



Journée des responsables de centres 15 décembre 2023

Conclusion et ouverture à la discussion générale

Dr M. Etienne-Julan,
responsable du Centre coordonnateur Antilles-Guyane

Le contexte

Depuis 2004, avancées majeures dans l'organisation de la prise en charge des maladies rares en France

- PNMR1 : sous l'impulsion forte des associations de patients, Labellisation des premiers CRMR et CCMR en 2004
- PNMR2 : mise en place des filières, de BAMARA/BNDMR, renforcement des moyens en Outre-Mer (EDTC, ETP, soutien aux laboratoires de génétique moléculaire), à la recherche (Fondation maladies rares)
 - Amplification des collaborations européennes et internationales : Mise en place des réseaux européens maladies rares
- PNMR3 : Lutte contre l'errance diagnostique et l'errance de prise en charge, accès aux traitements, Plateforme Maladies rares , recherche

Dans un environnement hospitalier public en grande difficulté

- Dégradation des conditions de travail, fuite des personnels
- Conditions amplifiées dans les Régions d'Outre-Mer
- Lourdes missions des sites coordonnateurs, des CRM et des CCM dans leur globalité
- Demande d'une plus grande implication dans ERN EurobloomNet (base de données, discussion de dossiers CPMS, ...) ou en International (Exemple la Caraïbe, les pays d'Afrique sub-saharienne, l'Afrique du Nord, ...)
- Accès aux nouvelles thérapeutiques :
 - La France, pourtant historiquement pionnière dans le domaine des maladies rares, se retrouve en 4e position au niveau européen en termes de nombre d'essais cliniques ayant un centre positionné dans le pays. (Rapport LEEM, 2022). Réglementation en cours de modification

Dans un environnement hospitalier public en grande difficulté

- Moyens pour mieux coordonner ,
- Mieux mettre en musique
- **Meilleure valorisation de nos activités** : CRMR et CCMR avec l'aide des DIM
(<https://sante.gouv.fr/professionnels/gerer-un-etablissement-de-sante-medico-social/financement/modalites-de-facturation-des-activites-ambulatoires-hospitalieres/article/modalites-de-facturation-des-activites-ambulatoires-hospitalieres>)

t

En route vers le PNMR4

Prs Agnès LINGLART et Guillaume CANAUD missionnées pour piloter le quatrième PNMR. Quatre groupes de travail se mettent en place autour des 4 axes stratégiques

Enquêtes en cours auprès des acteurs

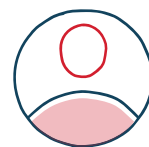
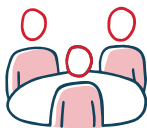
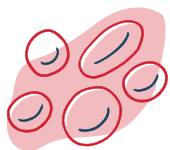
- GT1 : Parcours de vie et de soin / des territoires vers l'Europe inclut le dépistage neonatal :
Brigitte Chabrol (G2M, Marseille); Christine PEYRON
 - A. Enjeu de l'articulation ville-hôpital et les acteurs du territoire
 - B. Information et formation
 - C. Maladies Rares en début de vie avec le dépistage néonatal et naissance
 - D. Transition enfant-adulte-vieillessement
 - E. Dissémination d'une politique maladies rares au sein des pays de l'UE
- GT2 : Renforcement de l'axe diagnostic : Alexandre Belot (FAI²R, HCL, Lyon); Valérie Cormier-Daire (Oscar, Necker)
 - A. Observatoire du diagnostic des maladies rares en luttant contre les impasses diagnostiques
 - B. Médecine génomique, articulation avec le PFMG et les laboratoires de biologie médicale en lien avec les cliniciens pour les validations fonctionnelles
 - C. Formation continue et initiale, les nouveaux métiers (nouveaux métiers, conseillers en génétique, bioinfo, chercheurs....)
 - D. La foetopathologie

Groupes de travail PNMR4

- GT3 : Accès aux traitements et aux innovations : Olivier SITBON (Respifil, KB, Paris Saclay)
Sophie Dupuis Girod (Fava-Multi, HCL, Lyon)
 - A. Observatoire des traitements maladies rares
 - B. Collecte des données en vie réelle pour les accès précoces et compassionnels
 - C. Accompagnement de l'accès au marché de l'innovation pour les maladies rares
 - D. Lien avec l'agence de l'innovation en santé (AIS) et l'alliance France Bioproduction
- GT4 : Données de santé maladies rares et biobanques : Guillaume Jondeau
Emmanuelle Génin (ITMO GGB, Brest)
 - A. Continuation du pilotage par la donnée et soutien au recueil de données avec l'interopérabilité des systèmes d'information
 - B. Fiche maladies rares dans le dossier patient informatisé
 - C. Partage des données de santé avec l'Europe en lien avec l'action conjointe intégration des ERN dans les systèmes de santé ;
 - D. Mise en place du lien avec les biobanques des établissements de santé



Pictogrammes disponibles dans les masques



Pictogrammes disponibles dans les masques

