2021, avec une dotation à venir de 800 millions d'euros. Les maladies rares et les cancers seront les premiers à bénéficier des financements de ce type de stratégie.

Par ailleurs, la loi de programmation de la recherche dote les équipes de recherche de moyens supplémentaires. Gilles Bloch, président de l'INSERM, en mentionnait récemment deux conséquences majeures. D'une part, pour l'ANR, le taux de sélection des projets est passé de 11 à 23 %.

D'autre part, le nombre des chercheurs et ingénieurs recrutés connaîtra une nette augmentation. Ces évolutions bénéficieront aux équipes maladies rares, et ce d'autant plus

facilement qu'elles sont de très bonne qualité.

Sur le plan européen, le programme EJP-RD est en charge de la coordination de la recherche sur les maladies rares.

En 2020, l'ANR, qui contribue à la part française, a participé au financement de 17 projets multinationaux impliquant des équipes françaises. La journée sur les maladies rares organisée dans le cadre de la Présidence Française de l'Union Européenne au ministère de la Santé le 28 février prochain permettra de positionner la France sur le futur partenariat maladies rares prévu dans la continuité de l'EJP-RD².

En somme, quelles que soient les difficultés et les insuffisances, de nombreux leviers sont accessibles aux équipes pour lever des fonds. Malheureusement, les activer est très chronophage.

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

Merci, professeur Paquis ! 80 % des maladies rares sont d'origine génétique. Le paysage global devrait fortement évoluer grâce à l'implication croissante de la recherche. Les financements sont essentiels pour aboutir à une amélioration des diagnostics et à une médecine plus individuelle.

À ce sujet, je cède sans tarder la parole au Professeur Éric Hachulla, coordonnateur de la filière FAI2R.

Pr Éric HACHULLA

En préambule, je remercie les militants qui œuvrent à la meilleure prise en compte des maladies rares, ainsi que les politiques qui ont permis le lancement du premier PNMR en 2004. Les financements qui sont intervenus dans le cadre des différents Plans qui ont suivi sont cruciaux.

Il y a deux ans, Guillaume Jondeau et moi-même avons été interpellés sur les difficultés de distribution des financements entre les centres et les filières. Nous avons alors demandé audience auprès du ministre de la Santé de l'époque, mais le dossier n'avait pas beaucoup avancé.

Le 28 décembre 2019, le groupe d'études Maladies rares de l'Assemblée nationale, présidé par le député Berta, a demandé à la DGOS un rapport sur l'évolution du financement des centres de référence.

La pandémie de Covid-19 a retardé son analyse. Il faut néanmoins s'y référer, car ce texte important

² <https://presidence-francaise.consilium.europa.eu/fr/actualites/communiqu%C3%A9-de-presse-conference-ministerielle-sur-les-parcours-de-soin-et-d-innovation-pour-une-politique-de-l-ue-des-maladies-rares/>

complète bien ce qui a été dit par les orateurs précédents³.

La part fixe du financement se situe autour de 120 000 euros pour les centres coordonnateurs et 100 000 euros pour les centres constitutifs.

S'y ajoute une part variable, qui dépend de différents critères, et qui correspond à un montant compris entre 100 et 250 000 euros selon les centres. Au global, la dotation annuelle des centres s'établit entre 150 000 et 350 000 euros annuels en moyenne, sans parler des budgets MIG concernant des actions spécifiques (ETP, PNDS, formation, etc.).

Chaque centre de référence est soumis à des frais de gestion et des frais de structure, dont la part varie fortement – 21 % en moyenne, mais parfois jusqu'à 50 %. Cela explique que de nombreux centres n'accèdent qu'à la moitié du budget qui leur est dédié, ce qui limite leur capacité à créer des postes. En outre, ainsi que les établissements hospitaliers l'avaient craint, ce budget de recherche n'est pas pérenne : il dépend de l'activité de recherche qui y est conduite.

Je coordonne un centre de référence labellisé depuis 2005. Ce temps long a nourri une relation de confiance avec l'administration générale. Nos frais de structure sont de 15 %, ce qui est satisfaisant. Et grâce à la régularité des budgets de recherche qui nous parvenaient, nous avons pu titulariser des praticiens hospitaliers qui étaient contractuels depuis des années. Ces recrutements fidélisent une expertise essentielle au sein des centres de référence.

En tout état de cause, les problèmes d'accessibilité aux budgets perdurent. Le rapport Berta montre que seuls 49 % des répondants aux enquêtes ont une opinion positive du financement. Il reste donc beaucoup à faire auprès des directions, car si les ARS fléchissent parfaitement bien les budgets, il arrive que les établissements hospitaliers les utilisent pour d'autres activités, par exemple celles relevant de la T2A.

Or il est anormal que les budgets MIG dédiés aux centres de référence abondent la T2A pour compenser du personnel manquant.

Ce rapport montre aussi que les centres de compétence souhaitent obtenir les mêmes financements que les centres de référence. De



RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

Dr Célia Crétolle : « Les ARS ne sont pas toutes sensibilisées aux maladies rares. Peut-être aurions-nous intérêt en tant que CRMR à plus les solliciter ? »

fait, les centres de compétence affichent des niveaux de file active importants, répondent à des points SIGAPS et participent à des RCP. Cela étant, il convient de rappeler qu'ils sont soutenus de manière indirecte par les plateformes et par les filières.

En somme, le rapport Berta pointe le manque de valorisation de l'activité des centres, en mettant en avant les notions de contexte-patients pour les hôpitaux de jour, et d'extension de la logique de facturation intermédiaire à toutes les prises en charge médicale. En d'autres termes, le but est d'éviter la pratique de consommation d'examens pour pouvoir justifier la présence d'un hôpital de jour.

Dans le domaine des maladies rares, la complexité des consultations et du suivi mérite d'être reconnue. En effet, de nombreux patients bénéficient de consultations approfondies et d'un suivi multidisciplinaire, sans consommation systématique d'actes médicaux. Nous avons pris deux ans de retard dans ces discussions du fait de la pandémie de Covid-19. Nous pourrions le rattraper, je l'espère, dans le cadre du PNMR 4.

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

Merci d'avoir rappelé la problématique des frais de gestion, qui sont variables sur le territoire. La gestion hospitalière s'avère très complexe à



RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

Pr David Genevieve : « Les MIG sont essentiellement pour les établissements de santé (CHU) mais ne permettent pas de lien ville-hôpital adéquat. »

comprendre pour les patients. Vous avez aussi évoqué la problématique majeure des liens MIG/T2A, ainsi que la problématique des centres de compétence. Il est bon de rappeler que l'on peut consommer sans faire d'acte, et qu'il importe de tenir compte de la complexité de la prise en charge du malade.

Professeur Guillaume Jondeau, la parole est à vous !

Pr Guillaume JONDEAU

Je voudrais tout d'abord insister sur la distinction à opérer entre les centres de référence et les filières. Les centres de référence sont la clé de voûte en matière de prise en charge des patients. 80 % du financement maladies rares leur est destiné. Les filières, quant à elles, peuvent réunir des centres de référence qui travaillent sur une thématique donnée ou sur des thématiques proches. Dans la filière dont je m'occupe, par exemple, certains médecins sont en charge de l'aorte, d'autres se consacrent aux vaisseaux de moyen calibre, et d'autres encore sont dédiés aux vaisseaux lymphatiques. Ils n'appartiennent pas aux mêmes spécialités.

L'efficacité des centres de référence provient de la concentration des patients qui permet d'acquérir et de maintenir l'expertise. Ce sont d'ailleurs les besoins des patients qui en sont à l'origine, puis les politiques ont suivi.

Pour ma part, je m'occupe du centre de référence consacré au syndrome de Marfan, qui a été labellisé dans la première vague. Je suis également responsable d'une unité INSERM, ce qui illustre le lien recherche/clinique au cœur du fonctionnement d'un centre de référence. Le centre de référence dispose d'une base de données depuis 1996, qui lui permet de réaliser des études longitudinales. Il importe de souligner la qualité des différents acteurs des CRMR, dont l'expertise est reconnue au plan international. Ceci est le fruit d'une relation de confiance : les centres ont reçu des moyens et on leur a fait confiance, si bien qu'ils ont pu s'organiser comme ils le voulaient.

Nous devons préserver ce modèle de confiance dans la durée, car il est le seul à même d'accorder le temps nécessaire au développement des expertises nécessaires.

Il me paraît également important de rappeler que les centres de compétence, qui ne sont pas

représentés dans cette table ronde, jouent un rôle essentiel en matière de prise en charge des patients et de temps dédié à la filière, mais ne reçoivent pas de financement spécifique. Différentes pistes sont envisagées pour y remédier, même si l'instauration d'une consultation longue, en débat depuis des années, n'a pas encore abouti. Des réflexions portent aussi sur la modification des critères des hôpitaux de jour permettant des prises en charge multidisciplinaires valorisées par la T2A. Les filières peuvent aussi lancer des appels à projets pour aider à financer les centres de compétence. Cependant, dans la mesure où ces centres de compétence ne sont pas des unités de gestion, ils peuvent difficilement recevoir des budgets ad hoc.

S'agissant des centres de référence, il faut distinguer trois sources de financement. La première, fournie par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie, a pour origine l'argent qui



RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Ce serait important que les centres de compétence se sentent inclus dans un réseau, ce qui n'est pas le cas. Avec peu de financements les centres de compétence ont besoin d'être coordonnées pour se sentir concernés par des patients qui ont besoin de leur expertise dans les territoires. »

entre dans les caisses de l'hôpital à l'occasion des consultations et les hospitalisations de jour réalisées par les centres de référence (T2A).

La deuxième provient des SIGAPS – la recherche est valorisée par un apport d'argent auprès des hôpitaux concernés proportionnel au nombre de points SIGAPS.

