Plan national maladies rares 2005-2008



« Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge »

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé et des Solidarités



Sommaire

Préface 2

Maladies rares : en quelques chiffres 5

Maladies rares : un plan national articulé autour de dix axes stratégiques 7

Axe n°1 > Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares 9

Axe n°2 > Reconnaître la spécificité des maladies rares 11

Axe n°3 > Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares 13

Axe n°4 > Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares 15

Axe n°5 > Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques 17

Axe n°6 > Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge 19

Axe n°7 > Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins 21

Axe n°8 > Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares 23

Axe n°9 > Promouvoir la recherche sur les maladies rares 25

Axe n°10 > Développer des partenariats nationaux et européens 27

Suivi du Plan 28

Annexes 29

Préface

La définition de la « rareté » d'une maladie - moins d'une personne atteinte sur 2 000 selon le seuil retenu en Europe - ne doit pas masquer l'importance des enjeux de santé publique que représentent ces affections. Certaines maladies considérées rares en métropole, comme la drépanocytose, sont relativement fréquentes dans les départements et territoires d'Outre-Mer. Un grand nombre de ces maladies sont aussi dites « orphelines » parce que les populations concernées ne bénéficient d'aucune réponse thérapeutique.

La majorité des maladies rares sont encore insuffisamment connues des professionnels de santé. Cette méconnaissance est à l'origine d'une errance diagnostique, source de souffrance pour les malades et leur famille et d'un retard dans leur prise en charge, parfois préjudiciable.

Leur diagnostic précoce et leur suivi nécessitent le recours à des équipes pluridisciplinaires, associant à la fois une expertise scientifique et une compétence médicale. C'est le meilleur moyen de faire bénéficier au plus vite les malades des progrès de la recherche. Ces équipes spécialisées, en nombre limité, doivent être reconnues et clairement identifiées par les personnes malades et les professionnels de santé. C'est le rôle des « centres de référence Maladies rares ».

Ces maladies posent un problème médical nouveau : il faut en effet apprendre à découvrir et à reconnaître l'exception, à progresser dans la connaissance de la maladie, à partager l'information et l'expérience, à organiser des réseaux appuyés sur des centres de référence.

Face aux 7 000 maladies rares déjà connues, un sentiment d'impuissance peut nous envahir. En termes de coût et d'efficacité, les efforts réalisés par la recherche médicale pour soigner et vaincre ces maladies peuvent paraître peu valorisants : à quoi bon, pour certains, consacrer autant de temps et d'énergie à une pathologie rencontrée une ou deux fois en cinq ans ? C'est pourquoi j'encourage l'innovation thérapeutique au profit des plus fragiles.

Les maladies rares sont des maladies le plus souvent graves, chroniques et invalidantes qui peuvent nécessiter des soins spécialisés, lourds et prolongés. De plus, elles peuvent générer des handicaps de tout type, parfois très sévères. Leur impact est souvent majeur sur les familles ; ce sont donc elles qui se sont mobilisées afin de faire reconnaître l'importance de ces maladies longtemps ignorées.

Si les connaissances sur l'origine de ces maladies ont significativement progressé, notamment par l'identification des gènes qui permet déjà de diagnostiquer formellement plus de 800 maladies, des progrès restent encore à faire en recherche.

>> sommaire

L'industrie pharmaceutique constitue aussi une des sources majeures d'innovation avec la mise sur le marché de nouveaux médicaments, qui ont bénéficié des incitations créées par la réglementation européenne sur les médicaments orphelins en décembre 1999.

Une politique volontariste dans ce domaine impliquant l'ensemble des partenaires, notamment industriels et associatifs, doit permettre de poursuivre les efforts engagés, grâce à un renforcement des moyens dédiés à la recherche sur les maladies rares, tant en matière de diagnostic que de traitement.

Enfin, les associations de personnes atteintes de maladie rare, et en particulier l'Association Française contre les Myopathies (AFM), jouent un rôle déterminant dans ce domaine et doivent être soutenues. L'AFM a été à l'initiative d'une véritable prise de conscience collective ; elle est devenue un acteur et un partenaire incontournable des professionnels de santé, des chercheurs et des pouvoirs publics.

Compte tenu de ces enjeux, les maladies rares ont été retenues comme l'une des cinq grandes priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004.

Traduisant cet engagement politique fort, le « Plan national maladies rares » propose une série de mesures concrètes, cohérentes et structurantes pour l'organisation de notre système de soins. Elles devraient permettre de répondre aux attentes des malades et de leur entourage.

Ce plan, que nous mettons depuis un an en place avec les professionnels de santé et les associations de patients, doit répondre non seulement à l'appel des patients et des familles, mais aussi à toutes les exigences de progrès dont les maladies rares, trop longtemps méconnues, ont besoin. Il nous faut mener ensemble une politique de santé dynamique dans ce domaine, à l'écoute des malades. Reconnaître la spécificité de ces maladies, en étudier l'épidémiologie, organiser leur dépistage précoce, améliorer l'accès aux soins et accompagner les patients dans leur parcours médical et leur famille, former les professionnels de santé et médico-sociaux, poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins, promouvoir la recherche fondamentale et clinique, et enfin développer des partenariats européens tant en matière de recherche qu'en matière de thérapeutique, tels sont les objectifs que nous nous sommes fixés.

Je suis convaincu que, grâce à nos efforts et en particulier, à ceux des sociétés savantes, grâce à la mobilisation des institutions et celle des associations de patients, nous parviendrons ensemble à combattre la souffrance de ces malades, nous saurons leur offrir un véritable espoir thérapeutique.

Xavier BERTRAND

Ministre de la Santé et des Solidarités

>> sommaire



Maladies rares : en quelques chiffres

Une maladie est dite rare si moins d'***une personne sur 2 000 en est atteinte***, soit en France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée.

On dénombre ***près de 7 000 maladies*** rares identifiées, plus ou moins invalidantes. Cinq nouvelles pathologies sont décrites chaque semaine dans le monde, dont 80 % sont d'origine génétique.

6 à 8 % de la population mondiale seraient concernés, de près ou de loin, par ces maladies, soit plus de ***3 millions de Français***, 27 millions d'Européens et 27 millions d'Américains du Nord.

Une cinquantaine de maladies rares touchent chacune quelques milliers de personnes en France, alors que 500 autres n'en atteignent que quelques centaines, et des milliers d'autres ne touchent que quelques dizaines de personnes.

À titre d'exemples, on dénombre en France :

- 15 000 malades atteints de ***drépanocytose*** ;
- 8 000 malades atteints de ***sclérose latérale amyotrophique*** ;
- 5 000 à 6 000 malades atteints de ***mucoviscidose*** ;
- 5 000 malades atteints de ***myopathie de Duchenne*** ;
- 400 à 500 malades atteints de ***leucodystrophie*** ;
- quelques cas de ***progéria*** ou vieillissement précoce (moins de 100 cas dans le monde).

65 % des maladies rares sont graves et invalidantes. Elles sont caractérisées par :

- un ***début précoce dans la vie***, deux fois sur trois, avant l'âge de 2 ans ;
- des ***douleurs chroniques*** chez un malade sur cinq ;
- la survenue d'un ***déficit moteur, sensoriel ou intellectuel*** dans la moitié des cas, à l'origine d'une incapacité réduisant l'autonomie dans un cas sur trois ;
- la mise en jeu du ***pronostic vital*** dans presque la moitié des cas, les maladies rares expliquant 35 % des décès avant l'âge de 1 an, 10 % entre 1 et 5 ans et 12 % entre 5 et 15 ans.

>> sommaire

Maladies rares : un plan national articulé autour de dix axes stratégiques

L'amélioration de la prise en charge des maladies rares constitue un enjeu majeur de santé publique du fait des données épidémiologiques, des conséquences de ces pathologies sur la qualité de vie des patients et de leur famille et des enjeux de recherche en matière de diagnostic et de traitement.
La France a pris depuis quelques années de nombreuses initiatives dans ce domaine en lien avec les associations de malades, grâce en particulier à l'Association Française contre les Myopathies : création d'une mission des « médicaments orphelins » (1995) ; financement d'une ligne d'assistance téléphonique pour les malades (1995) et d'un serveur d'information « Orphanet » (1997) ; financement de la recherche clinique sur les maladies rares dans le programme de recherche clinique hospitalier (depuis 2001) ; mise à disposition de la liste des essais cliniques par l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé (2002) ; création d'un groupement d'intérêt scientifique intitulé « Institut des Maladies Rares » (2002).
La politique volontariste française dans le domaine des maladies rares a permis l'adoption en janvier 2000 du règlement européen sur les médicaments orphelins.

Le Plan national maladies rares 2005-2008, inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004, vient développer, renforcer et donner une cohérence à ces différentes initiatives.
Il fixe comme priorité d'« assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge » des personnes souffrant d'une maladie rare, au travers de la déclinaison de dix axes stratégiques :

- Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares ;
- Reconnaître la spécificité des maladies rares ;
- Développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares ;
- Former les professionnels à mieux les identifier ;
- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques ;
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades ;
- Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins ;
- Répondre aux besoins d'accompagnement spécifique des personnes atteintes de maladies rares et développer le soutien aux associations de malades ;
- Promouvoir la recherche et l'innovation sur les maladies rares, notamment pour les traitements ;
- Développer des partenariats nationaux et européens dans le domaine des maladies rares.

>> sommaire

Axe 1

Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares



Contexte

Actuellement, il n'existe pas de surveillance épidémiologique organisée pour les maladies rares en France. La mise en place d'une telle surveillance nécessite de prendre en compte leurs spécificités. Leur diversité ne permet pas un suivi exhaustif de l'ensemble des pathologies.
La nomenclature est peu adaptée au suivi épidémiologique de ces maladies. La pluralité du lieu et du type de prise en charge de la maladie rare (centres spécialisés, mais aussi services non spécialisés, praticiens spécialistes de ville…) rend difficile le repérage des malades.
Les besoins en matière de surveillance épidémiologique diffèrent selon les pathologies, leur pronostic, la nature de la prise en charge, l'émergence de thérapeutiques innovantes, le coût, qu'il soit économique ou social.
Certaines sources de données sur les maladies rares existent mais n'ont pas fait l'objet d'une exploitation épidémiologique. Elles nécessitent pour être opérationnelles un travail de réflexion sur leurs modes d'utilisation possibles et des études de faisabilité.
L'objectif est de mettre en place sur 5 ans une politique cohérente de surveillance épidémiologique d'ensemble et une surveillance spécifique de certaines maladies rares, en termes d'incidence, de prévalence, de retentissement sur la mortalité, la morbidité, la qualité de la vie et les circuits de prise en charge des patients.

Objectif

• Connaître les maladies rares par une surveillance épidémiologique, qui permettra de mieux appréhender l'histoire naturelle de ces maladies, d'évaluer les besoins et les parcours des malades au sein du système de soins et de suivre l'évolution des indicateurs relatifs à la qualité de vie des patients.

