



## LES FICHES PRATIQUES de l'Alliance



PARCOURS DE VIE - HANDICAP

### A retenir

Les PNDS informent les professionnels concernés des **bonnes pratiques diagnostiques et thérapeutiques** pour une maladie rare.

Les PNDS sont rédigés en suivant une **méthode définie par la Haute Autorité de Santé**.

Les associations de malades interviennent dans l'élaboration du PNDS au sein d'un **groupe de travail multidisciplinaire**.

## Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins

### De quoi s'agit-il ?

Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont des documents qui synthétisent les recommandations nationales de prise en charge des maladies rares. Leur objectif est d'informer les professionnels de santé sur le diagnostic, les traitements de référence et le suivi de ces maladies. Les PNDS ont également pour but d'harmoniser les parcours de santé des malades sur tout le territoire français, en métropole et en Outre-mer.

Un PNDS est établi à partir de l'étude des données scientifiques existantes et de l'expérience des personnes qui participent à son élaboration.

La production de PNDS est inscrite dans les plans nationaux maladies rares (PNMR) dès le premier de 2005-2008. L'axe 7 du troisième PNMR (2018-2022), « améliorer le parcours de soin », met l'accent sur l'amplification de l'élaboration et de la mise à jour des PNDS par les centres de référence.

### Chiffres-clés

**7000**

maladies rares dont quelques centaines bénéficient déjà d'un PNDS

**400**

PNDS financés par le troisième plan national maladies rares par l'intermédiaire d'appels à projets

**23**

filiales de santé maladies rares coordonnent la production de PNDS

## Ce qu'il faut savoir

Un guide méthodologique a été publié par la Haute Autorité de Santé (HAS) en 2012 pour décrire la méthode d'élaboration des contenus du protocole national de diagnostic et de soins. Le PNDS y est présenté selon une trame prédéfinie qui contient plusieurs parties détaillées ci-après.

### La synthèse destinée au médecin traitant

Le médecin traitant est désigné par le patient auprès de sa caisse d'Assurance maladie. Il assure la coordination de la prise en charge avec les autres professionnels de santé de ses patients. Si nécessaire, il établit le protocole de soins d'affection de longue durée (ALD). Un PNDS doit comprendre une synthèse qui sert de référence au médecin traitant sur le diagnostic, les symptômes et les signes cliniques de la maladie, les traitements et, si nécessaire, les spécialités médicales à lister dans le protocole de soins d'ALD. Cette synthèse lui indique également son rôle dans le suivi du patient et fournit des contacts utiles (centres experts, filières de santé maladies rares, associations de malades, Orphanet, etc.).

### L'introduction

En introduction, le PNDS contient des informations générales sur la maladie rare, comme les symptômes associés, son origine, génétique ou non, ses conséquences fonctionnelles, ainsi que des données épidémiologiques (nombre de personnes atteintes en France, etc.).

### Les étapes de la prise en charge

La partie centrale du PNDS décrit les différentes étapes de la prise en charge de la maladie rare. Y sont abordés le diagnostic et l'évaluation initiale de la maladie, la prise en charge médicale et paramédicale, le suivi ainsi que la prise en charge

des complications et des situations particulières. Pour chaque étape, le document doit préciser quels sont les professionnels de santé impliqués, les modalités de leur coordination et les détails de cette prise en charge.

Les modalités de prise en charge qui sont décrites dans le PNDS sont établies à partir de protocoles de soins existants, de recommandations françaises ou internationales, de résultats d'études cliniques, et de l'expérience professionnelle des rédacteurs du PNDS.

Le PNDS donne des indications sur les médicaments et produits de santé qui sont prescrits pour le traitement de la maladie rare, notamment en termes de remboursement par l'Assurance maladie. Il est obligatoire de préciser si les médicaments cités disposent d'une autorisation de mise sur le marché (AMM).

### Les annexes du PNDS

En annexes, le PNDS contient la liste de tous les participants à son élaboration ainsi que les coordonnées des centres de référence et de compétences, des filières de santé maladies rares impliquées et des associations de malades concernées.

### L'argumentaire scientifique

Lors de sa publication, le PNDS est accompagné par un argumentaire scientifique qui comporte notamment la stratégie de recherche bibliographique et l'analyse critique de la littérature médicale et scientifique, ainsi que la liste des participants à l'élaboration du PNDS et des informations sur la gestion de leurs éventuels conflits d'intérêts.

## Comment ça marche ?

L'élaboration d'un PNDS suit un déroulement chronologique prédéfini qui comporte plusieurs temps et fait intervenir différents acteurs (coordinateur, rédacteurs, membres du groupe de travail multidisciplinaire).

### Le cadrage du projet

L'élaboration du PNDS est sous la responsabilité d'un coordinateur (parfois deux) qui fait partie du centre de référence qui émet le PNDS. S'il y a deux coordinateurs, l'un d'eux doit nécessairement faire partie d'un centre de référence, tandis

que l'autre peut faire partie d'un centre de compétences.

