



Ministère des Solidarités et de la Santé
Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation

Personnes chargées du dossier

Sylvie ESCALON

Direction générale de l'offre de soins
Ministère des Solidarités et de la Santé
Tél. 01 40 56 47 52
Mél. : sylvie.escalon@sante.gouv.fr

Anne PAOLETTI

Directrice scientifique, secteur biologie santé
Direction générale pour la recherche et l'innovation
Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation
Tél: 01 55 55 90 30
Mél. : anne.paoletti@recherche.gouv.fr

La Ministre des Solidarités et de la Santé
La Ministre de l'Enseignement Supérieur, de la
Recherche et de l'Innovation

à

Mesdames et Messieurs les directeurs
généraux des agences régionales de santé

NOTE D'INFORMATION INTERMINISTERIELLE N° DGOS/DIR/DGRI/2018/218 du 19 septembre 2018 relative aux filières de santé, aux centres de référence et aux plateformes d'expertise et outre-mer dédiés aux maladies rares

NOR : **SSAH1825490J**

Classement thématique : établissement de santé

Inscrit pour information à l'ordre du jour du CNP du 31 août 2018 – N°75

Publiée au BO : oui

Déposée sur le site circulaire.legifrance.gouv.fr : oui

Catégorie : Directives adressées par la ministre aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen particulier des situations individuelles.

Résumé : Cette note d'information fait état de l'organisation et des missions des structures dédiées aux maladies rares.

Annexe : Procédure d'actualisation de la liste des CRM et de la liste des FSMR

Mots-clés : maladies rares ; labellisation ; centre de référence ; filière de santé ; succession ; comité de suivi de la labellisation ; plateforme d'expertise ; plateforme outre-mer.

Textes de référence :

- 3^{ème} Plan national maladies rares.

Textes abrogés :

- Instruction n° DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016 relative aux missions et périmètres des centres de référence, centres de compétences et des filières de santé dans le domaine des maladies rares.

- Circulaire DGS/DH/DSS n° 97-142 du 24 février 1997 relative à l'organisation des soins aux hémophiles et aux patients atteints d'autres troubles héréditaires de la coagulation.
- Circulaire DGS/DHOS n° 2001-413 du 22 août 2001 relative au suivi national des personnes atteintes de maladies hémorragiques dues à des déficits héréditaires en protéines coagulantes et à l'organisation des centres de traitement de l'hémophilie.
- Circulaire DHOS/O1/DGS/SD 5 n° 2001-502 du 22 octobre 2001 relative à l'organisation des soins pour la prise en charge des patients atteints de mucoviscidose.
- Circulaire DHOS/O/DGS/SD 5 D/DGAS n° 2002-229 du 17 avril 2002 relative à l'organisation des soins pour la prise en charge des patients souffrant de sclérose latérale amyotrophique.

Diffusion : les établissements de santé doivent être destinataires de cette note d'information, par l'intermédiaire des agences régionales de santé (ARS).

INTRODUCTION

Une maladie rare est une pathologie touchant un nombre restreint de personnes, à savoir moins de 1 personne sur 2000 en population générale. En France, ce sont ainsi plus de 3 millions de personnes qui sont concernées.

En 2017, 109 centres de référence pour la prise en charge des maladies rares (CRMR), multi-sites, ont été labellisés par le Ministère des Solidarités et de la Santé et par le Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, pour une durée de 5 ans (2017-2022).

Pour offrir des prises en charge d'excellence, dynamiser l'offre d'enseignement et de formation et impulser le développement de la recherche et de l'innovation dans les CRMR multi-sites, 23 filières de santé maladies rares (FSMR) sont également actives depuis 2015. Chaque FSMR réunit tous les acteurs impliqués dans une maladie rare ou un groupe de maladies rares : professionnels de santé, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche, universités, structures éducatives, sociales et médico-sociales, associations de personnes malades, et tout autre partenaire, y compris privé, apportant une valeur ajoutée à l'action collective dans le domaine des maladies rares concernées. Ces FSMR interagissent avec les réseaux européens de référence sur les maladies rares mis en place en 2017.

