

# **PNMR 2011 - 2014 : point de vue des parties prenantes**

**Brigitte Chabrol**  
**Société Française de Pédiatrie**



**« Information et outils d'amélioration de la prise en  
charge des patients »**



## Objectifs :

- contenu simplifié des cartes de soins et d'urgence pour renforcer l'information des patients et de leur famille, ainsi que celle des médecins traitants : définition d'un format générique de nouvelle « carte de soins et d'urgences »
- augmenter le nombre des maladies pour lesquelles des « cartes de soins et d'urgence » et des « fiches urgences Orphanet » sont disponibles :
  - en organisant la production conjointe des cartes et des fiches urgences Orphanet,
  - en planifiant la production des nouvelles cartes en fonction de critères de priorisation ;
- optimiser le circuit de distribution des cartes : proposer des circuits de distribution permettant de diffuser les cartes auprès des patients et de suivre cette diffusion.





**Maladie Rare**

**Rare Disease**

**Nom, prénom / Name, first name:** .....

.....

**Nom de la maladie / Name of the rare disease:**.....

.....

**Code Orphanet de la maladie / Orpha number:**.....

**Nom du centre maladies rares du patient / Expert Centre in charge of the patient:** .....

.....

**☎ :**..... /..... **@**.....

**Nom du médecin traitant / MD in charge of the patient:** .....

.....

**☎ :**..... /..... **@**.....





**Pour toute information sur la maladie rare, consulter :**

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

***For any information about the rare disease, see:***

**En cas d'urgence/Emergency situation**

**Fiche urgence disponible sur orpha.net / *Emergency guidelines available on orpha.net:***

**A faire et à ne pas faire / *To do and not to do:***

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

**Personne à contacter / *People to contact:*** .....

**☎ :** ..... / ..... **@**.....

A cocher si une fiche existe effectivement

A remplir par le médecin



## Protocole national de diagnostic et de soins ( PNDIS )

---

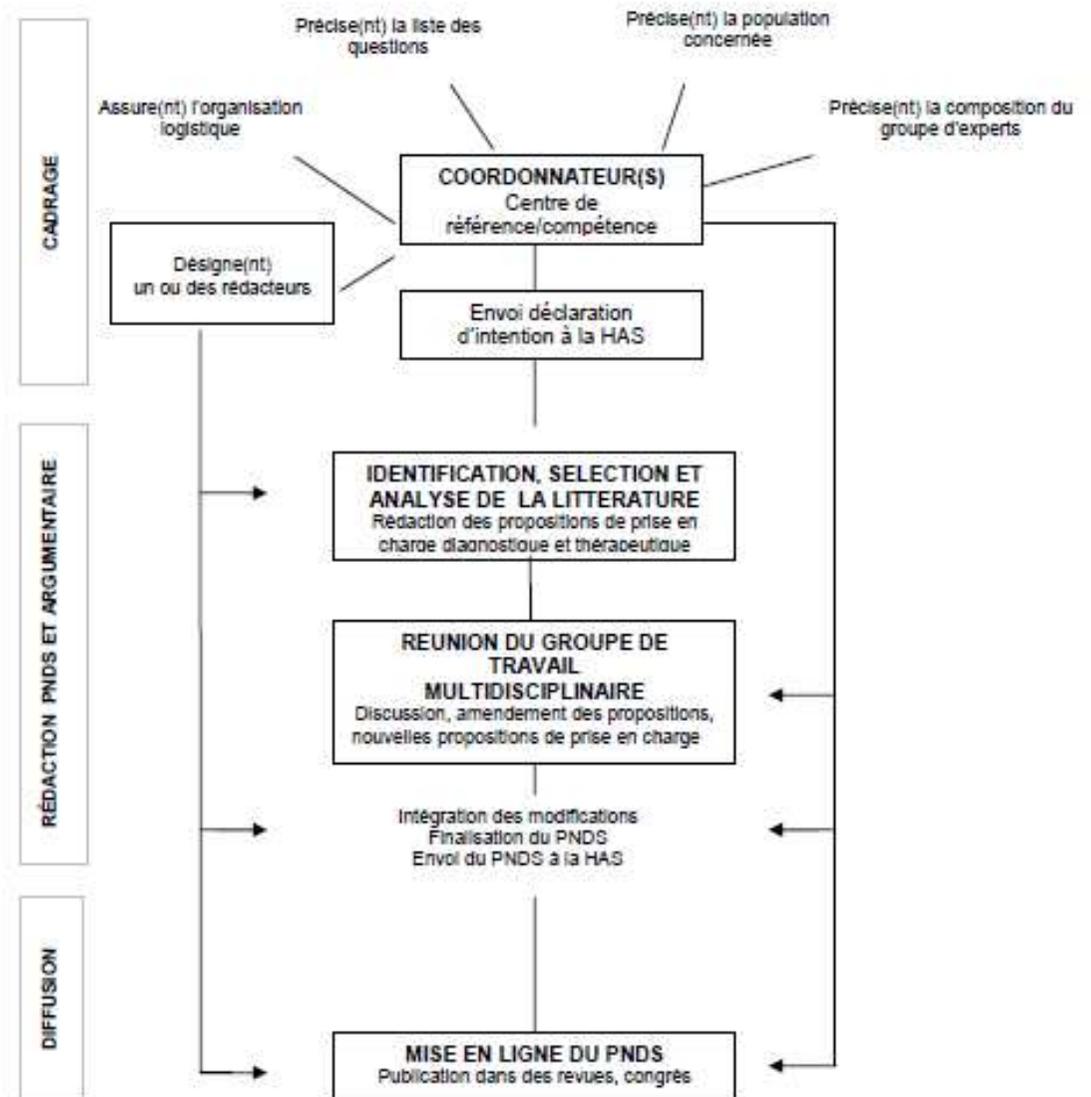
- Intensifier leur rédaction
  - Définir une méthode de priorisation des PNDIS (nouveaux PNDIS à rédiger et anciens PNDIS à actualiser)
  - Prioriser les PNDIS à réaliser au cours de la durée du PNMR2 (2011-2014) :
    - production d'une note méthodologique définissant les règles de priorisation des PNDIS à élaborer,
    - production d'un programme priorisé de PNDIS à rédiger et diffuser sur la période 2011-2014 ;
    - définir les documents attendus (forme et contenu des PNDIS, notamment en termes d'algorithmes diagnostiques, destinataires des PNDIS, diffusion, etc.) et leurs méthodes d'élaboration par les centres de référence avec l'appui méthodologique de la HAS, l'objectif final étant de raccourcir le délai de production et d'augmenter la quantité des PNDIS produits.
  - Production de 200 à 300 PNDIS pendant la durée du PNMR2.
- 42 PNDIS disponibles sur le site de la HAS en 2011



# Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares

Octobre 2012





Critères	Évaluation
Le(s) centre(s) de référence promoteur(s) est(sont) clairement identifié(s)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
Un(des) coordonateur(s) a(ont) été désigné(s) au sein du(des) centre(s) de référence (CR) ou de compétence (CC)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
Des rédacteurs ont été désignés	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
<b>Le groupe de travail comporte :</b>	
- des membres du(des) CR et des CC	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- des représentants des différents professionnels médicaux et paramédicaux concernés par la prise en charge de la maladie	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- un(des) représentant(s) d'associations de patients, le cas échéant des patients (si pas d'association)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
Les membres du groupe de travail sont représentatifs de l'ensemble du territoire national	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
Le(s) coordonnateur(s), les rédacteurs ainsi que chaque membre du groupe de travail ont rempli une déclaration d'intérêts	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
La gestion des liens d'intérêts est conforme au « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » de la HAS	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
Le groupe de travail s'est réuni physiquement ou par visioconférence ou par e-meeting	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
L'avis d'un médecin généraliste a été recueilli	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
<b>L'argumentaire scientifique comporte :</b>	
- la description de la méthode d'élaboration du PNDS et la stratégie de recherche bibliographique	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- la liste des participants à l'élaboration du PNDS	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- le champ du PNDS (questions incluses et non incluses, populations étudiées)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- la liste des éléments de la prise en charge faisant l'objet d'une analyse critique	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- la description du contenu des recommandations ou protocoles existants, de	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :

50 PNDS « ancienne formule »  
 2 PNDS « nouvelle formule »  
 Rôle des filières ???

Critères	Évaluation
leurs modalités d'élaboration et de leurs limites éventuelles, au mieux sous forme de tableau	
- la description des études retenues, de leur méthode, des résultats, des biais éventuels, au mieux sous forme de tableau	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- le cas échéant, le contenu des discussions pour les propositions de prise en charge non consensuelles au sein du groupe de travail	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- la liste des références bibliographiques retenues	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
<b>Le PNDS comporte :</b>	
- une synthèse destinée au médecin traitant	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- une courte introduction (définition, étiologie, données d'incidence/de prévalence, etc.)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- les objectifs de chaque étape de la prise en charge (diagnostic et évaluation initiale, prise en charge thérapeutique, suivi)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- les professionnels impliqués à chaque étape de la prise en charge et leurs modalités de coordination	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- la description des différents étapes de la prise en charge	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- s'ils existent, les arbres décisionnels en vue du diagnostic génétique (insertion des arbres eux-mêmes ou des liens Internet)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- la liste des participants à l'élaboration du PNDS	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
- la liste et les coordonnées des CR, des CC et de l'(des) association(s) de patients (en annexe)	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
<b>Le PNDS est daté</b>	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
<b>Le financement du PNDS est indépendant des industries dont l'activité entre dans le champ de la santé</b>	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :
<b>Les modalités de diffusion du PNDS sont prévues</b>	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Commentaire :

**Catégorie** : Mesures d'organisation des services retenues par la ministre pour la mise en œuvre des dispositions dont il s'agit.

**Résumé** : Le second plan national maladies rares 2011-2014 (PNMR 2011-2014) prévoit la constitution de filières de santé maladies rares. La présente instruction vise à lancer un appel à projets pour la constitution de celles-ci sur la base d'un cahier des charges décrivant les missions de ces filières.

**Mots-clés** : établissements de santé – maladies rares – centres de référence – filières de santé

**Texte de référence** : Le plan national maladies rares 2011-2014.

**Annexes** :

**Annexe 1**: Appel à projets pour une structuration en filières de santé maladies rares

**Annexe 2**: Cahier des charges des filières de santé maladies rares

**Annexe 3**: Regroupements thématiques pré-identifiés lors de l'élaboration du cahier des charges des filières de santé maladies rares

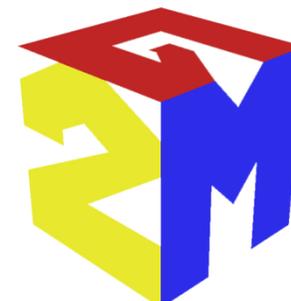
**Annexe 4** : Description du projet de filière de santé maladies rares

**Annexe 5** : Calendrier de mise en œuvre de l'instruction



## Structuration de la filière santé maladies rares: Maladies Héréditaires du Métabolisme

Octobre 2013



Porteur du Projet : Professeur Brigitte Chabrol  
Centre de Référence des Maladies Héréditaires du  
Métabolisme, CHU Timone Marseille