Le coordinateur a pour mission initiale de réaliser le cadrage du projet. Il détermine le sujet et le champ du PNDS, ainsi que les questions posées et les situations qui seront décrites dans le document. Il précise le ou les centres de référence promoteurs du PNDS, constitue l'équipe qui participe à la construction du PNDS (rédacteurs, groupe de travail multidisciplinaire), et établit un calendrier prévisionnel du projet. Il doit ensuite adresser à la HAS une déclaration d'intention.

## La rédaction du PNDS

Les rédacteurs du PNDS sont désignés par le coordonnateur, qui peut lui-même en faire partie. Ils sont issus des centres de référence et de compétences de la filière, mais peuvent être également d'autres professionnels impliqués dans la prise en charge de la maladie.

Les rédacteurs proposent une première version du PNDS après analyse des données scientifiques disponibles. Ils identifient d'abord les protocoles de prise en charge existants, les recommandations françaises et internationales, effectuent une recherche bibliographique ciblée. Ils réalisent ensuite une analyse critique de cette littérature, qui figurera dans l'argumentaire scientifique du PNDS.

L'analyse des données est réalisée selon les principes de la lecture critique de la littérature, en évaluant la méthode employée, les risques de biais méthodologiques puis les résultats des études. Les rédacteurs du PNDS peuvent également se baser sur leur propre expérience professionnelle.

Les rédacteurs doivent clairement identifier dans le PNDS les médicaments ne disposant pas d'une autorisation de mise sur le marché (AMM), et préciser quelles sont les conditions d'utilisation hors AMM.

## La discussion du groupe de travail

La mise en place d'un groupe de travail multidisciplinaire, différent des coordonnateurs et des rédacteurs, est indispensable. Ce groupe doit représenter les professionnels de santé ainsi que les malades et leurs proches, et, autant que possible, l'ensemble du territoire. Font partie du groupe de travail :

- des membres des centres de référence et de compétences ;
- d'autres professionnels médicaux et paramédicaux, hospitaliers ou libéraux, qui interviennent habituellement dans la prise en charge de la maladie ;
- un médecin généraliste et/ou un pédiatre de ville dans le cas d'une maladie pédiatrique ;
- d'autres professionnels (par exemple, un psychologue) ;
- dans certains cas, des experts européens et internationaux ;
- et, impérativement, des représentants d'associations de patients.

Le groupe de travail multidisciplinaire se réunit une ou plusieurs fois, au mieux lors de réunions physiques, ou par visioconférence et échanges de mails lorsque ce n'est pas possible. Lors de ces réunions sont discutées et amendées chacune des propositions écrites par les rédacteurs. Les membres du groupe de travail peuvent proposer des modifications et suggérer des informations à ajouter au document. Ils peuvent également se mettre d'accord sur de nouvelles propositions de prise en charge. Si la présence d'un médecin généraliste aux réunions du groupe de travail n'est pas possible, il est impératif de recevoir au moins son avis sur le PNDS par courrier.

Si certains points ne font pas l'objet d'un consensus entre tous les membres du groupe de travail, le contenu des discussions et les différentes propositions formulées sont inscrites dans l'argumentaire scientifique du PNDS.

## La finalisation du PNDS

À la suite des réunions de concertation du groupe de travail, lorsque tous les points du PNDS ont été discutés avec tous les participants, les rédacteurs intègrent les modifications proposées en réunion et finalisent le PNDS.

## La diffusion du PNDS

Lorsque le PNDS est finalisé, il est envoyé par le coordonnateur à la HAS qui le publie sur son site internet. Le centre de référence promoteur du PNDS doit le publier également sur son site et en informer toutes les personnes qui ont participé à son élaboration, ainsi que les partenaires concernés par la maladie (centres de référence et de compétences, sociétés savantes, associations de malades, institutions, etc.).

### Bon à savoir

Tous les participants à l'élaboration du PNDS, y compris les représentants des associations qui font partie du groupe de travail multidisciplinaire, doivent remplir une déclaration publique d'intérêts (DPI). Ils y indiquent les liens d'intérêt directs ou indirects qu'ils ont eus avec des organismes publics ou privés intervenant dans le champ de la santé. Les DPI des participants au PNDS sont analysées par les centres de référence et doivent être publiées sur le site du centre de référence porteur du projet. C'est le rôle du coordonnateur de veiller à ce que tous les participants aient bien rempli leur déclaration.

## Le point de vue de l'Alliance



### Le rôle des associations

Les associations de malades interviennent dans la construction du PNDS au sein du groupe de travail multidisciplinaire. Les représentants des associations doivent y faire entendre leur voix. Ils ont pour rôle de valider les protocoles de prise en charge formulés par les rédacteurs, mais ils sont aussi force de propositions. Ils apportent des éclairages sur tous les aspects médicaux décrits dans le PNDS.

Le parcours de santé des malades, l'errance diagnostique, le rôle des associations de malades... sont autant de sujets pour lesquels leur expérience est primordiale. Le point de vue des malades sur le parcours de soin et les traitements peut être différent de celui des équipes médicales et il est important que leur ressenti soit pris en compte dans le PNDS.

