

Soirée des Mécènes Bretagne Atlantique Ambition

Le syndrome de Silver Russel



3 décembre 2018



PLAN MALADIES RARES 3 2018-2022

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



Pr Sylvie ODEnt (CHU de Rennes)
Service de Génétique Clinique
Centre de Référence Anomalies du Développement
CLAD-Ouest
Co-Pilote PNMR3



Les Maladies Rares

Quelques chiffres :

EPIDEMIOLOGIE

- 7000 maladies rares (<1/2000)
- 350 millions de personnes souffrant de maladies rares à travers le monde et 3 millions en France (75% sont des enfants)

DIAGNOSTIC

- 80% des maladies rares sont d'origine génétique
- 5 maladies dépistées en néonatal
- > 5 ans : pour 1/4 des personnes pour que le diagnostic soit envisagé
- 1 personne sur 2 sans diagnostic

TRAITEMENT - INNOVATION

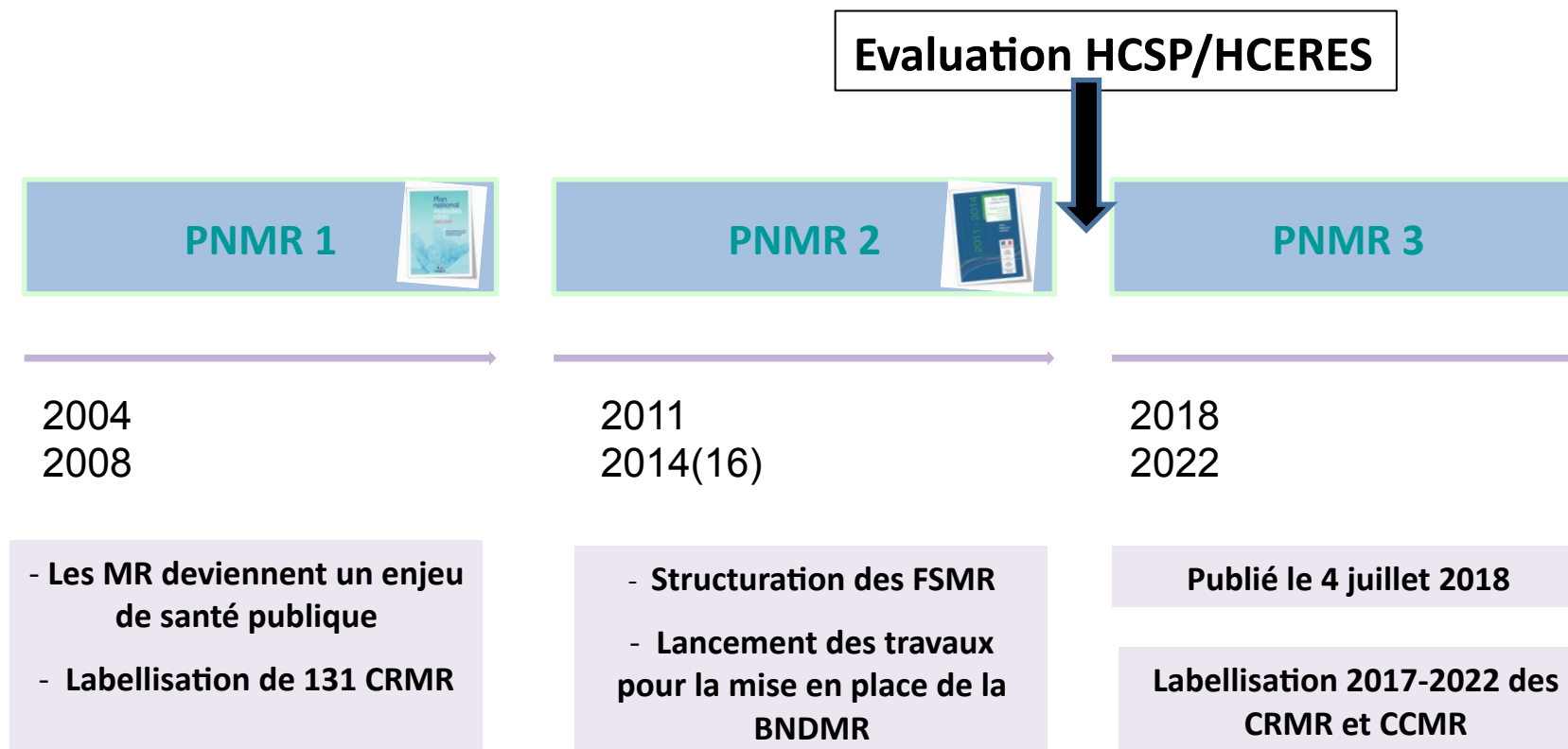
- 95% des maladies rares n'ont pas de traitement curatif
- 12% des nouveaux médicaments sont des « médicaments orphelins »
- 50% des nouvelles thérapies génétiques s'appliquent aux maladies rares