Les sommes correspondantes peuvent être importantes. Dans le cas du centre que je gère, l'apport est du même ordre que la MIG donnée par le ministère. Enfin, la DGOS détermine un financement fléché (MIG), dont le montant est déterminé par des règles qui ont été discutées entre experts, et acceptées de tous.

En dépit de ces financements théoriques, les centres de référence sont pénalisés dans leur fonctionnement par les difficultés des hôpitaux à recruter, ce qui limite d'ailleurs leur possibilité d'utiliser les fonds qui leur sont destinés. Les procédures de recrutement sont très longues. En tant que structures multidisciplinaires, nous sommes particulièrement sensibles aux impacts des manques d'effectifs médicaux. Nos équipes se trouvent souvent dans une situation plus instable que celle d'un service classique. Enfin, une part non négligeable des financements (21 % pour ce qui est de l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris) est directement affectée aux frais fixes et n'arrive pas aux centres. La principale difficulté, pour les centres de référence, consiste à pouvoir utiliser l'argent théoriquement disponible plutôt que le voir s'évanouir faute de pouvoir recruter.

En tout état de cause, le modèle des centres de référence s'avère pertinent. Ces structures déploient des expertises majeures, grâce à une concentration du savoir. Tout est en place pour que le succès soit au rendez-vous, pour peu que les financements arrivent au bon endroit ! De ce point de vue, je crois qu'il faudrait œuvrer à plus de stabilité : acquérir de l'expertise prend du temps, et il est difficile de sécuriser les équipes, notamment lorsque les structures sortent du champ habituel de la fonction hospitalière. Il est important d'inscrire les actions dans le long terme.

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

“

RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

Dr Célia Crétolle : « Stabiliser les financements des CRMR et des FSMR pour nous permettre de pérenniser nos actions et nos postes, et les valoriser pour continuer à motiver nos troupes ! »

merci, professeur. Je vous rejoins quant à la nécessité de stabiliser le modèle. Je vous propose maintenant d'entendre la voix des malades.

Thierry NOUVEL

Je remercie l'Alliance maladies rares d'organiser ces conférences, et de nous y convier pour témoigner de la problématique de financement des centres dédiés aux maladies rares. J'en profite pour rendre hommage à tous ces médecins et ces soignants qui font face aux besoins des patients, parfois avec des moyens nettement insuffisants. L'hôpital était malade avant la crise du COVID, et il le demeure – il ne faut pas l'oublier.

La France met en œuvre une politique « maladies rares » que l'on peut qualifier non pas d'exemplaire, mais de très satisfaisante. Il faut le relever, car notre pays est plutôt fer de lance sur ce sujet en Europe. Nonobstant, certaines situations ne peuvent nous satisfaire.

La mucoviscidose reste une maladie rare, même si elle est peut-être la plus fréquente de ces pathologies. D'origine génétique, elle touche 7 500 patients en France. C'est une maladie mortelle, et l'âge médian au décès s'établit à 33 ans, selon les données du registre national de la mucoviscidose. L'âge moyen des patients (22 ans) est en augmentation. De fait, les différents plans des dernières années et la volonté politique d'instaurer une structuration de soins dédiés à cette maladie ont permis une hausse significative des différents paramètres de santé des patients.

La filière Mucoviscidose est structurée autour d'une seule maladie, très spécifique. Au total, 45 centres interviennent dans la prise en charge des malades, dont un centre national de référence, quatre centres constitutifs et 42 centres de ressources et de compétences (CRCM).

Je considère que la problématique du financement doit être abordée sous l'angle des besoins. Dès 2001, une circulaire précisait le socle de compétences nécessaires à la prise en charge des malades, au-delà de l'aspect recherche. Ce texte a été plusieurs fois revisité. Avec l'apport de la Société européenne de la mucoviscidose, il a été possible de définir des standards de soins, lesquels ont été repris dans une note interministérielle – ce qui leur octroie une forme d'opposabilité essentielle.

Notre analyse des moyens dévolus aux centres montre qu'au regard de l'évolution de la file active – la population des patients atteints de mucoviscidose vieillit –, ces moyens souffrent d'un déficit équivalent à environ 200 postes, soit près de 50 % de l'effectif total.

Le financement par les MIG doit être sanctuarisé. Pour l'heure, il n'est qu'un cadre relatif, conséquence d'une rétention des moyens par les directions hospitalières, dans une volonté de financer d'autres activités. Cela se répercute très négativement sur certains centres dédiés aux maladies rares. S'y ajoute une difficulté spécifique au financement par la T2A, avec une confusion entre cette dernière et les MIG. Une analyse globale, cumulant l'ensemble des moyens humains dévolus aux centres et l'ensemble des financements MIG et T2A, montre que le compte n'y est pas. Dans certains cas, entre 40 et 50 % des financements n'iraient pas à leur destination initiale.

L'association Vaincre la Mucoviscidose accompagne les centres dans leur dialogue de gestion, car les médecins et les responsables de centre n'y sont pas toujours aguerris. Pour chaque centre, avoir connaissance de la MIG qui leur est réservée, à partir du rapport Piramig et des notifications de dotations de MIG auprès des directions hospitalières permet d'objectiver sa situation.

Notre association finance de longue date des postes de soignants au sein des CRMR. Puis nous nous sommes rendu compte que ces postes, en général des postes d'infirmiers, de kinésithérapeutes et de diététiciens relèvent du financement classique des hôpitaux, à partir du budget de la Sécurité sociale. Or une association comme la nôtre n'a pas vocation à se substituer au financement Sécurité sociale ou hospitalier, mais à apporter un plus. **C'est la raison pour laquelle nous avons revu notre position et annoncé que les 2 millions d'euros que nous consacrons jusque-là au financement de postes devaient être destinés au financement de projets innovants ou pour faire face à des difficultés conjoncturelles de certains centres, et non à se substituer à l'assurance maladie.**

Nous avons également demandé aux CRMR de dialoguer avec les hôpitaux, afin que ceux-ci reprennent à leur charge ce financement de postes. C'est un travail de longue haleine, qui renvoie aux fondements du dialogue de gestion. Certes, la DGOS met en avant l'autonomie de gestion des centres. Mais l'affectation des fonds, notamment les MIG, requiert un regard plus vigilant – et le rapport Berta est très éclairant en ce sens.

En outre, partant des besoins des malades, nous plaçons pour un financement du parcours de soins. S'agissant en particulier de la mucoviscidose, dont le traitement connaît une

véritable révolution avec l'arrivée de la trithérapie, il importe de définir des parcours de soins tenant compte de besoins différents de chaque patient. Il n'y aura plus « la mucoviscidose », mais « des mucoviscidoses », selon que les patients bénéficieront de la trithérapie ou non. Pour ajuster le financement des centres, il conviendra d'instaurer des indicateurs de comorbidité, d'âge, de traitement, etc.



RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Le financement du parcours de soins fait sens pour de nombreuses maladies. »

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

Le financement au parcours de soins est un sujet de réflexion crucial, qui renvoie aussi à la coordination ville/hôpital, parfois compliquée. Vous avez vous également mis en avant la confusion MIG/T2A : ce sujet ne pourra pas non plus être éludé. Le secteur de la mucoviscidose est très structuré, notamment autour de votre association, très ancienne. Cette pathologie présente la caractéristique, au sein des maladies rares, d'un diagnostic posé dès la naissance et d'un dépistage néonatal, ce qui permet aux patients concernés d'entrer directement dans un parcours de soins adapté.

Christophe Duguet, nous vous écoutons !

Christophe DUGUET

L'enquête menée auprès des associations fait ressortir des taux de satisfaction sur leurs centres de référence apparemment élevés. Cependant, dans le domaine des maladies rares, des taux de 70 ou 80 % de satisfaction ne sont pas suffisants.

En effet, toute la philosophie des maladies rares et tout l'engagement des acteurs concernés consistent à être en capacité de répondre à toutes les situations, y compris les plus rares. Dès lors, il n'est pas acceptable que 20 ou 30 % des personnes expriment une insatisfaction, car il faut pouvoir répondre à l'ensemble des situations.

Certes, les CRMR comptent en leur sein des cliniciens très engagés et compétents. Toutefois, ceux-ci ne peuvent faire qu'avec les moyens dont ils disposent, et ils sont insuffisants ! On ne peut pas dissocier la partie relevant de la prise en charge des maladies rares de celle relevant des problématiques générales de l'hôpital public. Les deux domaines sont étroitement liés. Dans nombre de CRMR, comme dans nombre d'hôpitaux, « cela craque de partout » ! **Difficultés à recruter, difficultés à pérenniser des contrats, complications inhérentes à la crise COVID, difficultés à obtenir des rendez-vous... : des personnes perdent des chances d'être correctement prises en charge, avec à la clé des erreurs de diagnostic. Ce n'est pas une mise en cause de l'engagement des acteurs, mais bien les effets d'un manque cruel de moyens pour assurer correctement le fonctionnement des centres.**

Ce problème n'est pas nouveau. Le sujet d'un financement pérenne est posé depuis la création des CRMR. Le PNMR 1, en 2004, comportait d'ailleurs une mesure intitulée « Assurer un financement pérenne des centres de référence ».

Force est de constater un échec public sur ce sujet : dix-huit ans après la création de ces centres, les financements dépendent encore des MIG, qui tiennent elles-mêmes à l'existence d'un PNMR. Le financement des CRMR est d'ailleurs présenté et valorisé comme la principale dépense du PNMR 3.

