



# Avis sur le projet de plan national maladies rares 2010-2014

Avis adopté par le bureau de la Conférence nationale de santé le 18 mai 2010.

## Sommaire

1. La méthode de l'avis page 3
2. Le projet de plan page 3
3. Les remarques de la Conférence nationale de santé page 5

Aux termes des dispositions de la [loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique](#), la Conférence nationale de santé « *formule des avis et des propositions au Gouvernement sur les plans et programmes qu'il entend mettre en œuvre* ». C'est dans le cadre de ces attributions que le chargé de mission interministériel du plan national maladies rares 2, par lettre du 24 mars 2010, a demandé à la Conférence de lui donner son avis sur le futur plan national maladies rares 2010–2014, tant en ce qui concerne les orientations du futur plan que sur les questions de sa gouvernance et de son suivi.

## **I. La méthode de l'avis**

La Conférence nationale de santé a entendu les représentantes de l'Inspection générale des affaires sociales (I.G.A.S.) et de la Direction générale de la santé (D.G.S.), à l'occasion de la réunion de son bureau, le 30 mars 2010.

Les observations ont été jointes sous la forme d'un projet d'avis soumis à l'approbation des membres du bureau dans le cadre des dispositions du [décret n° 2009-1113 du 11 septembre 2009 relatif à la Conférence nationale de santé](#) prévoyant notamment, qu'en cas d'urgence, le bureau peut adopter lui-même l'avis.

## **II. Le projet de plan national maladies rares 2010-2014**

Les maladies rares ont en commun leur faible prévalence : moins d'un individu sur 2 000 en est atteint pour chacune d'entre elles. Au total, les maladies rares concernent plus de 3 millions de personnes. Elles se caractérisent aussi par une forte diversité : environ 7 000 maladies rares ont été décrites toutes spécialités confondues.

Malgré ces écueils, les associations de malades, les médecins et les chercheurs se sont mobilisés dans un combat commun pour rendre visible une problématique qui aurait pu s'effacer devant des préoccupations de santé publique aux effectifs bien plus élevés. Les principales justifications de ce combat résident dans la nécessité de rompre l'isolement et le besoin de reconnaissance.

Après que les associations aient pris, dans les années 1990, les premières initiatives, cette mobilisation a permis l'émergence d'un premier [plan national maladies rares 2005-2008](#). A bien des égards, ce plan est apparu comme un succès. A ce titre, il faut souligner la création de 131 centres de référence maladies rares (C.R.M.R.) et de 501 centres de compétences (C.C.), le soutien au portail d'information [Orphanet](#) dont la stature internationale est reconnue, le développement du monde associatif et surtout le dialogue qui s'est établi entre lui et les centres de référence, ainsi que le niveau des moyens alloués à la recherche clinique et fondamentale.

Avec ces atouts, la France est considérée aujourd'hui comme le leader européen dans le domaine des maladies rares.

Pour autant, [l'évaluation du premier plan](#), par le Haut Conseil de santé publique, a mis en exergue des points faibles : certains aspects de la prise en charge, notamment financière, le dépistage, l'information du grand public et la formation du personnel de santé. La biologie, soutien primordial du diagnostic et du suivi, a été l'objet de moins d'attention que la clinique. La constitution et le suivi des bases de données ont été insuffisants. Des inégalités régionales importantes persistent dans la prise en charge de proximité. D'une façon générale, la lourdeur et la complexité des tâches administratives ont handicapé sur le terrain beaucoup des acteurs du plan. En particulier, des problèmes de coordination administrative ont retardé ou empêché les recrutements pour certains des postes obtenus par les C.R.M.R. Enfin, le suivi du plan a manqué de moyens et d'outils : il a été

difficile d'obtenir, dans certains domaines, des données financières précises. Les indicateurs de suivi et d'impact ont été insuffisants ou absents.

La mise en place d'un nouveau plan national maladies rares a été annoncée par le Président de la République, le 10 octobre 2008, à l'occasion d'un symposium sur « [l'Europe et les maladies rares](#) » au cours de la présidence française de l'Union Européenne.

Ce plan est clairement interministériel : il engage les ministères chargés de la santé et des sports, de l'enseignement supérieur et de la recherche, de l'industrie, du travail, des relations sociales, de la famille de la solidarité et de la ville.

