

Rapport
d'activité
OSCAR
2024

AVANT-PROPOS

La filière OSCAR est un **réseau national structurant**, centré sur **l'innovation, la collaboration et l'humanisation** des soins dans les maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage. Grâce à sa dynamique collective, elle permet **d'accélérer les diagnostics, d'améliorer la qualité des soins et de renforcer la recherche** en lien étroit avec les patients, les soignants et les chercheurs.

Laboratoire IMoPA, Nancy



PÉRIMÈTRE

La filière OSCAR fédère, à l'échelle nationale, un ensemble d'expertises pluridisciplinaires issues des centres de référence (CRMR) et de compétence (CCMR), des laboratoires de diagnostic, des équipes de recherche et des associations de patients. Elle apporte des réponses concertées, spécialisées et innovantes aux problématiques souvent complexes liées aux maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, qu'elles soient d'origine génétique ou acquise.

Sa force réside dans une double approche :

- **Fonctionnelle**, prenant en compte l'impact du ou des handicaps dans la vie au quotidien ;
- **Par pathologie**, intégrant les spécificités médicales, génétiques et évolutives de chaque maladie.

Journée nationale OSCAR 2024



10
ans



En 2024, la filière OSCAR
a célébré ses 10 ans !

OSCAR
FILIÈRE
SANTÉ
MALADIES
RARES
filiere-oscar.fr

MISSIONS ET OBJECTIFS STRATÉGIQUES

Conformément aux directives ministérielles, la filière OSCAR poursuit deux grandes missions :

- **Optimiser le parcours de soins** des patients, en facilitant l'orientation et l'accès à l'expertise ;
- **Coordonner les actions** des acteurs du réseau sur le territoire et à l'Europe.

Pour atteindre ces objectifs, la filière OSCAR s'appuie sur 5 axes stratégiques :

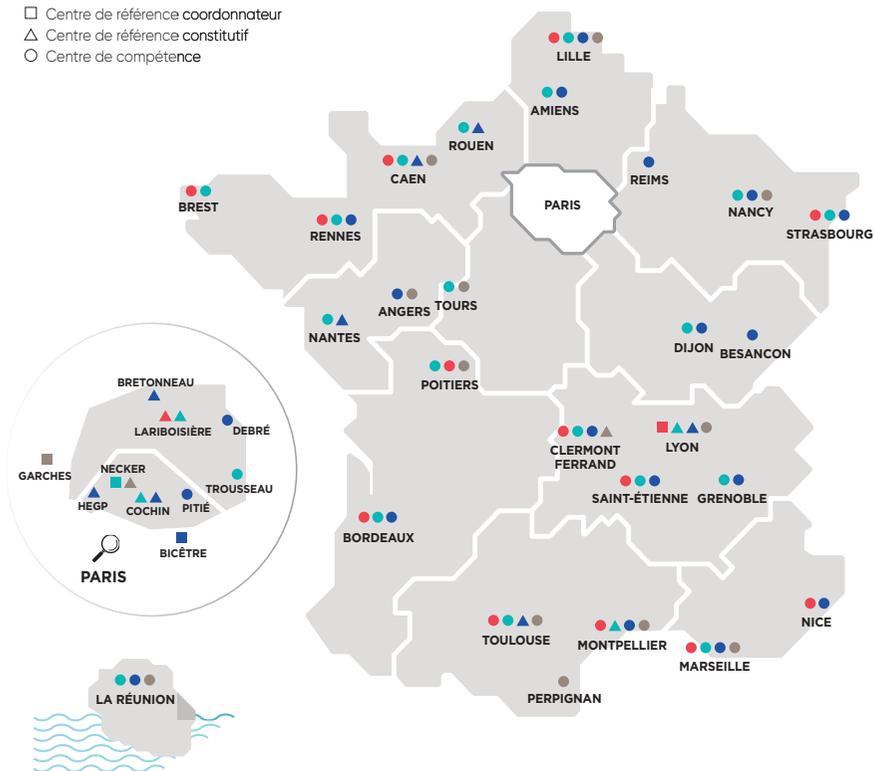
- Accélérer le diagnostic pour réduire l'errance et l'impasse diagnostiques
- Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des patients
- Diffuser les connaissances sur les maladies rares et former les professionnels de santé et les associations de patients
- Stimuler l'innovation thérapeutique et renforcer la recherche
- Moderniser les organisations et optimiser les financements.