Pourtant, dès lors que les CRMR sont un élément structurant du système de soins, ils devraient s'appuyer sur un financement dans la durée indépendant de l'existence des plans. On n'identifie pas dans les comptes du PNMR 3 le coût de l'ensemble des soins financés pour les malades. Il n'y a pas plus de raison d'identifier le coût des centres qui prennent en charge ces malades ! L'ensemble des coûts des CRMR devrait être intégré aux mesures générales de financement du système de santé – par exemple à l'instar du financement des services de pédiatrie d'un hôpital. Il est absolument impératif de faire entrer le financement de ces centres de référence dans le droit commun, avec une mesure structurelle d'organisation du système de santé. Ce sera l'un des enjeux du futur Plan.

Les CRMR ne sauraient dépendre d'un Plan établi à un instant donné, sous une impulsion politique. Je vois là un des objectifs forts à rechercher dans cet après-PNMR 3. Nous aurons bien d'autres sujets à traiter dans le PNMR 4, pour ne pas avoir à y inscrire cette récurrence autour du mode de

financement des centres.

Par ailleurs, nous sommes aujourd'hui dans une logique d'enveloppe fixe, pour toute la durée du Plan. Certes, une légère revalorisation a été accordée à la suite du Ségur, mais elle touche aux salaires et non aux fondements mêmes de la structure de financement. Celle-ci n'a pas varié en fonction du développement des actions conduites par les centres. **L'enveloppe fixe doit être répartie entre différents sites, et si nous avons progressé dans le sens d'une meilleure équité de répartition, cela reste insuffisant.**

Dès le premier Plan, il était également question de l'articulation entre une partie MIG et une partie T2A.

Or cette question de la partie de financement de l'activité est un véritable serpent de mer ! Le rapport déposé devant le Parlement en fait mention, dans son dernier paragraphe qui mentionne une « réflexion sur les coûts générés par la prise en charge des maladies rares dans les établissements hospitaliers » comme une priorité. Il s'agit bien de définir une mesure des coûts réellement générés, pour leur opposer des mesures de financement adaptées. **Ce travail est urgent : nul besoin d'attendre que le Parlement puisse s'engager sur le devenir de ce rapport ! La discussion en vue de la construction d'un quatrième Plan doit reposer sur ce terreau de réflexion.**

Dans cette perspective, nous devons nous montrer moins frileux que la formulation retenue dans le rapport Berta, selon laquelle « il semble utile de réfléchir à conduire une étude de coûts, comme le préconise le rapport de la Cour des comptes. Cette réflexion permettrait dans un second temps d'entreprendre une réflexion sur les modalités de financement ». En tant que représentant d'une association de patients, j'insiste pour que ce travail soit lancé dès maintenant, afin d'aller vers des mesures plus concrètes au moment de la construction du quatrième Plan.

Ne perdons pas de vue, en parallèle, la nécessité d'accroître les moyens. Nous ne pouvons pas continuer à fonctionner avec une enveloppe contrainte et à formater les mesures en fonction de l'argent disponible. Rappelons que lors du PNMR 1, les centres avaient minoré leurs besoins car ils ne pensaient pas que des moyens leur seraient accessibles. Or les demandes pour la constitution des premiers centres labellisés ont toutes été honorées. Ne reproduisons pas cette erreur.

Nos missions sont exemplaires et très structurantes pour le système de santé. Nous pouvons donc exiger plus de moyens, sans nous résigner à une enveloppe restreinte. Les CRMR sont un succès, et apparaissent comme une autre façon d'organiser le système de soins. Ils doivent pouvoir continuer à développer leurs actions, en veillant au principe d'équité sur le territoire.

Or nous constatons qu'ils sont plus ou moins bien financés selon les lieux. Le dialogue de gestion aboutit parfois à des écueils, et au fait que des patients sont traités de façon très différente. Derrière cette logique de dialogue de gestion, nous devons garantir une réelle équité en matière de fonctionnement et de financement, sur l'ensemble du territoire.

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

Merci Christophe, pour ces propos passionnés qui nous renvoient au fameux dialogue de gestion engagé il y a plus de dix ans. La présidente de l'Alliance maladies rares avait alors demandé à Madame Bachelot, ministre de la Santé de l'époque, de commencer un fléchage des budgets. Aujourd'hui, il importe de stabiliser ces dispositifs de financement, en veillant à l'équité sur le territoire.

Je remercie les intervenants, qui ont bien souligné les problématiques et enjeux du secteur tout en ouvrant quelques pistes de réflexion. Je les invite à conclure cette table ronde s'ils le souhaitent.

Thierry NOUVEL

Nous avons besoin d'un système plus transparent. Le financement reste pour l'heure un maquis de mesures et de textes complexes que les associations de patients peinent à décortiquer. À cela s'ajoutent des questions sur les moyens de fonctionnement, avec un point spécifique à la base Piramig et la façon dont elle est renseignée. L'application du principe d'équité requiert toute notre vigilance, pour un financement transparent de l'ensemble des centres.

Christophe DUGUET

Nous devons aussi sortir de certaines hypocrisies. L'une d'entre elles consiste à affirmer que les missions des CRMR sont larges et qu'ils peuvent donc logiquement accepter de nouveaux engagements – « ils n'ont qu'à le faire, ils sont labellisés pour cela ».

A titre d'exemple, les récents textes sur l'accès compassionnel et l'accès précoce, prévoient que les prescripteurs des CRMR saisissent des données individuelles régulières afin que les patients puissent avoir accès à ces traitements. L'idée est bonne, mais aucun moyen supplémentaire n'est prévu pour cette nouvelle mission. Toute mesure nouvelle confiée aux CRMR devrait obligatoirement être assortie de moyens complémentaires.

Une autre hypocrisie à combattre est celle qui consiste à dire que l'argent des MIG ne doit servir qu'aux missions de référence, et non aux soins. Quand il manque des moyens pour les soins, je ne suis pas choqué que des médecins financés par des MIG de coordination rencontrent les patients.

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

Ils n'ont pas le choix, de toute façon !

Pr Éric HACHULLA

Les PNMR 2 et 3 ont complètement bouleversé la prise en charge des patients atteints de maladies rares en France. Ils ont permis d'améliorer les parcours de soins, de diminuer l'errance diagnostique et d'améliorer la formation et la recherche. C'est un vrai bonheur que de diriger à la fois un centre de référence et une filière. Les ERN envient beaucoup notre fonctionnement.

Hélène BERRUÉ-GAILLARD

C'est exact. Nous sommes fiers que la France ait inscrit les maladies rares dans l'agenda de sa présidence européenne !

TABLE RONDE 3



© Crédit photo :Bob_Dmyt/ Pixabay

Quelle coordination et quelle participation des associations au sein des centres de référence et de compétence ?

Table ronde 3

Quelle coordination et quelle participation des associations au sein des centres de référence et de compétence ?

Animation par Jean-Philippe PLANÇON, vice-Président de l'Alliance maladies rares.

Intervenants

- Anne-Sophie LAPOINTE, Cheffe de projet Mission maladies rares, DGOS – Ministère des solidarités et de la santé
- Pr David GENEVIÈVE, Coordonnateur du centre de référence constitutif des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion
- Pr Alexandre BELOT, Coordonnateur du centre de référence constitutif des rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant, co-coordonnateur de la filière FAI2R
- Nicolas GIRAUD, Président de l'Association Française des Hémophiles
- Mado GILANTON, Présidente de l'association APAISER S&C
- Josée de FELICE, vice-Présidente de l'Association Pemphigus Pemphigoïde France

Jean-Philippe PLANÇON

L'intitulé de notre table ronde fait référence à la notion de démocratie sanitaire, pour une forme de bilan 20 ans après la promulgation de la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé. Une journée ne suffirait pas à en débattre !

Aussi, je vous propose de limiter nos réflexions à la question de la coordination et de la participation des associations. Dans le domaine des maladies rares, cela renvoie à la participation des associations au sein des centres de référence et de compétence.

La coordination des CRMR est un sujet essentiel, mais celui de la participation des associations de malades ne l'est pas moins. L'implication associative est très variable d'un centre à l'autre. **Selon l'instruction de 2016 sur les missions de coordination des centres de référence, le centre de référence intègre les associations de malades dans ses activités et les associe à la définition de ses objectifs⁴.**

Cinq missions incombent aux centres de référence : la coordination, l'expertise, le recours, la recherche, l'enseignement et la formation. La place des associations est réelle, depuis la création de ces centres, mais elle reste à consolider, parfois même à construire.

Anne-Sophie Lapointe, quelles sont, du point de vue de la DGOS, les exigences en matière de coordination ?

Les missions de coordination d'un centre sont cruciales pour la dynamique générale, et pour la dynamique des structures qu'il regroupe, mais quels sont les outils de mesure, les indicateurs ? Comment cette exigence de coordination est-elle considérée par la DGOS ?

Anne-Sophie LAPOINTE

La participation des associations aux activités de recherche constitue un apport crucial sur le plan qualitatif, tant pour les registres que pour la constitution de bases de données, sur les items d'intérêt à recueillir, mais également sur la partie traitement, développement du médicament et évaluation des traitements. Les associations sont aussi les premiers soutiens des équipes clinico-chercheurs de nos centres de référence, y compris via des soutiens financiers pour des projets de recherche. Elles ont d'ores et déjà une implication

“ RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« D'où l'importance de la coopération, notamment avec la HAS, pour que les critères « patients » des essais cliniques soient valorisés lors de l'évaluation des traitements. »

concrète au sein des centres de référence.

Certaines d'entre elles ont un engagement historique avec un centre de référence ou avec des filières de santé maladies rares, ce qui contribue à instaurer un lien étroit dans la construction des projets. Les actions des centres de référence pour les myopathies, avec la filière FILNEMUS et l'action de l'AFM-Téléthon, vont dans le bon sens. Une démarche similaire est suivie dans le domaine de la mucoviscidose, avec une forte implication de l'association Vaincre la mucoviscidose dans les CRCM et dans le financement des postes.