Les maladies rares : quelques définitions

- Objectifs définis en 2017 par le **consortium IRDIRC** :
*« En cas de suspicion d'une maladie rare, un **diagnostic précis doit être établi en moins d'un an** après la première consultation auprès d'un spécialiste lorsque la base moléculaire de la maladie est connue, et **1 000 nouveaux traitements développés avant 2027.** »*
- **Errance diagnostique:**
Période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé
- **Impasse diagnostique:**
Résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art.
Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.

Les Plans Nationaux Maladies Rares : chronologie



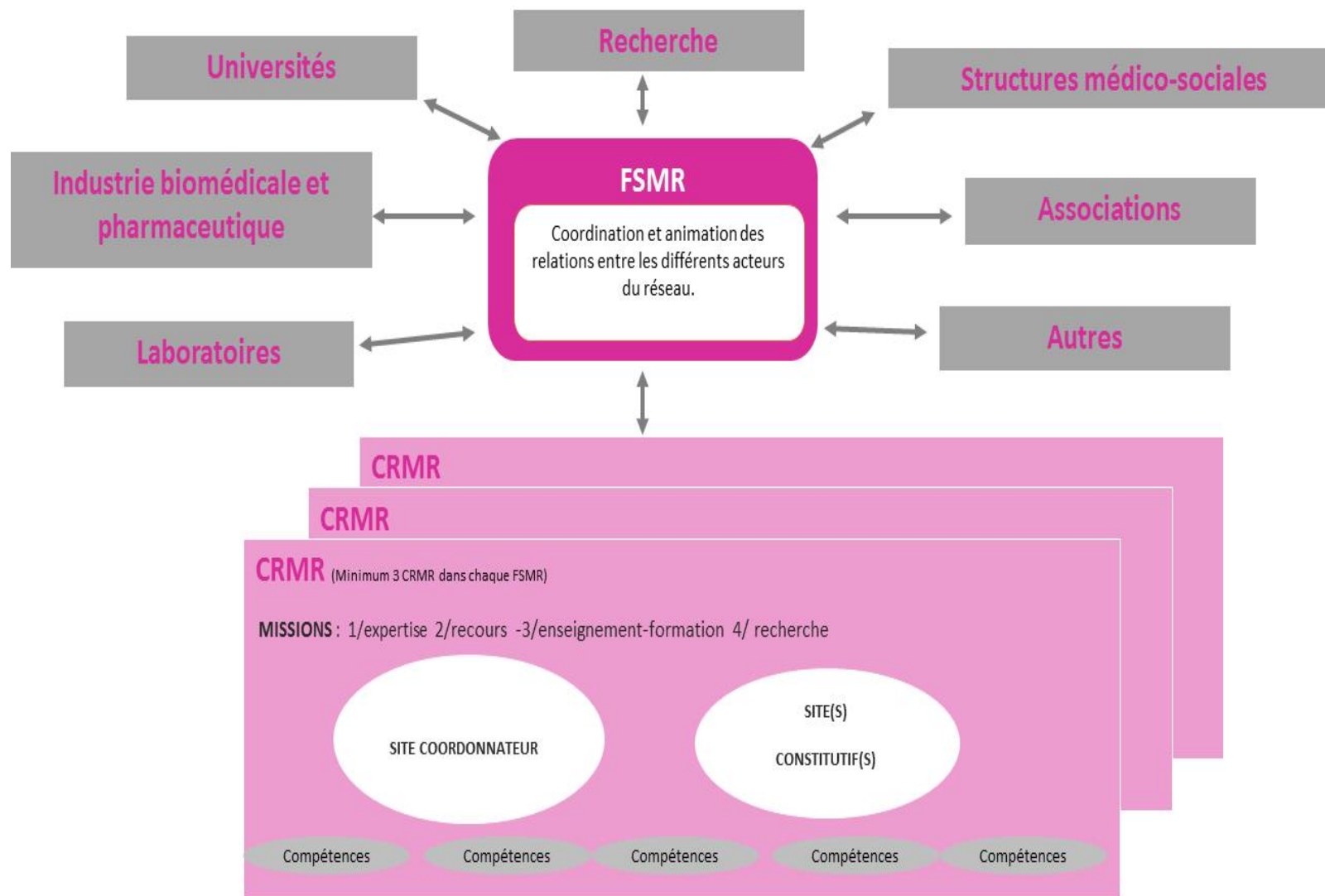
La mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels et des associations a permis la mise en place des PNMR