LES CENTRES DE SOINS DE LA FILIÈRE OSCAR

- DYSPLASIE FIBREUSE DES OS
- MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES
- MALADIES RARES DU MÉTABOLISME DU CALCIUM ET DU PHOSPHATE
- SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS NON VASCULAIRES

- Centre de référence coordonnateur
- △ Centre de référence constitutif
- Centre de compétence



ORGANISATION

La filière OSCAR repose sur 83 centres experts, répartis sur quatre réseaux :

- **CaP** : Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate
- **DFO** : Dysplasie fibreuse des os
- **MOC** : Maladies osseuses constitutionnelles
- **SED-NV** : Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires



LA GOUVERNANCE

Le Bureau

Composé des quatre coordonnateurs des centres de référence et de la cheffe de projet, il décide des orientations stratégiques et des actions à mettre en œuvre selon les directives de la DGOS et des orientations du comité de pilotage. Il soutient l'équipe opérationnelle dans la mise en œuvre des actions et veille au bon déroulement des actions.

Le Comité de pilotage et scientifique

Instance de dialogue et de décision, elle intervient sur les orientations stratégiques et scientifiques. Ce comité approuve la mise en œuvre du plan d'action et suit régulièrement son évolution. Il est composé des membres élus représentant l'ensemble des acteurs de la filière : CRMR, CCMR, ERN, équipes de recherche, laboratoires de diagnostic génétique et associations de patients.

En complément à ces instances, **six groupes de travail** coordonnés par des animateurs experts du réseau servent de socle pour les propositions et actions de la filière OSCAR.

Journée nationale OSCAR 2024



RÉDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

La filière a depuis 5 ans mis en avant l'expertise de conseillères en génétique pour venir en appui aux consultations et répondre à l'accompagnement des familles. Une conseillère en génétique, partagée entre le CRMR CaP à l'hôpital Bicêtre et la filière OSCAR, est en charge de l'Observatoire du diagnostic.

En 2024, une convention a été mise en place avec le CRMR MOC à l'hôpital Necker-Enfants Malades pour recruter une conseillère en génétique partagée entre le CRMR MOC et le CRMR SED-NV.

Grâce à ce soutien, dans le cadre du PFMG 2025, 35 RCP génétique ont été organisées et 276 dossiers patient ont pu être examinés en 2024.

2024	Nb RCP	Nb de praticiens rattachés	Nb de patients
OSCAR PFMG MOC	12	32	45
OSCAR PFMG CaP	12	48	140
OSCAR PFMG SED-NV	11	11	91

Suivi de l'observatoire du diagnostic

- Mise à jour du guide de saisie et des pathologies de la filière OSCAR.
- Suivi de l'observatoire du diagnostic, avec une mise à jour des données BaMaRa pour tous les centres de référence coordonnateurs et constitutifs. Pour les centres de compétence, des conventions ont été déployées pour soutenir les plateformes d'expertise maladies rares.
- Accompagnement des centres dans la résolution des queries diagnostic envoyées par la BNDMR.

Organisation des RCP avec SKEMEET

- Organisation autonome des CRMR pour les RCP : la filière vient en support pour les aspects techniques et fait le lien avec le prestataire, assure les formations, et communique auprès de ses membres, facilitant ainsi l'accès aux RCP pour les professionnels de santé.