Mesures

▶ ***L'Institut de veille sanitaire (InVS) est chargé de mettre en place et de coordonner la surveillance épidémiologique des maladies rares***, en lien avec l'ensemble des partenaires concernés. Cette mission sera inscrite dans le programme de travail de l'InVS à partir de 2005, par l'intermédiaire du contrat d'objectifs et de moyens (COM).
Ses missions, dans ce domaine, sont de :

- développer une nomenclature et une classification adaptée aux maladies rares, en collaboration avec les instances internationales : l'Organisation Mondiale de la Santé et les instances européennes, notamment avec la « Rare Disease Task Force » qui rassemble des experts européens sur les maladies rares ;
- mettre en place une concertation avec les différents partenaires (instances internationales, professionnels de santé, notamment les centres de référence de maladies rares et les associations de malades) afin :
  - d'établir un ordre de priorité des maladies à suivre en termes d'incidence, de prévalence, de gravité, de morbidité, de handicap et de mortalité,
  - de définir des outils de surveillance épidémiologique adaptés ;
- élaborer, avec les professionnels concernés et les associations de malades, un cahier des charges épidémiologique des centres de référence ;
- apporter une expertise méthodologique aux centres de référence pour leur permettre de remplir leur mission de surveillance épidémiologique par :
  - un soutien pour la mise en place d'un recueil de données homogènes et pertinentes, de bases de données, de méthodes statistiques adaptées, avec la collaboration des services de santé publique des centres hospitaliers,
  - une organisation adaptée de la remontée d'informations,

>> sommaire

- une aide logistique pour l'analyse et la synthèse des données recueillies ;

- mobiliser l'ensemble des bases de données existantes :
  - l'enregistrement des certificats de décès, géré par l'INSERM, « le CépiDc »,
  - les déclarations d'affections de longue durée (ALD) qui permettent d'identifier clairement quelques maladies ou groupes de maladies rares,
  - le programme médicalisé des systèmes d'information (PMSI), les fichiers des commissions départementales d'éducation spéciale (CDES), des commissions techniques d'orientation et de reclassement professionnel (COTOREP) et les bases de données des laboratoires (suivi des médicaments orphelins ou traceurs, données d'examens de diagnostic des laboratoires de génétique…) ;
- poursuivre le développement des registres de maladies rares avec :
  - le maintien de la politique d'appel d'offre pour la mise en place des registres de maladies rares, initiée par le Comité National des Registres (CNR) en mai 2004,
  - la création d'un sous-comité du CNR permettant de qualifier les registres de maladies rares selon une procédure adaptée (modification de l'arrêté définissant les missions du CNR et son règlement intérieur) ;
- mettre en place une étude épidémiologique sur la mortalité due aux maladies rares, à partir des certificats de décès ;
- recueillir des données sur le handicap et sur l'insertion sociale, scolaire et professionnelle des malades ;
- élaborer une synthèse sur l'épidémiologie des maladies rares et en assurer une large diffusion, notamment auprès de l'ensemble des partenaires institutionnels, professionnels, associatifs et du grand public.

▶ ***La structure de coordination de la recherche sur les maladies rares***, née de l'actuel groupement d'intérêt scientifique (GIS) Maladies rares, favorisera les projets de recherche, pour développer :

- des outils génériques d'épidémiologie (ex. : gestionnaires de bases de données) ;
- des projets de recherche clinique, y compris des essais thérapeutiques à partir des centres de référence ou des registres.

Coût

Des moyens financiers et humains sont spécifiquement affectés à l'InVS pour cette mission : 500 000 euros par an, soit 2 millions d'euros sur la durée du plan.

Calendrier

Nouvelles missions de l'InVS : dès janvier 2005.
Programme pluriannuel de recherche sur les maladies rares : 1er trimestre 2005.

Direction pilote

Direction générale de la Santé (DGS), en lien avec l'Institut de veille sanitaire (InVS).

>> sommaire

Axe 2

Reconnaître la spécificité des maladies rares



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

Contexte

Certains patients atteints de maladies rares rencontrent des difficultés pour leur prise en charge par l'assurance maladie. Ces difficultés relèvent de quatre domaines :

Hétérogénéité des modes de prise en charge au titre des affections de longue durée (ALD)

Il existe différents modes de prise en charge en raison de l'absence d'identification d'une catégorie unique « maladies rares » dans le dispositif des ALD, ce qui ne permet pas une prise en charge totalement cohérente entre les différents modes. En effet :

- soit la pathologie ou l'un de ses symptômes figure nominalement sur la liste des ALD 30 (ex. : maladies métaboliques héréditaires, mucoviscidose, sclérose latérale amyotrophique, maladies neuromusculaires…) ;
- soit la pathologie ne figure par sur la liste précitée et le patient peut être pris en charge à 100 % au titre d'une affection hors liste (31e ALD). La pathologie doit être grave, évolutive ou invalidante et nécessiter des soins continus d'une durée prévisible supérieure à 6 mois.

Prise en charge de certains produits de santé spécifiques

Certains produits de santé (médicaments, dispositifs médicaux…) prescrits dans les maladies rares ne bénéficient d'aucun remboursement. Il s'agit notamment :

- de médicaments disposant d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) remboursables dans certaines indications et prescrits hors indication remboursable pour le traitement de certaines maladies rares (ex. : vitamines dans la mucoviscidose) ;
- de certains médicaments disposant d'une AMM, mais prescrits en cas de maladie rare en dehors des indications figurant à l'AMM.

Il existe un dispositif de remboursement particulier pour les maladies métaboliques héréditaires permettant, sur avis d'experts, d'établir la liste des médicaments prescrits hors indication AMM pouvant être pris en charge par l'assurance maladie. Ce dispositif ne permet toutefois pas de régler les situations relevant des autres catégories de maladies rares.

Remboursement des frais de transport

L'application par les caisses d'assurance maladie de la règle de prise en charge du transport vers l'établissement le plus proche constitue un obstacle pour le remboursement des frais de transport de certains malades.
La spécificité de la prise en charge des maladies rares qui nécessitent le recours à des centres de référence ou de compétence, le plus souvent éloignés du domicile des patients, rend donc nécessaire une adaptation du dispositif actuel de prise en charge des frais de transport.

Pratiques hétérogènes des services médicaux des caisses d'assurance maladie

La méconnaissance par les caisses d'assurance maladie de ces affections explique, en grande partie, les rejets de prise en charge dont sont victimes certains patients. Un système d'expertise national a été mis en place par l'assurance maladie pour les maladies métaboliques héréditaires, mais ce dispositif ne permet pas de répondre aux besoins pour les autres catégories de maladies rares.

>> sommaire

Objectifs

L'amélioration de la reconnaissance des maladies rares, dans le cadre du dispositif des affections de longue durée (ALD), suppose plusieurs actions :

- simplifier le dispositif de prise en charge des malades reconnus atteints d'une affection de longue durée (ALD) ;
- élargir la prise en charge à certains produits prescrits pour traiter la maladie rare ;
- alléger les procédures de prise en charge des frais de transports ;
- améliorer la connaissance par les services médicaux des caisses de ces maladies et de leurs spécificités pour limiter, autant que possible, les rejets injustifiés de prise en charge.

Mesures

▶ ***Il sera demandé à la Haute autorité de santé (HAS) :***

- de conduire une réflexion visant à assurer la prise en charge des maladies rares au titre des ALD, lorsque ces maladies 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 de l'expertise des centres de référence maladies rares, afin d'en faire les interlocuteurs privilégiés des médecins conseils ;
- de donner 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. En cas d'avis favorable, les services ministériels mettront en place un dispositif de prise en charge par l'assurance maladie de ces médicaments sur les prestations extralégales ;
- au-delà de cette mesure, les centres de référence devront constituer progressivement, en lien avec la Haute autorité de santé, des protocoles nationaux de diagnostic et de soins pour les maladies rares, afin de permettre la prise en charge par l'assurance maladie, de médicaments et produits, y compris hors AMM, indispensables pour les maladies rares.

▶ ***Améliorer la prise en charge par l'assurance maladie des frais de transports :***

- identifier le centre de référence ou de compétence comme la structure de soins la plus proche ;
- un projet de décret en Conseil d'État supprime la règle de l'établissement le plus proche et permettra ainsi une prise en charge des transports vers les centres de référence.

▶ ***Mettre en place une cellule dédiée aux maladies rares 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 patients atteints de maladie rare.

Coût

Pas de surcoût identifié.

Calendrier

2005.

Direction pilote

Direction de la Sécurité Sociale (DSS).

>> sommaire

Axe 3

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



Contexte

Depuis quelques années, les campagnes médiatiques développées par les associations et notamment le « Téléthon » et les « Opération nez rouge » ont sensibilisé la société française aux maladies rares ou orphelines.
Toutefois, les malades et leur famille rencontrent des difficultés majeures pour s'informer et s'orienter dans le système de soins, ce qui entraîne une errance diagnostique qui altère la qualité de leur prise en charge et accroît leur sentiment d'isolement.
Par ailleurs, l'information à destination des professionnels est dispersée, peu accessible dans un contexte où les connaissances évoluent rapidement. Ceux-ci doivent pouvoir disposer en temps réel de recommandations pour la pratique clinique actualisées et validées, et doivent être en mesure d'identifier les services spécialisés auxquels adresser éventuellement les malades dont ils ont la charge.
Disposer d'une information validée, utile et d'accès facile est donc essentiel pour améliorer la prise en charge des patients.
Des moyens d'informations sur les maladies rares existent, ils doivent être soutenus pour se développer :

- Orphanet est un serveur d'information sur Internet, multilingue, créé en 1997, financé par la Direction générale de la Santé (DGS), la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CNAMTS), l'INSERM, la Commission européenne, les Entreprises du médicament (LEEM), la Fondation Groupama pour la santé et les associations, notamment l'Association Française contre les Myopathies (AFM). Ce serveur donne aux familles et aux professionnels des informations sur les maladies rares et les services disponibles dans ce domaine ;
- il existe deux associations donnant de l'information téléphonique spécifique, Maladies Rares Info Service et la Fédération des Maladies Orphelines, qui apportent quotidiennement des informations aux malades et aux professionnels de santé, encore insuffisamment connues ;
- des documents pédagogiques ou outils d'éducation thérapeutiques sont développés par des spécialistes ou des associations de malades ;
- des relais socioculturels pour informer les malades ayant des difficultés linguistiques ou sociales ont été mis en place, même si ces initiatives restent trop peu répandues (ex. : femmes « relais » à l'hôpital pour informer les familles sur la drépanocytose).

Objectifs

- Développer l'information vers tous les publics concernés ;
- Labelliser le service d'information téléphonique ;
- Développer l'éducation thérapeutique ;
- Faire connaître le plan maladies rares auprès des professionnels et du grand public.

Mesures

▶ ***Améliorer l'information disponible sur Internet en langue française (Orphanet),*** en :

- faisant d'Orphanet, un portail référent permettant d'accéder à l'ensemble des informations sur les maladies rares ;
- créant de nouveaux services à destination des professionnels de santé (aides au diagnostic ou à l'orientation dans le système de soins, conduites à tenir en situation d'urgence…), et à destination des partenaires sociaux (aides pour les démarches d'intégration scolaire ou professionnelle, compensation du handicap, aides techniques et financières…) ;
- développant les informations médicales existantes par l'extension de l'encyclopédie médicale « Orphanet » destinée aux professionnels et aux malades : une information détaillée sera disponible pour l'ensemble des maladies rares identifiées ;
- développant de nouvelles catégories d'information adaptées aux besoins des malades et des professionnels, en informant sur :

>> sommaire

- l'organisation du système de soins et de prise en charge en France et dans le monde, particulièrement en Europe,
- la prise en charge sociale et l'accès aux thérapeutiques et aux prestations sociales,
- les bonnes pratiques de soins,
- les documents pédagogiques disponibles,
- les systèmes experts d'aide au diagnostic,
- les thérapeutiques et leur développement ;

■ faisant mieux connaître aux professionnels de santé et aux malades « Orphanet » par des campagnes de communication ciblées.

▶ ***Améliorer l'information disponible par téléphone sur les maladies rares en lien avec l'Institut National de Prévention et d'Éducation pour la Santé (INPES) et les associations de malades :***

■ labelliser les services d'information téléphonique ;

■ mieux faire connaître la téléphonie par des campagnes de communication auprès des professionnels de santé, des malades et du grand public.

▶ ***Développer une information spécifique sur les maladies rares adaptée aux besoins de certains publics,*** notamment les enseignants, les travailleurs sociaux…

▶ ***Développer l'éducation thérapeutique :***

■ améliorer la qualité, la quantité, la disponibilité, l'accessibilité des documents pédagogiques destinés à l'éducation thérapeutique en lien avec l'INPES, les professionnels de santé et les associations de malades ;

■ mettre en commun et mutualiser, sous l'égide de l'INPES, les expériences d'éducation pour la santé ;

■ améliorer l'information auprès des publics en difficulté (problèmes linguistiques, sociaux, situations de précarité) en formant les professionnels de santé de proximité (médecins et puéricultrices de centres de protection maternelle et infantile, médecins scolaires…) ;

■ soutenir la base de données en ligne de l'Éducation nationale, « Intégrascol », destinée à informer les enseignants sur les maladies chroniques et rares de l'enfant, en lien avec les médecins scolaires ;

■ promouvoir des travaux de recherche sur l'éducation pour la santé.