Les maladies rares : structuration

- **23 Filières nationales de santé maladies rares** en miroir des **24 réseaux européens** (dont 20 concernent les maladies rares).
- **109 centres de référence coordonnateurs multi-sites maladies rares** formés de **387** centres de référence et de plus de **1 800** centres de compétence.
- **Plus de 220 associations de malades.**
- **La France a créé et héberge Orphanet**, portail d'information sur les maladies rares.

ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES EN FRANCE



23 Filières :



Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares



Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central



Maladies cardiaques héréditaires



Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle



Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares



Maladies vasculaires rares avec atteinte multi-systémique



Maladies rares neuromusculaires



Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte



Sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur



Maladies rares en dermatologie



Maladies rares endocriniennes



Malformations abdomino-thoraciques



Maladies héréditaires du métabolisme



Maladies rares immuno-hématologiques



Maladies rénales rares



Maladies respiratoires rares



Maladies constitutionnelles rares
du globule rouge et de
l'érythropoïèse



Maladies rares sensorielles



Maladies hémorragiques
constitutionnelles



Maladies rares de la tête, du cou
et des dents



Mucoviscidose et affections
liées à une anomalie de CFTR



Complications neurologiques et
sphinctériennes des malformations
pelviennes et médullaires rares



Os-Calcium/Cartilage-Rein

... des regroupements comparables
aux réseaux européens de
référence pour les maladies rares
(RER)

Préparation du PNMR3

Nomination de 2 personnalités qualifiées par le Ministère chargé de la santé (Marisol Touraine)/ et le secrétariat d'Etat à l'enseignement supérieur et à la recherche/ Thierry Mandon (juillet 2016):

- Sylvie ODENT, professeur de génétique clinique, chef de service CHU Rennes
- Yves LEVY, président de AVIESAN et de l'INSERM



**Proposer les mesures phares
susceptibles de conduire à des
améliorations déterminantes du
diagnostic, de l'offre de soin, de la
compréhension de ces maladies,
et du développement de
traitements efficaces.**



Un contexte particulièrement favorable pour l'élaboration du

PNMR3

- La **stratégie nationale de santé 2018-2022**, révision de la loi de **bioéthique**
- Les **filières de santé maladies rares** : un atout pour le parcours de soins et pour la recherche.
- La **nouvelle labellisation des centres de référence**
- Le développement croissant d'une **médecine personnalisée** : apport du Plan Médecine France Génomique 2025 et du Plan Cancer 3.
- La Banque nationale de données maladies rares (**BNDMR**) : une opportunité .
- **L'Europe** : place privilégiée de la France au sein des ERN et EJP



Méthodologie d'élaboration du PNMR3

4 groupes de travail multidisciplinaires ont été mis en place (env. 160 personnes) :

- **Vers un parcours de santé efficace et lisible**
- **Du diagnostic à la médecine individualisée**
- **Innover pour traiter les maladies rares**
- **Information, formation et e-santé**

Réunions régulières du **comité de suivi** pour la remise d'un **rapport préfigurant le PNMR 3**

- **soumis à la validation des Ministres des solidarités et de la santé et de l'Enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation**
- identification des ambitions et des cibles,
- priorisation des actions,
- définition d'indicateurs de suivi,
- évaluation des impacts financiers



FREDERIQUE VIDAL
MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR, DE LA
RECHERCHE ET DE L'INNOVATION

AGNES BUZYN
MINISTRE DES SOLIDARITES ET DE LA SANTE

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Paris, le 04 juillet 2018

Maladies rares **Agnès BUZYN et Frédérique VIDAL lancent le 3^{ème} plan national 2018-2022**

A l'occasion des 2^{èmes} rencontres des maladies rares, Agnès BUZYN, ministre des Solidarités et de la Santé et Frédérique VIDAL, ministre de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, ont lancé officiellement le 3^{ème} plan national 2018-2022. Ce plan porte une ambition : partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun.