La propre histoire de la personne diagnostiquée instaure un lien de confiance supplémentaire, qui vient tisser entre les acteurs un lien d'écoute réciproque et basée sur la co-construction – chacun doit faire un pas vers l'autre, dans le cadre d'une relation équilibrée. **L'implication surgit à l'issue d'un dialogue et d'une écoute bienveillante des deux côtés. Loin de se cantonner à une logique de réclamation, il importe d'adopter une vision constructive, tenant compte des efforts réalisés de part et d'autre dans l'accompagnement associatif ou dans l'action des professionnels de santé.**

C'est par un dialogue franc que chacun comprendra les difficultés de fonctionnement, y compris sous l'angle du recrutement ou de la fidélisation des équipes.

La circulaire de 2016, extrêmement bien rédigée, servira grandement à la préparation du prochain appel à projets. Depuis novembre 2021, nous organisons des sessions de présentation de cette future labellisation, en insistant sur l'importance de la construction du projet avec les associations concernées. Pour beaucoup, c'est une évidence. Mais pour des associations plus récentes ou pour de nouveaux acteurs, il importe de nouer dès maintenant ce dialogue plus abouti, sans attendre la mi-mai et l'ouverture du projet, et encore moins la mi-octobre quand il faudra rendre sa copie.

Oui, il faut une implication, dans l'écoute, la bienveillance et la co-construction ! Oui, il faut renforcer et construire la confiance ! Le dialogue doit prendre pied le plus tôt possible, et les filières de santé maladies rares ont déjà commencé à travailler avec leurs centres autour de ce futur appel à projets. La place des associations se trouve au cœur des réflexions.

Avec le PNMR 3, nous avons mis en place des groupes de travail accueillant des représentants associatifs à chaque fois que des financements

se présentaient pour des actions dédiées. Vous êtes nombreux, autour de la table, à participer à nos groupes de travail. C'est primordial, car nous en tirons des éléments qualitatifs, issus de toutes les parties prenantes. Nous veillerons à conserver cet esprit.

Jean-Philippe PLANÇON

Ces notions d'écoute, de relation équilibrée, de confiance et de co-construction sont essentielles, et gages d'un travail collectif réussi. La DGOS les étudiera attentivement au moment de la re-labellisation. Mais quels sont, plus précisément, les attendus ?

Anne-Sophie LAPOINTE

Lors de la phase des jurys, les appels à projets pour l'éducation thérapeutique du patient ont mis en avant le rôle des associations. Il en va de même dans le domaine de la recherche : l'implication des associations et des malades accroît la qualité d'un dossier. Le malade est au cœur du sujet, mais l'hôpital doit suivre dans d'autres dimensions. Il est donc indispensable d'instaurer un maillage et de renforcer lien avec les malades et les aidants, dans leur quotidien.

Jean-Philippe PLANÇON

Nous interrogerons tout à l'heure nos partenaires des centres de référence sur ce point. J'ai avant cela une question plus concrète, relative aux financements dédiés à la coordination.

Dans les moyens octroyés aux centres de référence, existe-t-il une part de financement spécifique à la coordination ? Est-elle commune à l'ensemble des centres de référence ?

Anne-Sophie LAPOINTE

Malgré les financements par MIG, les financements vers les CRMR n'ont pas cessé d'augmenter entre les PNMR 2 et 3. Depuis 2004, les financements sont pérennes et, en quelque sorte, garantis : nous ne cesserons pas de financer les CRMR, les FSMR ou la BaMaRa. Au fil des années, nous avons institué un financement qui perdure, sans lien avec le PNMR.

Ces financements ne sont pas anodins, et si les centres de référence touchaient toute l'enveloppe à laquelle ils peuvent prétendre, ils auraient entre leurs mains des sommes conséquentes, comprises

entre 200 000 et 350 000 euros par centre. Ces démarches prennent du temps, notamment dans les domaines concernés par du polyhandicap car, bien souvent, la logique de la T2A n'est pas adaptée. En revanche, les établissements se positionnent de plus en plus sur de nouvelles perspectives de financement qui peuvent être associées avec une séance d'ETP. Il me semble que ce type de logique devrait figurer explicitement dans nos appels à projets.

Concrètement, il s'agit de dire que l'ETP, qui constitue un mode de recours professionnel en consultation, s'avère tout à fait adapté à la problématique des maladies rares. J'encourage le plus possible les établissements et les centres de référence à travailler ce volet.

Nos maladies rares sont multisystémiques, et les malades doivent en général rencontrer plusieurs professionnels. Dès lors, le fait de bénéficier d'une consultation valorisée au sein des établissements permet de réduire les tensions, avec un apport financier innovant.

Des nouveaux moyens, qui ne sont pas spécifiques aux maladies rares, peuvent également leur être appliqués. Nos établissements ont besoin de construire de telles possibilités avec les centres de référence, et financer les parcours de soins complexes. Ce nouveau dispositif doit aider les établissements dans leur action quotidienne et dans le processus d'allocation des moyens. Nous avons tous gagné en transparence et en clarté sur les moyens accordés aux centres et aux filières.

Jean-Philippe PLANÇON

Les associations étaient très demandeuses de clarifications en la matière. Si le financement des centres de référence se trouve partiellement pérennisé, il n'en demeure pas moins essentiel d'institutionnaliser leur fonctionnement, en tout cas de les intégrer au fonctionnement général des hôpitaux.

Je cède maintenant la parole à deux coordinateurs de centres de référence, Professeur David Geneviève et Professeur Alexandre Belot, pour évoquer l'implication des associations dans la construction des plans d'action.

Comment vivez-vous cette implication, du côté des cliniciens et des porteurs de centres de référence ? Comment s'organise la coordination du réseau ?

Pr David GENEVIÈVE

Je remercie l'Alliance maladies rares de stimuler constamment le débat !

Le rôle des associations de personnes malades dans notre démarche quotidienne contribue au dynamisme de notre action, dans un contexte marqué par une complexité d'obtention des financements au sein des hôpitaux.

Je précise que le centre de Montpellier n'est pas centre coordonnateur, mais un centre constitutif des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion. En l'occurrence, il a perdu son rôle de coordination lors de la re-labellisation. La coordination de l'action pour le périmètre Occitanie Réunion a été reprise par Bordeaux, ce qui s'est traduit à notre niveau par une sanction financière, avec une réduction de l'enveloppe financière et le non-renouvellement d'un départ à la retraite. Ainsi, nous ne disposons plus du poste en charge du suivi de la file active des personnes malades, ce qui réduit notre expertise.

À cet égard, il me semble important que le PNMR 4 prévoit un accompagnement des structures en cas de réorganisation suite à une re-labellisation.

Par ailleurs, je distingue deux échelles dans la façon dont la coordination intervient avec les associations de personnes malades. La première est commune à toutes les maladies rares, qui, en cumul, concernent finalement un grand nombre de personnes. Toutes les associations de malades sont mobilisées sur des sujets communs à tous les patients : errance diagnostique, errance de prise en charge, difficultés dans les liens ville/hôpital, accès au séquençage de génome ou à des examens génétiques.

La seconde échelle est très spécifique à chaque pathologie, à chaque association de patients : elle renvoie à la partie consacrée à la recherche, et constitue un niveau de coordination bien différent pour un centre expert. Localement, les associations de personnes malades contribuent à ce maillage territorial et aux aspects de prise en charge.

En revanche, la problématique de la recherche ne peut se concevoir qu'à un niveau national, sauf à pouvoir s'appuyer localement sur une association de patients correspondant finement à l'ambition de recherche.

Il est plus difficile d'instaurer une étape de réflexion locale ou régionale sur un sujet d'ordre national : en l'absence d'un référent local issu d'une association nationale, il est difficile de mener des actions de recherche avec cette association.

Or la coopération entre les associations de personnes malades et les centres experts est indispensable pour la recherche. Elle constitue d'ailleurs un formidable levier d'accélération.

Pour ma part, je n'ai jamais autant appris que lors des Journées des associations, quand une réelle expertise se déploie, à partir d'une grande variété des connaissances. Les associations jouent un rôle moteur dans la recherche, et nous sollicitent fortement pour que nous les accompagnions dans cette voie.

Certains centres de référence interviennent dans un grand nombre de maladies rares – je pense par exemple à celui des anomalies du développement, qui couvre plus de 3 000 maladies rares. D'autres couvrent sans doute plus de malades, mais moins de maladies. Leurs échelles et leurs modes de fonctionnement sont nécessairement très différents. Cette diversité n'a, je crois, que rarement été prise en compte dans le cadre des PNMR. Il me semble important de mieux appréhender cette disparité des prises en charge. Je laisse à Alexandre Belot le soin d'aborder le sujet de l'indispensable articulation CRMR/FSMR.

Jean-Philippe PLANÇON

La question de la recherche est essentielle pour les centres de référence, mais ce n'est pas la seule.

Dans le cadre de la préparation des labellisations, comment envisagez-vous l'implication des associations ? Comment peuvent-elles participer à la démocratie sanitaire ?

Pr David GENEVIÈVE

Il faut distinguer le parcours national et le parcours régional des personnes atteintes de maladies rares. Après trois Plans consacrés à ce sujet, certaines questions restent en suspens, notamment dans le domaine des errances de diagnostic.

Les associations ont un rôle à jouer pour accentuer les efforts. Elles peuvent aussi agir vis-à-vis de la formation des futurs médecins et des futurs acteurs paramédicaux. Cependant, le temps disponible est compté, et il me semble important d'imaginer des

dialogues avec les associations, afin de déterminer des modalités d'action pour telle ou telle question. À ce stade, nous n'avons que peu dialogué avec les associations relevant du médico-social, et je suis d'avis de renforcer le lien avec les associations UNAPEI/ADAPEI par exemple. **Celles-ci ne relèvent pas directement du champ des maladies rares, mais elles y sont très liées, y compris dans les aspects de parcours local ou d'errance de prise en charge.**

Jean-Philippe PLANÇON

Votre propos renvoie à une dimension prospective, fort difficile à mettre en œuvre.