▶ ***Faire connaître aux professionnels de santé, aux malades et au grand public le plan maladies rares :***

■ diffuser les mesures auprès des professionnels de santé, des malades, du grand public et des maisons du handicap ;

■ faire connaître le plan au niveau international et notamment européen ;

■ organiser, en lien avec l'Union européenne et les associations de malades, un colloque international au Luxembourg en 2005 ;

■ assurer un suivi de l'information concernant la mise en place du plan et le bilan des actions entreprises auprès des professionnels de santé, des malades et des associations.

Calendrier

Orphanet : 2005-2007.
Éducation thérapeutique : 2005-2007.
Service d'information téléphonique : 2005.

Coût

Actions d'information : 300 000 euros par an, soit 1,2 million d'euros sur la durée du plan ;
Service d'information téléphonique : 400 000 euros par an, soit 1,6 million d'euros sur la durée du plan (labellisation et fonctionnement).

Direction pilote

Direction générale de la Santé (DGS), en lien avec l'INPES, l'INSERM et les associations de malades.

Exemples de nouveaux outils qui seront développés

- annuaire des services permettant de s'orienter dans le système de soins en fonction des grands ensembles de symptômes cliniques lorsqu'aucun diagnostic précis n'est encore porté ;
- mise en ligne d'une information actualisée sur l'offre de soins (centres de référence, filière de soins…) ;
- veille bibliographique sur l'organisation des soins et de la prise en charge des maladies rares dans le monde ;
- mise en ligne des bonnes pratiques élaborées par les professionnels de santé, notamment les centres de référence, en lien avec la Haute autorité de santé ;
- mise en ligne d'outils d'aide au diagnostic et à la décision en situation d'urgence, en lien avec les professionnels concernés, la Haute autorité de santé et les associations ;
- mise en ligne d'informations sur le développement, la disponibilité des médicaments orphelins, en lien avec l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé (AFSSAPS) et les Entreprises du médicament (LEEM) ;
- mise en ligne de documents d'information et de pédagogie téléchargeables pour les malades et leur entourage ;
- mise en ligne d'informations sociales et administratives régulièrement actualisées.

>> sommaire

Axe 4

Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares



Contexte

L'errance diagnostique et les problèmes rencontrés par les malades et leur entourage dans la continuité des soins et dans l'accompagnement au quotidien sont fréquemment dénoncés par les patients.
Les associations de malades soulignent à quel point la façon d'informer autant que le contenu de l'information compte pour aider le patient et son entourage à supporter la maladie : l'annonce du diagnostic, l'accueil dans les situations d'urgence, le suivi tout au long de la pathologie favorisant une insertion sociale adaptée, les situations d'aggravation ou de fin de vie nécessitent un accompagnement de qualité de la part des professionnels de santé.
Le programme des études médicales ne fait pas mention spécifiquement des maladies rares.
La circulation des informations médicales concernant le malade à travers le système de soins est parfois difficile, notamment en situation d'urgence : faute d'informations médicales fiables sur le diagnostic et la prise en charge de la maladie, le professionnel de santé urgentiste peut être en difficulté pour adopter une démarche thérapeutique adaptée (ex : ostéogénèse imparfaite, maladie de Marfan…).

Objectifs

- Adapter la formation initiale et continue des professionnels de santé et sociaux ;
- Reconnaître de nouveaux métiers susceptibles d'améliorer la prise en charge des malades et de leur famille ;
- Améliorer la circulation des informations médicales.

Mesures

Pour adapter la formation médicale initiale :

- introduire le thème des maladies rares dans le programme de l'épreuve classante nationale de fin d'études des 2e et 3e cycles des études de médecine ;
- introduire le thème des maladies rares dans les programmes de formation de spécialistes, en lien avec les collèges de spécialités concernés ;
- mettre en place des séminaires de sensibilisation sur les maladies rares au cours du 3e cycle des études médicales ;
- créer un module de formation spécifique « maladies rares » dans le cadre de l'université médicale virtuelle ;
- élaborer des outils pédagogiques spécifiques et les mettre en ligne sur Orphanet.

Pour organiser la formation médicale continue, devenue obligatoire depuis la loi du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique, dans ce domaine :

- élaborer des modules de formation continue en lien avec le Collège national de la formation médicale continue des médecins libéraux et le Collège des enseignants de médecine générale, le Collège de la formation médicale continue des médecins salariés, les sociétés savantes concernées et les Conseils Nationaux de la Formation Continue des médecins hospitaliers ;
- mettre en ligne les programmes de formation sur Orphanet.

Pour sensibiliser les autres professionnels de santé et sociaux à la problématique des maladies rares :

- modifier le programme des formations initiale et continue des personnels paramédicaux : infirmiers, rééducateurs (ergothérapeutes, orthophonistes, psychomotriciens…), assistants sociaux, psychologues…

Pour organiser le programme de formation aux nouveaux métiers :

- mettre en place le programme de formation initiale des conseillers génétiques et y intégrer la problématique des maladies rares (annonce du diagnostic, prise en charge, accompagnement du malade et de sa famille et réflexion éthique) ;

>> sommaire

- mettre en place une formation universitaire complémentaire (diplôme inter-universitaire, master) de « coordinateur de soins », destinée aux professionnels de santé pour les patients atteints de maladies rares.

▶ ***Pour améliorer la circulation des informations médicales*** concernant le malade, dans le respect des principes du secret médical et professionnel, dossier médical personnel (DMP) est le vecteur le mieux adapté.

Coût

100 000 euros par an,
soit 400 000 euros sur la durée du plan.

Calendrier

Aménagement des formations : 2005-2006.
Outils pour la circulation de l'information médicale : 2005-2006.

Direction pilote

Direction générale de la Santé (DGS).

>> sommaire

Axe 5

Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques



Contexte

La multiplicité des tests génétiques disponibles, du fait de l'essor de la biologie moléculaire et des progrès en génétique, permet d'envisager la possibilité de diagnostiquer de plus en plus de maladies rares.
La disponibilité de ces tests permet également d'envisager leur utilisation pour un dépistage systématique en population.
Les ***dépistages organisés en population générale*** (dépistage prénatal, néonatal ou à l'âge adulte) ***ou ciblés*** relèvent d'un choix de santé publique et de société dont les enjeux sont multiples :

- techniques : il faut disposer d'un test réalisable, performant, prédictif et acceptable pour les personnes qui s'y soumettent ;
- éthiques : la pratique du test et ses conséquences doivent être bénéfiques pour la personne qui s'y soumet, et les implications familiales ou sociétales doivent être éthiquement acceptables ;
- organisationnels : les personnes dépistées parmi la population cible doivent pouvoir être prises en charge. Le choix d'une politique de dépistage pose le problème des priorités de santé que la société veut se donner ;
- sociétaux : le choix d'un dépistage en population est aussi un choix de société, cette dernière pouvant faire le choix de privilégier un dépistage, au-delà de considérations purement de santé publique, dans une démarche solidaire face à un groupe de malades auquel elle souhaite apporter son soutien.

Seule une évaluation de tout dépistage avant et après sa mise en place, prenant en compte la globalité de ces enjeux, permet de proposer une politique cohérente de dépistage des maladies rares.

Les ***dépistages individuels*** relèvent d'une décision personnelle dans le cadre d'une relation de soins dont les indications doivent être validées.
De plus, des autotests disponibles sur Internet, s'effectuant sans prescription médicale, n'ont actuellement aucune validation scientifique, aucun encadrement juridique et posent de nombreux problèmes éthiques.

Objectifs

- Mettre en place une politique cohérente en matière de dépistage des maladies rares, fondée sur une définition des priorités, reposant sur une évaluation rigoureuse des dépistages envisagés, et sur une rationalisation des décisions prenant en compte les choix de société ;
- Améliorer l'accessibilité aux tests diagnostiques ;
- Proposer une politique concertée en Europe sur les dépistages des maladies rares.

Mesures

Pour encadrer le dépistage des maladies rares

Améliorer l'organisation des programmes de dépistages en population générale en mettant en place :

- une procédure générale réglementaire, définissant les étapes de l'évaluation de la mise en œuvre et du suivi des programmes de dépistage ;
- une évaluation systématique à priori et à posteriori des programmes de dépistage en lien avec les instances concernées (Ministère chargé de la Santé, Haute autorité de santé, Haut Comité de Santé publique, agences sanitaires...). Un guide sur la méthodologie d'évaluation à priori d'un programme de dépistage [1] vient d'être élaboré par la Haute autorité de santé (HAS) ;
- un Comité consultatif indépendant, adossé à la Haute autorité de santé et au Haut Conseil de Santé publique, chargé de rendre un avis au ministre chargé de la Santé en matière de politique de dépistage ;

[1] « Guide méthodologique : comment évaluer à priori un programme de dépistage, guides pratiques », http://www.anaes.fr

>> sommaire

- une formation et une promotion des équipes susceptibles d'apporter leurs compétences pour la réalisation de l'évaluation des programmes par appel à projets ;
- un cadre juridique et institutionnel aux programmes et aux actes de dépistage avec :
  - clarification du statut juridique de l'acte de prescription que constitue le dépistage en population,
  - inscription des actes de dépistage à la nomenclature des actes.

▶ ***Améliorer l'organisation des dépistages individuels :***

- en validant les indications des tests de dépistage individuels, destinés à identifier un risque de santé pour une personne et sa famille, en lien avec l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé (AFSSAPS), la Haute autorité de santé, le Conseil National Consultatif d'Éthique, l'Agence de Biomédecine et les professionnels de santé concernés ;
- en apportant une validation scientifique aux autotests, en lien avec la Haute autorité de santé, les professionnels de santé concernés et les associations de malades ;
- en clarifiant, sur le plan éthique, juridique et réglementaire, le statut des autotests de dépistage.

Pour améliorer l'accès aux tests diagnostiques et au conseil génétique

▶ ***Améliorer la disponibilité des tests diagnostiques,*** en lançant un appel d'offre en 2005, destiné aux laboratoires réalisant des actes de biologie complexes, notamment de biologie moléculaire, en lien avec le Comité national de génétique clinique et les sociétés savantes concernées.
Un appel à projets a déjà été réalisé en 2003 pour permettre d'effectuer des tests génétiques, particulièrement complexes, pour diagnostiquer des maladies rares musculaires, neurologiques, neuro-sensorielles et des retards mentaux.
Trente-quatre laboratoires de génétique moléculaire bénéficient actuellement d'un soutien financier annuel de 4,5 millions d'euros.

▶ ***Améliorer l'accessibilité des actes d'assistance médicale à la procréation,*** dans le cadre du diagnostic pré-implantatoire, en les exonérant du ticket modérateur.

▶ ***Sensibiliser les professionnels de santé et le public aux tests de dépistage*** et à leurs modalités de mise en place (INPES) :

- en réalisant des actions d'information et de communication sur les dépistages ;
- en organisant des actions de formation des professionnels de santé sur les dépistages et les problèmes éthiques et de santé publique qu'ils soulèvent.

Pour organiser une politique concertée en Europe sur les dépistages des maladies rares

▶ Saisir la Direction générale de la Santé européenne (DG SANCO) et notamment la « Rare Disease Task Force », afin d'***élaborer des recommandations européennes.***

Coût

Appel d'offres pour les laboratoires de référence : 5 millions d'euros par an à partir de 2005, soit 20 millions d'euros sur la durée du plan.

Calendrier

2005-2006.

