

PROPOSITIONS PNMR4

GT1A : Enjeu de l'articulation ville-hôpital et les acteurs du territoire



Ce document rassemble l'ensemble des réflexions et propositions discutées au sein du GT1A. Il synthétise la globalité des échanges et auditions réalisés et présente les préconisations émanantes.

CONTEXTE

Grâce aux divers PNMR, les structures de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares se sont diversifiées : depuis les créations des CRMR (PNMR1), des FSMR (PNMR2) jusqu'à celles des PEMR/PCOM (PNMR3 – versant sanitaire) ; mais surtout avec l'arrivée de nombreux acteurs du champ de l'accompagnement que sont les ERHR, les CPTS, les URPS, les communautés 360 etc.... ou plus récemment les DAC (dispositifs d'Appui à la Coordination) qui viennent se rajouter aux nombreuses structures déjà présentes dans le paysage médico-social.

Le parcours du patient maladies rares reste néanmoins complexe avec un fort besoin de coordination des acteurs, car il s'inscrit non seulement dans un parcours de soin mais surtout dans le parcours de vie. Les deux dimensions de « cure » et de « care » doivent donc s'articuler.

Problématiques de l'articulation ville-hôpital :

1. Améliorer le repérage et l'adressage des patients vers un centre de référence
2. Améliorer la prise en charge du patient à l'hôpital
3. Améliorer la coordination globale du parcours de vie des personnes

Ces 3 points impliquent une articulation des nombreux acteurs et dispositifs.

OBJECTIFS IDENTIFIES PAR LE GROUPE DE TRAVAIL

Il s'agit d'identifier des leviers permettant de faciliter les parcours de soin et de vie des personnes. L'enjeu est de pouvoir améliorer les 3 étapes clés du parcours entre la ville et l'hôpital.

MEMBRES DU SOUS-GROUPE DE TRAVAIL

GT	Role	Nom	REPRESENTANT	VILLE	EMAIL
1A	Animateur sous-GT	VERNY Christophe	FSMR BRAIN-TEAM	Angers	ChVerny@chu-angers.fr
1A	Animateur sous-GT	BONNEAU Dominique	PEMR PRIOR	Angers	DoBonneau@chu-angers.fr
1A	Coordination	BERNICHTTEIN Sophie	FSMR BRAIN-TEAM		sophie.bernichtein@aphp.fr
1A	Contributeur	FERTE Matthieu	PEMR PRIOR		matthieu.ferte@chu-angers.fr
1A	Contributeur	de CHÂTEAU-THIERRY Hélène	Réseau Maladies Rares Occitanie		helene.dechateauthierry@maladies-rares-occitanie.fr
1A	Contributeur	FOUJOLS GAUSSOT Cécile	Alliance Maladies Rares		cfoujolsgaussot@maladiesrares.org
1A	Contributeur	CAUPENNE Arnaud	AFM-Téléthon		acaupenne@afm-telethon.fr

+ 35 contributeurs audités

METHODOLOGIE D'ELABORATION

- Document élaboré à partir des propositions recueillies lors des enquêtes réalisées auprès des 23 FSMR et des 23 PEMR/PCOM (ANNEXES 1 & 2) et complétées par les échanges entre les membres du sous-groupe de travail à l'issue des auditions réalisées.
- Documents complémentaires :
 - l'évaluation HCSP du PNMR3 et recommandations conjointes avec l'HCERES (ANNEXES 14 et 15)
 - synthèse des propositions recueillies par les FSMR (ANNEXE 3)
 - propositions du LEEM (ANNEXE 16)

- 20 auditions réalisées entre le 1^{er} décembre 2023 et le 5 février 2024
- 5 contributions écrites

PROPOSITIONS

I. En amont de la prise en charge par le CRMR/CCMR

Comment peut-on améliorer le repérage et l'orientation des patients atteints de maladies rares ?

Enjeu 1 = Articuler les formations : [voir GT1B Information & Formation](#)

1. Formations initiales des professions médicales, paramédicales et médico-sociales sur les maladies rares et les structures qui leur sont dédiées en France.
2. **Acculturation des nouveaux acteurs territoriaux** (ex : DAC...- modèle de la formation de Maladies Rares Occitanie). [voir](#) ANNEXES 8, 9, 10
3. Formations continues des professionnels de santé aux maladies rares (un DPC maladies rares* obligatoire tous les 5 ans pour les spécialistes de ville - médecins de PMI/scolaire/MDPH/ESMS engagés dans le parcours de soins en ville) (centré sur la connaissance des réseaux de prise en charge maladies rares : FSMR/CRMR/CCMR, orphanet, PEMR/PCOM, MRIS etc. mais aussi centré sur la reconnaissance des signes d'appels et la culture du doute ainsi que sur la connaissance des outils de pré-diagnostic et d'orientation).