Un [pilote interministériel chargé de son élaboration et de son suivi](#) a été nommé par les quatre ministres concernés.

Par ailleurs, pendant que se déroulaient les travaux de concertation du plan national maladies rares 2010-2014, le [schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013](#) a été conçu, écrit et arrêté par le ministre du travail, des relations sociales, de la famille, de la solidarité et de la ville et par la secrétaire d'Etat en charge de la solidarité et des personnes handicapées le 27 octobre 2009<sup>1</sup>. Mis en œuvre par la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (C.N.S.A.), le schéma national pour les handicaps rares comporte des points d'ancrage communs avec le plan national maladies rares :

- certaines maladies rares entraînent des « limitations fonctionnelles et des restrictions de participation à la vie en société » et pour un certain nombre d'entre elles, ces restrictions sont des handicaps rares ;
- la situation de rareté, même si la prévalence des handicaps rares se situe autour de 1 pour 10 000 (*versus* 1 pour 2 000 pour les maladies rares), constitue un point de rapprochement fort.

Ainsi, si le périmètre du sujet n'est pas le même dans le plan national maladies rares et le schéma national handicaps rares, certaines actions du plan national et du schéma national sont communes.

L'équipe projet du plan a organisé une large concertation. Sept groupes correspondant à sept axes de réflexion (systèmes d'information, prise en charge financière, information et formation, diagnostic, soins et parcours, recherche, médicaments spécifiques, Europe et international) se sont réunis d'octobre 2009 à janvier 2010 (34 réunions) et ont regroupé 226 participants d'horizons très divers : représentants des institutions concernées (41 %), médecins, biologistes et chercheurs, experts et/ou acteurs de terrain (31 %), représentants du monde associatif (21 %), acteurs de l'industrie du médicament (7 %). Les président(e)s des groupes étaient des médecins/ experts et/ ou des représentants d'associations ou d'Orphanet.

Cette phase de concertation a conduit à identifier les 25 objectifs de ce plan. Pour atteindre ces objectifs, des propositions d'actions ont été formulées par les groupes de concertation. Elles ont ensuite été financièrement évaluées, identifiées dans le temps, avec pour chacune d'entre elles des indicateurs de résultats. La dimension européenne est présente dans tous les axes. Chaque action est détaillée dans une « fiche action » structurée de la même façon : contexte de l'action, motivation, objectif et cible de l'action, description de l'action, calendrier de déroulement, coût et financement, indicateurs de résultats.

---

<sup>1</sup> <http://www.gouvernement.fr/gouvernement/le-gouvernement-debloque-35-millions-sur-5-ans-pour-le-handicap-rare>

Le plan comporte 84 propositions d'actions structurées autour de 25 objectifs, 52 actions nécessitent un complément de financement

La gouvernance du deuxième plan maladies rares est une donnée majeure de son devenir puisqu'il doit aboutir à un édifice stable, inscrit dans la durée.

Le projet de plan maladies rares 2010-2014 présenté à la Conférence nationale de santé fait notamment apparaître de manière synthétique les 7 axes du plan et, à l'intérieur de ceux-ci, les 25 objectifs et les 84 actions qui s'y rapportent (une trentaine d'entre elles sont transverses et donc présentées plusieurs fois, sous des angles différents), ainsi que sur les outils de sa gouvernance.

### **III. Les remarques de la Conférence nationale de santé**

#### **31. L'absence d'affichage clair de la stratégie publique dans le projet de plan national maladies rares**

Alors que les pouvoirs publics se sont dotés d'une méthodologie générale<sup>2</sup> pour approcher chaque sujet faisant l'objet d'un plan, le document dont la Conférence nationale de santé est saisi ne fait pas apparaître de stratégie publique clairement identifiée.

Paradoxalement, la lettre de saisine du chargé de mission interministériel du plan national maladies rares 2 comporte une esquisse de cette stratégie. Ainsi, on peut y lire que « le plan est conçu pour mettre en place à titre « définitif », sans qu'il y ait besoin d'un autre plan, les institutions et les outils qui permettront aux maladies rares d'être prises en charge dans un dispositif clair, adossé ou intégré au dispositif général : il est résolument opérationnel et technique et construit à partir des lacunes et des défauts relevés par les évaluateurs du 1<sup>er</sup> plan. ».

