

Le Plan National Maladies Rares 3 2018 – 2022

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

7 priorités ...

Renforcer le rôle de
coordination des filières

Réduire l'errance et
l'impasse diagnostiques

Mettre en place de
nouveaux dépistages
néonataux

Assurer un parcours
plus lisible pour les
personnes malades et
leur entourage

Structurer les bases de
données pour favoriser
la recherche

Encourager l'innovation
et la rendre accessible

Conforter le rôle
moteur de la France
dans la dynamique
européenne



... déclinées en 11 axes

Axe 1 : Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques (*augmenter l'adressage aux CRMR/CCMR, structurer l'offre diagnostique, plateformes de séquençage à très haut débit, Réunions de Concertation Pluridisciplinaire [RCP] diagnostiques, registre des personnes sans diagnostic, ...*)

Axe 2 : Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces (*réorganisation des centres de diagnostic prénatal, nouveaux dépistages néonataux, recours au séquençage à très haut débit, ...*)

Axe 3 : Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements (*BaMaRa, entrepôts de données, cohortes et registres, outils d'e-santé, valorisation pour la recherche, ...*)

Axe 4 : Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares (*accès aux innovations, connaissance en vie réelle des médicaments autorisés, état des lieux des thérapeutiques, régularisation des prescriptions hors AMM, ...*)

Axe 5 : Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares (*participation aux programmes européens, sciences humaines et sociales, impasses diagnostiques, soutien à la recherche clinique et translationnelle, ...*)

Axe 6 : Favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation (*dispositifs spécifiques en recherche et développement, preuves de concept, incitation des entreprises, appels d'offres européens, ...*)

Axe 7 : Améliorer le parcours de soin (*information, annonce diagnostique, transition ado-jeune adulte, situations d'urgence, suivi des sans diagnostic, Outre-mer, éducation thérapeutique, PNDS et recommandations de pratique clinique, coordination du parcours, identification de référents, télémédecine, ...*)

Axe 8 : Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants (*information des équipes des MDPH, connaissance de l'offre médico-sociale, modalités spécifiques d'accompagnement, projets d'accompagnement à l'autonomie en santé, parcours scolaire, maintien et retour à l'emploi, ...*)

Axe 9 : Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares (*formation initiale et continue, patient-expert, nouveaux métiers : conseillers en génétique et bio-informaticiens, ...*)

Axe 10 : Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin et de la recherche

Axe 11 : Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares (*associations de malades, Orphanet, Fondation Maladies Rares, RaDiCo, ...*)