Pr David GENEVIÈVE

Au sein du centre de Montpellier, nous pouvons nous appuyer sur un réseau qui s'intitulera prochainement Maladies Rares Occitanie : il ajoute un maillage supplémentaire, outre l'action des plateformes d'expertise maladies rares qui ont un rôle majeur dans le champ associatif. **Les relations transversales constituent une question commune à toutes les associations, qui sort du champ classique du centre de référence : je ne sais pas comment elles seront abordées dans le cadre du PNMR 4 et de la re-labellisation. Dans notre périmètre Occitanie, le réseau de santé contribue au lien ville/hôpital, pour trouver des réponses adaptées sur le territoire – ce que les centres de référence peinent à réaliser.**

Jean-Philippe PLANÇON

La coordination du réseau d'experts avec les autres acteurs est une question fondamentale.

Professeur Alexandre Belot, quelle est la place des associations dans le centre de référence et dans la gouvernance des centres et des filières ?

Pr Alexandre BELOT

Le nouvel appel à projets sera l'occasion d'inscrire l'intégration des associations au sein des décisions relatives aux plans d'action. Cette évolution fera bouger les lignes au sein des CRMR, qui devront être plus intégratifs.

Les notions de centres de référence « constitutifs » et « coordonnateurs » sont apparues lors de la précédente labellisation.

Cela a pu être mal vécu par certains centres, qui ont eu le sentiment de perdre leur rôle. Le prochain appel à projets visera un périmètre collaboratif et commun à l'ensemble des centres de référence, coordinateurs et constitutifs, et impliquant les associations. **Avec les crédits qui y seront alloués, un tel projet pourra mobiliser les énergies sur différents pans : la recherche, les soins, etc.** Selon moi, il s'agira d'une étape de transition, pour passer d'une stricte définition des cinq missions des centres de référence à un mode plus collaboratif fondé sur la coordination.

Les associations forment le squelette des filières de santé, auxquelles elles sont intégrées. Dans le domaine des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares, seize associations sont constitutives de notre filière, et partagent toutes comme prérequis d'avoir un conseil scientifique, des adhérents et un compte rendu annuel. Sous ces réserves, elles ont pu intégrer la filière dans laquelle elles agissent à de nombreux niveaux. Elles sont conviées aux différentes réunions du conseil scientifique et d'autres sous-commissions. Pour le conseil scientifique, elles désignent entre elles des représentants – en l'occurrence, trois associations représentent la totalité des seize, pour les prises de décision. En complément, nous déployons des actions collectives, avec l'appui d'une chargée de mission dédiée à ce volet associatif. Chaque année, nous menons un projet décidé par les associations pour créer du ciment autour d'une thématique. **Les associations peuvent être sollicitées dans plusieurs champs d'action : recherche, financement, communication autour de la recherche...**

Je crois qu'il nous faut aussi davantage recourir aux associations de patients dans leur expertise partagée autour de la maladie. Dans le domaine de l'ETP, nous devons nous appuyer sur les patients, qui sont les premiers experts des maladies. Aussi sera-t-il utile de créer des rôles de pairs aidants et de patients experts. Grâce aux crédits enseignement, les filières peuvent sans doute alimenter des aides à la formation à destination des associations.

L'implication de patients partenaires est une ressource importante – pour les programmes d'ETP, pour les annonces de diagnostic, etc. Elle reste néanmoins complexe à organiser dans la durée, puisque les enfants, les adolescents ou les jeunes adultes que nous pouvons solliciter ne seront souvent mobilisés que quelques années, au gré de leur vie et de leur évolution. Sans compter qu'il existe certaines situations de déficit

d'associations, sur le plan géographique comme

“ RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Peut-être que valoriser l'investissement des patients partenaires permettrait de les « fidéliser ». »

sur celui des sujets traités. Dans certains cas, nous n'avons pas de représentants des enfants malades.

Jean-Philippe PLANÇON

Vous serez amenés à apporter un avis argumenté lors de la prochaine labellisation des centres de référence : y avez-vous réfléchi ?

D'une certaine manière, ce sera un avis sur vos pairs. Nous connaissons les fragilités du système, mais aussi ses forces, ainsi que les enjeux auxquels il fait face. Comment vous engagez-vous dans cette voie ?

Pr Alexandre BELOT

Par le passé, les aides à la labellisation ont surtout concerné les centres des filières accompagnantes – celles qui ont le plus anticipé et le plus émis de recommandations. Notre avis consultatif nous permet de guider nos collègues dans leur projet de candidature. Nous sommes à leur disposition pour réfléchir à leur rôle futur et pour les aider à remplir leur dossier.

Nous ne voulons pas être décisionnaires dans cette sélection, qui doit relever de membres indépendants. Juger ses pairs est une situation difficile, qui peut mettre en péril le fonctionnement de la filière : celle-ci doit rester un outil collaboratif au service de toute la communauté.

Jean-Philippe PLANÇON

Néanmoins, les centres de référence ont aussi besoin de ce retour et de ce regard panoramique sur le secteur. **Je vous remercie vivement pour vos**

témoignages, et je donne maintenant la parole aux représentants des associations de malades.

Nicolas GIRAUD

L'Association française des hémophiles, qui existe depuis 1955, est impliquée directement dans les comités de pilotage des trois centres de référence : le centre de référence Hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation ; le centre de référence maladie de Willebrand ; le centre de référence pathologies plaquettaires constitutionnelles (CRPP). Ce dernier, bien que créé en 2005, n'a rejoint notre champ d'action qu'en 2014, à la suite de la distinction opérée entre les déficits constitutionnels et les déficits immunitaires.

Notre association a pour spécificité d'être la seule à intervenir dans le champ d'action de l'hémophilie et des maladies hémorragiques constitutionnelles. Elle fait le lien entre les centres de référence concernés, dont elle a pour mission de faire remonter les besoins. Nous le faisons par l'intermédiaire de commissions de pairs, qui sont intervenues dans la construction du dernier plan d'action. Pour l'association comme pour le centre de référence, il est essentiel de mettre en avant un soutien associatif et une coordination médicale, sur tout le territoire.

Le plan d'action que nous avons mis en place avec le CRPP était d'organiser des journées de sensibilisation et d'information annuelles, organisées tour à tour dans les différents sites constitutifs formant le réseau du centre de référence pour faire connaître notre organisation territoriale aux patients comme aux professionnels de santé, avec l'ambition de déboucher sur une forme d'ETP.

Initialement, le CRPP a fait preuve d'une certaine réticence quant à la volonté de l'Association Française des Hémophiles d'intervenir dans un programme d'éducation thérapeutique, soulevant un sujet d'accompagnement et d'information au niveau des équipes médicales. De nombreux professionnels de santé étaient en effet davantage biologistes que cliniciens.

Néanmoins, ce plan d'action a été déployé, avec la participation des professionnels de santé comme des patients. Aujourd'hui, l'Association française des hémophiles est reconnue dans toute la communauté des pathologies plaquettaires. Elle

œuvre au programme d'ETP qui se déploiera en 2022, avec deux ans de retard dus à la pandémie.

Jean-Philippe PLANÇON

Quelles pistes d'amélioration peut-on imaginer dans les relations avec les centres de référence du champ de l'hémophilie ?

Nicolas GIRAUD

Le sujet de la formation reste prépondérant. Il est crucial d'agir sur la formation en éducation thérapeutique de patients experts ou de patients ressources. De ce point de vue, l'AFH est intervenue vis-à-vis des professionnels de santé, en développant son propre programme de formation. Nous formons entre huit et dix patients experts annuellement. Ces acteurs peuvent ensuite intervenir au sein du réseau des centres de ressources et de compétences (CRC), en métropole comme Outre-mer.

Nous devons accentuer nos efforts dans le domaine de la formation des professionnels de santé, avec une difficulté liée à l'aspect chronophage de cette mission : en tant qu'association de patients unique pour cette filière et ces centres de référence, nous manquons de ressources pour participer à toutes les réunions.



RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« Le défi des hologrammes des bénévoles ! »

L'engagement bénévole a aussi ses limites, et il paraît important d'élargir le champ des connaissances et de l'expertise, pour pouvoir discuter d'égal à égal avec les professionnels de santé. Ce rôle de « poil à gratter » que peuvent jouer les associations de patients est nécessaire, pour les professionnels de santé comme pour les autorités. Il contribue à consolider la démocratie sanitaire.

Jean-Philippe PLANÇON

Mado Gilanton et Josée de Felice, pouvez-vous partager avec nous le quotidien de votre implication associative au sein de centres de référence ?

Mado GILANTON

Je remercie l'Alliance maladies rares de nous donner l'occasion de nous exprimer sur ce sujet. J'ai la chance de travailler avec le centre de référence C-MAVEM, en lien avec le Professeur Parker et son équipe. **Ce centre C-MAVEM est constitué de sept centres constitutifs et de treize centres de compétence concernant nos pathologies, et nous faisons partie de la filière NeuroSphinx.**

À mon sens, une jeune association de patients qui réfléchit à son implication doit commencer par lancer une réflexion interne sur ses ressources, afin de déterminer ses marges d'efficacité dans la collaboration avec un centre de référence. Compte tenu de l'énergie et du temps requis, il faut faire des choix, et déterminer quel rôle endosser en priorité.