De façon tout aussi paradoxale, figurent à la fin du projet de plan<sup>3</sup> présenté à la Conférence nationale de santé des « actions stratégiques à suivre » qui n'ont d'ailleurs pas de valeur stratégique à proprement parler et qui constituent plus vraisemblablement des actions prioritaires et/ou opérationnelles dans le cadre du plan.

Dans ces conditions, la Conférence nationale de santé estime qu'un effort important de clarification doit être conduit dans le sens des recommandations publiées par la Direction générale de la santé elle-même. Ainsi, la stratégie publique doit être indiquée d'emblée en tête du document pour être suivie ensuite par l'énoncé et le traitement des principaux axes stratégiques assortis d'autant d'actions qu'il apparaît souhaitable.

Ainsi pour autant que ce deuxième plan maladies rares soit « opérationnel et technique » pour reprendre la formule du chargé de mission interministériel dans sa lettre de saisine, il ne doit pas se dispenser d'afficher clairement sa stratégie en faveur de la mise en place d'institutions et d'outils qui permettront aux maladies rares d'être prises en charge à terme dans un dispositif clair, adossé ou intégré au dispositif général.

A ce stade, la Conférence nationale de santé, qui a eu à examiner récemment le projet de plan national d'actions « accidents vasculaires cérébraux 2010-2014 », doit constater, à quelques mois de distance à peine de la publication par la puissance publique de recommandations méthodologiques dans l'élaboration des plans, qu'elle avait d'ailleurs salué, des écarts substantiels à ces recommandations.

<sup>2</sup> Recommandations pour l'élaboration, le suivi et l'évaluation des plans nationaux de santé – Direction générale de la santé – Secrétariat général – Bureau de la programmation, de la synthèse et de l'évaluation (D.P. 1) – décembre 2009 -

<sup>3</sup> Page 57.

L'intitulé des plans<sup>4</sup>, leurs organisations internes et leurs modalités de suivi, s'agissant notamment des deux plans soumis à son examen, recèlent déjà les germes d'une perte de cohérence, et donc de lisibilité, des outils de la planification en santé.

### **32. L'articulation entre le niveau national et les niveaux régionaux**

La lisibilité du plan, notamment en ce qui concerne l'articulation entre les niveaux national et régionaux est affaiblie par le fait qu'il n'existe pas de tableau synthétique faisant apparaître les actions relevant du niveau national et celles relevant des niveaux régionaux ou des deux, d'autant que les rédacteurs du projet de plan reconnaissent que « le maillon clé [de cette articulation] se situe au niveau des agences régionales de santé ».

A cet égard, si l'on peut comprendre que la caractéristique même de rareté des malades dans chaque pathologie, autant que la rareté de l'expertise, plaide pour une approche nationale centralisée, cette dernière doit être compensée par une plus grande capacité des acteurs locaux, professionnels de santé, institutions publiques, autant que les familles et les personnes concernées elles-mêmes, à disposer au niveau local des modes d'accès les plus commodes vers les instances nationales.

Cela ne ressort pas clairement du plan, compte-tenu notamment de l'absence du tableau synthétique précité mais aussi du fait que n'apparaisse aucun service dédié à la question de l'accès aux ressources informationnelles continu pour les personnes concernées, alors que les pouvoirs publics disposent de la faculté d'interroger le chargé de mission interministériel et le chef de projet opérationnel interministériel sur l'articulation entre le niveau national et les niveaux régionaux.

### **33. Les conditions du pilotage du plan**

#### **331. Les outils de pilotage du plan apparaissent suffisants sous la réserve d'interrogation quant à la réelle portée interministérielle des compétences des deux personnes identifiées à cet égard**

Les outils de pilotage du plan prévus dans le projet transmis à la Conférence nationale de santé lui apparaissent largement suffisants pour parvenir à terme à un dispositif clair, adossé ou intégré au dispositif général pour la prise en charge des personnes vivant avec une maladie rare, d'une part, ainsi que pour accompagner la mise en œuvre au quotidien des actions dont la plupart exigent un suivi rigoureux et régulier, d'autre part.