Lorsque cela est pertinent, ce dispositif est complété par des plateformes d'expertise maladies rares visant à renforcer l'articulation inter-FSMR et inter-CRMR au sein des établissements de santé siège de plusieurs centres de référence, de compétence ou centres de ressources et de compétences (CRC). Elles ont pour objet un partage d'expertise et d'expérience à l'échelon local, la mutualisation des moyens mis en œuvre ainsi que la clarification des relations avec les correspondants locaux et les personnes malades de leur secteur. Une organisation spécifique est mise en place en Outre-mer. Afin de suppléer à l'éloignement et parfois au défaut d'expertise locale, des plateformes de coordination complètent le dispositif métropolitain.

La présente note d'information rappelle les missions des structures précitées, les modalités de leur financement et de leur évaluation ainsi que les procédures de désignation ou de succession de leurs responsables.

Le rôle du comité de suivi de la labellisation institué en 2018 est précisé.

1- LES CENTRES DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR) LABELLISES

Le raccourcissement de l'errance et la lutte contre les impasses diagnostiques dans les maladies rares est une priorité nationale. Pour cela, les CRMR multi-sites couvrent l'ensemble du territoire national.

Ils sont composés de centres de référence (site coordonnateur et/ou site(s) constitutif(s)) et de centres de compétence ou de CRC¹, qui assurent une prise en charge de qualité et organisent les parcours de santé des personnes concernées ou atteintes de maladies rares² en partenariat avec les associations de personnes malades. Les projets régionaux de santé décrivent cette organisation sur leur territoire..

L'établissement de santé accueillant un centre de référence (site coordonnateur et/ou site(s) constitutif(s)) s'engage à :

- faciliter tous les modes de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares : hospitalisation complète, de jour ou à domicile, consultations, télémédecine ;
- identifier une structure spécifique au centre avec une unité administrative tendant à la production d'un compte de résultat ;
- établir avec le centre un contrat d'objectifs et de moyens, notamment humains, en adéquation avec les missions déclinées ci-après et de procéder à son évaluation lors des bilans d'activité (notamment PIRAMIG) à transmettre à la DGOS.

LES CENTRES DE REFERENCE

Définition

Un centre de référence (site coordonnateur ou site constitutif) rassemble une équipe hospitalière hautement spécialisées ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares, et qui développe son activité dans les domaines de la prévention, des soins, de l'enseignement-formation et de la recherche. Cette équipe est médicale mais intègre également des compétences paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives, sociales et des partenariats avec les associations de personnes malades.

Un CRMR est multi-sites. Il est constitué notamment d'un site coordonnateur et d'un ou plusieurs sites constitutifs. L'existence d'un site constitutif se justifie s'il remplit l'une des conditions suivantes :

- soit, il apporte une complémentarité d'expertise, de recours, de recherche ou de formation pour une ou des maladie(s) rare(s) ou une forme phénotypique particulière d'une maladie rare dans le périmètre du CRMR ;
- soit, il permet d'assurer la prise en charge pédiatrique ou adulte complémentaire de celle du site coordonnateur et de structurer ainsi la liaison enfant-adulte ;
- soit, il a les mêmes activités d'expertise, de recours, de recherche ou de formation que le site coordonnateur mais la prévalence ou la diversité des maladies rares concernées par le CRMR légitiment l'organisation territoriale retenue.

¹ Les CRC sont les centres de compétence pour les maladies hémorragiques constitutionnelles, la mucoviscidose et autres anomalies du CFTR et la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur

² En incluant la prise en charge des nouveau-nés dépistés (organisation de la confirmation diagnostique ; prise en charge des nouveau-nés diagnostiqués malades) pour les maladies rares faisant partie du programme national de dépistage néo-natal

Afin de réduire l'errance diagnostique, un centre de référence est en capacité de réorienter une personne malade vers un autre CRMR si la pathologie présentée ne relève pas de son périmètre.

Missions

Les missions d'un CRMR, exercées en synergie entre site coordonnateur et site(s) constitutif(s) sont au nombre de 5 et doivent toutes être remplies par chaque site.