Établir une relation gagnant/gagnant représente un effort quotidien, à partir d'une communication visant à l'efficacité. Il existe un point commun entre les centres de référence, les centres de compétence et les associations : le patient – au sens du patient collectif. Nous devons constamment nous demander quel est le patient que nous représentons, collectivement, c'est-à-dire au COPIL de la filière et/ou à la gouvernance du centre de référence et non pas dans le seul périmètre de nos propres maladies. Les patients qui veulent devenir porte-parole doivent apprendre à tenir ce rôle. Ces relations passent par la détermination d'un mode de travail partenarial, qui gagne à reposer sur la confiance – car la confiance commune est la garantie d'un dialogue constructif.

J'ai le sentiment qu'au quotidien, notre utilité est pleine et entière dans le domaine de l'orientation pour les prises en charge. Nous réalisons régulièrement des enquêtes sur ce sujet, qui montrent de réels progrès en la matière, avec une amélioration des orientations vers des centres de référence ou des centres de compétence.

Dans une pathologie comme la nôtre, qui requiert une prise en charge neuro-chirurgicale, cette orientation est cruciale dans le parcours de soins. Le bilan des cinq dernières années montre que les patients ont bénéficié d'une prise en charge plus rapide, et vers un centre adapté. Quoi qu'il en soit, nous avons encore des progrès à accomplir.

Par ailleurs, notre association subit une problématique majeure relative à l'absence de maillage territorial pour la prise en charge post-opératoire. En l'occurrence, il nous est difficile

d'agir isolément. Nous pouvons en revanche nous appuyer sur l'action d'un centre constitutif, qui a souhaité élaborer un projet pilote pour la région Grand Ouest et, à la demande de ce site constitutif notre association a participé à une réflexion commune pour la mise en place cette expérimentation, avant le présenter le projet à la filière.

Dans le domaine de la recherche, l'association Apaiser S&C est impliquée dans les projets à développer, en appuyant les préoccupations particulières des patients, qui touchent principalement à la qualité de vie. Une question importante a notamment été soulevée concernant les implications de la syringomyélie vis-à-vis de la grossesse et d'une éventuelle péridurale : ce sujet n'était pas traité, et un projet de recherche a été mené sous l'égide d'un centre de référence, en impliquant l'association dans le protocole. Nous pouvons notamment intervenir pour trouver des patients volontaires, mais aussi pour solliciter des financements.

En matière de formation, nous avons financé des actions et des projets de communication, en veillant à intégrer des médecins, qu'ils soient issus des centres de référence et compétence ou des sites constitutifs. La réalisation de clips a donné lieu à un brainstorming, autour de cinq médecins et cinq patients, chacun avec une voix.

Apaiser S&C a aussi contribué au programme d'ETP. Cette année nous avons revendiqué un nombre accru de patients dans le programme. La réflexion est ouverte sur de nouveaux outils d'e-ETP, et nous faisons appel, dans ce cadre, à l'expertise de la chargée de projet ETP de la Filière NeuroSphinx.

Des actions ont concerné la mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP), sachant que tout patient non suivi par un centre de référence peut demander que son dossier soit versé en RCP. Notre association a participé à la campagne pour le PNDS, en agissant à plusieurs niveaux : **dans les discussions en amont et en aval, mais aussi lors du travail de relecture pour lequel nous avons mobilisé un médecin généraliste, membre de notre conseil scientifique.**

Enfin, à la demande des centres constitutifs, des centres de référence ou des centres de compétence, nous intervenons dans le cadre des sociétés savantes de neurochirurgie et/ou

rééducation physique sur le sujet de la qualité de vie des patients souffrant de Chiari et/ou syringomyélie.

Tous ces différents partenariats montrent le cercle vertueux (et efficace) que peut constituer un travail collaboratif entre le centre de référence-compétence/l'association de patients/la filière, quel que soit l'organisme qui est à l'initiative du projet, et tout cela dans un seul objectif : le patient.

“ RÉACTION DANS LE FIL DE DISCUSSION

« La collaboration n'est-elle pas plus facile, plus efficace quand le CRMR ne se consacre qu'à une seule pathologie ? »

Josée DE FELICE

Voici cinq ans que notre association a passé une convention avec le centre de référence, ce qui a contribué à légitimer notre action. Nous sommes désormais plus écoutés au cours des réunions d'élaboration des plans d'action. **Ce faisant, nous avons appris à connaître les responsables des centres partenaires, à découvrir leur mode de fonctionnement ainsi que leurs difficultés. Cela nous aide à structurer notre action, et petit à petit, nous élargissons notre rôle, en nous impliquant dans les résultats de recherche et dans les projets de recherche à venir. Enfin, nous avons la chance de bénéficier du soutien du groupe Bulle, un regroupement des praticiens hospitaliers en charge des maladies bulleuses auto-immunes.**

Cette convention nous procure aussi un accès facilité auprès des responsables de centres de compétence ou de centres de référence accueillant un de nos malades dans son secteur. Nous pouvons donc intervenir rapidement pour améliorer la prise en charge de ce patient.

Depuis 2010, nous avons initié sept PNDS qui sont en cours de renouvellement, en vue d'un élargissement de leur champ d'action. Nous avons notamment demandé des traitements particuliers pour les muqueuses, en particulier pour la bouche. Nous avons exprimé des attentes concernant la place du médecin-traitant au sein du PNDS, ou

concernant la notion d'ALD. Ces éléments ont pu être pris en compte dans le cadre du PNDS, étant entendu qu'il existe un PNDS spécifique aux enfants.

Dans le plan d'action, les dossiers sont distribués avec un responsable, à qui nous pouvons nous adresser directement. Dans le cadre de l'ETP, nous sommes en relation avec des centres autres que le centre coordinateur.

Concrètement, nous avons pu modifier la façon dont se déroulait l'ETP : ce n'est pas une série d'informations que le médecin doit fournir au patient, mais c'est d'abord un accueil des malades, par et pour l'association, de façon à entendre leurs soucis et difficultés. De plus, l'ETP peut être jumelé avec l'hôpital de jour, ce qui simplifie les conditions d'organisation. L'association rédige alors un compte rendu, en identifiant les points forts et les points d'amélioration. L'ETP devient alors un travail réalisé en commun.

Nous avons insisté sur le volet d'observance des traitements : s'agissant d'une maladie chronique caractérisée par des poussées, nos patients ont besoin de bénéficier d'une ordonnance expliquée, en complément de l'ordonnance technique remise au pharmacien. Concrètement, il s'agit d'un tableau Excel donnant des explications relatives à chaque médicament, maladie par maladie. N'oublions pas que certains malades prennent quotidiennement sept ou huit médicaments, voire plus. Pour éviter toute forme de résignation, il faut pouvoir leur expliquer quels sont les médicaments vitaux, et quels sont ceux pour lesquels un oubli ne serait pas préjudiciable.

Dans cette optique, nous avons travaillé avec le centre de référence et avec l'un des centres de référence constitutifs, et ce type de descriptif apporte une aide considérable, pour les malades mais aussi pour les aidants, ainsi que pour les infirmières et les médecins généralistes.

En conclusion, je veux insister sur la liaison ville/hôpital. Les maladies de peau ne sont pas considérées comme suffisamment importantes pour entrer dans le circuit habituel. Nous avons donc demandé qu'un travail soit engagé pour une meilleure liaison entre la HAD et chacun de nos centres de référence et de compétence.

Le fait, par notre centre de référence coordonnateur, de nous proposer d'établir une convention (il y a déjà 4 ans), c'était un peu comme nous donner les clés de la maison, c'était nous faire confiance, nous rendre légitime aux yeux de tous et reconnaître l'intérêt d'organiser notre présence pour profiter de la stimulation constante et efficace que représente l'association. **La convention ne fait pas tout mais elle aide.**

Jean-Philippe PLANÇON

Je vous remercie pour vos témoignages, qui ont souligné la richesse et l'importance de la coordination des centres.

Pour conclure cette rencontre, Marie-Pierre Bichet échangera avec Yann Le Cam, directeur général d'Eurordis, association incontournable en Europe dans le domaine des maladies rares.

Conclusion

Intervenants

- Marie-Pierre BICHET, *Présidente de l'Alliance maladies rares*
- Yann LE CAM, *Directeur général d'EURORDIS*

Marie-Pierre BICHET

Merci à tous pour les échanges très riches et très denses de ces trois tables rondes !

Vos propositions et idées nourriront, n'en doutons pas, les travaux préparatoires à l'instruction de re-labellisation des centres de référence, dans le but de les renforcer et de répondre aux difficultés qui persistent.

Le quatrième Plan devra aussi porter une ambition européenne. L'excellence de la prise en charge en France doit nous donner de la force pour ce combat européen. Il s'agit de défendre un plan européen des maladies rares qui soit ambitieux, au bénéfice de 30 millions de personnes concernées par ces pathologies.

Pour parler de ce sujet, nous avons le plaisir d'accueillir Yann Le Cam, Directeur général d'Eurordis.

Yann, pouvez-vous nous nous rappeler l'influence et l'importance de la France pour promouvoir ce nécessaire plan européen ?

Yann LE CAM

Les résultats des enquêtes sur les CRMR et la perception qu'en ont les patients français convergent avec ceux de l'enquête pilote réalisée auprès de quatre ERN.

Ils indiquent une satisfaction plus grande concernant l'expérience-patient (à partir d'une échelle validée, qui existe pour d'autres maladies chroniques) mais aussi le délai de diagnostic et, au total, une appréciation nettement plus élevée de la qualité de la prise en charge que dans les centres qui ne font pas partie des réseaux. C'est un bilan encourageant, mais s'agissant d'un pilote, nous restons prudents.

Néanmoins, le nombre de répondants et les écarts enregistrés sont suffisamment significatifs pour conforter ce qui a été présenté ce matin à propos de l'enquête menée par l'Alliance⁵.