En revanche, la Conférence nationale de santé est réservée sur les conditions d'une parfaite interministérialité dans le pilotage du plan. Souhaitée par les pouvoirs publics, elle ne ressort pourtant pas suffisamment du document transmis à la Conférence nationale de santé qui fait plutôt apparaître un pilotage unique sous l'égide du seul ministère chargé de la santé.

Dès lors que l'effectivité d'un plan dépend étroitement des conditions dans lesquelles une autorité unique est en situation de peser sur plusieurs départements ministériels, les solutions relatives au pilotage d'un tel plan sont relativement limitées :

- soit l'outil de pilotage du plan au sein du ministère principalement concerné a une autorité sur les autres départements ministériels, et le plan doit le prévoir si ce ne sont pas des règles de droit, d'autant que rien n'indique dans le plan le mode de nomination ni le contenu de la mission du chargé de mission interministériel du plan non plus que celles du chef de projet opérationnel interministériel ;

<sup>4</sup> « Plan d'actions national » dans le premier cas, « Plan national » dans le deuxième cas.

- soit il est recherché, à un niveau supra-ministériel, un outil de pilotage doté d'une compétence interministérielle comme cela a été fait pour le plan Alzheimer 2008-2012 avec un coordinateur directement rattaché à la Présidence de la République ou pour le plan cancer 2009-2013 avec une institution dédiée.

La Conférence nationale de santé comprend bien que pour autant que la construction des plans suive les recommandations méthodologiques de la planification en santé dont s'est utilement dotée la Direction générale de la santé, les outils de pilotage doivent, plan par plan, être particulièrement adaptés aux contextes auxquels ils s'appliquent.

En l'espèce, le projet de plan affiche un principe d'inter-ministèrialité reposant sur deux instances différentes : un pilote interministériel du plan lui-même et un chef de projet opérationnel interministériel. Mais, en l'absence de précision supplémentaire, la Conférence nationale de santé ne voit pas bien où réside l'autorité interministérielle de ces deux personnes, dont il n'est d'ailleurs au surplus pas certain qu'elles soient toutes les deux utiles, la seule publication du plan sous l'égide du ministère chargé de la santé lui paraissant insuffisante à cet égard.

A tout le moins, la gouvernance du plan devrait comporter un véritable comité de pilotage interministériel, impliquant les chefs de départements ministériels au-delà de la participation du seul secrétariat général des ministères chargés des affaires sociales comme cela est proposé dans ce que le projet de plan dénomme le « Comité de pilotage élargi ».

### **332. La traçabilité des crédits du plan**

Une préoccupation majeure du suivi du plan doit être la traçabilité des crédits. En effet, le fléchage des crédits du premier plan national maladies rares 2004-2008 n'a pas été respecté, notamment à propos des centres de références dont certaines dotations ont été captées par le service public hospitalier contrairement à leur destination initiale, et le projet de deuxième plan maladies rares se propose à nouveau de garantir cette traçabilité.

Autant dire que l'interrogation dont témoigne le chargé de mission interministériel du plan national maladies rares 2, dans sa lettre de saisine sur la traçabilité de ce fléchage est particulièrement courageuse et partagée par les associations, les professionnels de santé et les chercheurs concernés par ce plan.

La Conférence nationale de santé estime que la traçabilité des fonds du plan doit être assurée :

- par la ventilation budgétaire des crédits susceptibles d'être engagés dans une annexe du plan, reprenant les différentes actions au sein de chaque axe,
- par l'inscription à la fin de chaque fiche-action, dont la publication en même temps que le plan lui-même serait bienvenue, du montant des sommes dédiées à la dite action,
- par la communication aux membres du comité de pilotage du plan des documents relatifs à l'engagement des crédits ou de tous autres documents à même de démontrer l'affectation aux actions projetées des sommes initialement dédiées.

La Conférence nationale de santé croit judicieux de rappeler à des organismes non-administratifs qu'ils peuvent obtenir sur simple demande la communication de ces documents administratifs sur la base des dispositions de la [loi n° 78-753 du 17 juillet 1978](#) portant diverses mesures d'amélioration des relations entre l'administration et le public et diverses dispositions d'ordre administratif, social et fiscal, dont les articles rassemblés au Titre 1<sup>er</sup> disposent de la liberté d'accès aux documents administratifs, celle-ci étant largement entendue dans la loi par tous dossiers, rapports, études, comptes rendus, procès-verbaux, statistiques, directives, instructions, circulaires, notes et réponses ministérielles qui comportent une interprétation du droit positif ou une description des procédures administratives, avis, prévisions et décisions ainsi que par la jurisprudence qui fait également obligation à la puissance publique de communiquer les documents financiers et comptables relatifs à son action.