* parmi les formations des CRMR dans le cursus des spécialistes de ville, ou Campus Vidal.

Enjeu 2 = Promouvoir les outils d'aide au diagnostic et à l'orientation pour la médecine de ville & les parcours de soins : [voir GT1B Information & Formation](#)

1. Valorisation des outils en cours de développement: AccelRare / RDK / les clés du diagnostic
2. **Mettre en place des parcours spécifiques maladies rares** (type parcours « diabète » « SEP » ...), avec une lisibilité partagée, via une impulsion donnée par les ARS et/ou les FACS (Fédération des Acteurs de la Coordination en Santé).
3. Inciter à l'inclusion de ces « parcours maladies rares » dans les outils de e-santé dédiés à la coordination des parcours de santé (via le GRADES).
4. Créer une cellule d'appui destinée à préparer un cadre favorable au développement et déploiement des projets IA & maladies rares accompagner concrètement et individuellement les projets selon les besoins de leurs porteurs (mise en contact, contractualisation, accompagnement juridique et réglementaire, etc.)

Enjeu 3 = Sensibilisation des acteurs du soin primaire

1. **Sensibilisation des médecins généralistes** : 1/renforcer le partenariat existant déjà entre les FSMR et le Collège de la Médecine Générale, mais aussi à travers des conventions de partenariat avec les URPS (Médecins Libéraux et Paramédicaux) 2/dans le CR d'une consultation maladies rares : envoyer systématiquement au MG la référence du PNDS et la synthèse MG qui lui est destinée.
2. **Mesures incitatives à la coordination de parcours** : proposer des cotations spécifiques pour des consultations de repérage et de suivi/coordination pour les MG et les spécialistes de ville ; cotation de participation aux RCP pour les professionnels de ville (MG, spécialistes et coordinateurs médico-social, directeurs d'ESMS, autres paramédicaux etc.) ; cotation pour les actes de téléexpertise maladies rares.
3. **Sensibilisation aux lois de bioéthique pour les professionnels de la PEC lors de la grossesse**: l'arrivée des thérapies dans les maladies rares obligera à renforcer la connaissance et l'application des lois de bioéthiques pour ces acteurs. Exemple de la mucoviscidose : préfigurateur des problèmes éthiques à venir (cas des refus d'accès aux IMG parfois).

4. Instaurer un « bilan prévention » par l'Assurance Maladie à un âge clé (25 ans? avant ?) : pour des pathologies « évitables » avec inclusion de la dimension maladies rares dans ce bilan.

Enjeu 4 = Communication : identification des parcours de soins et de vie existants au niveau national

Modèle de la carte mentale "Itinéraire Maladie Rare" créée par Maladies Rares Occitanie (https://www.youtube.com/watch?v=j_dYOxqx3CA), à destination des professionnels : modèle à développer (rassemblant problématiques du parcours MR, types de démarches, données régionales et nationales) pour un accès digital, tout professionnel, toute association de patients, toute région France entière. Soutenir aussi le "branchement" par région de la télé-expertise entre libéraux et Centres Experts sur cette Carte Mentale.

II. Au niveau des CRMR, des CCMR et des plateformes hospitalières d'expertise maladie rare

- *Comment peut-on améliorer la PEC au sein de l'hôpital / par le CRMR ?*
- *Comment envisager le déploiement des thérapies innovantes MR dans les 5 ans ?*

Enjeu 1 = Soutenir le parcours du patient à hôpital :

1. **Créer des « Parcours maladies rares » :** par les CRMR (à partir des PNDS) : le CRMR « ouvrira » le parcours maladie rare et chaque professionnel de la PEC s'appuiera sur ce parcours pour valoriser son activité de coordination.
2. **Soutien des CCMR/CRMR à la coordination de parcours :** pour tout patient suivi dans un centre, permettre de qualifier le « contexte patient » relevant d'une HDJ.
3. **Dégager du temps médical dans les CRMR :** via les « protocoles de coopération » validés par la HAS, permettant la délégation de tâches (exemple de la maladie de Steinert). Coordination par chaque FSMR de la production de ces protocoles de coopération / soutien par appel à projets DGOS ?
4. **Création d'unités de soins renforcés** avec des ratios normés en paramédicaux.
5. **Déploiement des thérapies innovantes :**
 - a/ adapter le capacitaire de l'hôpital sur les plans suivants :
 - i. bâtiminaire : des places d'HDJ
 - ii. personnel spécialisé : IDE spécialisés et renfort d'ARC pour gérer le suivi des patients
 - iii. pharmacies hospitalières : plus de salles blanches, des pharmaciens hospitaliers dédiés, des préparateurs en pharmacie
 - iv. liens avec la ville : des HAD spécialisées thérapies innovantes pour piloter la prise en charge de ville
 - b/ en anticipant au mieux l'arrivée de l'innovation dans les maladies rares : se doter au niveau national d'outils d'Horizon Scanning (cf. travaux de l' AIS) permettant de quantifier le nombre d'innovations à venir sur la période couverte par le PNMR4 (et à 10 ans) en analysant leur nature (traitement chronique / thérapie génique à administration unique, traitement hospitalier / en rétrocession / en ville, etc.)

