



# L'évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008

**Bernard Perret**  
Ingénieur général des ponts, des eaux et des forêts, membre permanent du Conseil général des ponts et chaussées, membre du Haut Conseil de la santé publique

Une maladie rare (MR) est définie par une prévalence faible, inférieure à 5 personnes atteintes pour 10 000 habitants. Il existe de très nombreuses maladies rares : au moins 7 000 sont répertoriées à l'heure actuelle. Une origine génétique a été mise en évidence pour environ 80 % d'entre elles. L'insuffisance des connaissances et la difficulté d'accès à l'information liée à la diversité des pathologies en font un champ à part, réunissant des affections de spécialités variées, unies par leur rareté et les interrogations qu'elles suscitent. Au cours des deux dernières décennies, la recherche sur les mécanismes des maladies et sur les possibilités thérapeutiques a remarquablement progressé, mais la prise en charge médicale et sociale des personnes concernées constitue toujours un défi considérable.

Depuis les années 1990, la France s'est dotée d'une politique spécifique sur les maladies rares et les médicaments orphelins. En 2004 a été lancé un Plan national maladies rares (PNMR), inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004, dans le but de développer et de renforcer les initiatives suscitées par la mobilisation croissante des associations et des professionnels du domaine. L'une des mesures les plus importantes prévues par le plan était la création de centres de référence labellisés dédiés à une ou plusieurs maladies rares (132 centres ont été labellisés de 2004 à 2007).

L'évaluation du PNMR a été confiée, par le Haut Conseil de la santé publique, à un comité d'évaluation (Codev) [12], copiloté par un membre du HCSP et par un expert extérieur, clinicien. Ce comité était composé de dix personnes, pour la plupart membres du HCSP, expertes en santé publique, en économie et en sociologie.

Le cadre général de l'évaluation a été fixé par un mandat rédigé en janvier 2008 par le président du HCSP, l'évaluation. Au terme de ce mandat, l'évaluation devait répondre aux questions suivantes :

- Les questions soulevées et les objectifs choisis sont-ils pertinents ?
- Les actions inscrites dans le Plan sont-elles de nature à permettre l'atteinte des objectifs ?
- Dans quelle mesure les actions prévues ont-elles été mises en œuvre ? Les budgets consentis ont-ils été orientés de manière à servir au mieux les objectifs ?
- Quel est l'impact du plan ? C'est-à-dire l'atteinte de l'objectif n° 90 de l'annexe à la loi de santé publique : « Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des maladies rares » ?
- Quel est le rôle du HCSP dans la conception et l'organisation des programmes de dépistage (rôle prévu dans le plan) ?

- Quel a été le développement de partenariats européens dans les domaines du diagnostic, de la surveillance, de la prise en charge (entre autres des médicaments orphelins) et de l'établissement d'indicateurs de suivi dans le domaine des maladies rares ?

À partir de ce mandat, le Codev a formulé un ensemble de questions évaluatives plus précises autour de six grandes thématiques : l'évaluation de la mise en œuvre du plan, l'analyse de l'impact en termes d'équité, les effets du plan en termes d'amélioration de la réponse médicale, la pertinence des objectifs, la pertinence des mesures inscrites dans le plan (sont-elles de nature à permettre l'atteinte des objectifs ?), l'utilisation de l'évaluation du plan pour préparer l'avenir.

## Méthode d'évaluation

Les principales sources d'information du Codev ont été les suivantes :

- L'analyse de documents existants : rapports, comptes-rendus des différents groupes de travail du comité de suivi, des commissions mises en place, rapports d'associations, documents produits par la Haute Autorité de santé (HAS), le GIS-Institut des maladies rares (concernant notamment la base de données Orphanet), l'Association française contre les myopathies, etc.
  - Des entretiens avec les principaux acteurs du plan, réalisés par l'ensemble du Codev ou par un ou plusieurs membres.
  - L'analyse des questionnaires d'autoévaluation élaborés par la HAS et remplis par les 35 centres de référence labellisés en 2004.
  - Une enquête auprès des centres n'ayant pas encore fait l'objet de l'autoévaluation, menée par questionnaire ouvert et court développé par le Codev et adressé aux 98 centres de référence labellisés en 2005-2007 (questionnaire en Annexe 7, page 122 et synthèse en Annexe 8, page 125 du rapport).
  - L'organisation les 8 et 9 janvier 2009 à Paris d'une conférence d'évaluation dont les objectifs étaient :
    - ◆ d'étayer les réflexions du Codev ;
    - ◆ d'approfondir certaines questions et d'y apporter des réponses ou des compléments de réponse ;
    - ◆ de discuter des propositions qu'il sera amené à formuler pour l'avenir dans la perspective d'un prochain plan.
- Cette conférence a réuni plus de 200 personnes issues de centres de référence, d'associations de malades, d'institutions partenaires, qui ont participé aux séances plénières et à cinq ateliers sur les thèmes suivants : épidémiologie (axe 1 du PNMR), dépistage (axe 5), prise en charge (axes 6 et 2), formation des professionnels et