Cependant, plutôt que d'inciter à des démarches pré-contentieuses ou contentieuses pour s'assurer de la traçabilité de l'utilisation des sommes affectées par le Plan national maladies rares 2, il suffirait aux instances de gouvernance du plan, de produire la comptabilité analytique des hôpitaux rendus destinataires de certaines des allocations de ressources du plan pour s'assurer qu'elles n'ont pas été utilisées à d'autres fins que leur vocation initiale. Ce qui sous-entend que les hôpitaux publics sont à même, comme cela leur a été demandé à plusieurs reprises par les corps de contrôle, de produire une telle comptabilité.

Faute de progresser dans cette direction, la traçabilité des fonds peut être améliorée par les mesures suivantes :

- à l'autorité publiant le plan de faire apparaître dans une annexe au plan, action par action, le montant des engagements prévisionnels,
- au chargé de mission interministériel autant qu'au chef de projet opérationnel interministériel d'assurer la plus parfaite information des membres du comité de pilotage, en produisant les documents utiles à attester de l'emploi des sommes prévues à l'annexe du plan action par action,
- aux parties prenantes, notamment aux associations qui constituent un tissu particulièrement tonique se préoccupant des intérêts des personnes concernées par les maladies rares, d'utiliser, si elles s'y croient légitimes et fondées, des dispositions du titre 1<sup>er</sup> de la loi du 17 juillet 1978 précitée, y compris en saisissant le cas échéant la [Commission d'accès aux documents administratifs](#) (C.A.D.A.) et les juridictions administratives.

## **34. Les nécessaires évolutions du plan dans certains domaines**

### **341. La nécessaire sensibilisation sur les maladies rares**

Même s'il s'agit pour l'essentiel de maladies génétiques dont la prévention réside dans le dépistage ainsi que dans le diagnostic précoce, il est dommage de ne pas consacrer plus d'initiatives à la sensibilisation des professionnels de santé et des familles sur ce sujet. A cet égard, les mesures d'information de l'axe 6 pourraient comporter de telles mesures de sensibilisation.

### **342. L'allègement du régime des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (P.N.D.S).**

La Conférence nationale de santé croit judicieux que les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (P.N.D.S.) qui permettent une prise en charge complète, y compris l'entrée dans le régime des affections de longue durée, trouvent une évolution plus compatible avec les besoins des malades.

En effet, si ces P.N.D.S. ont pu constituer une solution pendant la durée du premier plan national maladies rares, il apparaît aujourd'hui que ce processus est particulièrement lourd et n'a permis

d'élaborer que 24 P.N.D.S. en 4 ans. Ces chiffres rapportés aux 7 000 maladies rares montrent assez l'effort qui reste à accomplir.

Dans ces conditions, dans le souci de permettre des prises en charge de qualité et, le cas échéant, l'accès au régime des affections de longue durée, la Conférence nationale de santé estime qu'un régime de P.N.D.S. « allégé » doit être mis en œuvre. Il devrait permettre d'élaborer les P.N.D.S. faisant défaut sur la base de recommandations internationales existantes, ou sur la base de consensus d'experts déjà existants ou à venir.

### **343. L'insuffisante mobilisation sur l'accompagnement des malades**

La Conférence nationale de santé estime que le projet de plan retient son ambition en matière d'accompagnement des personnes. Une simple comparaison avec les efforts mobilisés dans le cadre du plan Alzheimer, que la Conférence nationale de santé a eu à examiner en son temps, montre l'état de moins grande mobilisation. En effet, le plan se limite à discerner quelques expérimentations et les moyens adéquats pour faire évoluer l'accompagnement d'un nombre limité de malades alors qu'il convient de répondre au défi des besoins de tous.

\* \* \*

Telles se présentent les observations de la Conférence nationale de santé adoptées par son bureau, le 18 mai 2010, conformément aux dispositions du décret n° 2009-1113 du 11 septembre 2009 relatif à la Conférence nationale de santé.