FACILITER L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS

Suivi de l'observatoire des traitements

La filière a mis en place un observatoire des traitements pour assurer une meilleure gestion des prescriptions et une prise en charge adaptée. Une pharmacienne a été recrutée pour diriger cette mission, en collaboration avec le groupe de travail OSCAR sur les traitements. Elle participe également au groupe de travail inter-filière sur l'observatoire des traitement (GRIOT).

- Mise à jour du recensement des traitements par pathologie afin d'identifier les médicaments prescrits et des problématiques rencontrées par les médecins prescripteurs de la filière.
- Mise en place d'une base de données des médicaments hors-AMM, incluant des conseils d'utilisation thérapeutique spécifiques à chaque médicament (40 médicaments, dont 6 hors AMM - Mise à jour de la classification des pathologies OSCAR).
- Identification des médicaments prioritaires et envoi de ce tableau à la DGS, la DGOS et la HAS.
- Suivi des pénuries et tensions d'approvisionnement de médicaments et gestion des substitutions pour garantir une continuité des soins en lien avec le GT traitement de la filière et l'ANSM.

Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM

- Registre des médicaments hors AMM : bisphosphonates, burosumab, teriparatide, palovaroten, denosumab, fluconazole, C-type Natriuretic Peptide analogue, cinacalcet, hormone de croissance, ketoconazole, tocilizumab
- Élaboration de fiches Conseils d'utilisation thérapeutique

AMÉLIORER LE PARCOURS DE SOINS

La filière OSCAR a organisé de nombreux événements pour promouvoir la recherche, la formation et les échanges entre professionnels de santé et patients. Elle a également développé plusieurs outils pratiques pour améliorer la prise en charge des patients.

ACTIONS

- **Événements** : organisation de rencontres annuelles (journée nationale, journée recherche), webinaires thématiques, symposium Outils diagnostiques (tous les 2/3 ans) et événements pour les associations de patients.
- **Guides et outils** : élaboration de PNDS, fiches repères, arbres décisionnels, calendriers de suivi, cartes urgence.
- Publication de 3 PNDS en 2024 : fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP), hypercalcémie infantile idiopathique (HII) et rachitismes rares vitamine D dépendants.
- **Transition enfants/adulte** : réalisation de fiches de recommandations sur la transition pour les professionnels, les patients et leurs familles, et réalisation d'une vidéo.
- **Programmes d'Éducation thérapeutique du patient (ETP)** soutenus par la filière :
 - ETP pour l'ostéogenèse imparfaite de la période néonatale à l'âge adulte (Toulouse)
 - ETP Prise en charge initiale et suivi de l'hypoparathyroïdie de l'adulte (Nantes)
 - ETP Prise en charge des manifestations fonctionnelles des enfants et adolescents présentant un syndrome d'Ehlers-Danlos non vasculaire ou une maladie du spectre de l'hypermobilité (Toulouse)
 - ETP pour mieux comprendre l'XLH (APHP Bicêtre)
 - ETP pour mieux comprendre l'OI et la transition (APHP Necker et Cochin)
 - ETP pour mieux comprendre les SED NV (APHP Garches)
 - ETP PrEduSED : Prise en charge du SED-NV (Lyon)

RENFORCER LA RECHERCHE ET L'INNOVATION

Afin de stimuler la recherche dans le domaine des maladies rares, la filière OSCAR soutient de nombreux projets scientifiques et organise des événements pour promouvoir les avancées dans ce domaine.

- **AAP Impulsion à la recherche 2024** : financement de 7 projets de recherche.
- **Prix 2024** : attribution de 4 prix pour récompenser les jeunes chercheurs et les meilleurs articles scientifiques de l'année.
- **Capsules vidéos « Au cœur de la recherche »** : réalisation de vidéos destinées à sensibiliser le grand public. Ces vidéos visent à dévoiler la réalité du métier de chercheur, de ses travaux, et à illustrer l'impact clinique potentiel de ses découvertes sur la vie des patients.
- **Europe** : participation à des projets européens (EuRRBone, Horizon Europe...).
- **Site internet** : développement de nouvelles pages web pour améliorer la visibilité des laboratoires de diagnostic, des essais cliniques, des bases de données.
- **Équipes de recherche** : deux nouvelles ont rejoint la filière OSCAR.