☞ *Elaborer une feuille de route interministérielle (Ministères de l'Enseignement et de la Recherche, de la Santé et de la Prévention, de l'Economie, des Finances et de la Souveraineté industrielle et numérique, en lien avec l'Agence de l'Innovation en Santé) qui pourra, à terme, faire l'objet d'un « observatoire des thérapies géniques » à inscrire aux PRS des ARS.*

6. Favoriser les recrutements et améliorer l'attractivité des carrières pour favoriser le recrutement d'IPA maladies rares, infirmières de coordination, conseillers en génétique, bio-informaticiens, chargés de parcours génomiques, psychologues ... voir GT2C
7. Malette « Annonce diagnostic » : en formalisant des documents remis au patient à transmettre au médecin traitant (PNDS, guide pratique, Fiche d'urgence, coordonnées du centre expert, association de malades, programmes ETP, etc...). Plus généralement, comment permettre aux personnes de la ville d'avoir une PEC simplifiée sans dépendre des CR/CC MR. Outil numérique en lien avec mon espace santé ? ... voir GT2C

Enjeu 2 = Soutenir les centres dans la production d'outils pour articuler la PEC :

1. Maintien des soutiens AAP PNDS & ETP par la DGOS pour couvrir les PNDS manquant et favoriser les mises à jour
2. Faciliter le déploiement des ETP (mise à disposition de personnels hospitaliers ; financement du transport patient pour les ETP maladies rares) et le lien vers les structures M/S même pour les prg ETP
3. Valoriser les outils existants : rendre opposable aux caisses les PNDS

Enjeu 3 = Articuler la communication hospitalière ... voir GT4A

1. Communication des données du patient entre les établissements pour un meilleur parcours de soins : exemple de la prise en charge par les urgences (partage d'infos) / interopérabilité du DMP avec les DPI des hôpitaux
2. Renforcer la culture maladies rares dans les Etablissements de Santé en communiquant sur les enjeux de santé publique qu'elles représentent
3. Bases de données hospitalières : facilitation de l'interopérabilité des données de santé sur le territoire national et au niveau européen.

III. En aval des CRMR

Comment améliorer la coordination globale du parcours de vie des personnes avec tous les acteurs du CURE et du CARE, dont les aidants professionnels ou familiaux.

Enjeu 1 = Améliorer les liens avec les médecins généralistes et les spécialistes de ville

1. **Nouveaux outils de liaison** pour faciliter les échanges entre professionnels de ville et hospitaliers :
 - a/ applications mobiles dédiées aux maladies rares destinées aux médecins de premier recours.
 - b/ exemple de l'expérimentation de Maladies Rares Occitanie concernant la télé-expertise « médecins libéraux / expertise hospitalière » via un outil de e-santé commun, permettant une expertise asynchrone tarifée
 - d/ Vers un maillage territorial de chaque Centre Expert pour sa spécialité (CHU/libéraux/clinique)
2. **Mise en place de structures interfaces entre les équipes spécialisées (CRMR) et les professionnels de soins primaires** : par exemple équipe mobile dédiée pour les soins maladies rares / réseau de proximité rattaché au centre de référence.
3. **Identification du parcours de soins dès le début de la prise en charge**, avec une lisibilité partagée / patient remarquable dans DMP "Mon espace Santé" avec toutes les recommandations spécifiques de prise en charge pour les patients maladies rares.

4. **Généralisation des « cartes d'urgence et de soins » des filières** (QR code de renvoi vers toutes les informations disponibles, sorte de « mallette » dématérialisée par grandes pathologies).

Enjeu 2 = Articuler la communication ➔ voir GT1B Information & Formation

1. Une campagne de communication annuelle, tout public (ville, hôpital, grand public), portée par la DGOS, de grande ampleur, pour faire connaître les maladies rares et les ressources (construite et relayée par tous les acteurs ? à l'occasion de la journée internationale des maladies rares ?)
2. Informations destinées aux urgentistes sur l'existence des « cartes d'urgence et de soins ».