Dans une perspective européenne, je voudrais

insister sur les interdépendances et les synergies qui sont à l'œuvre. La France apparaît certes comme un modèle avec ses filières de santé et de soins pour les maladies rares. Celles-ci permettent à la fois une reconnaissance et un renforcement de l'expertise pluridisciplinaire, mais aussi une meilleure intégration dans le système national de santé. Le principe des filières et des centres de compétence crée une proximité entre une expertise nationale et des relais en régions, en proximité, au plus près des patients.

Les premiers centres spécialisés multidisciplinaires dans le champ des maladies rares, ont été créés par deux associations, l'Association française des hémophiles et Vaincre la Mucoviscidose, qui alors étaient seules à intervenir, sur leurs propres deniers, à partir des fonds collectés. Pour ces deux maladies, les associations ont créé des centres et réseaux de soins, avant que ceux-ci ne soient repris dans une politique publique puis élargis à l'ensemble des maladies rares dans le cadre du PNMR1.

Or à l'époque, le Royaume-Uni avait déjà institué une telle politique de centre d'expertise, avec le service de commissioning du National Health Service, basé sur un contrat d'objectifs mesurables entre le ministère et les centres de soins, révisés chaque année. Il existait une proximité très forte entre ces commissaires du ministère et les centres de soins, et les personnes qui avaient la charge de ce dispositif ont ensuite joué un rôle essentiel au plan européen, dans le cadre d'un groupe de travail européen, au sein duquel Alexandra Fourcade représentait la France et qu'elle présidait. Ce groupe a forgé le concept des réseaux européens de référence, et a contribué à définir les critères de fonctionnement des centres d'expertise, à travers les réseaux de soins nationaux.

De la même manière, les Pays-Bas et le Danemark ont réalisé de belles avancées. Le Danemark a d'ailleurs été le premier pays à adopter un PNMR et à désigner deux grands centres hospitaliers comme centre de maladies rares. Leur travail

⁵ https://download2.eurordis.org/documents/pdf/H-CARE_FS_condensed_FR-FR.pdf

était considéré à l'époque comme le modèle à suivre : nous nous en sommes inspirés, puis nous l'avons traduit et diffusé en plusieurs langues, avant de s'apercevoir qu'il ne fonctionnait pas ! Cette déconvenue passée, nous avons essayé de faire mieux, en nous inspirant de savoir-faire, en utilisant aussi l'énergie déployée en Italie.

Pourquoi vous dis-je cela maintenant ? Ce matin, comme souvent, j'ai entendu une certaine autosatisfaction autour du modèle français. Nous devons évidemment être fiers de ce que nous réalisons. Mais ayons aussi conscience du fait que notre bilan n'est possible que parce que des modèles ont pu émerger à certains moments dans d'autres pays, et que ce travail nous a nourris. Ne croyons pas que la France soit la seule à apporter aux autres dans le processus européen, dans un élan de générosité !

Nous avons beaucoup gagné et aussi beaucoup à gagner en continuant à travailler ensemble, au niveau européen. Ce n'est même qu'ainsi que nous avancerons. L'innovation dans le système de santé en dépend, et je vous engage à conserver cette perspective européenne qui nous a animés au long de ces années, et à continuer à nous enrichir des expériences et pratiques entre Etats membres. **Je sais que nombre d'entre vous sont déjà convaincus, mais ces propos s'adressent aussi au comité de pilotage : soyons conscients de nos points forts, notamment de notre approche en filières pour une bonne intégration dans le système national de soin, et n'oublions pas qu'il faut investir pour renforcer ces points forts, capitaliser dessus.**

Parmi les insuffisances, l'enquête a permis d'identifier **un point clé au niveau européen** : la nécessité de renforcer **une approche holistique qui intègre le soin médical et social**. Il s'agit là de la nouvelle frontière d'innovation dans cette politique de filières de soins. Cet axe était déjà très présent dans le PNMR 3, mais il convient d'aller plus loin, avec une approche intégrée plaçant le patient au centre du dispositif et analysant son parcours tout au long de sa vie.

Ce matin, ont été évoquées les conditions du passage de l'enfance à l'adolescence puis à l'âge adulte. Mais nous savons aussi qu'il se pose des problèmes de vieillissement, avec des difficultés spécifiques en cas de disparition des parents et les conséquences que cela peut avoir pour un enfant n'ayant pas toutes les capacités pour vivre en autonomie. Mentionnons aussi les situations

liées à la mobilité sur le territoire, par exemple des déménagements. **Ces différentes situations sont à examiner, et il faut au-delà considérer qu'une annonce de diagnostic recouvre en fait des diagnostics, recouvrant plusieurs complications associées à une maladie, ainsi que des comorbidités.**

Nous avons encore beaucoup de chemin à parcourir dans cette perspective générale, qui est aussi liée aux compétences nécessaires dans les centres. Certains d'entre vous ont mentionné les difficultés concrètes à faire reconnaître le métier de coordinateur, mais l'enjeu porte aussi sur la reconnaissance du métier des travailleurs sociaux, en charge de l'évaluation des fonctionnalités, de l'examen des droits des patients et de leurs familles, et qui font aussi le lien avec les dispositifs extérieurs. **On ne se soigne bien qu'en ayant une stratégie de vie, et il est essentiel de lier ces aspects sociaux et médicaux.**

Les externalités de cette politique sont les avantages secondaires qu'elle procure pour former un tout. De ce point de vue, la création du règlement européen sur les médicaments orphelins – qui a été la raison d'être d'Eurordis, avant que l'association ne puisse déployer sa vision de santé publique – a dynamisé les politiques au niveau européen et au niveau national. Ce règlement a été le vecteur de politiques et de moyens au cours des deux décennies. **En l'absence d'un règlement médicament orphelin, nous n'aurions toujours pas, vraisemblablement, de politique des maladies rares en Europe.**

Notre force en Europe, et notamment en France, est de ne pas être restés attachés à une approche fondée uniquement sur le médicament, sur le produit et sur la production de l'innovation.

Ce modèle continue à s'appliquer aux États-Unis.

Or, à notre niveau, nous avons su retrouver une perspective de santé publique, d'offre de soins et de perspective patients, avec une forme de solidarité au sein de la société. Ce modèle de soins européen, dont nous faisons la promotion, représente une richesse énorme. Sans que nous l'ayons nécessairement conçu ainsi, nous disposons d'un modèle de prise en charge d'une population qui cumule des vulnérabilités, en termes de santé mais aussi sociaux et économiques, ce qui est le risque pour les personnes atteintes de maladies rares. Au global, nous avons en Europe un modèle de solidarité qu'il faut défendre, par opposition au

modèle américain, dans lequel il n'existe pas de forme de solidarité – le « chacun pour soi » prévaut.

Je voudrais aussi insister sur l'importance d'Orphanet, car nous n'aurions pas pu créer cette politique de centres en France sans le travail d'identification des centres initié préalablement par ce grand réseau académique.

La recherche clinique représente une autre externalité sur laquelle la France accuse du retard. Certes, nous faisons déjà beaucoup, mais faut-il s'en satisfaire ? Non ! Philippe Berta a raison d'insister sur ce sujet : nous perdons du terrain. Nous travaillons avec 70 compagnies industrielles pharmaceutiques ou biotechs qui, pour la plupart, expriment des difficultés concernant l'environnement de la recherche clinique en France. Plusieurs concentrent leurs projets sur des pays voisins, en Espagne, aux Pays-Bas, en Grande-Bretagne, etc. Nous avons l'illusion que notre modèle des essais cliniques fonctionne bien, mais nous sommes en train d'accumuler du retard, et cela vaut d'ailleurs aussi pour l'Europe par rapport au reste du monde.

Or il est évident que la France et plus largement l'Europe disposent des atouts pour devenir leader, et en tout cas pour être l'un des leaders mondiaux dans le développement de médicaments, dans la recherche clinique. Pour être attractif dans ce secteur, il faut agir à la bonne échelle, qui est l'échelle européenne.

Raisonner à l'échelon national est inutile sur les questions de recherche clinique pour les maladies rares : les standards réglementaires sont européens, l'interopérabilité se joue au périmètre de l'Europe, et les industriels ont besoin, pour lancer la production de médicaments, d'informations concernant les patients concernés – combien de patients, avec quel profil clinique, quelle localisation, etc. – mais aussi de pouvoir contacter les centres investigateurs en vue de lancer une recherche. Cela suppose de disposer d'un enregistrement systématique des patients, incluant leurs données génotypiques et phénotypiques, et de disposer de données cliniques qui soient validées par des publications et par l'Agence Européenne du Médicament. La logique est similaire en ce qui concerne les biomarqueurs et les mesures d'appréciation du traitement.

Cette dimension est prise en compte dans le grand partenariat européen pour les maladies rares qui, s'il était accepté par les États membres

et la Commission, prendrait la suite de l'EJP-RD. Ne nous berçons pas d'illusions, toutefois, car préparer le design d'un superbe projet n'aurait pas de sens sans moyens financiers conséquents. **La Commission européenne** doit accroître les moyens financiers dédiés à ce projet, qui permettra uniquement de rattraper les moyens actuels des États-Unis, alors même que ce projet européen s'inscrit dans une perspective sur sept ans et que les États-Unis accroîtront leurs moyens pendant ce temps. Nous aurons du retard, quoi qu'il arrive. Alors, avançons rapidement, dans ce contexte, en cherchant à faire un saut important maintenant et réduire notre écart.

La France, durant sa présidence du Conseil de l'Union européenne, a un rôle clé à jouer, pour convaincre les autres États membres qu'ils ont tous à gagner au succès de ce dispositif. Cela pourrait par exemple motiver la mise en place d'un cofinancement – peut-être de 50 % – en face de la Commission européenne.