Directions pilotes

Encadrement du dépistage : Direction générale de la Santé (DGS), en lien avec l'Institut National de Prévention et d'Éducation pour la Santé (INPES).
Amélioration de l'accès au diagnostic : Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS) et Direction de la Sécurité Sociale (DSS).

>> sommaire

Axe 6

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



Contexte

Le nombre et la diversité des maladies rares nécessitent une approche spécifique en matière de prise en charge. En effet, les malades et leur entourage rencontrent des difficultés pour l'établissement du diagnostic et pour une prise en charge de leur maladie, adaptée et coordonnée.
L'accès aux soins est souvent difficile en raison de :

- *la méconnaissance, par les patients et les médecins traitants, de la pathologie et de l'existence des centres spécialisés pour ces maladies ;*
- *la multiplicité des intervenants nécessaires à la prise en charge de la maladie ;*
- *l'insuffisance de l'interface ville-hôpital permettant une prise en charge coordonnée et globale de la personne malade par les réseaux de santé et de réseaux médico-sociaux ;*
- *l'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité.*

Le parcours des malades relève ainsi davantage de logiques individuelles que d'une véritable filière de soins organisée.
Il en résulte une inadéquation dans la prise en charge de ces patients, ainsi qu'une « errance diagnostique » particulièrement douloureuse pour les familles, parfois à l'origine d'un retard du diagnostic.

Objectifs

- *Mettre en place des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares ;*
- *Structurer, à partir de ces centres, une organisation des soins permettant au patient de bénéficier d'une prise en charge au plus près de ses besoins ;*
- *Mettre en cohérence le dispositif d'organisation des soins avec le dispositif de prise en charge par l'assurance maladie et les autres dispositifs d'indemnisation ;*
- *Assurer la disponibilité et la prise en charge des médicaments orphelins et prévenir les arrêts de commercialisation de certains produits de santé.*

Mesures

Pour mettre en place des centres de référence Maladies rares

▶ ***Créer un comité national consultatif de labellisation (CNCL)*** *constitué de représentants des professionnels de santé experts dans le domaine des maladies rares, d'institutionnels et des associations de malades. Ce comité a pour missions de rendre un avis au ministre chargé de la Santé pour labelliser des centres de référence.*

▶ *Labelliser nationalement une centaine de centres de référence pour les maladies rares.* ***Ces centres, composés d'équipes pluridisciplinaires, ont 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 et l'Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie (UNCAM) ;*
- *coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique, en lien avec l'Institut de veille sanitaire (InVS) ;*
- *participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'Institut National de Prévention et d'Éducation pour la Santé (INPES) ;*
- *animer et coordonner les 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.*
La cartographie de ces centres sera mise en ligne sur le site du ministère chargé de la Santé et

>> sommaire

sur Orphanet. Elle sera également communiquée aux associations de malades et aux professionnels de santé.

▶ ***Assurer un financement pérenne à ces centres*** d'une part, par la tarification à l'activité (T2A) et d'autre part, par une dotation forfaitaire dans le cadre des missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation (MIGAC) pour la part des ressources consacrées aux missions de coordination des soins, de recherche, d'enseignement, de surveillance épidémiologique et d'expertise.

Pour structurer l'organisation des soins

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

- en faisant reconnaître par les régions (ARH [2] et URCAM [3]), la priorité « maladies rares » pour le financement des réseaux de soins en aval des centres de référence ;
- en soutenant 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 :***

- en incitant 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. Ces conventions s'appuieront sur des projets médicaux communs ;
- en expérimentant le dossier médical personnel (DMP), dès 2005, dans un ou deux centres de référence ;
- en prenant en charge les frais de transport des praticiens hospitaliers appelés à se déplacer dans un autre établissement dans le cadre des missions de conseil et d'expertise.

▶ **Pour mettre en cohérence les dispositifs d'organisation des soins, de prise en charge par l'assurance maladie et d'aide médico-sociale**
Identifier les centres de référence comme experts correspondants des services du contrôle médical des caisses d'assurance maladie.

▶ ***Donner à ces centres une mission d'information*** des malades et des familles sur les différents dispositifs d'aide et d'accompagnement social.

Calendrier

D'ici 2008, plus de 100 centres de référence « Maladies rares » seront labellisés.

Coût

40 millions d'euros sur la durée du plan :
10 millions d'euros attribués en 2004 ;
10 millions d'euros en 2005 ;
10 millions d'euros en 2006 ;
10 millions d'euros en 2007.

Directions pilotes

Labellisation des centres : Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS) et Direction générale de la Santé (DGS).
Pour les « médicaments orphelins » : DHOS, DGS et Mission des médicaments orphelins.
Prise en charge médico-sociale et sociale : Direction générale de l'Action Sociale (DGAS).

[2] ARH : Agence Régionale de l'Hospitalisation
[3] URCAM : Union Régionale des Caisses d'Assurance Maladie

Appel à projets pour la labellisation de centres de référence maladies rares (circulaire DHOS/DGS du 27 mai 2004)

Dans le prolongement des travaux déjà réalisés pour la prise en charge de la mucoviscidose et de la sclérose latérale amyotrophique, une démarche de ***labellisation*** de centres de référence pour la prise en charge de patients atteints de maladies rares a été lancée. La circulaire du 27 mai 2004 prévoit la labellisation de centres de référence par pathologie ou groupe de pathologies rares.
Un centre de référence d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares regroupe un ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières, organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées. Ses missions sont précisées dans la circulaire.
Un Comité National de Labellisation des centres de Référence (CNCL), associant des professionnels de santé experts dans la prise en charge des maladies rares, des représentants des associations de malades et des institutions, nommé par le ministre chargé de la Santé, est chargé d'émettre un avis motivé au ministre pour désigner des centres labellisés.
Il pourra être saisi sur toute question relative à l'organisation des soins en matière de maladies rares.
Les centres labellisés seront soumis à une procédure d'évaluation dont les modalités seront mises au point en lien avec la Haute autorité de santé.

>> sommaire

Axe 7

Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins



Contexte

Le critère de « désignation » du médicament orphelin est constitué par la prévalence de la maladie qu'il est sensé soigner : 5/10 000.
Il est accordé par le Comité des médicaments orphelins de l'Agence européenne du médicament.

Une mission ministérielle des médicaments orphelins a été créée en mars 1995, avec deux objectifs :

- promouvoir une politique européenne en faveur des médicaments orphelins ;
- accompagner ce projet par des actions nationales adaptées.

Cette mission a atteint son objectif majeur, puisqu'elle a permis de faire adopter le règlement européen relatif aux médicaments orphelins le 16 décembre 1999.

Ce nouveau règlement, opérationnel au sein de l'Agence européenne du médicament depuis avril 2000, a permis la désignation [4] de ***240 médicaments*** et l'attribution d'une autorisation de mise sur le marché européenne (AMM) à ***16 spécialités***, tandis qu'une vingtaine de dossiers d'AMM sont en cours d'examen.

Ce règlement et l'action conduite par la Mission ont favorisé la ***création de nouveaux laboratoires pharmaceutiques,*** et dynamisé les laboratoires existants. En France, plus d'une trentaine d'entreprises se sont engagées dans le développement de médicaments orphelins.

Parallèlement, l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris a créé en son sein l'Établissement Pharmaceutique des Hôpitaux de Paris pour mettre sur le marché des médicaments orphelins.

[4] Désignation : procédure par laquelle un Comité de l'Agence européenne (Comité des médicaments orphelins) reconnaît que le projet de développement présenté répond à une maladie rare (prévalence inférieure à 5 pour 10 000) et que cette maladie est grave et invalidante et qu'aucun traitement n'est actuellement disponible.

Objectifs

- Poursuivre par des mesures adaptées la dynamique de développement de nouveaux médicaments orphelins.

Mesures

- la Commission européenne présentera, début 2006, un bilan du règlement sur les médicaments orphelins. De ce bilan, pourrait éventuellement naître une procédure de réexamen par les instances européennes des dispositions adoptées en 1999. Le ***Gouvernement français, profondément attaché à la préservation du dispositif existant,*** suivra avec une grande vigilance l'ensemble de ce processus, afin d'éviter tout risque de remise en cause du régime particulier établi en faveur des médicaments orphelins ;
- l'***exonération actuelle,*** pour les promoteurs de médicaments orphelins, des ***taxes et contributions*** dues par l'industrie pharmaceutique au profit de l'assurance maladie et de l'AFSSAPS sera maintenue ;
- le Comité économique des produits de santé (CEPS) a prévu, dans l'***accord sectoriel entre l'Industrie pharmaceutique et l'État,*** un volet relatif aux médicaments orphelins. Cette disposition sera maintenue dans le cadre des futures politiques contractuelles Industrie-État ;
- le développement des médicaments orphelins est étroitement associé aux recherches soutenues par le ***Programme Hospitalier de Recherche Clinique (PHRC).*** Comme le prévoient les mesures décrites dans l'axe « Recherche », les maladies rares resteront une thématique prioritaire et spécifique de ce programme de recherche ;
- les médicaments orphelins seront ***inscrits sur la liste des molécules innovantes et coûteuses*** dans le cadre de la réforme de la tarification à l'activité (mesure décrite dans l'axe « Améliorer l'accès aux soins »). Ce dispositif doit permettre de diffuser sans retard les « médicaments orphelins » dès l'obtention de leur AMM. Il nécessite une mise à jour des listes

>> sommaire

de produits concernés, afin d'éviter tout retard dans l'accès aux thérapeutiques innovantes ;

- le Conseil de l'Hospitalisation pourra conseiller le ministre chargé de la Santé sur les ***molécules de réserve hospitalière sans AMM,*** qui pourront être ***financés sur l'enveloppe hospitalière (ONDAM hôpital) ;***
- ***l'arrêt de commercialisation intempestif de certains produits de santé prescrits et utiles pour les maladies rares sera prévenu.*** Cette mesure sera mise en œuvre dès 2005, par la Mission des médicaments orphelins, en lien avec le Comité Économique des Produits de Santé (CEPS) et l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé (AFSSAPS) ;
- ***le dispositif d'autorisation temporaire d'utilisation (ATU), particulièrement avantageux en France, sera maintenu.*** Ce dispositif permet que des médicaments n'ayant pas d'AMM, présumés efficaces et d'un niveau de sécurité acceptable, soient accessibles aux patients atteints de maladie rare.

Coût

Pas de surcoût identifié.

Calendrier

Début 2006 : bilan par la Commission de l'application du règlement de 1999 sur les médicaments orphelins.
Début 2005 : mise en œuvre des mesures de prévention d'arrêts intempestifs de commercialisation des médicaments utiles pour le traitement des maladies rares.

Directions pilotes

L'AFSSAPS, Direction générale de la Santé (DGS) et Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS).

>> sommaire

Axe 8

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



Contexte

Les maladies rares peuvent entraîner des handicaps de tout type, parfois très sévères. En outre, la rareté de la maladie induit des difficultés de diagnostic, des incertitudes sur le pronostic et une méconnaissance des divers aspects de la maladie par les acteurs sociaux et médico-sociaux, qui peuvent provoquer un retard dans le recours aux dispositifs d'aide. Un certain nombre de difficultés ont ainsi été identifiées :

- mauvaise connaissance des maladies rares, par les intervenants (médecins, paramédicaux, travailleurs sociaux…) ;
- mauvaise connaissance des dispositifs pouvant être mobilisés, notamment dans le champ du handicap, par les usagers et les professionnels ;
- absence de rencontre systématique avec la personne (ou sa famille s'il s'agit d'un enfant), lors de la première demande faite auprès des commissions départementales d'évaluation. Cette rencontre apparaît nécessaire aux familles, qui souhaitent pouvoir exposer les particularités liées à la maladie. À l'inverse, les procédures de renouvellement apparaissent lourdes et trop fréquentes ;
- manque de réactivité des dispositifs d'aide dans les situations d'urgence ou d'aggravation brutale de la maladie ;
- inadaptation des réponses ou des prestations de compensation existantes au regard des besoins en aide humaine et technique ;
- accompagnement psychologique insuffisant de la personne malade et de la famille lors de l'annonce du diagnostic et tout au long du suivi de l'affection ;
- méconnaissance du rôle de médiateur que peut jouer le médecin scolaire entre la famille et l'école ;
- éloignement des lieux de prise en charge du domicile, source de frais d'hébergement restant à la charge des familles.