PNMR3

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

5 Ambitions :

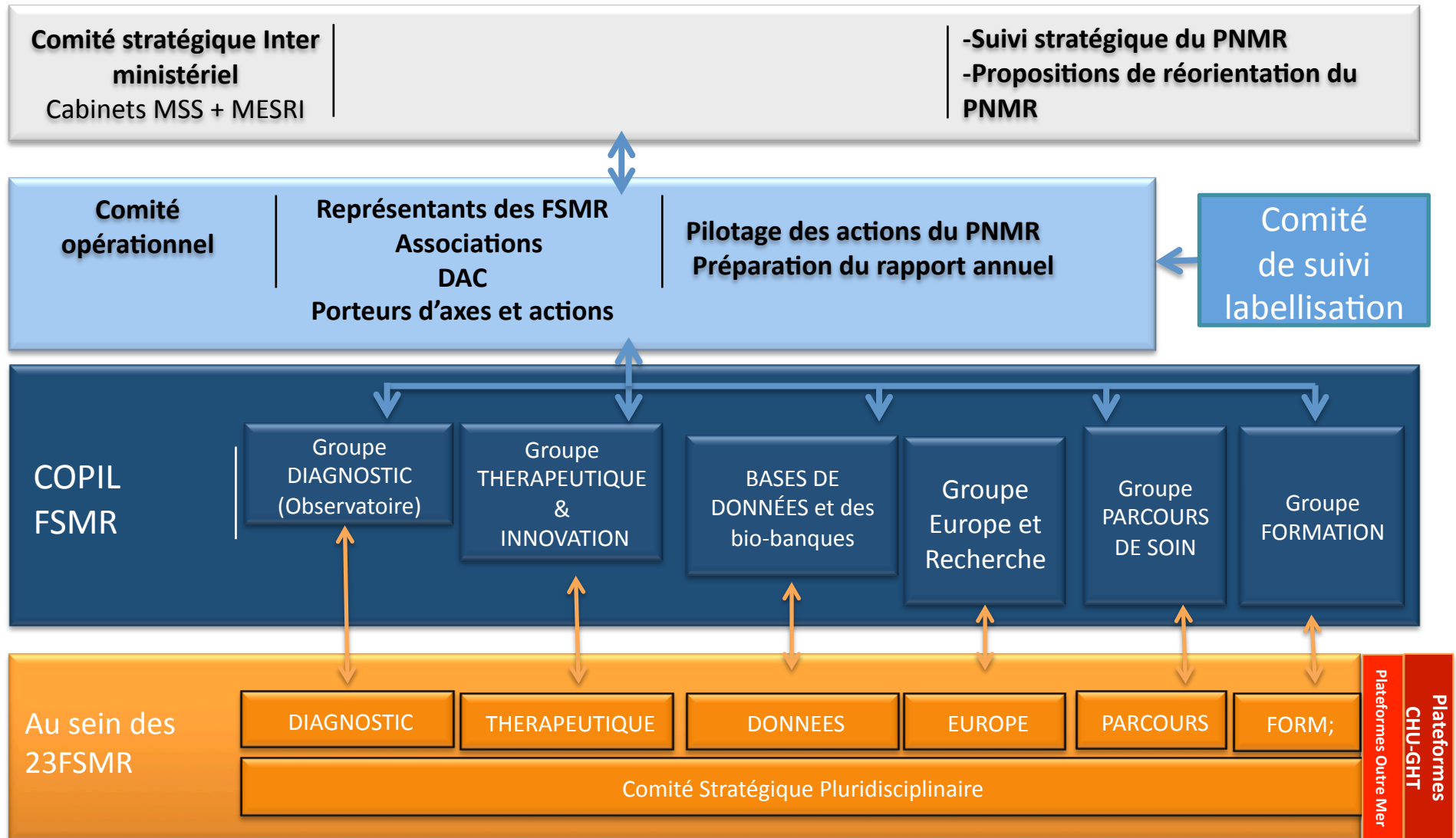
- ▶ Favoriser un diagnostic rapide pour chacun
- ▶ Innover pour un traitement de qualité
- ▶ Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des malades
- ▶ Informer – Former
- ▶ Moderniser les organisations et les financements.