Enjeu 3 = Articuler les liens avec les professionnels paramédicaux

1. **Mettre en place de coordinateurs de parcours de soins pour :**
 - a) une meilleure articulation entre les CRMR et les acteurs de soins primaires
 - b) programmer les interventions hospitalières
 - c) anticiper les parcours sanitaires et médicosociaux
 - d) organiser la transition enfant/adulte
 - e) accompagner la fin de vie
2. Reconnaissance de l'importance du soutien psychologique pour les patients maladies rares (prise en charge financière systématisée ; financement de postes de psychologues, établir des liens avec les CMP) tout au long du parcours de vie du patient.
3. Reconnaissance de l'importance de simplifier l'accès à l'Activité Physique Adaptée (APA) et à la prise en charge financière des professionnels APA pour les maladies rares le nécessitant.
4. Dans les territoires : liens avec les URPS

Enjeu 4 = Articuler les liens avec le secteur médico-social

➔ ANNEXES 4, 5

1. **Déployer des coordinateurs de parcours médico-social experts des maladies/handicaps rares** (le « RARE ») et connaissant bien les structures d'appui territoriales (tandem IDE de coordination/travailleur social).
2. Identifier les assistantes sociales formées aux maladies rares pouvant aider pour la constitution des dossiers MDPH, CPAM, scolarité, (accessibles aussi par téléphone ou mail ; au niveau des filières ou des PEMR... ?)
3. **Uniformisation des pratiques des MDPH pour une équité de droits sur l'ensemble du territoire**
4. Sensibilisation des médecins coordonnateurs des MDPH (séminaire semestriel des coordonnateurs MDPH à la CNSA) + mise en place d'un contact référent maladies rares dans chaque MDPH
5. Rappeler la possibilité pour tous les médecins conseils de solliciter pour avis les CRMR/FSMR
6. **Imposer une coordination de tous les acteurs et structures maladies rares existant sur un territoire de santé :**
-Inscrire les maladies rares comme un « objectif obligatoire » dans les PRS (Projets Régionaux de Santé) des ARS (associer la compétence obligatoire Maladies Rares dans les Schémas Régionaux de Santé (SRS) via les Objectifs Quantifiés d'Offre de Soins (OQOS) : pour permettre le soutien aux actions maladies rares via des FIR (Fonds

d'Intervention Régionaux). Notification d'obligation d'accompagnement des PEMR/PCOM par les ARS avec résultats attendus. Surtout, homogénéiser l'appui des ARS aux PEMR/PCOM sur tout le territoire pour assurer une équité de soutien aux plateformes. 📄 ANNEXE 6

-Créer un guichet/lieu unique « RARE » en région pour rassembler tous les acteurs d'un territoire en un lieu unique et faciliter leur coordination : dans un tiers-lieu et non pas à l'intérieur de l'hôpital.

📄 **La « Rareté » doit permettre des expérimentations :**

- S'appuyer sur l'action « 50 000 solutions » (mesure du Comité National du Handicap) qui apportera des réponses aux personnes (enfants et adultes) présentant un handicap & sans solutions d'accompagnement : bénéficiaire de cette nouvelle mesure de financement.
- Structurer l'articulation de TOUS les acteurs via les SPDA (Service Public Départemental de l'Autonomie) : s'inscrire dans la préfiguration des SPDA prévue en 2024 et participer au cahier des charges pour inscrire les maladies rares au socle de leurs missions : il faut absolument être inscrit à leur nomenclature des missions d'appui ainsi que dans leurs outils.
- Un forfait « Maladie/Handicap Rare » porté par le patient afin de dé-territorialiser son accès aux droits : une alternative aux articles 51 expérimentant des dispositifs spécifiques en dehors du droit commun et devant répondre au besoin des parcours maladies rares.

📄 ANNEXE 11 et lien vers le communiqué de presse SPDA : [ici](#)

Enjeu 5 = Accompagner la fin de vie

1. Développer la réflexion et des structures sur les **soins palliatifs** des maladies rares (enfant/adulte).
2. Identifier des structures personnes âgées de type EHPAD adaptées aux patients atteints de maladies/handicaps rares.