Objectifs

- Apporter des réponses adaptées aux besoins d'accompagnement spécifiques des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles :
  - en améliorant l'accès des patients, associations et professionnels aux informations sur les dispositifs d'aide ;
  - en structurant les liens entre les maisons départementales des personnes handicapées et les réseaux de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, en particulier autour des centres de référence ;
  - en soutenant les associations de malades dans leur mission d'information.

Les améliorations en matière d'accompagnement et de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares aux conséquences invalidantes sont l'objet du projet de loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées qui prévoit la mise en place des maisons départementales des personnes handicapées, ainsi que le développement de l'offre médico-sociale d'accompagnement des personnes handicapées, notamment celles atteintes de maladies rares. Le Gouvernement sera particulièrement vigilant à ce que sa mise en œuvre prenne en compte les difficultés spécifiques des personnes atteintes de maladies rares et propose, dans cette perspective, les mesures du présent plan.

Mesures

▶ ***Développer l'information en direction des personnes, des usagers et des professionnels :***

- en faisant connaître aux malades, aux familles et aux associations les sources d'information sur les dispositifs d'aide : sites du ministère, lignes d'information téléphoniques spécialisées ;
- en poursuivant et en renforçant le soutien aux associations de malades dans leur mission d'information ;

>> sommaire

- en donnant aux centres de référence une mission d'information des malades et des familles sur les différents dispositifs d'aide et d'accompagnement ;
- en sensibilisant et en formant les médecins de PMI et de Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP), les médecins scolaires et les médecins du travail à la problématique des maladies rares.

▶ ***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 maladie rare :***

- en instituant des relations fortes entre les centres de référence et les maisons départementales des personnes handicapées afin d'offrir aux équipes techniques pluridisciplinaires de ces dernières l'information nécessaire dans leur travail d'évaluation des besoins ;
- en suscitant la constitution de réseaux sanitaires et médico-sociaux à partir des centres de référence ;
- en organisant un dispositif permettant la prise en charge des frais d'hébergement et de transport des malades et des proches lors de consultations au centre de référence, lorsque celui-ci est éloigné du domicile du malade.

▶ ***Intégrer la spécificité des maladies rares et les besoins personnels des malades dans l'élaboration de projets d'aide et d'accompagnement :***

- en organisant, à partir des structures hospitalières qui effectuent et annoncent le diagnostic, une prise en charge psychologique des malades et de leur famille ;
- en améliorant l'information des médecins et des autres membres des équipes techniques des futures maisons des personnes handicapées, en facilitant leur accès aux sources d'informations (Orphanet) et en prenant en compte les maladies rares au cours de leur formation, notamment pour l'utilisation des outils d'évaluation (ex. : introduction parmi les cas types utilisés lors de la formation au guide barème, de cas de personne atteinte de handicap lié à une maladie rare) ;
- en prenant en compte l'expertise médicale du centre de référence sur l'évaluation des conséquences liées à la maladie rare, pour élaborer des plans personnalisés de compensation, tels que définis dans le projet de loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées : une disposition en ce sens devra être intégrée au projet de loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées ;
- en identifiant, auprès des maisons des personnes handicapées, des référents maladies rares.

L'ensemble de ces mesures doit contribuer à faire évoluer la prise en charge sociale et l'accompagnement de ces malades, véritable « parcours du combattant », vers un « projet de vie » choisi.

Coût

Pas de surcoût identifié.

Calendrier

2005-2007.

Direction pilote

Direction générale de l'Action Sociale (DGAS).

>> sommaire

Axe 9

Promouvoir la recherche sur les maladies rares



Contexte

La recherche permet, par une meilleure compréhension des mécanismes physio-pathologiques impliqués dans les maladies rares, par l'amélioration des méthodes de diagnostic donnant lieu à une détection plus précoce de ces maladies, par la mise au point de traitements plus efficaces, d'espérer une amélioration de la prise en charge des malades. Elle constitue donc une priorité.

Toutefois, le très grand nombre, la faible prévalence et l'hétérogénéité des maladies rares rendent difficile le développement de la recherche, qui implique une approche pluridisciplinaire associant les équipes de recherche clinique, génétique, physiopathologique, thérapeutique et en sciences humaines et sociales, ainsi que l'utilisation optimale des outils ou plates-formes technologiques existantes.

Même si depuis quelques années de nombreuses initiatives ont vu le jour dans le domaine de la recherche sur les maladies rares (émergence de réseaux pluridisciplinaires de recherche, création d'un groupement d'intérêt scientifique (GIS) « Institut des maladies rares »…), en particulier grâce à l'action des associations de malades et notamment de l'Association Française contre les Myopathies (AFM), il apparaît nécessaire de renforcer l'action entreprise.

Objectifs

L'objectif poursuivi est d'améliorer la recherche sur les maladies rares en mettant en œuvre des mesures destinées à :

- promouvoir une politique de recherche volontariste, notamment dans le domaine des essais cliniques ;
- assurer la nécessaire coordination des travaux des chercheurs, au sein d'un programme spécifique de recherche, dont la création sera proposée en accord avec le ministère chargé de la Recherche ;
- permettre à ce programme de développer des actions incitatives, en partenariat avec les institutions, l'industrie et les associations.

Mesures

▶ *Renforcer la priorité « maladies rares » dans le Programme Hospitalier de Recherche Clinique (PHRC) :*

- Le PHRC, piloté par le ministère chargé de la Santé (DHOS), permet chaque année, dans le cadre d'un appel à projets, de développer la recherche au sein des établissements de santé concernant des thématiques prioritaires ;
- Les maladies rares font partie des thématiques retenues dans le cadre du PHRC depuis 2001. Cependant, seuls les projets de recherche consistant en des essais cliniques étaient jusqu'à maintenant susceptibles d'obtenir un financement ;
- À partir de 2005, les maladies rares apparaîtront comme une des thématiques prioritaires et spécifiques du PHRC, permettant le financement, au-delà des seuls essais cliniques, d'autres axes de recherche, comme les études d'impact des stratégies diagnostiques et thérapeutiques ou de pratiques de prise en charge des patients sur l'état de santé ou la qualité de vie. Les projets de recherche sur les maladies rares promus par les établissements hospitaliers devraient ainsi augmenter sensiblement.

▶ *Assurer la coordination des travaux de recherche sur les maladies rares au sein d'un programme pluriannuel de recherche, financé par l'Agence nationale pour la recherche, en lien avec l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) et en partenariat avec les acteurs institutionnels, associatifs et industriels.*

>> sommaire

Ce programme, qui a vocation à se substituer au groupement d'intérêt scientifique (GIS) « maladies rares », permettra de conférer une cohérence accrue et une meilleure visibilité à la politique nationale de recherche sur les maladies rares, tant en France qu'au plan international. Lié à l'INSERM, il bénéficiera de modalités de gestion souples. Ses modes d'organisation seront définis avec les différents partenaires dans le cadre de la politique incitative de l'Agence nationale pour la recherche.

Ce programme pluriannuel mettra en œuvre des appels d'offres concernant les différents aspects de la recherche sur les maladies rares.

▶ ***Permettre à ce programme d'engager des actions pluriannuelles sur appels d'offres concernant six domaines de recherche :***

- ***Épidémiologie*** (réseaux pluridisciplinaires en lien avec les centres de référence)
  Il s'agit de favoriser un domaine très insuffisamment développé autour de la recherche en épidémiologie descriptive et analytique, dans le domaine de l'histoire naturelle de la maladie et de la nosologie clinique ;
- ***Caractérisation génétique et moléculaire des maladies rares***
  L'effort de recherche en ce domaine, indispensable afin de permettre la mise au point de tests diagnostiques ou pour être en mesure d'aborder l'étude de la physiopathologie des maladies rares, sera poursuivi ;
- ***Physiopathologie***
  La recherche en physiopathologie sera renforcée car il est essentiel de comprendre les mécanismes impliqués dans le développement de la maladie et les phénotypes observés chez les malades ;
- ***Mise au point de tests diagnostiques***
  L'amélioration des performances diagnostiques dans le domaine des maladies rares constitue un enjeu important et nécessite la mise au point de nouvelles méthodes ;
- ***Recherche thérapeutique***
  La découverte de nouvelles thérapeutiques, notamment la thérapie génique et cellulaire, constitue l'objectif le plus attendu de la recherche sur les maladies rares. La diversité des situations pathologiques, associée à la méconnaissance de la physiopathologie d'un grand nombre de maladies rares et au relatif désintérêt de l'industrie pharmaceutique, rend compte de la complexité de cette recherche qui implique une très grande variété d'approches ;
- ***Évaluation des performances des systèmes de soins et des modes de prise en charge et des conséquences psychosociales des maladies rares***
  Les équipes de chercheurs en sciences humaines et sociales souhaitant s'impliquer dans ce domaine seront soutenues.

Coût

- Ministère chargé de la Santé :
  - PHRC : 22,5 millions d'euros sur la durée du plan
  - Soutien du programme pluriannuel de recherche : 150 000 euros par an, soit 600 000 euros sur la durée du plan.
- Ministère chargé de la Recherche :
  - 5 millions par an, soit 20 millions d'euros sur la durée du plan.

Calendrier

2004-2008.

Directions pilotes

Ministère chargé de la Santé : Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS) et Direction générale de la Santé (DGS).
Ministère chargé de la Recherche et Agence nationale de la recherche, en lien avec l'INSERM et les associations de malades, en particulier l'Association Française contre les Myopathies.

>> sommaire

Axe 10

Développer des partenariats nationaux et européens



Contexte

La mise en œuvre des différentes mesures du Plan national maladies rares mobilisent de nombreux partenaires. Elle ne peut se concevoir sans une intégration à la politique européenne que la France a largement contribué à initier. La dimension européenne des réponses à apporter aux malades est particulièrement manifeste dans le domaine de l'épidémiologie, du développement des tests diagnostiques, de la labellisation des centres de référence cliniques et biologiques, de l'information et de la recherche.
La France a pris de nombreuses initiatives à dimension européenne ces dernières années. Elle se doit de continuer à soutenir toute mesure communautaire susceptible de concourir à une amélioration de l'état de santé des personnes atteintes de maladie rare.

Objectifs

- favoriser la coordination nationale de l'ensemble des partenaires et notamment les associations de malades ;
- développer une coordination européenne pour les maladies rares.

Mesures

▶ ***Pérenniser et développer les missions de la Plate-forme Maladies rares,*** notamment en hébergeant dans un lieu unique l'ensemble des partenaires. Cette plate-forme, créée en octobre 2001 à l'initiative de l'Association Française contre les Myopathies (AFM) qui en est le financeur majoritaire, est cofinancée par la DGS, la CNAMTS et l'INSERM. Elle regroupe différents acteurs :

- l'Alliance Maladies Rares, collectif français de 135 associations de malades ;
- Eurordis, collectif européen regroupant plus de 200 associations de maladies rares, dont 10 alliances nationales, issues de 16 pays ;
- Maladies Rares Info Service, service d'écoute, d'information et d'orientation ;
- Orphanet, serveur d'information en ligne sur les maladies rares et les médicaments orphelins ;
- l'Institut des Maladies Rares, groupement d'intérêt scientifique, structure de coordination et d'impulsion de la recherche sur les maladies rares.