Il s'agit in fine de développer la recherche clinique dans les centres hospitalo-universitaires, pour accroître le niveau de compétences des équipes, pour donner des perspectives de carrières pour les médecins, les chercheurs et leurs équipes, et pour obtenir globalement une amélioration de la qualité des soins. Pour y parvenir, la dimension d'écosystème entre recherche, soins et données de santé est essentielle. Il convient en parallèle de traiter le volet industriel, et de jouer sur le contexte réglementaire et les incitations qui permettent de libérer et attirer l'investissement.

Nous allons y travailler, étant entendu que les Règlements « médicaments orphelins et pédiatriques » seront révisés cette année et débattus l'année prochaine en 2023. Les évaluations ont été réalisées, et de nouveaux textes nous arriveront, non pas sous présidence française, comme nous l'espérions, mais à la fin de la présidence tchèque. Nous suivons ce chantier avec attention, car la France est à l'origine de ces règlements sur les médicaments orphelins et pédiatriques.

Nous, acteurs français du domaine des maladies rares, c'est-à-dire l'Alliance maladies rares, l'AFM-Téléthon, EURORDIS, le Leem et le Ministère, devons continuer à promouvoir cette dynamique. Il importe que la présidence française poursuive son travail, au-delà de son cycle de présidence européenne.

Une difficulté majeure concerne l'accès aux médicaments. En l'espèce, nous cherchons à promouvoir la création d'une table de négociation au niveau européen. Je souhaite que l'Alliance maladies rares et les leaders de nos filières de santé se mobilisent activement en ce sens : nous devons pouvoir dépasser la logique de la compétence nationale sur ce sujet. Certes, les pays décideront toujours des moyens qu'ils veulent consacrer à leur système de santé, mais nous avons besoin de croître, et de se donner les moyens de jouer un rôle industriel au service des Européens et des patients européens atteints de maladies rares. C'est indispensable si nous voulons peser, et notamment si nous voulons peser dans le domaine des maladies rares, celles qui affectent moins de 1 personne sur 10 000.

Cela vaut pour tout type de thérapie, mais c'est encore plus vrai sur les thérapies géniques et cellulaires, parce qu'il n'y a là d'échelle valable qu'au niveau européen. Ce n'est qu'ainsi que nous pouvons espérer en savoir plus sur ces médicaments et réduire l'incertitude autour de leur production. Dans ce contexte, nous proposons des négociations au niveau européen, comme pour les vaccins et traitements covid, une seule négociation européenne au nom de tous les Etats membres, pour jouer la taille du marché européen et permettre un accès rapide et équitable pour les malades, quel que soit leur pays. **Nous proposons aussi la création d'un fonds européen servant à financer la collecte de données post-mise sur le marché. La France peut être leader sur ce projet : si elle parvient à avancer en emportant l'adhésion de l'Allemagne, alors ce sera un succès. En effet, 17 pays européens sont prêts à soutenir ce projet, et l'OMS Europe soutient aussi l'initiative.**

Un intense travail de prospective Rare 2030 a eu lieu, auquel bon nombre d'entre vous avez participé⁶. La France s'est saisie de ce travail pendant sa présidence, pour faire des maladies rares une priorité. Elle a d'ailleurs proposé ce souhait au trio, avec la République tchèque et la Suède, ce qui n'a suscité qu'un enthousiasme mesuré.

En tout cas, la France, qui reste très engagée, organise le 28 février une conférence de haut niveau, sous la forme d'une conférence interministérielle sur les soins et la recherche pour les maladies rares. **Il s'agira de donner une nouvelle impulsion et une nouvelle ambition à ces thématiques.**

Il subsiste une part d'inconnu quant à l'aboutissement de cette journée, mais les travaux préparatoires sont ambitieux, grâce à l'impulsion d'Anne-Sophie Lapointe, grâce aussi à la mobilisation du cabinet du Ministre, et grâce à de nombreuses personnes qui agissent dans différents ministères et cabinets. Le but est bien de donner une nouvelle impulsion en faveur d'un plan européen d'action maladies rares, qui pourrait se traduire par de nouveaux plans ou de nouvelles stratégies nationales - certains pays ne veulent pas de plans mais ont une stratégie sur les maladies rares.

Voilà le principal chantier de la période à venir. Il répond à bon nombre des axes que vous avez évoqués ce matin.

Je souhaite vous dire que dans cette aventure, la France ne pourra aboutir seule, raison pour laquelle nous devons saisir la chance qui se présente de mobiliser d'autres partenaires, avec l'appui notamment d'Eurordis. La République tchèque, prochain pays qui présidera le Conseil de l'Union européenne, est entièrement mobilisée dans ce dossier. Elle organisera les 25 et 26 octobre 2022 une conférence experte européenne, qui sera déterminante – en somme, la France aura déployé le volet politique, quand les Tchèques bâtiront la feuille de route de ce nouveau plan d'action européen.

Nous avons également eu la confirmation, hier, que **l'Espagne fera des maladies rares une priorité sous sa présidence, en 2024.** La ministre de la Santé espagnole sera présente à nos côtés le 28 février, et l'Espagne soutient l'idée d'un plan d'action européen. Il reste à convaincre la Suède d'une plus grande implication, et nous disposons pour cela de 13 jours, d'ici au 28 février !

Marie-Pierre BICHET

Yann, merci pour ces perspectives et nul doute que nous sommes ici nombreux à soutenir ces initiatives. Après le travail préliminaire auquel Eurordis a fortement contribué, nous espérons à présent que le projet avance, sous les quatre présidences européennes à venir. La présidence française aura permis de lancer le dossier, que nous suivrons avec vigilance, et nous formons le vœu qu'il puisse aboutir à un **Plan d'action européen** pour les maladies rares d'ici moins de 2 ans. Nous sommes tous convaincus que nous avons tout à gagner à travailler à l'échelon européen sur ce sujet.

⁶ <https://www.rare2030.eu/>

Je remercie toutes les personnes ayant participé à cette conférence CARE 2022. Leurs idées et leurs suggestions nourriront nos réflexions en vue de la préparation du PNMR 4.

Dans cette perspective, et avant de clore cette conférence, je souhaite partager avec vous les prochains rendez-vous de l'Alliance maladies rares :

La journée internationale des maladies rares avec une campagne nationale de sensibilisation qui a lieu en ce moment en région. Elle est coordonnée par l'Alliance et chacun peut en être ambassadeur ;

Les forums régionaux de l'Alliance, qui seront organisés en présentiel en 2022 dans chaque région : ils se composent de trois séquences différentes, une réservée aux professionnels de santé de première ligne, une autre dédiée aux malades et aux familles, et un autre moment va permettre de rencontrer les décideurs en région – l'Alliance a fait le choix d'aller à la rencontre des personnes malades et de tous les acteurs sur le terrain pour échanger, faire du lien, et faire connaître les dispositifs existants comme Orphanet, Maladies Rares Info Services, les filières de santé, les plateformes d'expertise... ; nous espérons que vous serez nombreux à venir à ces Forums⁷.

Et enfin, j'espère vous retrouver pour le prochain **Congrès de l'Alliance maladies rares**, prévu les 10 et 11 juin prochain, à Paris, en présentiel, nous l'espérons tous⁸ !

Merci à tous pour votre implication et votre participation !

⁷ <https://alliance-maladies-rares.org/actus/les-nouveaux-forums-regionaux-de-lalliance-maladies-rares-2022/>

⁸ <https://alliance-maladies-rares.org/actus/congres-2022-le-rendez-vous-annuel-des-associations-programme-et-inscriptions/>

Lexique des abréviations

- **ANS** Agence du numérique en santé
- **ARS** Agence régionale de santé
- **BNDMR** Banque nationale de données maladies rares
- **CNAM** Caisse nationale d'assurance maladie
- **CRC** Centre de ressources et de compétences maladies rares
- **CRMR** Centre de référence maladies rares
- **DGOS** Direction générale de l'offre de soins
- **DGRI** Direction générale de la recherche et de l'innovation
- **EJP-RD** European joint programme on rare diseases (programme européen conjoint pour les maladies rares)
- **ERN** European reference network (réseau européen de référence)
- **ETP** Education thérapeutique du patient
- **FSMR** Filière de santé maladies rares
- **HAS** Hospitalisation à domicile
- **HAS** Haute autorité de santé
- **INSERM** Institut national de la santé et de la recherche médicale
- **MIG** Mission d'intérêt général
- **ONDAM** Objectif national de dépenses d'assurance maladie
- **PFMG** Plan France Médecine Génomique
- **PIA** Programme d'investissements d'avenir
- **PIRAMIG** Pilotage des rapports d'activités des missions d'intérêt général
- **PNDS** Protocole national de diagnostic et de soins
- **PNMR** Plan national maladies rares
- **RCP** Réunion de concertation pluridisciplinaire
- **SIGAPS** Système d'interrogation, de gestion et d'analyse des publications scientifiques
- **SIGREC** Système d'information et de gestion de la recherche et des essais cliniques
- **T2A** Tarification à l'activité

CARE

Conférence Alliance maladies rares 2022

À PROPOS DE L'ALLIANCE MALADIES RARES

Collectif de plus de 230 associations de personnes concernées par les maladies rares, créé en 2000, l'Alliance maladies rares contribue à garantir aux personnes malades une meilleure qualité de vie et une participation citoyenne dans une société inclusive.

Alliance maladies rares
Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot 75014 Paris
T. 01 56 53 53 40

Twitter : @AllianceMR
Facebook : @AllianceMaladiesRares

hthiollet@maladiesrares.org
www.alliance-maladies-rares.org

LinkedIn : [alliance-maladies-rares](https://www.linkedin.com/company/alliance-maladies-rares)
Instagram : [@alliance_maladies_rares](https://www.instagram.com/alliance_maladies_rares)

Alliance
maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