Enjeu 6 = Accompagner les parcours de vie

1. **L'inclusion scolaire** : 1/sensibiliser la médecine scolaire dans sa globalité (médecins scolaires et IDE scolaire) lors de journées remarquables dans l'année ? (ex : Téléthon car les écoles se mobilisent souvent mais sans campagne pédagogique réelle derrière) ; sensibilisation des Nemasco et pôles ressources handicap et enseignants ressources handicap. 2/retravailler/promouvoir les outils existants type site internet « Tous à l'école », ou le kit de sensibilisation maladies rares développé en 2017 par la CNSA avec les FSMR ou le guide MAIF 3/ articulation des FSMR & PEMR/PCOM avec les PAS (Pôles d'Appui à la Scolarité) cf projets pilote dans l'Aisne, Var et Eure & Loire
2. Parcours professionnels : action auprès de la médecine du travail, focus sur le handicap invisible
3. Prise en charge de la douleur dans le suivi des patients atteints de maladies rares :
 - 📄 ANNEXE 12
 - ✓ La douleur en tant que porte d'entrée dans la PEC des patients atteints de maladies rares : la SFETD rappelle que la douleur en France ne constitue pas une spécialité 📄 création d'un DES commun avec les soins palliatifs pour faire la médecine de la douleur une spécialité.
 - ✓ La douleur causée par la maladie rare elle-même : actions de prévention en lien avec le médecin traitant.
 - ✓ La douleur liée à la complexification de la maladie rare et sa chronicisation.
4. **Amélioration des parcours ville-hôpital MR** : création d'une cellule parcours de soins

Création d'une « cellule parcours de soins »

Mission : identifier les opportunités d'établir des parcours spécifiques par groupes de maladies

Objectif : dégager un « forfait Maladie/Handicap Rare » attribué au patient qui 1/ devra inclure les PEC par tous les acteurs (médical, paramédicaux de ville, socio-éducatifs, réseaux de coordination etc.) et 2/ favorisera la « dé-territorialisation » des accès aux droits.

Enjeu 7 = Participation active des patients & aidants

1. **Développer les PROM (Patient Reported Outcome Measures) pour toutes les bases de données maladies rares** : des modules pouvant être complétés par les patients eux-mêmes, permettant de recueillir les informations de la prise en charge en ville, la qualité de vie, données vie réelle etc.
2. **PROM : des AAP fléchés FMR pour mettre en place des bases de recueil histoires naturelles de maladies rares, en particulier lorsqu'il y a des perspectives thérapeutiques (enjeu des thérapies innovantes).**
3. **Aidants** : reconnaissance d'un statut d'aidant d'un patient maladie rare, octroyant des aides spécifiques (répit, assistante sociale pour les démarches administratives, retraite...) et une « rémunération » car un aidant fait économiser énormément à la société (intérêt d'une évaluation médico-économique)
4. **Patient-partenaire** : reconnaître son rôle de pair-aidance et d'appui dans les actions du CRMR/CCMR (vers une rémunération lors d'intervention dans les prg ETP ?)
5. **Associations** : financer un minimum de frais de fonctionnement des associations sinon de nombreuses associations vont disparaître du paysage de la santé au détriment du parcours de soin - L'association fait partie intégrante du parcours de soin. Son rôle est complémentaire avec le centre de référence.

Enjeu 8 = Participation des agences nationales dans le lien ville-hôpital

1. Un correspondant maladie rares identifié à la CNAM / ANSM / HAS etc. comme pour les ARS
2. HAS : une meilleure visibilité des PNDS + leur opposabilité
3. Assurance Maladie : une entrée maladie rares pour les professionnels de santé et pour les patients
4. Sociétés savantes : pour diffusion et relais des recommandations ; pour faire connaître et diffuser les actions maladies rares en ville et à l'hôpital au-delà des experts maladies rares
5. ARS : évolution de la réglementation pour les ETP maladies rares, autoriser :
 - a. des programmes ETP nationaux
 - b. des programmes d'ETP pour les aidants
 - c. stabiliser le financement des ETP et demander aux ARS de flécher ces budgets d'ETP maladies rares sur les services (comme cela a été fait pour la SLA). Ainsi les services récupèrent les budgets et peuvent amorcer le financement de plus de temps IDE ETP (cercle vertueux).

☞ ANNEXE 7

Enjeu 9 = Optimiser le rôle des PEMR/PCOM dans le lien ville-hôpital

S'appuyer sur ces structures déjà existantes mais qui doivent être renforcées, pilotées, pérennisées : doivent devenir les guichets d'entrée et de relai/coordination pour le lien ville-hôpital.