- Mission de coordination

Un centre de référence identifie, coordonne et anime son réseau de soins (amont et d'aval).

Y concourent les centres de compétence ou les CRC, les correspondants hospitaliers et de ville, les structures éducatives, médico-sociales et sociales, les associations de personnes malades.

Il définit et met en œuvre un plan d'actions pour les maladies rares dont il est le référent, en concertation et en cohérence avec sa FSMR de rattachement.

Un centre de référence participe activement au fonctionnement et aux actions du ou des réseaux européens de référence au(x)quel(s) il est rattaché.

- Mission de prise en charge (proximité et recours)

Du fait de la rareté des pathologies pour lesquelles il est labellisé, un centre de référence exerce une attraction régionale, nationale ou internationale, et assure une prise en charge pluridisciplinaire et pluri-professionnelle pour le diagnostic, la prise en charge et le suivi des personnes concernées ou atteintes d'une maladie rare. Un centre de référence assure selon les cas cette prise en charge globale lui-même ou l'organise au sein de son réseau de soins.

Un centre de référence n'exerce pas uniquement ce rôle de recours, il assure également une prise en charge de proximité. Il facilite l'accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés aux personnes handicapées et à leurs aidants et développe des partenariats avec les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) et le cas échéant, en fonction des maladies rares, le dispositif Handicaps rares.

Les consultations et/ou hospitalisations de jour, la file active, les programmes d'éducation thérapeutique en place et les partenariats avec l'Outre-mer sont des éléments permettant de valoriser cette prise en charge.

Le cas échéant, pour garantir un haut niveau d'expertise dans la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares en France, des seuils minimaux d'activité sont requis. Ainsi, un site coordonnateur doit comptabiliser au minimum 300 consultations et/ou s de jour par an concernant directement les maladies rares pour lesquelles il est labellisé, et avoir une file active³ de 150 patients au minimum. Un site constitutif doit comptabiliser au minimum 150 consultations médicales et/ou d'hospitalisations de jour, et avoir une file active de 75 patients minimum.

Par exception, un site constitutif peut ne pas atteindre les seuils définis ci-dessus s'il justifie d'un ratio file active/prévalence de la maladie rare concernée significatif et une expertise spécifique en termes de prise en charge.

³ La file active correspond au nombre de patients vus en consultation ou en hospitalisation de jour au moins une fois dans l'année.

Pour les centres de référence dédiés à la mucoviscidose, un site coordonnateur doit comptabiliser au minimum 300 consultations médicales et/ou hospitalisations de jour par an concernant directement la mucoviscidose et avoir une file active de 150 patients au minimum. Un site constitutif doit comptabiliser au minimum 150 consultations médicales et/ou hospitalisations de jour et avoir une file active de 75 patients minimum.

Pour les centres de référence dédiés à la sclérose latérale amyotrophique (SLA) et autres maladies rares du neurone moteur, un site, coordonnateur ou constitutif, doit comptabiliser au minimum 400 consultations médicales et/ou hospitalisations de jour par an, concernant la SLA ou d'autres maladies rares du neurone moteur, et avoir une file active de 200 patients au minimum.

Pour les centres de référence dédiés à l'hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation et dédiés à la maladie de Willebrand, un site coordonnateur doit comptabiliser au minimum 600 consultations médicales et/ou hospitalisations de jour par an, et avoir une file active de 400 patients au minimum. Un site constitutif doit comptabiliser au minimum 450 consultations médicales et/ou hospitalisations de jour par an, et avoir une file active de 300 patients au minimum.

Pour les centres de référence dédiés aux pathologies plaquettaires constitutionnelles, un site coordonnateur doit comptabiliser au minimum 400 consultations médicales et/ou hospitalisations de jour par an, et avoir une file active de 200 patients au minimum. Un site constitutif doit comptabiliser au minimum 150 consultations médicales et/ou hospitalisations de jour, et avoir une file active de 100 patients au minimum.

- Mission d'expertise

Un centre de référence est expert dans les maladies rares pour lesquelles il est labellisé. A ce titre, il doit organiser l'accès à l'information et exercer un rôle de conseil et d'appui auprès de ses pairs, hospitaliers et de ville dans le secteur sanitaire, mais aussi éducatif, médico-social, social et en partenariat avec les associations de personnes malades.

