

Table ronde 13
Maladies rares : quel dispositif de prise en charge ?

Ségolène AYME, Orphanet, Hôpital Broussais, Paris

Commençons cette table ronde en rappelant le rôle de la Haute Autorité de Santé dans le dispositif de prise en charge des maladies rares.

Marie-Claude HITTINGER, Chef de projet coordonnateur, HAS

La HAS a souhaité construire un outil ambitieux au service du plan national des maladies rares et qui permette également de répondre à la demande des financeurs que sont les Caisses d'Assurance Maladie dans le cadre des dispositifs des affectations de longue durée. Ce chantier a été engagé il y a un an et demi. Si des avancées ont eu lieu, beaucoup de progrès restent à réaliser. Je suis donc présente à cette table ronde pour être à votre écoute, entendre vos remarques et prendre en compte vos observations.

Ségolène AYME

Madame Fourcade, quelle place occupent les protocoles dans le Plan national Maladies Rares ?

Alexandra FOURCADE, Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS)

Le plan national Maladies Rares comme le plan Cancer, le plan Santé Environnement, le plan Maladies Chroniques et le plan Violence et Santé est inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 09 août 2004. L'inscription de ce plan dans la loi illustre la prise de conscience politique de l'importance des maladies rares dans le domaine de la santé publique. Ce plan est doté de moyens importants, mobilisant 100 millions d'euros sur une période de quatre ans. A son échéance, en 2008, les réalisations de ce programme seront évaluées par le Haut Conseil de la Santé Publique pour envisager la suite qu'il conviendra de lui donner.

L'identification de structures d'excellence sur le plan scientifique et clinique est un préalable indispensable pour assurer une prise en charge de qualité des maladies rares. Les associations de malades ont joué un rôle très actif dans l'élaboration du plan. Notamment, ce sont elles qui ont demandé à ce que l'on donne davantage de lisibilité au système de soins et que l'on identifie des structures capables de prendre en charge ces pathologies qui, le plus souvent, sont orphelines de diagnostic. Notre objectif est que ces structures d'excellence pluridisciplinaires contribuent à l'amélioration des connaissances de ces pathologies atypiques et leur apportent les meilleures réponses en termes de diagnostic, de thérapeutique et de prise en charge.

Nous savons que 80 % des maladies rares sont d'origine génétique. Très peu sont éligibles à un traitement médicamenteux ayant apporté ses preuves. De ce fait, la prise en charge passera avant tout par une bonne orientation des familles dans un parcours de soins, parfois très lourd, organisé par le centre de référence. 132 centres de référence ont ainsi été labellisés pour 7 000 maladies rares recensées. Ces centres développent une expertise pour une ou un groupe de maladies rares. Ils ne sont pas répartis dans une logique territoriale

mais organisés en fonction des expertises des équipes. Ces 132 centres ont été identifiés après avoir lancé quatre appels à projets successifs auprès des centres hospitalo-universitaires.

Il appartient à ces centres de référence de porter six missions principales :

- améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge
- améliorer la qualité de la prise en charge
- améliorer la surveillance épidémiologique ;
- développer la recherche ;
- organiser l'information et la formation sur les maladies rares;
- animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux.

La plupart des maladies rares sont reconnues comme des maladies de longue durée. Certaines sont identifiées par un numéro spécifique comme c'est le cas de la mucoviscidose. Une grande majorité figure sous le numéro ALD 31, c'est-à-dire que ces maladies justifient une prise en charge à 100 % sans pour autant être parfaitement identifiées.

Nous souhaitons mettre en place des protocoles nationaux de diagnostic et de soins pour les maladies rares reconnues en ALD.

Ce protocole est un document signé par le patient, son médecin traitant et par la caisse d'Assurance Maladie. Ce document valide la prise en charge des actes, produits et prestations de santé nécessaires au patient. Encore faut-il cependant pouvoir identifier ce périmètre des soins éligibles au remboursement. La Sécurité Sociale organise aujourd'hui les remboursements suivant la notion de panier de soins. Or, pour de nombreuses maladies rares, beaucoup d'actes, de produits ou de prestations se situent hors dudit panier de soins parce qu'il s'agit de prescriptions hors AMM, parce qu'il s'agit de produits dit de confort comme les écrans solaires ou parce qu'il s'agit de vitamines qui sont indispensables aux malades de la mucoviscidose par exemple.