5 AMBITIONS déclinées en 11 axes de travail : 55 mesures

- Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques
- Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces
- Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements
- Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares
- Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares
- Favoriser l'émergence de l'innovation et son transfert
- Améliorer le parcours de soins
- Permettre une société inclusive des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants
- Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares
- Renforcer le rôle des filières sur les enjeux du soin et la recherche
- Préciser le positionnement et les

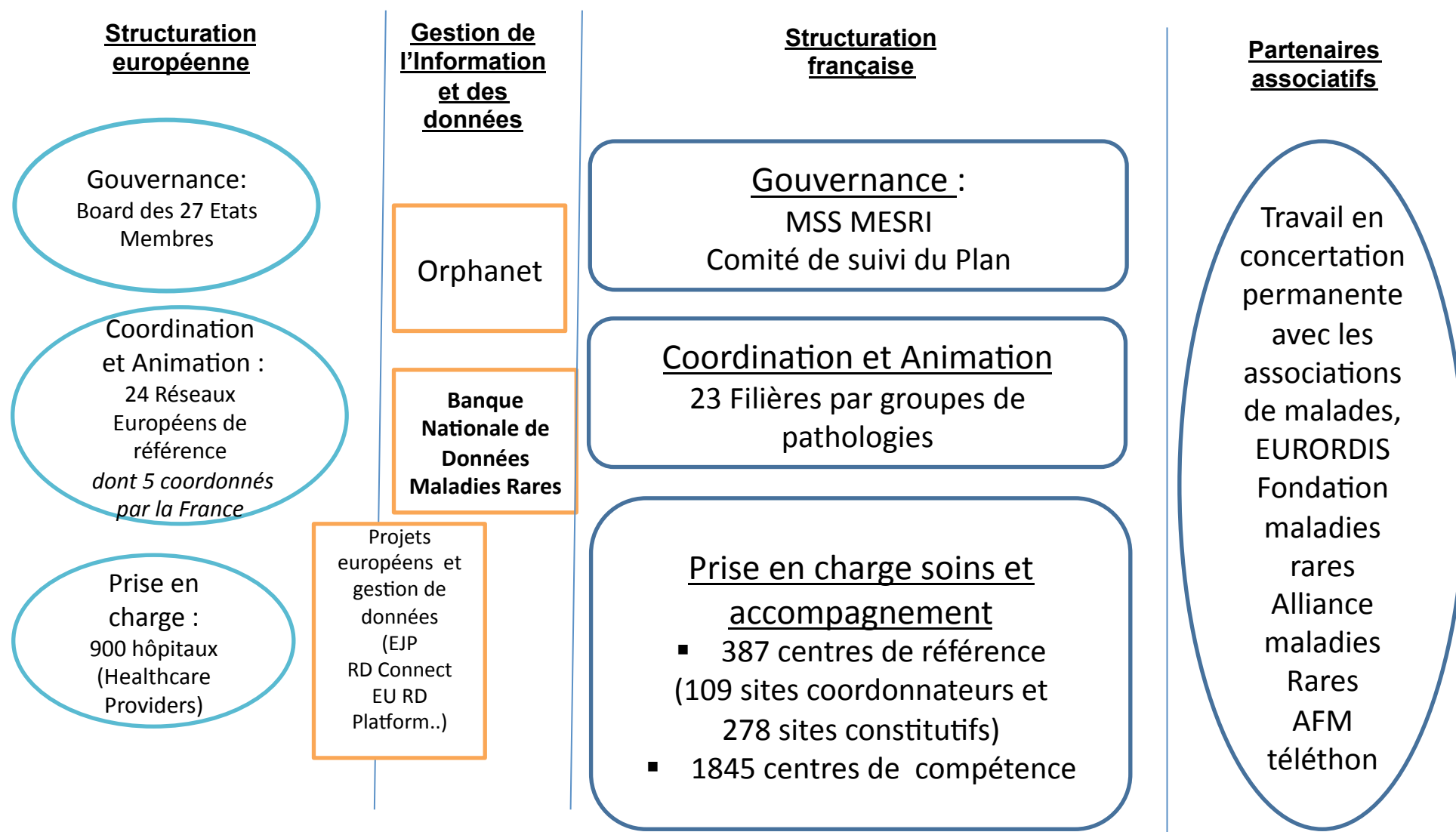
PLAN NATIONAL DE SANTE PUBLIQUE

Gouvernance du PNMR3



Les maladies rares :

Schéma général





« Apporter un diagnostic, un traitement et des innovations à chacune des personnes malades concernées »

« Permettre à la France de consolider sa position du leadership international dans l'effort mené pour réduire au maximum l'isolement que ressent chacun lorsqu'il est atteint d'une maladie rare »

MERCI DE VOTRE ATTENTION

Pour + d'informations :

<http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/>