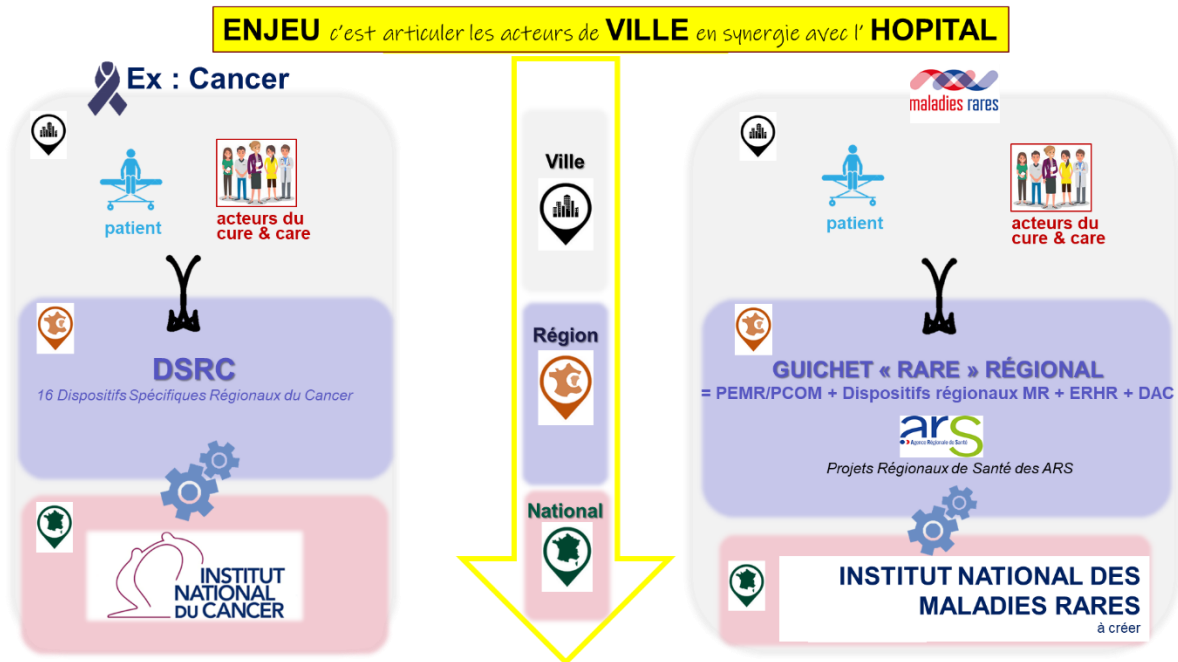
1. Renforcement du **soutien des ARS** vers ces PEMR/PCOM : et homogénéiser l'appui des ARS aux PEMR/PCOM

- Un **pilotage harmonisé** des PEMR/PCOM : via un financement par part fixe/part variable et des A.O via les ARS

Il faut soutenir leur montée en compétence : leurs rôles sont actuellement extrêmement hétérogènes sur le territoire. Il faut gommer leurs inégalités et assurer leur parfaite intégration (et non superposition) au paysage des maladies rares (CRMR, CCMR, FSMR, ERHR, mais aussi communauté 360...) : un pilotage national avec actions ciblées communes et financement en part fixe / variable pour accompagner cette intégration et leur lissage.

Perspective finale :

Etre à la hauteur des ambitions portées par le PNMR4 impliquera des moyens ☞ Relancer la réflexion de **création d'une agence nationale Maladies Rares** sur le modèle de l'INCA en faisant le parallèle cancer/MR (sur des ratios nb de patients, nb de guérison, traitements innovants...) et en montrant l'iniquité entre la puissance de l'INCA et la Mission Maladies Rares qui n'emploie que 3 personnes...
☞ ANNEXES 13 & 13bis



LIEN AVEC LES AUTRES PROGRAMMES NATIONAUX

- Second Schéma Handicap Rares
- Liens à faire avec les PRS (Plans Régionaux de Santé) des ARS
- Liens avec la FACS (Fédération des Acteurs de la Coordination en Santé) nationale
- CNSA & Dispositif préfigurateur des SPDA (Service Public Départemental de l'Autonomie), guichet unique handicap et autonomie & Rapport Libault