Nous voulons démontrer que la prescription de ces produits, actes ou prestations hors panier de soins est justifiée dans le cadre des maladies rares. Nous avons envisagé initialement d'isoler les maladies rares parmi la liste des ALD pour répondre à cette situation. Finalement, la Haute Autorité de Santé a estimé qu'il n'était pas justifié d'isoler les maladies rares dans une ligne spécifique mais qu'il était plus pertinent de mettre en place des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS). Ces PNDS ont pour objet de recommander des pratiques cliniques dans le champ particulier des maladies rares et permettre ainsi le remboursement des produits situés hors panier de soins de manière homogène sur l'ensemble du territoire français. C'est l'UNCAM (Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie) qui fixera le niveau de remboursement de ces produits. Aujourd'hui, 9 PNDS sont d'ores et déjà disponibles (à vérifier auprès de la HAS).

Marie-Claude HITTINGER

La Haute Autorité de Santé souhaite ainsi déterminer un parcours de soins « idéal » du diagnostic jusqu'au suivi. Nous souhaitons que ces protocoles puissent être utilisés par tous les professionnels de santé.

De la salle

Comment cet ensemble s'articule-t-il avec le dispositif en place en matière de prise en charge du handicap ? Je pense en particulier au rôle des maisons départementales du handicap créées par la loi du 11 février 2005.

Alexandra FOURCADE

Le plan Maladies Rares prévoyait initialement de construire une filière globale allant jusqu'à la prise en charge du handicap. La loi de 2005 sur le handicap a inscrit la nécessité de créer un lien entre les maisons départementales du handicap et les centres de référence Maladies Rares pour l'expertise du handicap lié aux maladies rares. Nous savons cependant que le fonctionnement de ces maisons n'est pas optimal. Notamment, certaines de ces maisons ne disposent pas de connexion informatique leur permettant d'accéder à la base de données Orphanet.

De la salle

Très peu d'équipes techniques font appel aux centres de référence alors que la loi le prévoit explicitement. En outre, il est prévu que la décision de la MDPH sera invalidée si les équipes techniques n'ont pas répondu au souhait du patient qui aurait demandé une évaluation de son handicap par un centre de référence.

Ségolène AYME

C'est exact. Nous sommes conscients de ces difficultés. Pour enrichir notre discussion, je propose aux professionnels de santé qui participent à cette table ronde de nous dire comment les PNDS s'inscrivent dans leur pratique.

Frédéric GOTTRAND, CHRU de Lille

Je suis pédiatre au CHU de Lille et coordonnateur du centre de référence des affections congénitales et malformatives de l'œsophage. Notre centre a été labellisé en 2006. Nous en sommes aujourd'hui à la première étape de la définition du parcours de diagnostic et de soins. Pour cela, nous avons commencé par mener un travail bibliographique et scientifique nous permettant d'identifier et d'évaluer les séries existantes. Parallèlement, nous avons cherché à identifier les questions auxquelles pourrait répondre un Protocole National de Diagnostic et de Soins. Nous menons ces travaux en lien avec un correspondant de la HAS. Aujourd'hui, les prises en charge de ces maladies sont très hétéroclites en France et dans le monde. Il est donc important de parvenir à une harmonisation des pratiques.

Gabriel BELLON, Hôpital Debrousse, Lyon

Le plan Maladies Rares a apporté quelques tracas au dispositif de prise en charge de la mucoviscidose sans apporter beaucoup d'avantages pour le moment du fait de notre antériorité.

La mucoviscidose est certainement l'une des maladies rares les plus fréquentes. Son incidence est d'environ un cas sur 4 500 naissances vivantes. Plusieurs sociétés savantes internationales se sont structurées autour de cette maladie dont la Société Française de la Mucoviscidose ou la Fédération Française des Centres de Ressources et de Compétence (CRCM). Un plan Mucoviscidose a été mis en place en France en 2001 avec 49 CRCM répartis sur le territoire. Les missions de ces centres de ressources et de compétences sont très proches sinon identiques à celles prévues dans le cadre de la circulaire de 2004. Cependant, la philosophie déployée alors était différente. Les CRCM avaient en effet pour objet d'assurer directement les soins et la surveillance rapprochée du patient avec une obligation d'au moins quatre visites par an. Le CRCM devenait donc le « médecin traitant » du patient atteint de mucoviscidose. Le CRCM devait également prendre en charge le nouveau-né dont le test de dépistage était positif.