▶ ***Contribuer à coordonner les différents partenaires associatifs au niveau national.***

▶ ***Développer une coordination au niveau européen dans les domaines suivants :***

- disponibilité des tests biologiques pour des maladies très rares et promotion d'un contrôle de qualité de ces tests ;
- labellisation des centres de référence cliniques et biologiques ;
- financement de la recherche sur les maladies rares ;
- développement d'indicateurs de santé publique permettant de suivre les évolutions de l'état de santé des personnes atteintes de maladies rares ;
- mutualisation des expériences professionnelles et associatives pour la prise en charge des malades.

Calendrier

Plate-forme Maladies rares : 2005-2006.
Coordination des programmes de recherche européens : 2005-2008.

Coût

40 000 euros par an, soit 160 000 sur la durée du plan pour soutenir le fonctionnement de la Plate-forme.

Directions pilotes

Direction générale de la Santé (DGS) et Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS). L'Association Française contre les Myopathies est actuellement le financeur majoritaire de la Plate-forme Maladies rares. Un financement de 40 000 euros par an à partir de 2005 est prévu.

>> sommaire

Suivi du plan

Un ***comité de suivi du Plan national maladies rares*** est créé pour suivre l'application des mesures du plan national, sous l'égide de ministère chargé de la Santé, en lien avec les différents partenaires, notamment les associations de malades.

Une évaluation de la bonne destination des crédits alloués dans ce plan aux établissements sera régulièrement effectuée par la DHOS, en lien avec les ARH.

Ce comité sera également chargé d'évaluer l'impact des différentes mesures et de faire des propositions.

>> sommaire

Annexes

- *Financement du Plan national maladies rares*
- *Arrêté du 19 octobre 2004 portant nomination au Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares*
- *Arrêté du 19 novembre 2004 portant labellisation de centres de référence pour la prise en charge des maladies rares*
- *Arrêté du 6 octobre 2005 portant labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares*
- *Arrêté du 11 octobre 2005 portant nomination au comité de suivi du Plan national maladies rares*
- *Liste des programmes hospitaliers de recherche clinique (PHRC) 2004 et 2005 portant sur les maladies rares*

>> sommaire

Financement du Plan national maladies rares

Répartition des financements par axe du plan national	*Objet du financement*	*En millions d'€ sur la durée du plan (2005-2008)*
Axe 1 *Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares*	*InVS : 0,5 million d'€ par an*	*2*
Axe 2 *Reconnaître la spécificité des maladies rares*	*Pas de surcoût identifié*	
Axe 3 *Développer une information pour les professionnels de santé et le grand public*	• « ORPHANET » : 300 000 € par an • INPES : 400 000 € par an	*2,8*
Axe 4 *Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares*	*100 000 € par an*	*0,4*
Axe 5 *Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques*	*5 millions d'€ par an*	*20*
Axe 6 *Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge*	*10 millions d'€ en 2005, 2006 et 2007* *(+ 10 millions alloués en 2004)*	*40*
Axe 7 *Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins*	*Pas de surcoût identifié*	
Axe 8 *Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement*	*Pas de surcoût identifié*	
Axe 9 *Promouvoir la recherche sur les maladies rares*	• *PHRC : 5 millions d'€ en 2005, 5,5 millions d'€ en 2006, 6 millions d'€ en 2007 et 2008* • *Programme maladies rares : 150 000 € par an (MSPS)* • *Ministère chargé de la Recherche : 5 millions d'€ par an*	*22,5* *0,6* *20*
Axe 10 *Développer des partenariats nationaux et européens*	*Soutien à la Plate-forme Maladies rares : 40 000 € par an*	*0,16*
Total		***108,46***

>> sommaire

Décrets, arrêtés, circulaires

MESURES NOMINATIVES

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PROTECTION SOCIALE

Arrêté du 19 octobre 2004 portant nomination au Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares

NOR : *SANH0423401A*

Le ministre de la santé et de la protection sociale,

Vu le décret n° 2000-685 du 21 juillet 2000 modifié relatif à l'organisation de l'administration centrale du ministère de l'emploi et de la solidarité et aux attributions de certains services ;

Vu l'arrêté du 21 juillet 2000 portant organisation de la direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins en sous-directions ;

Vu l'arrêté du 21 juillet 2000 relatif à l'organisation de la direction générale de la santé en services et en sous-directions ;

Vu l'arrêté du 9 août 2004 portant création du Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares,

Arrête :

Art. 1er. – M. le professeur Marc Brodin, chef du service de santé publique, hôpital Robert Debré, Assistance publique-hôpitaux de Paris, est nommé président du Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares.

Art. 2. – Sont nommés en tant que membres de droit :

Le directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins ou son représentant ;
Le directeur général de la santé ou son représentant ;
Le directeur de l'Agence nationale d'évaluation et d'accréditation en santé ou son représentant ;
Le directeur de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés ou son représentant.

Art. 3. – Sont nommés au titre des personnalités qualifiées en raison de leurs compétences professionnelles dans le domaine des maladies rares :

Mme la docteure Ségolène Aymé, Institut national de la santé et de la recherche médicale, Orphanet, Paris ;
M. le professeur Jean-François Cordier, hospices civils de Lyon ;
M. le professeur Loïc Guillevin, hôpital Cochin, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
M. le professeur Didier Lacombe, centre hospitalier universitaire Pellegrin Enfants, Bordeaux ;
Mme la professeure Irène Maire, hospices civils de Lyon ;
M. le professeur Jean Pouget, Assistance publique-hôpitaux de Marseille ;
M. le professeur André Thevenon, hôpital Swynghedauw, centre hospitalier universitaire de Lille.

Art. 4. – Sont nommés en tant que représentants des institutions et sociétés savantes concernées :

M. le docteur Jean-François Bloch-Lainé, Haut Conseil de la santé publique ;
Mme Marie Sophie Desaulle, Comité national consultatif des personnes handicapées ;
M. le professeur Alain Destee, conférence des présidents des commissions médicales d'établissements des centres hospitalo-universitaires ;
Mme la professeure Isabelle Durieu, Société française de médecine interne ;
M. Gilles Grenier, union régionale des caisses d'assurance maladie ;
Mme la docteure Cécile Lucas, Conférence des médecins inspecteurs régionaux de santé publique ;
M. le professeur François-Xavier Maquart, conférence des doyens de facultés de médecine ;
M. Jean-Paul Segade, conférence des directeurs généraux de centres hospitalo-universitaires ;
Mme la professeure Danielle Sommelet, Société française de pédiatrie ;

>> sommaire

Mme la professeure Elisabeth Tournier-Lasserve, Institut national de la santé et de la recherche médicale ;
Mme Marie-France Wittmann, Fédération hospitalière de France ;

Art. 5. – Sont nommés en tant que représentants des associations de malades :

Mme Françoise Antonini, Alliance maladies rares ;
M. Gilles Boustany, Fédération des maladies orphelines ;
M. Yann Le Cam, Eurordis ;
M. le professeur Jon-Andoni Urtizberea, Association française contre les myopathies.

Art. 6. – Sont nommés rapporteurs en qualité d'experts :

Mme la docteure Cécile Anglade, direction générale de la santé ;
M. Jean-Pierre Bastard, centre hospitalier universitaire de Grenoble ;
Mme la docteure Claudine Blanchet-Bardon, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
M. le professeur Gabriel Bellon, hôpital Debrousse-hospices civils de Lyon ;
Mme Christiane Bistué, centre hospitalier d'Alès ;
M. le professeur Alexis Brice, groupe hospitalier La Pitié-La Salpêtrière, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
M. le professeur Thierry Brue, institut Jean Roche, Assistance publique-hôpitaux de Marseille ;
Mme la professeure Odile Boespflug-Tanguy, centre hospitalier universitaire de Clermont-Ferrand ;
M. le professeur Bruno Bonaz, centre hospitalier universitaire de Grenoble ;
M. Paul Castel, centre hospitalier universitaire de Strasbourg ;
M. le professeur Bertrand Chevalier, hôpital Ambroise Paré, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
M. le professeur Antoine Cortot, centre hospitalier universitaire de Lille ;
Mme la docteure Juliette Daniel, direction régionale des affaires sanitaires et sociales des Pays de la Loire ;
M. Didier Delmotte, centre hospitalier universitaire de Lille ;
M. le professeur Marc Delpech, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
M. le professeur Claude Desnuelle, centre hospitalier universitaire de Nice ;
M. Jean-Pierre Dewitte, centre hospitalier universitaire de Poitiers ;
M. Vincent Diebolt, Fédération hospitalière de France ;
M. le docteur Jean Dufriche, direction générale de la santé ;
Mme la docteure Marie-Claude Dumont, agence régionale d'hospitalisation Provence-Alpes-Côte d'Azur ;
Mme Dominique Feuille, centre hospitalier Georges Mazurelle, La Roche-sur-Yon ;
M. le professeur Alain Fischer, GIS-Institut des maladies rares, Paris ;
M. le professeur Frédéric Galacteros, hôpital Henri Mondor, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
Mme Marie-Claude Gaste, centre hospitalier universitaire de Montpellier ;
Mme la professeure Jenny Goudemand, centre hospitalier universitaire de Lille ;
M. le professeur Jean-Pierre Grünfeld, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
M. le docteur Jean-Paul Guyonnet, direction régionale des affaires sanitaires et sociales de Languedoc-Roussillon ;
M. Jean-Paul Guerin, centre hospitalier universitaire de Nantes ;
M. Alain Heriaud, centre hospitalier universitaire de Bordeaux ;
M. le professeur Serge Herson, groupe hospitalier La Pitié-La Salpêtrière, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
Mme Françoise Hervoir, centre hospitalier de Saint-Avé ;
M. le professeur Alain Hovnavian, centre hospitalier universitaire de Toulouse ;
M. Gilles Launay, centre hospitalier universitaire de Montpellier ;
Mme la docteure Martine Le Merrer, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
Mme Sylvie Leuwers, centre hospitalier Sainte-Anne ;
Mme Isabelle Lesage, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
Mme la professeure Anne Lienhardt-Roussie, centre hospitalier universitaire de Limoges ;
Mme Geneviève Marchalot, hôpital Paul Brousse, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
Mme la docteure Sandrine Marlin, hôpital Trousseau, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
Mme Colette Martino, centre hospitalier de Dignes-les-Bains ;
Mme Nicole Monsterlet, centre hospitalier Broca, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
M. le professeur Arnold Munnich, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;

>> sommaire

M. le professeur Claude Negrier, centre hospitalier universitaire de Lyon ;
Mme la professeure Isabelle Quéré, centre hospitalier universitaire de Montpellier ;
M. le docteur Gilles Rault, centre hospitalier de Roscoff ;
M. Robert Reichert, centre hospitalier universitaire de Nantes ;
M. le professeur Jean-Michel Rogez, institut de biologie, centre hospitalier universitaire de Nantes ;
Mme Dominique Saint Pierre, centre hospitalier universitaire de Caen ;
M. Fernand Sanchez, Assistance publique-hôpitaux de Marseille ;
M. le professeur Jean-Marie Saudubray, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris ;
M. le professeur Jean Sibilia, centre hospitalier universitaire de Strasbourg ;
M. le professeur Jean-Luc Schmutz, centre hospitalier universitaire de Nancy ;
Mme Monique Sorrentino, Assistance publique-hôpitaux de Marseille ;
Mme Roselyne Vasseur, Institut Curie, Paris ;
M. le professeur Pierre Wolkenstein, hôpital Henri Mondor, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Art. 7. – Le directeur général de la santé et le directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 19 octobre 2004.