TABLEAU RECAPITULATIF DES CONTRIBUTIONS

AUDITIONS	Type	Nom
AFM -Téléthon	Association patient - <i>article51, carte urg</i>	Christophe DUGUET / Xavier FALAISE
ARSLA	Association patient	Mme TURGEMAN / Pr DESNUELLE
VLM Vaincre La Muco	Association patient - <i>repenser les parcours</i>	Martine KAROUBI / Nathalie SENECAL
Collège de Médecine Générale - CMG	Médecine Générale	Fabien BESANCON
MRIS - Maladies Rares Info Services	Orientation maladies rares	Agnès Le Dréau
représentante Directeurs de CHU	CHU	Emilie GARRIDO-PRADALIE
GNCHR - Groupement Nationale de Coopération Handicap Rare -	Handicap rare	Gwenaëlle SEBILO
DAC - Responsable des DAC à la DGOS	Coordination parcours de soins	Samuel DELAFUYS
FACS - Fédération des acteurs de la coordination en santé	FACS	Marion BRU (DAC Gironde, présidente FACS)
ARS	ARS Grand-Est - <i>coordination du territo</i>	Valérie STEVANCE & Séverine DAVESNE
ARS	ARS Pays de la Loire - <i>polyhandicap</i>	Dr NININ et T.BERVILLIERS (référentes HR et MR)
CNSA	Handicap / <i>compensation</i>	Pauline CAVILLOT
PEMR	PEMR	Anne PRESTEL / Maider PIQUET
CNCPH Commission Education	Scolarité	Nicolas EGLIN
EHESP	Chercheur SHS sur <i>thématique coordint</i>	Marie-Aline BLOCH
LEEM	Membre du comité <i>Maladies Rares du</i>	Delphine FRANCHOT
Onco-Occitanie	Réseaux Cancer / <i>INCA</i>	Eric BAUVIN / Marine GUY
GT1B	<i>pilotes</i>	Ana RATH
Article 51 Hypoparathyroïdie	Article 51	JP BERTOCCHIO
HAD - FNEHAD	Coordination parcours de soins / <i>Hôpital</i>	Gaëtan CASANOVA
CONTRIBUTIONS ECRITES		
FSMR : <i>complétion des 1ères contributions</i>	FSMR	Ies 23 CPs/animateurs
FSMR : <i>Groupe médico-social</i>	inter-FSMR	Isabelle MAUMY
Comité Interministériel du Handicap (CIH)	Handicap	Céline POULET
SFETD	Douleur	Eric SERRA
Evaluation ETP Maladies Rares	ETP	Hélène MAILLART
AUDITIONS PREVUES NON REALISEES		
Enjeux de la Dispensation des Thérapies Innovantes	Thérapie génique	Olivier SITBON

ANNEXES

1. Synthèse retour enquête FSMR PARCOURS DE SOIN
2. Synthèse retour enquête PEMR/PCOM PARCOURS DE SOIN
3. Tableau de synthèse des retours enquête
4. Constats et Recommandations du GNCHR
5. Propositions médico-sociales des FSMR
6. Propositions PNMR4 - ARS Grand-Est
7. Rapport d'évaluation de l'ETP dans les FSMR
8. Rapport d'évaluation de l'Axe 1 du PRS 2 de l'ARS Ile-de-France : LE DISPOSITIF D'APPUI À LA COORDINATION : UN NOUVEL OPÉRATEUR TERRITORIAL EN QUÊTE DE LÉGITIMITÉ : [lien internet](#)
9. Préconisations DAC – Réseau Maladies Rares Occitanie
10. Indicateurs d'activités des DAC
11. Rapport Libault sur les SPTA : [lien internet](#)
12. Recommandations SFETD pour le PNMR4
13. Référentiels des Réseaux Régionaux de Cancérologie : [lien internet](#)
13 bis : synthèse entretien Onco-occitanie
14. Evaluation HCSP et HCERES du PNMR3 : [lien internet](#)
15. Résumé des recommandations HCSP et HCERES : [perspectives communes](#)
16. LEEM : Document de propositions en vue du 4e Plan national Maladies rares & [Horizon scanning](#)
17. Liste des audités :