Nous avons travaillé avec la HAS à l'élaboration du premier Protocole National de Diagnostic et de Soins. Ce PNDS a été l'occasion de prendre conscience de l'hétérogénéité de la prise en charge financière de cette maladie. Nous savions déjà que certains malades rencontraient des difficultés à se faire rembourser les vitamines indispensables à leur prise en charge ainsi que les soins de kinésithérapie par leur caisse régionale d'Assurance Maladie. Ce PNDS doit donc viser à limiter cette hétérogénéité au bénéfice du patient.

Olivia NICLAS, Fédération des Maladies Orphelines (FMO)

La Fédération des Maladies Orphelines a été étroitement associée à l'élaboration du plan Maladies Rares. Malheureusement, l'amélioration de l'accès au diagnostic visé par le plan est encore loin d'être une réalité. Il persiste également un déficit de communication quant à l'organisation du système de soins en direction des médecins de ville voire des étudiants en médecine.

L'accès aux centres de référence reste difficile sachant que les maladies rares sont, pour la plupart, des maladies systémiques. Il est donc difficile de déterminer si ces maladies dépendent du centre rénal, du centre ophtalmologique ou d'un autre centre. En outre, lorsqu'une maladie figure sur la liste d'un centre de référence donné, cela ne veut pas dire non plus que ce centre ait un vrai intérêt pour cette maladie sachant qu'il peut en prendre en charge quelques dizaines voire quelques centaines. Enfin, des progrès restent à réaliser pour établir la filière enfant-adulte.

Les PNDS doivent aplanir ces difficultés. Ils doivent permettre d'établir l'histoire naturelle de la maladie chez l'enfant comme chez l'adulte. Des cohortes de patients doivent être réunies pour améliorer la connaissance de la maladie. Cependant, la prise en charge de la maladie ne doit pas passer par les seuls PNDS et ce d'autant que seuls 9 PNDS ont été créés jusqu'alors.

De la salle

Il existe un réel désintérêt pour les maladies rares, notamment pendant la phase de formation initiale des médecins.

Alexandra FOURCADE

Plutôt que de former les étudiants aux maladies rares pendant leur formation initiale, il serait sans doute plus pertinent de les former à la sémiologie et de les encourager à s'orienter vers les structures compétentes lorsqu'ils se trouvent face à des situations atypiques. La formation initiale des médecins devrait être en effet plus pratique. Je souhaiterais d'ailleurs que l'on puisse remettre à chaque étudiant un petit livret facilitant cette orientation et rappelant le rôle d'Orphanet.

De la salle

Quelle est la place des centres de compétences dans les PNDS ?

Marie-Claude HITTINGER

L'interlocuteur de la HAS est le coordonnateur du centre de référence. Nous demandons aux centres de faire appel à leur réseau et d'associer les associations de patients à leur démarche. La HAS délivre simplement une méthode.

De la salle

Les PNDS constituent une véritable avancée en cela qu'ils permettent de mettre autour de la même table les associations de patients, des équipes médicales pluridisciplinaires, la Haute Autorité de Santé et les caisses d'Assurance Maladie. Cette démarche est donc prometteuse. Je m'étonne cependant de la différence de volumétrie des PNDS suivant les maladies rares considérées. En effet, le PNDS sur la maladie de Gaucher est très conséquent alors que celui portant sur la mucoviscidose est plus modeste alors même que la problématique est sans doute plus complexe. Il faudrait donc sans doute homogénéiser les prises en charge voire élaborer une trame de guide.

Marie-Claude HITTINGER

26 PNDS sont en cours depuis un an et demi. 9 ont été finalisés. Dans les grandes instances internationales de santé, ce travail nécessite deux années de recherche et mobilise 30 experts. Les centres de référence mènent un travail remarquable qu'il faut saluer.

Nous imposons aux centres de référence de suivre un canevas, cependant celui-ci peut être modulé en fonction des travaux entrepris par le centre de référence. Nous souhaitons néanmoins que le PNDS soit un document synthétique qu'il sera possible de parcourir rapidement. Ceux qui souhaiteront obtenir des informations complémentaires plus détaillées pourront consulter une documentation annexe plus conséquente. Nous sommes également en train de traduire ces documents synthétiques en anglais, avec l'aide d'Orphanet, pour les mettre à disposition des instances internationales.