PHILIPPE DOUSTE-BLAZY

>> sommaire

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PROTECTION SOCIALE

Arrêté du 19 novembre 2004 portant labellisation de centres de référence pour la prise en charge des maladies rares

NOR : SANH0424005A

Par arrêté du ministre de la santé et de la protection sociale en date du 19 novembre 2004, sont désignés en qualité de centres de référence des maladies rares labellisés pour une durée de cinq ans les centres suivants :

Centre de référence pour les vascularités nécrosantes et sclérodermies systémiques

Coordonnateur : Pr Loïc Guillevin, service de médecine interne, hôpital Cochin, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les lupus et syndromes des antiphospholipides

Coordonnateur : Pr Jean-Charles Piette, service de médecine interne, hôpital La Pitié-La Salpêtrière, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires

Coordonnateur : Pr Philippe Charron, hôpital La Pitié-La Salpêtrière, Institut national de la santé et de la recherche médicale, unité 621, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour le syndrome de Marfan

Coordonnateur : Pr Guillaume Jondeau, service de cardiologie, hôpital Ambroise Paré, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence sur les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Alain Verloes, unité fonctionnelle de génétique clinique, fédération de génétique, hôpital Robert Debré, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les dermatoses bulleuses acquises toxiques et immunologiques

Coordonnateur : Pr Jean-Claude Roujeau, service de dermatologie, hôpital Henri Mondor, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les maladies génétiques à expression cutanée

Coordonnateur : Pr Christine Bodemer, service de dermatologie, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des maladies digestives intestinales

Coordonnateurs : Pr Olivier Goulet, Pr Jean-Pierre Cezard, service de gastro-entérologie, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

>> sommaire

Centre de référence pour les maladies inflammatoires des voies biliaires

Coordonnateur : Pr Raoul Poupon, service d'hépatogastroentérologie, hôpital Saint-Antoine, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les maladies génétiques de l'érythrocyte et de l'érythropoïèse (hors drépanocytose)

Coordonnateur : Dr Brigitte Bader-Meunier, service d'hématologie biologique, hôpital de Bicêtre, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence commun pour les syndromes drépanocytaires majeurs

Regroupant le centre du Pr Frédéric Galacteros, service de médecine interne, hôpital Henri Mondor, Assistance publique-hôpitaux de Paris et le centre du Pr Robert Girot, service d'hématologie biologique, hôpital Tenon, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les porphyries

Coordonnateur : Pr Jean-Charles Deybach, service de biochimie et génétique moléculaire, hôpital Louis Mourier, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence commun pour les maladies héréditaires du métabolisme

Regroupant le centre du Dr Guy Touati, service des maladies du métabolisme, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris et le centre du Dr Hélène Ogier de Baulny, service de neurologie, maladies métaboliques, hôpital Robert Debré, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour la maladie d'Huntington

Coordonnateur : Dr Anne-Catherine Bachoud-Levi, service de neurologie, hôpital Henri Mondor, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les maladies lysosomales à expression neurologique

Coordonnateur : Dr Nadia Belmatoug, service de médecine interne, hôpital Beaujon, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les maladies neuromusculaires

Coordonnateur : Pr Brigitte Estournet, service de pédiatrie, réanimation, rééducation neurorespiratoire, hôpital Raymond Poincaré, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les maladies neuromusculaires

Coordonnateur : Pr Bruno Eymard, institut de myologie, hôpital La Pitié-La Salpêtrière, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour l'hypertension pulmonaire sévère

Coordonnateur : Pr Gérald Simonneau, service de pneumologie, hôpital Antoine Béclère, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence du syndrome d'Ondine

Coordonnateur : Dr Thi-Tuyet-Ha Trang, service de physiologie, hôpital Robert Debré, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les maladies rénales héréditaires

Coordonnateur : Dr Rémi Salomon, service de néphrologie et génétique, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

>> sommaire

Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

Coordonnateur : Dr Martine Le Merrer, service de génétique médicale, hôpital Necker-hôpital Cochin, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires

Coordonnateur : Pr Alain Fischer, service d'immunologie, d'hématologie et de rhumatologie pédiatrique, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des surdités congénitales et héréditaires

Coordonnateur : Pr Sandrine Marlin, unité de génétique médicale, hôpital Trousseau, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des neurofibromatoses

Coordonnateur : Pr Pierre Wolkenstein, service de dermatologie, hôpital Henri Mondor, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Didier Lacombe, service de génétique médicale, centre hospitalier universitaire de Bordeaux.

Centre de référence pour les maladies orphelines pulmonaires

Coordonnateur : Pr Jean-François Cordier, service de pneumologie, hôpital Louis Pradel, hospices civils de Lyon.

Centre de référence des maladies héréditaires rénales et du métabolisme

Coordonnateur : Pr Pierre Cochat, Dr Nathalie Guffon, département de pédiatrie, hôpital Edouard Herriot, hospices civils de Lyon.

Centre de référence pour la maladie de Rendu Osler

Coordonnateur : Pr Henri Plauchu, service de génétique clinique, hôtel-Dieu, hospices civils de Lyon.

Centre de référence des maladies métaboliques de l'enfant

Coordonnateur : Dr Brigitte Chabrol, service de neurologie pédiatrique, hôpital de La Timone, Assistance publique-hôpitaux de Marseille.

Centre de référence pour les maladies neuromusculaires et pour la sclérose latérale amyotrophique regroupant le centre du Pr Claude Desnuelle, service de neurologie, centre hospitalier universitaire de Nice et le centre du Pr Jean Pouget

Service de neurologie, hôpital de La Timone, Assistance publique-hôpitaux de Marseille.

Centre de référence pour les affections sensorielles génétiques

Coordonnateur : Dr Christian Hamel, service d'ORL B et d'ophtalmologie, centre hospitalier universitaire de Montpellier.

Centre de référence pour les troubles du rythme cardiaque d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Hervé Le Marec, service de cardiologie, centre hospitalier universitaire de Nantes.

Centre de référence pour les affections ophtalmologiques génétiques

Coordonnateur : Pr Hélène Dollfus, service de génétique médicale, génétique ophtalmique, centre hospitalier universitaire de Strasbourg.

>> sommaire

Centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Coordonnateur : Pr Maithé Tauber, département de pédiatrie, hôpital des enfants, centre hospitalier universitaire de Toulouse.

>> sommaire

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SOLIDARITÉS

Arrêté du 6 octobre 2005 portant labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares

NOR : *SANH0523709A*

Par arrêté du ministre de la santé et des solidarités en date du 6 octobre 2005, sont désignés en qualité de centres de référence des maladies rares labellisés pour une durée de cinq ans les centres suivants :

Centre de référence des amyloses d'origine inflammatoire et de la fièvre méditerranéenne familiale

Coordonnateur : Pr Gilles Grateau, service de médecine interne, hôpital Tenon, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des atteintes vasculaires de la sclérodermie

Coordonnateur : Pr Eric Hachulla, service de médecine interne, centre hospitalier universitaire de Lille.

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Sylvie Odent, département médecine de l'enfant et de l'adolescent (Unité de génétique médicale), centre hospitalier universitaire de Rennes.

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Pierre Sarda, génétique des maladies de l'enfant et de l'adulte, centre hospitalier universitaire de Montpellier.

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Sylvie Manouvrier-Hanu, génétique clinique, hôpital Jeanne de Flandre, centre hospitalier universitaire de Lille.

Centre de référence des syndromes dysmorphiques rares avec retard mental

Coordonnateur : Pr Nicole Philip, département de génétique médicale, hôpital La Timone, Assistance publique-hôpitaux de Marseille.

Centre de référence des déficiences mentales liées au chromosome X et du syndrome de l'X fragile

Coordonnateur : Pr Vincent des Portes, service de neurologie pédiatrique, hôpital Debrousse, hospices civils de Lyon.

Centre de référence des maladies rares de la peau

Regroupant le centre du Pr Alain Taïeb, service de dermatologie B, centre hospitalier universitaire de Bordeaux et le centre du Pr Alain Hovnanian, services de génétique médicale et de dermatologie, centre hospitalier universitaire de Toulouse.

Coordonnateur : Pr Alain Taïeb.

Centre de référence des maladies bulleuses auto-immunes

Coordonnateur : Pr Pascal Joly, clinique dermatologique, centre hospitalier universitaire de Rouen.

>> sommaire

Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance

Coordonnateur : Pr Julianne Leger, service d'endocrinologie pédiatrique, hôpital Robert Debré, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des maladies rares de la surrénale

Coordonnateur : Pr Jérôme Bertherat, service d'endocrinologie et des maladies métaboliques, hôpital Cochin, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des atrésies des voies biliaires de l'enfant

Coordonnateur : Pr Emmanuel Jacquemin, service de pédiatrie, hépatologie, gastro-entérologie, hôpital Bicêtre, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des maladies vasculaires du foie de l'adulte

Coordonnateur : Pr Dominique Valla, service d'hépatologie, hôpital Beaujon, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des thrombopathies constitutionnelles

Coordonnateur : Dr Paquita Nurden, service d'hémobiologie, centre hospitalier universitaire de Bordeaux.

Centre de référence des aplasies médullaires constitutionnelles rares

Coordonnateur : Pr Gérard Socie, service d'hématologie et de greffes de moelle osseuse, hôpital Saint-Louis, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Coordonnateur : Pr Bertrand Godeau, service de médecine interne, hôpital Mondor, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence pour la maladie de Wilson

Coordonnateur : Dr France Woimant, service de neurologie, hôpital Lariboisière, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des maladies mitochondriales

Coordonnateur : Pr Arnold Munnich, service de génétique médicale, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique

Coordonnateur : Pr Philippe Labrune, service de pédiatrie, hôpital Antoine-Béclère, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Coordonnateur : Dr Dries Dobbelaere, clinique de pédiatrie (gastro-entérologie, hépatologie et nutrition), hôpital Jeanne-de-Flandre, centre hospitalier universitaire de Lille.

Centre de référence des leucodystrophies

Regroupant le centre du Pr Odile Boespflug-Tanguy, service de génétique médicale, Hôtel-Dieu, centre hospitalier universitaire de Clermont-Ferrand, et le centre du Pr Patrick Aubourg, service d'endocrinologie pédiatrique, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Assistance publique-hôpitaux de Paris.
Coordonnateur : Pr Odile Boespflug-Tanguy.

Centre de référence des maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine

Coordonnateur : Pr Hugues Chabriat, service de neurologie, hôpital Lariboisière, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

>> sommaire

Centre de référence des maladies neurogénétiques

Coordonnateur : Pr Alexis Brice, département de génétique, cytogénétique et embryologie, hôpital Pitié-Salpêtrière, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des épilepsies rares

Regroupant le centre du Pr Olivier Dulac, maladies du métabolisme, pédiatrie, neurologie, diabétologie, endocrinologie, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-hôpitaux de Paris, et le centre du Pr Michel Baulac, service de neurologie 1, hôpital Pitié-Salpêtrière, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Coordonnateur : Pr Olivier Dulac.

Centre de référence de la sclérose latérale amyotrophique

Coordonnateur : Pr Vincent Meininger, fédération de neurologie, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des neuropathies amyloïdes familiales

Coordonnateur : Pr David Adams, service de neurologie, hôpital Bicêtre, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des maladies neurogénétiques

Coordonnateur : Pr Dominique Bonneau, service de génétique, centre hospitalier universitaire d'Angers.

Centre de référence des canalopathies musculaires

Coordonnateur : Pr Bertrand Fontaine, fédération de neurologie, hôpital La Pitié-La Salpêtrière, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

Centre de référence des maladies neuromusculaires

Coordonnateur : Pr André Thevenon, clinique de rééducation, de réadaptation et de soins de suites, hôpital Pierre Swynghedauw, centre hospitalier universitaire de Lille.

Centre de référence du kératocone

Regroupant le centre du Pr Joseph Colin, service d'ophtalmologie, centre hospitalier universitaire de Bordeaux et le centre du Pr François Malecaze, service d'ophtalmologie, centre hospitalier universitaire de Toulouse.

Coordonnateur : Pr Joseph Colin.

Centre de référence des dystrophies rétiniennes héréditaires

Coordonnateur : Pr José Alain Sahel, service d'ophtalmologie, centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts.

Centre de référence des maladies rénales rares

Dr François Bouissou, département médico-chirurgical pédiatrique, et Pr Dominique Chauveau, service de néphrologie, centre hospitalier universitaire de Toulouse.

Coordonnateur : Pr Dominique Chauveau.