informations des malades (axes 3, 4 et 8), médicament, recherche, partenariats nationaux et européens (axes 7, 9 et 10). Pour chacun de ces thèmes, les échanges étaient introduits par un bref exposé résumant les constats et les premières conclusions du Codev, les participants étant ensuite appelés à réagir librement. Les rapports rédigés par les rapporteurs des différents ateliers ont fourni au Codev un matériau essentiel pour la rédaction du rapport d'évaluation.

- Une enquête qualitative auprès d'un échantillon d'usagers (ou familles de patients) portant sur les parcours de soins et le vécu de la maladie.

Cette enquête a été réalisée entre décembre 2008 et février 2009, auprès de 48 patients ou parents d'enfants atteints de lupus, de drépanocytose, de troubles du rythme cardiaque ou de maladies héréditaires du métabolisme et autres maladies rares. La solution initialement envisagée de recruter un échantillon de patients dans quelques régions, à partir de fichiers de l'assurance maladie, n'ayant pu aboutir, une solution alternative de recrutement a été développée. Les patients ont été principalement recrutés par l'intermédiaire de forums sur les maladies rares, puis par la méthode « boule de neige » (transmission de coordonnées de patients par les interviewés). Cette enquête fait ressortir trois points majeurs :

- ◆ l'importance des conséquences de ces maladies : difficultés dans la vie quotidienne (école, travail, relations sociales ou amoureuses ou accès au crédit). Sentiment fréquent de honte, notamment pour les plus jeunes et de culpabilité chez les adultes.

- ◆ l'importance de la reconnaissance sociale de la

maladie (désir que l'on parle de leur maladie et pas seulement de celles du Téléthon, que l'on développe la recherche et les essais cliniques...).

- ◆ le grand intérêt des centres de référence et leur impact sur la prise en charge des prestations. Le revers étant l'existence d'inégalités dans la prise en charge, quand il n'y a pas de centre de référence.

### Principales conclusions

Les principales conclusions de l'évaluation peuvent se résumer comme suit :

- les maladies rares constituent un réel problème de santé publique qui justifie l'existence d'un plan ;

- l'évaluation confirme la pertinence des objectifs et des actions du plan : les progrès réalisés grâce au plan dans la prise en charge médicale, la dynamisation des efforts de recherche et l'information des malades et de leur famille sont reconnus par l'ensemble des acteurs du domaine ;

- le pilotage administratif du plan a été trop éclaté, ce qui a pu nuire au suivi et à la cohérence des actions ;

- les dépenses réalisées ont été globalement conformes aux engagements pris, avec des écarts sur certains axes (épidémiologie notamment) ;

- on déplore un manque de données sur le coût global du plan ;

- les inégalités persistent dans le remboursement des prestations, qui posent un réel problème en termes d'équité ;

- les progrès réalisés sont fragiles et devront être consolidés (notamment la place des centres de référence dans le système de soins). **F**

### Les recommandations du Codev

- Le pilotage et suivi du plan, pour lequel le Codev recommande la mise en place du dispositif suivant :

- ◆ un comité de pilotage, composé de médecins, chercheurs, associatifs et administratifs (6 à 10 personnes), chargé de faire des propositions pour améliorer les conditions de mise en œuvre du plan. Ce comité pourrait créer des groupes de travail sur des questions spécifiques ;

- ◆ des groupes d'experts chargés, en liaison avec la HAS, d'évaluer sur site l'activité des centres de référence et de leurs partenaires ;

- ◆ un comité de suivi où seraient représentées les différentes institutions publiques ou privées en charge du plan.

- Les indicateurs de suivi et d'évaluation à mettre en œuvre dans le cadre du prochain plan :

- ◆ indicateurs d'activités de soins,
- ◆ indicateurs de procédures,
- ◆ indicateurs d'efficacité,
- ◆ indicateurs de coût.

- Les points positifs à conforter :

- ◆ les centres de référence,
- ◆ la base de données Orphanet,
- ◆ le développement de la recherche.

- Les insuffisances à combler :

- ◆ mettre en œuvre des outils épidémiologiques adaptés,

- ◆ revoir la politique du dépistage des maladies rares,

- ◆ rendre plus homogène la prise en charge des prestations par les caisses, en instituant un dialogue entre le comité de pilotage et l'assurance maladie,

- ◆ structurer pour les MR une coordination régionale des MDPH (maisons départementales des personnes handicapées), en interface avec les centres de référence,

- ◆ développer la communication sur les maladies rares, le plan et ses acteurs. **F**