La mission d'expertise est valorisée par l'activité de télé expertise, l'élaboration et/ou la contribution à l'élaboration de guides de bonnes pratiques, nationaux, européens ou internationaux, particulièrement les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), l'organisation et/ou la participation à des réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) et l'élaboration ou la coordination de programme d'éducation thérapeutique en partenariat avec les associations de personnes malades. Le recueil épidémiologique régulier, notamment par le renseignement de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR), est obligatoire pour un centre de référence. Il s'engage également à compléter le registre des personnes sans diagnostic et, le cas échéant, les registres dédiés aux maladies rares de son périmètre.

- Mission d'enseignement et de formation

Un centre de référence, en lien avec sa FSMR de rattachement, promeut, anime ou participe à des enseignements universitaires, postuniversitaires et extra-universitaires dans le domaine des maladies rares dont il est le référent, en formation initiale ou éligibles au développement professionnel continu (DPC). Des supports de formation à distance sont élaborés et diffusés.

- Mission de recherche

Un centre de référence, en lien avec sa FSMR de rattachement et une ou plusieurs unités de recherche, définit et met en œuvre des programmes de recherche relatifs aux maladies rares pour lesquelles il est labellisé.

La mission de recherche est valorisée au travers des activités d'investigation (en tant qu'investigateur principal ou non d'un projet de recherche) et de publication (liées aux projets de recherche en lien direct avec le domaine d'expertise du CRMR).

Des seuils minimum sont fixés : un site coordonnateur doit être investigateur principal pour, au minimum, 2 projets de recherche clinique ou fondamentale financés au cours des 5 dernières années. Un site constitutif doit être investigateur principal pour, au minimum, 1 projet de recherche clinique ou fondamentale financé au cours des 5 dernières années.

Gouvernance

Le pilotage d'un CRMR multi-sites est assuré par le site coordonnateur et son responsable médical, désignés par arrêté ministériel pour la durée de la labellisation. Un organe collégial de décision appelé « comité de gouvernance », associant l'ensemble des centres de référence (site coordonnateur et sites constitutifs) et les centres de compétence (ou CRC) du CRMR ainsi que ses différents partenaires, notamment les associations de personnes malades, est constitué. Chaque centre de référence établit une convention avec chacune des associations représentant les personnes malades.

Le responsable médical d'un centre de référence doit être professeur des universités-praticien hospitalier (PU-PH) ou maître de conférence-praticien hospitalier (MCU-PH) ou praticien hospitalier à temps plein.

En annexe 1 sont décrites les procédures de succession d'un responsable de centre de référence.

Evaluation

Un CRMR multi-sites, et chacun des centres qui le constituent, est labellisé pour une durée de 5 ans (2017-2022). Il élabore un plan d'actions pour cette durée, qu'il révisé annuellement, en veillant à sa cohérence avec celui de sa FSMR de rattachement. Le plan d'actions décrit les activités de chaque centre de référence (site coordonnateur et sites constitutifs) du CRMR.

Chaque centre de référence (site coordonnateur et sites constitutifs) renseigne le rapport annuel d'activité au moyen du questionnaire PIRAMIG, remis pour information à l'agence régionale de santé (ARS) de rattachement et pour régulation à la direction générale de l'offre de soins (DGOS).

Les centres de référence maladies rares sont financés au titre d'une mission d'intérêt général (MIG). Le maintien des crédits délégués au titre de la MIG pour les missions spécifiques des centres de référence pourrait être remis en cause en cas de non-respect de ces engagements. Il appartient aux ARS de veiller à ce que les crédits soient alloués et utilisés conformément à leur destination, en complément du dialogue de gestion mené au sein des établissements de santé.