Gabriel BELLON

Les documents que nous élaborons doivent être très synthétiques. Les médecins ne peuvent pas tout savoir. Ils ne doivent pas non plus passer du temps à apprendre ce que sont ces maladies. Il est préférable de former le médecin traitant à la prise en charge de son patient plutôt qu'à la maladie elle-même. Les médecins doivent reconnaître qu'ils ne sont pas compétents pour traiter toutes les pathologies et accepter de passer la main. De même, nous ne pouvons pas demander aux médecins des caisses d'Assurance Maladie de connaître les 9 000 maladies rares qui existent.

Frédéric GOTTRAND

Les affections rares sont très hétérogènes. Il faut donc faire preuve de rigueur dans la démarche mais également de souplesse sachant que la connaissance est très diverse suivant les maladies rares considérées. Pour certaines d'entre elles, nous ne disposons que de quelques *case reports*. Je crois donc qu'il ne faut pas s'enfermer dans un cadre trop contraignant afin de prendre en compte chaque spécificité.

De la salle

L'aspect psychologique est-il pris en compte dans le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) ?

Marie-Claude HITTINGER

La prise en charge psychologique et psychosociale est l'un de nos domaines de recherche. Cependant, les financeurs sont encore réticents en la matière. Pour l'heure, ces prestations ne sont pas remboursées.

De la salle

Pourquoi ne pas mettre en place un médecin conseil référent au niveau national ?

Alexandra FOURCADE

Le plan Maladies Rares envisage de mettre en place une cellule nationale dédiée aux maladies rares au niveau de la CNAM pour éviter que chaque médecin conseil intervienne isolément. Cette cellule doit permettre de traiter les questions les plus fréquemment posées aux caisses d'Assurance Maladie et de diffuser l'information sur les PNDS dans les différentes caisses et centres de référence. Toutefois, cette cellule reste aujourd'hui embryonnaire : elle est constituée d'une seule personne.

Depuis 2007, les PNDS sont reconnus par la loi de financement de l'Assurance Maladie et ouvrent la possibilité de rembourser des produits qui ne figurent pas dans le panier de soins. Un décret de mise en œuvre de cet article est en cours de préparation. Nous sommes nombreux à plaider pour qu'un schéma d'organisation soit institué pour clarifier le rôle de chaque acteur, entre la Haute Autorité de Santé, l'assurance-maladie et la cellule nationale de la CNAM qui assurera une bonne information du réseau et garantira l'harmonisation des pratiques.

De la salle

Qui s'oppose à cette organisation ?

Alexandra FOURCADE

Nous avons besoin de moyens humains pour que cette organisation devienne une réalité.

Sékolène AYME

Comment produit-on des protocoles dans des domaines où le savoir est très limité ?

Marie-Claude HITINGER

La liste des actes et prestations est actualisée chaque année. Nous revisitons également les PNDS tous les trois ans ou à un rythme moins fréquent suivant les situations en fonction des avancées thérapeutiques enregistrées.

Sékolène AYME

Une nouvelle version du site permettra de donner une meilleure visibilité aux PNDS. La communication doit être améliorée notamment en direction des maisons départementales du handicap et des médecins conseils de l'Assurance Maladie. Les acteurs concernés doivent fournir des efforts conjoints pour y parvenir.

De la salle

Les centres de référence sont-ils listés sur Orphanet ?

Sékolène AYME

Oui. Ils seront rendus plus visibles d'ici quelques jours.

Gabriel BELLON

L'Assurance Maladie devrait être en mesure de prendre des mesures dérogatoires. Dans le cas de la mucoviscidose, nous avons supprimé la dispensation hospitalière de certains médicaments, ce qui perturbe profondément notre mode de fonctionnement. Auparavant, l'antibiothérapie était livrée clé en main au domicile du patient. Aujourd'hui, les médicaments ne peuvent plus être délivrés à l'hôpital et le patient est dans l'obligation de se rendre dans une pharmacie. Nous devons avoir la possibilité de nous adapter aux situations particulières pour assurer une qualité de prise en charge des patients.

Ségolène AYME

Je vous remercie de votre participation.