

Le Plan national maladies rares 2005-2008

Préparé pendant plusieurs mois au sein de groupes de travail où les représentants de l'Alliance ont joué un rôle actif, le Plan national maladies rares a été présenté le samedi 20 novembre par Philippe Douste-Blazy, ministre de la santé et de la protection sociale, François d'Aubert, ministre délégué à la recherche et Marie-Anne Montchamp, secrétaire d'État aux personnes handicapées. Comme l'indiquait le communiqué diffusé à la presse par l'Alliance le jour-même, ce Plan est "porteur d'espoir pour les personnes malades et les familles : leurs maladies ne seraient plus totalement "orphelines"! Son existence même est une reconnaissance des maladies rares en termes de santé publique." Nous vous en proposons aujourd'hui une synthèse.

Le Plan national maladies rares 2005-2008 a pour objectif d'"assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge" des personnes souffrant d'une maladie rare. Il s'articule autour de dix axes stratégiques.

■ Reconnaître la spécificité des maladies rares

La reconnaissance de la spécificité des maladies rares est un préalable nécessaire pour faciliter le diagnostic précoce et améliorer la prise en charge des patients et de leur entourage, ce qui contribue à améliorer le pronostic et la qualité de vie.

• Une réflexion sera conduite avec la Haute Autorité de Santé visant à assurer la prise en charge des maladies rares au titre des affections de longue durée (ALD), lorsqu'elles sont graves, invalidantes et coûteuses. Cette réflexion pourra notamment porter sur les critères d'inclusion des maladies rares en ALD, ainsi que sur la reconnaissance des centres de référence, afin d'en faire les interlocuteurs privilégiés des médecins conseils.

• La Haute Autorité de Santé donnera un avis sur la pertinence de la prise en charge par l'assurance maladie des médicaments prescrits hors des indications de l'AMM ou non remboursables pour le traitement de patients atteints de maladies rares.

• Les centres de référence devront constituer progressivement, en lien avec la Haute Autorité de Santé, des protocoles nationaux de diagnostic et de soins afin de permettre la prise en charge par l'assurance maladie de médicaments et produits, y compris hors AMM, indispensables pour les maladies rares.

• Le centre de référence sera identifié comme la structure de soins la plus proche, ce qui permettra à l'assurance maladie de prendre en charge les frais de transports des malades vers ces centres.

• Enfin, une cellule dédiée aux maladies rares sera mise en place au sein de l'échelon national du service médical des différents régimes d'assurance maladie pour sensibiliser les caisses à la spécificité de la prise en charge des malades.

■ Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge

Cet axe stratégique se traduit par les mesures suivantes :

1 - Mettre en place des centres de référence maladies rares

■ Créer un **comité national consultatif de labellisation (CNCL)**.

■ **Labelliser nationalement une centaine de centres de référence** composés d'équipes pluridisciplinaires avec pour missions de :

• Faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social.

• Définir et diffuser des protocoles de prise en charge en lien avec la Haute Autorité de Santé.

• Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique.

• Participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé,

les malades et leurs familles.

• Animer et coordonner des réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux.

• Être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

■ **Diffuser largement la liste des centres de référence** auprès des professionnels de santé et des malades et de leur famille, afin de faciliter l'orientation des patients vers les centres labellisés.

■ **Assurer un financement pérenne à ces centres** par la tarification à l'activité (T2A) et par une dotation forfaitaire dans le cadre des missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation.

2 - Structurer l'organisation des soins

■ **Constituer des réseaux sanitaires et médico-sociaux** à partir des centres de référence :

• Faire reconnaître par les régions (ARH et URCAM) la priorité "maladies rares" pour le financement des réseaux de soins en aval des centres de référence.

• Soutenir le développement de ces réseaux interrégionaux et nationaux par la Dotation Nationale de Développement des Réseaux (DNDR), à la condition qu'il existe un partenariat avec un centre de référence.

■ **Développer des outils de coordination au sein de la filière de soins :**

• Inciter les établissements qui disposent de centres de référence à conclure des conventions inter-hospitalières avec les structures qui participent à la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

• Expérimenter le dossier médical personnel (DMP), dès 2005, dans un ou deux centres de référence.

Le financement prévu sur la durée du Plan pour la mise en place des centres de référence labellisés est de 40 millions d'euros, dont 10 millions dès 2004.

■ Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares

Cet axe stratégique s'articule avec la mise en œuvre prochaine de la loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. Il se traduit par les mesures suivantes :

- Structurer les liens entre les maisons départementales des personnes handicapées, les centres de référence et les réseaux de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares.
- Intégrer la spécificité des maladies rares et les besoins personnels des malades dans l'élaboration des projets d'aide et d'accompagnement et des plans personnalisés de compensation.
- Identifier, auprès des maisons départementales des personnes handicapées, des référents maladies rares.

■ Promouvoir la recherche sur les maladies rares

Pour promouvoir la recherche sur les maladies rares, le Plan prévoit de :

- Renforcer la priorité "maladies rares" dans le programme hospitalier de recherche clinique (PHRC), piloté par le ministère de la santé.
 - Assurer la coordination des travaux de recherche sur les maladies rares au sein d'un programme pluriannuel de recherche, en lien avec l'Inserm et les acteurs institutionnels, associatifs et industriels. Ce programme se substituera au GIS Institut des maladies rares. Il engagera des actions pluriannuelles sur appel d'offres dans 6 domaines de recherche : épidémiologie, caractérisation génétique et moléculaire des maladies rares, physiopathologie, tests diagnostiques, recherche thérapeutique et évaluation des performances des systèmes de soins, des modes de prise en charge et des conséquences psychosociales des maladies rares.
- Le ministère de la santé finance le PHRC à hauteur de 22,5 millions d'euros sur la durée du plan et soutient le programme pluriannuel de recherche à hauteur de 150 000 € par an. Le ministère de la recherche s'est engagé pour 20 millions d'euros sur la durée du plan.

■ Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares

Le Plan national maladies rares prévoit d'améliorer l'information disponible sur Internet (en faisant d'Orphanet un portail de référence donnant accès à l'ensemble des informations sur les maladies rares) et par téléphone, en lien avec l'INPES (en labellisant des services d'information téléphoniques spécifiques comme Maladies Rares Info Services). Il prévoit aussi de développer l'éducation thérapeutique. Un budget de 300 000 € par an est prévu pour financer les actions d'information. La téléphonie serait financée à hauteur de 200 000 € par an.

■ Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares

Cet axe se traduira par plusieurs mesures :

- Adapter la formation médicale initiale.
- Organiser la formation médicale continue dans le domaine des maladies rares.
- Sensibiliser les autres professionnels de santé et sociaux.
- Organiser le programme de formation aux nouveaux métiers (conseillers génétiques et "coordinateurs de soins").
- Améliorer la circulation des informations médicales concernant le malade (dossier médical personnel).

Un budget de 100 000 € par an est prévu pour cet axe du Plan.

■ Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques

Afin d'encadrer le dépistage en population générale des maladies rares, un Comité consultatif indépendant sera créé, chargé de rendre un avis au ministre en matière de politique de dépistage.

Le Plan prévoit également l'amélioration de la disponibilité des tests diagnostiques par le lan-

cement d'un appel d'offres, destiné aux laboratoires réalisant des actes de biologie complexes, en lien avec le Comité national de génétique clinique et les sociétés savantes concernées. Un financement de 5 millions d'euros par an pour cet appel d'offres est prévu, soit 20 millions pour la durée du plan.

■ Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares

L'Institut national de veille sanitaire (INVS) est chargé de mettre en place et de coordonner la surveillance épidémiologique des maladies rares en lien avec les centres de référence qui exerceront une mission de

surveillance épidémiologique. Des moyens financiers et humains sont spécifiquement affectés à l'INVS pour cette mission : 500 000 € par an, soit 2 millions sur la durée du Plan.

■ Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins

Avec le Plan, le gouvernement s'engage à suivre avec vigilance l'ensemble du processus de désignation des médicaments orphelins, afin d'éviter tout risque de remise en cause de ce régime particulier.

L'arrêt de commercialisation intempestif de certains produits de santé prescrits et utiles pour les maladies rares sera prévenu. La procédure d'autorisation temporaire d'utilisation (ATU) sera maintenue.

■ Développer des partenariats nationaux et européens

Ce dernier axe stratégique prévoit la pérennisation et le développement des missions de la Plateforme Maladies Rares (un financement de 40 000 € par an est prévu), avec notamment son hébergement dans un lieu unique.

Il s'agit aussi de développer une coordination au niveau européen dans plusieurs domaines (disponibilité des tests biologiques, labellisation des centres de référence, financement de la recherche...)

NB: ce document reprend les principales mesures prévues dans le cadre du Plan national maladies rares. L'intégralité du texte (37 pages) est disponible sur le site de l'Alliance.