LES CENTRES DE COMPETENCE ET CENTRES DE RESSOURCES ET DE COMPETENCES (CRC)

Définition et missions

Un centre de compétence ou un CRC assure la prise en charge et le suivi des personnes atteintes de maladies rares au plus proche de leur domicile, sur la base d'un maillage territorial adapté et en lien avec le réseau de CRMR dont il dépend fonctionnellement. Il rassemble une équipe hospitalière spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

Il fait le lien avec les professionnels de santé hospitaliers ou de ville et avec les secteurs médico-social, éducatif et social sur son territoire de santé.

Il facilite l'accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés aux personnes handicapées et à leurs aidants et développe des partenariats avec les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) et le cas échéant, en fonction des maladies rares, le dispositif Handicaps rares. Il assure également l'activité de télémédecine pour les personnes de son bassin de population.

La file active minimale pour un centre de compétence est de 25 patients par an.

Un centre de compétence ou un CRC est encouragé à participer à l'enseignement et à la formation et à la recherche pour les maladies rares relevant de son périmètre.

Il suit les recommandations de bonnes pratiques (dont les PNDS) du CRMR dont il dépend fonctionnellement et peut avoir recours à l'expertise d'un centre de référence en cas de besoin. Tout comme un centre de référence, il a l'obligation de renseigner la BNDMR. Il s'engage également à compléter, le cas échéant, les registres dédiés aux maladies rares de son périmètre.

Pour les maladies hémorragiques constitutionnelles, la mucoviscidose et autres anomalies du CFTR et la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur, ces missions sont assurées par un centre de ressources et de compétences (CRC). Il assure une prise en charge de proximité 24h/24h et 7j/7j, justifiant un financement particulier et un effectif médical et paramédical minimal⁴.

L'établissement de santé accueillant un CRC s'engage à :

- faciliter tous les modes de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares : hospitalisation complète, de jour ou à domicile, consultations, télémédecine ;
- identifier une structure spécifique au centre avec une unité administrative tendant à la production d'un compte de résultat ;
- établir avec le centre un contrat d'objectifs et de moyens, notamment humains, en adéquation avec les missions déclinées ci-après et de procéder à son évaluation lors des bilans d'activité (notamment PIRAMIG) à transmettre à la DGOS.

Un CRC dédié à la mucoviscidose (CRCM) ou à la SLA (CRC-SLA) doit avoir une file active d'au moins 50 patients.

Pour la mucoviscidose, il participe à la mission de coordination du centre de référence, ceci relativement aux réseaux de soins, formalisés ou non, qu'il anime. Cette organisation a pour but d'améliorer le pronostic et la qualité de vie des personnes malades en privilégiant le maintien à domicile et en organisant la continuité de soins de qualité de l'hôpital à la ville. Il assure le transfert de connaissances et de savoir-faire auprès des acteurs de proximité et la mise en œuvre des moyens nécessaires au domicile.

Pour la SLA, un CRC développe un maillage régional sanitaire et médico-social, et organise ses liens avec les spécialités médicales complémentaires nécessaires à la prise en charge, notamment la pneumologie, la nutrition, la médecine physique et réadaptation, les équipes de soins palliatifs assurant ainsi l'interdisciplinarité nécessaire au suivi de situations cliniques complexes et à l'éthique requise pour faire face aux mises en place de suppléances vitales.

⁴ Pour la mucoviscidose, se référer aux Standards de soins proposés par la Société européenne de la mucoviscidose; European Cystic Fibrosis Society Standards of Care (Journal of Cystic Fibrosis 13 (2014) S3–S22)

Un CRC dédié aux maladies hémorragiques constitutionnelles (CRC-MHC) doit comptabiliser au minimum 150 consultations ou hospitalisations de jour par an, et avoir une file active d'au moins 100 patients dans le domaine des pathologies prises en charge – sauf exception justifiée par un maillage territorial spécifique. Les CRC- MHC participent à la mission de coordination des structures d'appui et de proximité (notamment les centres de traitement des MHC). Pour assurer un accueil et un suivi de qualité des personnes malades, dès la naissance et à tous les âges de la vie, les CRC-MHC :

- animent au sein de l'établissement de santé dont ils dépendent un réseau de spécialistes décrit dans les PNDS (hématologistes, hémobiologistes, pédiatres, pharmaciens, urgentistes, cardiologues, gynécologues-obstétriciens, virologues, cancérologues, orthopédistes, rhumatologues, psychologues, généticiens, stomatologistes, kinésithérapeutes) ;
- participent par tout moyen à la mission de coordination des centres de traitement des MHC et des correspondants de proximité spécialisés de ville et des établissements de santé situés sur leur territoire d'action (notamment laboratoires d'hématologie, service d'hématologie, pharmaciens hospitaliers, urgences) ;
- développent en coordination avec l'Association française des hémophiles et les patients et personnes ressources formées, des programmes d'éducation thérapeutique et un accompagnement à l'annonce de diagnostic.