### L'évaluation des PNDS

La HAS ne valide pas les PNDS préalablement à leur mise en ligne. Elle effectue seulement pour quelques PNDS un audit de leur qualité méthodologique. Ainsi, il appartient aux acteurs du PNDS, dont les associations, de veiller à la bonne qualité du PNDS. Pour les aider, la HAS a inclus dans son guide méthodologique une grille d'évaluation à laquelle ils peuvent se référer tout au long du projet ou suite à la publication d'un PNDS, pour en évaluer la qualité.

Voici quelques exemples de points de vigilance cités dans la grille d'évaluation :

- Le groupe de travail comporte les différents professionnels et usagers prévus dans le guide de la HAS, dont des représentants d'associations de patients ;
- Tous les participants au PNDS ont rempli une déclaration publique d'intérêts ;
- Le PNDS comporte la liste de tous les participants à son élaboration ;
- Les modalités de diffusion du PNDS sont prévues.

En cas de litige concernant la méthodologie, no-

tamment lors des réunions du groupe de travail, le guide méthodologique de la HAS constitue la référence méthodologique.

### Le rôle des filières

Dans le cadre du troisième PNMR, la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) finance la production de PNDS par les centres de référence, par l'intermédiaire d'appels à projets. Les filières de santé maladies rares (FSMR) soumettent à chaque appel à projets un ensemble de projets de PNDS portés par les centres de référence de leur périmètre. Elles sont ensuite chargées du suivi de la production des PNDS retenus.

L'ensemble des membres de la gouvernance des FSMR, dont les associations, participent au choix des projets de PNDS proposés à la DGOS et au classement de ces projets par ordre d'importance. Les critères de hiérarchisation sont variés. Ils incluent par exemple la gravité de la maladie et le nombre de malades, la disponibilité des rédacteurs et du groupe de travail, le respect de tous les critères méthodologiques instaurés par la HAS, l'existence de recommandations nationales et internationales pour la pathologie concernée, le nombre de spécialités médicales prescrites hors autorisation de mise sur le marché, les modes de diffusion prévus du protocole national de diagnostic et de soins, etc. Par ailleurs, les financements des centres de référence comprennent des budgets pour produire des protocoles nationaux de diagnostic et de soins, en dehors des appels à projets PNDS de la DGOS.

### Des outils de plaidoyer

L'écriture des besoins médicaux pour traiter une maladie dans le PNDS concerné peut permettre ultérieurement d'appuyer des demandes auprès des pouvoirs publics. Les associations peuvent ainsi utiliser leur PNDS comme un outil de plaidoyer, par exemple pour faire évoluer la prise en charge d'un traitement par l'Assurance maladie.

En plus d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge des malades, les PNDS peuvent avoir

d'autres retombées, y compris sur la recherche. Un PNDS doit être actualisé tous les 5 ans pour donner aux professionnels de santé les connaissances les plus à jour sur la prise en charge de la maladie.

Une large diffusion des PNDS, en plus d'informer les professionnels de santé sur les protocoles de

prise en charge thérapeutique des maladies rares, peut mieux leur faire connaître ces maladies. Les PNDS font ainsi partie des outils qui peuvent participer à la diminution de l'errance diagnostique des malades.

## Textes de référence

- Guide méthodologique « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publié par la Haute Autorité de Santé en octobre 2012  
[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012-12/guide\\_methodologique\\_pnds.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012-12/guide_methodologique_pnds.pdf)
- « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts », publié par la Haute Autorité de Santé en juillet 2013  
[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/guide\\_dpi.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/guide_dpi.pdf)
- « Plan national maladies rares 2018-2022 »  
[https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan\\_national\\_maladies\\_rares\\_2018-2022.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2018-2022.pdf)

## En savoir plus

- Maladies Rares Info Services

le service d'information et de soutien de référence sur les maladies rares :

01 56 53 81 36

<https://www.maladiesraresinfo.org/>

- Orphanet

le portail des maladies rares et des médicaments orphelins :

<https://www.orpha.net/>

- Fiche pratique de l'Alliance sur l'Autorisation de mise sur le marché

### 3 fiches pratiques de France Assos Santé

- « La prévention des conflits d'intérêts dans le domaine de la santé »
- « Prise en charge des médicaments par l'Assurance maladie »
- « Le parcours de soins coordonnés »

Des questions sur cette fiche ?

[hthiollet@maladiesrares.org](mailto:hthiollet@maladiesrares.org)

Plateforme Maladies Rares  
[alliance-maladies-rares.org](http://alliance-maladies-rares.org)

Association reconnue d'utilité publique  
SIRET : 432 502 839 000 33 | APE : 9499Z

 @AllianceMR

 [linkedin.com/company/alliance-maladies-rares](https://www.linkedin.com/company/alliance-maladies-rares)

 @AllianceMaladiesRares



L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de

et de