GT	Role	Nom	REPRESENTANT	VILLE	EMAIL
1A	Animateur sous-GT	VERNY Christophe	FSMR BRAIN-TEAM	Angers	ChVerny@chu-angers.fr
1A	Animateur sous-GT	BONNEAU Dominique	PEMR PRIOR	Angers	DoBonneau@chu-angers.fr
1A	Membre	BERNICHTTEIN Sophie	FSMR BRAIN-TEAM	Angers	sophie.bernichtein@aphp.fr
1A	Membre	FERTE Mathieu	PEMR PRIOR	Angers	mathieu.ferte@chu-angers.fr
1A	Membre	de CHÂTEAU-THIERRY Hélène	Réseau Maladies Rares Occitanie	Montpellier	helene.dechateauthierry@maladies-rares-occitanie.fr
1A	Membre	FOUJOLS GAUSSOT Cécile	Alliance Maladies Rares	Paris	cfoujolsaussot@maladiesrares.org
1A	Membre	CAUPENNE Arnaud	AFM-Téléthon	Paris	acaupenne@afm-telethon.fr
1A	Auditionné	Dr Fabien BESANCON	Réseau Maladies Rares Occitanie	Montpellier	helene.dechateauthierry@maladies-rares-occitanie.fr
1A	Auditionné	Christophe DUGUET	AFM-Téléthon, Affaires publiques	Paris	cduguet@afm-telethon.fr
1A	Auditionné	Xavier FALAISE	AFM-Téléthon Directeur interrégional en charge de l'article 51 en		xfalaise@afm-telethon.fr
1A	Auditionné	Sabine TURGEMAN	association ARSLA - Directrice générale	Paris	s.turgeman@arsla.org
1A	Auditionné	Martine KAROUBI	association VLM		martine.karoubi-ext@aphp.fr
1A	Auditionné	Nathalie SENECAL	association VLM - Directrice du pôle qualité des sc	Paris	nsenecal@vaincrelamuco.org
1A	Auditionné	Dr Fabien BESANCON	Collège de la Médecine Générale - secrétaire géne	Arpajon	f.besancon@cmg.fr
1A	Auditionné	Agnès Le Dréau	Maladies Rares Info Services - Déléguée Générale	Paris	aledreau@maladiesraresinfo.org
1A	Auditionné	Emilie GARRIDO-PRADALIE	DRI AP-HM	Marseille	Emilie.GARRIDO-PRADALIE@ap-hm.fr
1A	Auditionné	Gwenaëlle SEBILO	GNCHR - Groupement Nationale de Coopération H	Paris	gwenaelle.sebilo@gnchr.fr
1A	Auditionné	Samuel DELAFUYS	pilotage DAC - Dispositif d'Appui à la Coordination	Paris	samuel.delafuys@sante.gouv.fr
1A	Auditionné	Laëtitia BOREL	chargée de mission PF3 - pilotage DAC	Paris	laetitia.borel@sante.gouv.fr
1A	Auditionné	Marion BRU	DAC Gironde, présidente FACS nationale	Bordeaux	marion.bru@dac-33.fr
1A	Auditionné	Valérie STEVANCE	ARS Grand-Est - Chargée de mission politique rég	Strasbourg	valerie.stevance@ars.sante.fr
1A	Auditionné	Séverine DAVESNE	ARS Grand-Est - Chargée de mission politique rég	Strasbourg	Severine.DAVESNE@ars.sante.fr
1A	Auditionné	Dr Emmanuelle NININ	ARS Pays de la Loire - référente MR	Angers	
1A	Auditionné	T.Bervillers	ARS Pays de la Loire - référente HR	Angers	
1A	Auditionné	Pauline CAVILLOT	CNSA - Handicap / compensation	Paris	Pauline.CAVILLOT@cnsa.fr
1A	Auditionné	Anne PRESTEL	PEMR- représentante / Coordinatrice régionale PE	Rennes	Anne.PRESTEL@chu-rennes.fr
1A	Auditionné	Maidier PIQUET	PEMR - représentante / Coordinatrice Fédération F	Bordeaux	maider.piquet@chu-bordeaux.fr
1A	Auditionné	Nicolas EGLIN	CNCPH - Commission Education		presidence@fnaseph.fr
1A	Auditionné	Marie-Aline BLOCH	EHESP - Chercheur SHS sur thématique coordination de parcou		marie-aline.bloch@ehesp.fr
1A	Auditionné	Delphine FRANCHOT	LEEM - Membre du comité Maladies Rares	Paris	delphine.franchot@sanofi.com
1A	Auditionné	Eric BAUVIN	DSRC - directeur d'Onco-Occitanie (DSR)		bauvin@onco-occitanie.fr
1A	Auditionné	Marine GUY	DSRC - Onco Occitanie		Guy@onco-occitanie.fr
1A	Auditionné	Dr Julie VERNET	Réseau Maladies Rares Occitanie	Montpellier	julie.vernet@maladies-rares-occitanie.fr
1A	Auditionné	Dr JPhilippe BERTOCCHIO	Expérience Article 51 Parcours Hypoparathyroïdie	Paris	jean-philippe.bertocchio@aphp.fr
1A	Auditionné	Ana RATH	GT1B - Directrice Orphanet	Paris	ana.rath@inserm.fr
1A	Auditionné	Julie TAHRAOUI	GT1B - Orphanet	Paris	julie.tahraoui@inserm.fr
1A	Auditionné	Dr Gaetan CASANOVA	conseiller médical à la FNEHAD		gaetan.casanova@gmail.com
1A	contribution écrite	Eric HACHULLA	FSMR FAI2R	Lille	Eric.HACHULLA@chu-lille.fr
1A	contribution écrite	Christine BODEMER	FSMR FIMARAD	Paris	chribodemer@gmail.com
1A	contribution écrite	Sabine SARNACKI	FSMR NEUROSPHINX	Paris	sabine.sarnacki@aphp.fr
1A	contribution écrite	Isabelle MAUMY	FSMR BRAIN-TEAM	Angers	isabelle.mamy@chu-angers.fr
1A	contribution écrite	SFETD - Eric SERRA	Société Française d'Etude et de Traitement de la D	Amiens	Serra.Eric@chu-amiens.fr