Gouvernance et évaluation

Un responsable médical est désigné pour chaque centre de compétence ou CRC, pour la durée de la labellisation. Un même centre de compétence ou CRC peut être rattaché à plusieurs CRMR multi-sites. Il établit, en collaboration avec les centres de référence, une convention avec chacune des associations représentant les personnes malades.

En annexe 1 sont décrites les procédures de succession d'un responsable de centre de compétence ou de CRC. Elles sont identiques à celles d'un centre de référence.

Les CRC sont financés au titre d'une mission d'intérêt général (MIG). Le maintien des crédits délégués au titre de la MIG pour les missions spécifiques des CRC pourrait être remis en cause en cas de non-respect de ces engagements. Il appartient aux ARS de veiller à ce que les crédits soient alloués et utilisés conformément à leur destination, en complément du dialogue de gestion mené au sein des établissements de santé.

Les éventuelles difficultés d'un centre de compétence ou d'un CRC à accomplir ses missions doivent être remontées par son CRMR et/ou par sa FSMR de rattachement à la DGOS.

2- LES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES (FSMR)

Définition

Une filière de santé maladies rares (FSMR) est une organisation qui coordonne un ensemble associant des CRMR, des professionnels de santé, des laboratoires de diagnostic et de recherche, des structures éducatives, sociales et médico-sociales, des acteurs universitaires, des associations de personnes malades, et tout autre partenaire, y compris privé, apportant une valeur ajoutée à l'action collective. C'est un lieu de co-construction d'une réponse aux enjeux posés par les maladies rares, dans le souci d'un continuum d'actions entre les acteurs qui y participent. A ce titre, elle s'applique à apporter un soutien aux CRMR qui lui sont rattachés, pour le bon accomplissement de leurs missions.

Une FSMR couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou système. Dans la mesure du possible, une FSMR doit veiller à tisser des liens fonctionnels avec des FSMR dont elle partage une partie du champ d'intervention et à la cohérence de son périmètre avec celui du (des) réseau(x) européen(s) de référence dont ses CRMR dépendent.

Missions

Les missions d'une FSMR se déclinent autour de 3 axes : amélioration de la prise en charge, recherche et enseignement, formation, information. Pour garantir leur capacité d'impulsion et de coordination dans leurs missions, les FSMR doivent atteindre une masse critique et par conséquent regrouper plusieurs CRMR, sauf exception à justifier.

- Amélioration de la prise en charge

Une FSMR impulse et coordonne les actions visant à rendre plus lisible et plus accessible l'offre diagnostique et de soins mais aussi l'offre de prévention, éducative, médico-sociale et sociale dans les maladies rares et les partenariats avec les associations de personnes malades.

Afin de garantir l'excellence de la prise en charge sur l'ensemble du territoire, elle doit accompagner les CRMR dans la diffusion de leur expertise, notamment en priorisant les PNDS à produire ou à actualiser en leur apportant un soutien méthodologique.

Elle participe à la structuration de la démarche diagnostique (formalisation des réseaux de diagnostic moléculaire, annuaire des actes de diagnostic, registre dynamique des impasses diagnostiques). Elle facilite l'accès aux traitements et dispositifs médicaux (état des lieux des traitements d'intérêt, participation aux études médico-économiques, contribution à la pharmacovigilance).

Elle porte une attention particulière à formaliser les moments clés de prise en charge et promeut le développement de l'éducation thérapeutique dans les CRMR en partenariat avec les associations de personnes malades.