Laboratoire UR BIOS, Reims



FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

La filière OSCAR met en place diverses formations pour les médecins, afin de renforcer leurs compétences dans la prise en charge des maladies rares.

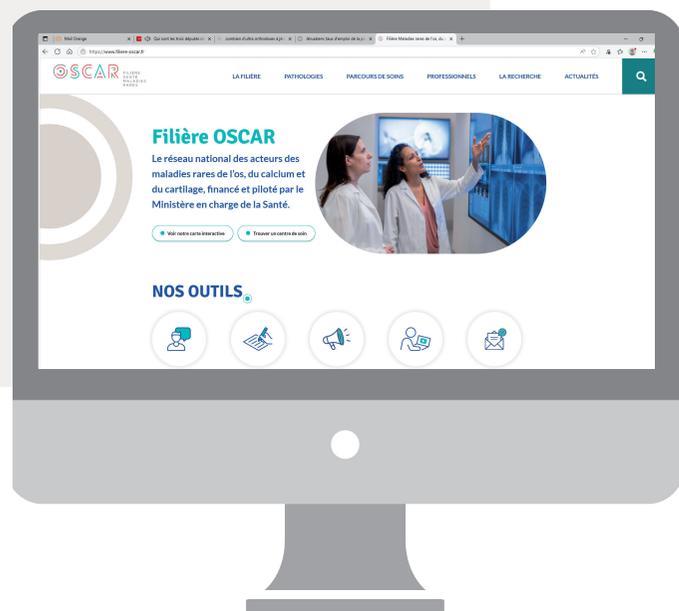


- **Formation continue pour les médecins généralistes** : développement de modules de formation DPC en collaboration avec l'agence Global Media Santé (revue Prescrire) (lancement en 2025).
- **CLÉS du diagnostic** : poursuite du travail en inter-filière sur les clés pour le 3^e cycle des médecins, pharmaciens et la formation continue : la fracture chez l'enfant et chez l'adulte.
- **Fiches repères** : élaboration de nouveaux documents, en lien avec les CRMR.
- **Présence aux congrès** (CMG, SFP, SFEDP, SFE...) : stand OSCAR ou auditeurs.
- **Postcasts avec Rare à l'écoute** : deux réalisations en 2024 avec l'achondroplasie et la dysplasie fibreuse des os.
- **DIU Maladies du métabolisme du calcium, du phosphate et du magnésium** avec les universités Paris Saclay, Paris Cité, Lyon, Rouen, Nantes, Toulouse et Caen.
- **DIU de l'hyperlaxité aux syndromes d'Ehlers-Danlos** avec les universités Paris Saclay et Paris Cité.
- **DU des maladies osseuses constitutionnelles** avec l'université Paris Cité.
- DIU inter-filière sur les essais thérapeutiques et maladies rares.
- Financement pour 4 médecins aux différents DIU/DU.

COMMUNIQUER ET INFORMER

Pour assurer une diffusion efficace de l'information sur les maladies rares, la filière OSCAR utilise plusieurs canaux de communication, incluant les réseaux sociaux et son site internet.

- **Actualisation du site internet OSCAR** et mise à jour des actualités et des événements.
- **Présence sur les réseaux sociaux** : Facebook et LinkedIn (inactif sur X).
- **Newsletters** : envoi mensuel de la newsletter Les actus d'OSCAR et trimestriel de la Newsletter scientifique, pour tenir informés les professionnels et les patients.
- **Retransmission des événements et vidéos** : mise à disposition des vidéos des événements de la filière sur la chaîne YouTube d'OSCAR.





OSCAR FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES
DE L'OS, DU CALCIUM ET DU CARTILAGE
contact@filiere-oscar.fr - www.filiere-oscar.fr

Ce travail a été soutenu par le
Ministère de la Santé à travers
le plan national maladies rares