Centre de référence des hypersomnies rares

Coordonnateur : Dr Damien Leger, antenne de physiologie, Hôtel-Dieu, Assistance publique-hôpitaux de Paris.

>> sommaire

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Décrets, arrêtés, circulaires
Mesures nominatives

Ministère de la santé et des solidarités

Arrêté portant nomination au
Comité de suivi du plan national maladies rares

Le ministre de la santé et des solidarités,

Vu l'article 32 de la loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique ;

Vu le décret n° 90-437 du 28 mai 1990 fixant les modalités de règlement des frais occasionnés par les déplacements des personnels civils sur le territoire métropolitain de la France lorsqu'ils sont à la charge des budgets de l'Etat, des établissements publics nationaux à caractère administratif et de certains organismes subventionnés ;

Vu le plan national maladies rares 2005 - 2008 annoncé le 20 novembre 2004,

Arrête :

Article 1

Pour la mise en œuvre du plan national maladies rares 2005 - 2008, il est créé un comité qui a pour mission de réaliser un suivi de la mise en œuvre des différentes mesures prévues dans ce plan.

Article 2

Sont nommés pour une durée de trois ans, en qualité de membres du comité de suivi :

1/ Au titre des spécialistes des maladies rares :

- Professeur Jean-François CORDIER, centre de référence pour les maladies orphelines pulmonaires, hôpital Louis Pradel, Hospices civils de Lyon,
- Professeur Alain FISCHER, centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance publique-Hôpitaux de Paris,
- Professeur Didier LACOMBE, centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique, centre hospitalier universitaire de Bordeaux,
- Professeur Jean POUGET, centre de référence pour les maladies neuromusculaires et pour la sclérose latérale amyotrophique, hôpital La Timone, Assistance publique-Hôpitaux de Marseille,
- Docteur Ségolène AYME, Institut national de la santé et de la recherche médicale, Orphanet, Paris.

1

>> sommaire

2/ Le président du Comité national consultatif de labellisation, Pr Marc BRODIN, chef du service de santé publique, hôpital Robert-Debré, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris.

3/ Au titre des professionnels de santé :

- Le président de la Fédération hospitalière de France ou son représentant,
- Le président de la Conférence des directeurs de centre hospitalier universitaire ou son représentant,
- Le président de la Conférence des directeurs de centre hospitalier ou son représentant,
- Le président de la Conférence des présidents de commission médicale d'établissement de centre hospitalier universitaire ou son représentant,
- Le président de la Conférence des présidents de commission médicale d'établissement de centre hospitalier ou son représentant,
- Le président de la Conférence des doyens des facultés de médecine ou son représentant,
- Le président de la fédération des Unions régionales des médecins libéraux ou son représentant,
- Le président de la Société française de médecine interne ou son représentant,
- Le président de la Société française de pédiatrie ou son représentant.

4/ Au titre des associations de malades :

- Le président de l'Alliance maladies rares ou son représentant,
- Le président de la Fédération des maladies orphelines ou son représentant,
- Le président de l'Association française contre les myopathies ou son représentant,
- Le président d'Eurordis ou son représentant.

5/ Au titre des institutions :

- Le directeur de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie ou son représentant,
- Le directeur de la Caisse nationale d'assurance maladies des travailleurs salariés ou son représentant,
- Le directeur de la Fédération nationale des mutualités françaises ou son représentant,
- Le directeur de la Conférence des directeurs d'agences régionales d'hospitalisation ou son représentant,
- Le directeur de la Conférence des directeurs régionaux des affaires sanitaires et sociales ou son représentant,
- Le délégué interministériel pour les personnes handicapées ou son représentant,
- Le directeur de la Haute autorité de santé ou son représentant,
- Un représentant du Ministère de la recherche.

6/ Au titre de l'Administration :

- Le directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) ou son représentant,
- Le directeur général de la santé (DGS) ou son représentant,
- Le directeur général de l'action sociale (DGAS) ou son représentant,
- Le directeur de la sécurité sociale (DSS) ou son représentant.

2

>> sommaire

Article 3

La présidence et le secrétariat de ce comité sont assurés en alternance par le directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins et par le directeur général de la santé.

Article 4

Le directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins et le directeur général de la santé sont chargés de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 11 octobre 2005

Xavier BERTRAND

3

>> sommaire

PHRC 2004 : projets « Maladies rares » retenus et financés

DRC	Établissement hospitalier	Investigateur principal	Titre
ANGERS	CHU Angers	ROHMER	Évaluation des méthodes de dépistage du paragangliome héréditaire chez les sujets prédisposés génétiquement
ANGERS	CHU Angers	BONNEAU	Essai multicentrique de traitement de la Maladie de Huntington par la cystéamine
BREST	CHU Brest	DELARUE	Effet des acides gras poly-insaturés à longue chaîne n-3 sur le stress oxydant au cours de la mucoviscidose
MARSEILLE	Hôpitaux de la Timone	MICALEFF-ROLL	Étude des effets de la molécule Bi-001 sur le déficit moteur de la maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A
MONT-PELLIER	Laboratoire de Génétique Moléculaire - Hôpital A. de Villeneuve - CHU Montpellier	CLAUSTRES	Épidémiologie moléculaire du syndrome de Usher en France : outils génétiques et informatiques
NICE	CHU Nice	FONTAINE/ LANTERI-MINET	Évaluation de l'effet de la stimulation électrique chronique de l'hypothalamus inféro-postérieur au cours de l'algie vasculaire chronique de la face
PARIS	AP-HP Cochin	GUILLEVIN	Traitement des vascularités nécrosantes du sujet de plus de 75 ans
PARIS	AP-HP Henri Mondor	BACHOUD - LEVI	Traitement de la maladie de Huntington par allogreffe intrastriatale de neurones fœtaux ; extension de l'étude MIG-HD (eMIG-HD)
PARIS	AP-HP Pitié-Salpêtrière	CARPENTIER	Immunothérapie des glioblastomes en récidive par CpG-ODN. Protocole de phase II
PARIS	AP-HP Pitié-Salpêtrière	KOMAJDA	Caractérisation de facteurs génétiques pronostiques dans la cardiomyopathie dilatée
PARIS	AP-HP Necker - Enfants malades	CAVAZZANA - CALVO	Traitement du déficit immunitaire combiné sévère lié à l'X (déficit en gama-c) par le transfert ex-vivo du gène gama-c dans les cellules médullaires CD34+ autologues
PARIS	AP-HP Saint-Louis	TAZI	Protocole LCH-A1 : étude internationale portant sur l'hitiocytose Langerhansienne pulmonaire de l'adulte
STRAS-BOURG	CHU Strasbourg	DOLLFUS	Syndrome de Bardet-Biedl : manifestations cliniques de l'adulte et épidémiologie génétique

>> sommaire

PHRC 2005 : projets « Maladies rares » retenus et financés

DRC	Établissement hospitalier	Investigateur principal	Titre
BORDEAUX	CHU Bordeaux	PEREL	Cohorte prospective nationale de suivi des enfants atteints d'anémie hémolytique auto-immune ou de syndrome d'Evans
CLERMONT-FERRAND	CHU Clermont-Ferrand	BOESPLUG-TANGUY	Leucodystrophies liées à des mutations PLP : outils d'évaluation de la myélinisation et de la souffrance axonale
LYON	HCL	GUEYFFIER	Efficacité du minoxidil chez les enfants atteints du syndrome de Williams et Beuren : un essai clinique randomisé
LYON	HCL	PLAUCHU	ATERO : validation et analyse de la réponse à l'Acide Tranexamique sur les Epistaxis de la maladie de Rendu Osler (maladie vasculaire rare d'origine génétique). Effets bénéfiques ou iatrogènes ?
MARSEILLE	APM La Timone	LEVY	Caractérisation et explorations cliniques, génomiques et fonctionnelles des laminopathies systémiques : vers l'identification de syndromes candidats et la mise en place d'essais thérapeutiques
MARSEILLE	APM Sainte-Marguerite	GROB	Évaluation de la qualité de vie au cours des maladies rares dermatologiques : mise en place d'une étude clinique protocolisée
MONT-PELLIER	CHU Montpellier	DEREURE	Comparaison de la corticothérapie locale seule prolongée et de la corticothérapie locale associée au méthotréxate dans le traitement de la pemphigoïde bulleuse
NANTES	CHU Nantes	LE MAREC	Évaluation de l'intérêt d'un traitement par quinidine pour la prise en charge des patients atteints d'un syndrome de Brugada à risque rythmique élevé et implantés d'un défibrillateur
PARIS	AP-HP Antoine Béclère	VEYRADIER	Facteurs pronostiques dépendant d'ADAMTS13 dans le purpura thrombotique thrombocytopénique de l'adulte et de l'enfant
PARIS	AP-HP Antoine Béclère	SIMONNEAU	Étude des caractéristiques, de la prévalence et du pronostic de l'HTAP au cours de la drépanocytose (étude ETENDARD)
PARIS	AP-HP Henri Mondor	WOLKENSTEIN	Malades à risque d'évolutivité au cours de la neurofibromatose 1 : étude comparative phénotypique, génotypique et protéomique au sein d'une cohorte
PARIS	AP-HP Henri Mondor	SAHALI	Caractérisation des anomalies des transcrits identifiées dans les lymphocytes T de patients atteints d'un syndrome néphrotique idiopathique à rechutes
PARIS	AP-HP Henri Mondor	ROUJEAU	Amélioration de la prise en charge des malades atteints de nécrolyse épidermique toxique
PARIS	AP-HP Necker - Enfants malades	SALOMON	Caractérisation et analyse de l'évolution à long terme des atteintes rénales et extra-rénales au cours de la néphronophtise

>> sommaire

DRC	Établissement hospitalier	Investigateur principal	Titre
PARIS	AP-HP Pitié-Salpêtrière	AGID	Traitement de la maladie de Gilles de la Tourette par stimulation bilatérale à haute fréquence de la partie antérieure du globus pallidus interne
PARIS	AP-HP Pitié-Salpêtrière	COSTEDOAT	Étude de la réduction des poussées de lupus érythémateux systémique par adaptation de la posologie de l'hydroxychloroquine à sa concentration sanguine. Étude randomisée multicentrique nationale
PARIS	AP-HP Pitié-Salpêtrière	BENSIMON	Étude de l'activation microgliale chez des patients présentant une sclérose latérale amyotrophique. Recherche de la dose inhibitrice optimale de minocycline. Étude monocentrique, randomisée, en double aveugle vs placebo de 3 doses de minocycline
PARIS	AP-HP Pitié-Salpêtrière	HAINQUE	Étude génétique de la dysplasie ventriculaire droite arythmogène
PARIS	AP-HP Raymond Poincaré	SHARSHAR	Évaluation de l'effet épargneur de prednisome par des cures mensuelles d'immunoglobulines intraveineuses chez les patients myasthéniques traités par prednisone-azathioprine
PARIS	AP-HP Robert Debré	LOIRAT	Registre national du syndrome hémolytique et urémique atypique de l'enfant : analyse des gènes candidats, corrélations génotype-phénotype et facteurs pronostiques
PARIS	AP-HP Saint-Antoine	POUPON	Essai randomisé multicentrique comparant « l'association acide ursodésoxycholique + budésonide » à « acide ursodésoxycholique + placebo » dans le traitement de la cirrhose biliaire primitive
PARIS	AP-HP Saint-Louis	OKSENHENDLER	« Def-I » : Étude des déficits immunitaires primitifs avec hypogammaglobulinémie chez l'adulte
PARIS	AP-HP Saint-Louis	SOCIE	Évaluation des méthodes de diagnostic et de pronostic de la maladie de Fanconi
STRAS-BOURG	CHU Strasbourg	DOLLFUS	Étude clinique et moléculaire du syndrome de Cockayne

>> sommaire



www.sante.gouv.fr

Éditions Sicom n° 05141 - Création graphique et mise en page : PARIMAGE - Réédition février 2006