- Recherche

Une FSMR favorise le continuum entre recherche fondamentale et clinique et leurs applications dans les CRMR, en veillant à la bonne coordination de l'ensemble des initiatives. A cette fin, elle a un rôle de définition et de priorisation des objectifs de recherche et d'innovation pour les maladies rares de son périmètre.

Elle rassemble, pour les maladies rares qui la concernent, toute l'information utile au niveau national, européen et international sur les projets de recherche (fondamentale, translationnelle, clinique, sciences humaines et sociales) ou essais cliniques en cours ou à venir, les équipes de recherche collaborant avec les CRMR qui la constituent, les registres et bases de données, les technologies et traitements innovants, les partenariats industriels en vue d'une valorisation de la recherche.

Elle établit un réseau d'équipes de recherche collaborant étroitement avec les CRMR et les laboratoires de diagnostics de la FSMR.

Elle conçoit et facilite la mise en place des projets de recherche collaboratifs au sein de la FSMR et en inter-FSMR et aide les acteurs de la FSMR à rechercher des financements nationaux et européens.

Elle favorise le partage des données sur les maladies rares en promouvant la création d'entrepôts de données sécurisés et respectant les principes FAIR. A cet effet elle coordonne notamment la réponse aux appels à projets dédiés proposés dans le cadre du 3^{ème} plan national maladies rares à destination des FSMR.

Elle participe à la définition d'une nomenclature unique des maladies rares établie sur la base des codes Orpha établi par Orphanet, « portail des maladies rares et des médicaments orphelins ».

- Enseignement, formation et information

Une FSMR dispose d'un recensement exhaustif des enseignements et formations existants sur le territoire et suscite la création de diplômes universitaires ou inter-universitaires dédiés aux maladies rares qui la concernent. La mise en place d'autres formations éligibles au développement professionnel continu, y compris sous forme d'enseignement à distance, est également encouragée.

Elle participe également à l'information générale ou spécifique à l'attention des professionnels de santé, des personnes malades ou de la population générale sur les maladies rares. A cette fin, elles disposent d'un site internet régulièrement actualisé et collaborent avec Orphanet et le service public d'information en santé (SPIS).

Gouvernance

Le pilotage d'une FSMR est assuré par un coordonnateur, PU-PH qui est ou a été responsable médical d'un centre de référence, proposé par le comité de gouvernance de la FSMR et désigné par la DGOS. Son mandat couvre la période de labellisation de la FSMR, soit 5 ans.

En annexe 1 sont décrites les procédures de succession d'un coordonnateur de FSMR.

Le comité de gouvernance est composé de l'ensemble des centres de référence des CRMR de la filière, un ou plusieurs représentants d'associations de personnes malades, un ou plusieurs représentants des laboratoires de diagnostic et des équipes de recherche. Sont invités permanents de ce comité de gouvernance le chef de projet de la FSMR, la direction de l'établissement siège de celle-ci et tout autre partenaire à l'initiative de la FSMR.

Un règlement intérieur décrit l'organisation et le fonctionnement de la FSMR.

Evaluation

Une FSMR et son coordonnateur sont désignés pour 5 ans. La prochaine campagne de labellisation est prévue pour la période 2018-2023, sur la base d'une instruction spécifique.

Une FSMR dispose d'un plan d'actions sur la durée de son mandat, déclinaison opérationnelle des 3 axes constituant ses missions. Il est cohérent avec les plans d'actions des CRMR qui la constituent et avec les objectifs portés par le(s) réseau(x) européen(s) de référence qui lui correspond.

Un rapport d'activité annuel est transmis pour information à l'ARS de rattachement de l'établissement siège de la FSMR et à la DGOS pour régulation et publication sur le site internet du Ministère chargé de la santé.

L'établissement de santé accueillant une FSMR s'engage à :

- faciliter les conditions d'installation et de fonctionnement de la FSMR pour la réalisation des missions qui lui sont confiées ;
- identifier une structure spécifique à la FSMR avec une unité administrative tendant à la production d'un compte de résultat.

Le maintien des crédits délégués au titre des missions d'intérêt général (MIG) pour les missions nationales des FSMR pourrait être remis en cause en cas de non-respect de ces engagements. Il appartient aux ARS de veiller à cette mise en œuvre.

3- LES PLATEFORMES D'EXPERTISE

Un établissement de santé siège de plusieurs centres de référence et de centres de compétence ou CRC est encouragé, lorsque cela est pertinent, à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares afin de mutualiser les expertises et, le cas échéant, les moyens, ainsi que de renforcer l'articulation inter-FSMR et inter-CRMR à l'échelon local.

Une plateforme d'expertise maladies rares regroupe les centres de référence et les centres de compétence ou CRC qui organisent le réseau de soins autour de différentes maladies rares, les laboratoires de diagnostic et les équipes de recherche, les structures éducatives, médico-sociales et sociales ainsi que les associations de personnes malades concernées.

4- LES PLATEFORMES OUTRE-MER

Une plateforme outre-mer contribue à structurer l'offre de soins locale pour les maladies rares. Elle coordonne un réseau maladies rares sur place, notamment en identifiant les experts et en participant à l'orientation des personnes malades. Le coordonnateur de parcours s'appuie sur un médecin référent maladies rares.

Elle s'investit également dans les travaux de recherche (notamment épidémiologie) menés au niveau national ou international. Elle travaille étroitement avec les associations de personnes malades.

Un appel à projets relatif à la mise en place de ces structures sera publié.

5. ACTUALISATION ET SUIVI DE LA LABELLISATION

Le comité de suivi de la labellisation a pour missions de :

1. Définir un nouveau format simplifié du rapport d'activité annuel des centres et des FSMR incluant les indicateurs pertinents pour évaluer leurs activités de soin, de recherche et de formation. Il s'agira également d'analyser ces rapports et les évolutions constatées (notamment les situations particulières et/ou complexes identifiées sur la période 2017-2022 : labellisation avec réserve, insuffisance d'activité...). Une définition du processus de validation des données issues des centres et des FSMR est au préalable nécessaire.

2. Définir les modalités de nouvelles désignations comme responsable de CRMR et de FSMR en cas de départ en cours de mandat et donner un avis sur les dossiers de succession présentés.

3. Proposer une évolution de la dotation MIG des centres en privilégiant les missions soins, recherche et enseignement-formation. La même réflexion pourra être engagée pour les FSMR le cas échéant. Il s'intéresse aux questions relatives au financement des centres et des FSMR, et notamment s'assure que les enveloppes financières dédiées leur parviennent.
4. Identifier les redondances thématiques et/ou géographiques, ou à l'inverse les lacunes (nouvelles pathologies à couvrir, maillage territorial insuffisant...). Le périmètre des FSMR est également concerné.
5. Etre force de proposition pour des projets ministériels (AAP pour la labellisation des filières en 2018, AAP pour la labellisation des centres en 2022 ...).

Il est présidé par deux personnalités désignées comme président et vice-président par la DGOS et par la direction générale de la recherche et de l'innovation (DGRI). Sont également représentés les CRMR, les FSMR, la valence recherche, 1 médecin de santé publique, les associations de personnes malades, les directions des centres hospitaliers universitaires (CHU), les agences régionales de santé (ARS), les directions d'administration centrale concernées. Il se réunit 2 fois par an au minimum, de sa propre initiative ou à celle de la DGOS ou de la DGRI.

Vu au titre du CNP par la Secrétaire Générale des ministères chargés des affaires sociales

Pour la ministre et par délégation

signé

Bernard LARROUTUROU
Directeur général de la recherche
et de l'innovation

Pour la ministre et par délégation

signé

Cécile COURREGES
Directrice générale de l'offre de soins

ANNEXE - PROCEDURE D'ACTUALISATION DE LA LISTE DES CRMR ET DES FSMR

Conditions de succession dans les fonctions de responsable médical d'un centre de référence ou centre de compétence ou CRC :

- un courrier du responsable du centre informant sa direction de la cessation de sa fonction de responsable de centre, avec le cas échéant proposition de son successeur ;
- une lettre de motivation du successeur, détaillant le projet du candidat pour chacune des 5 missions du centre ;
- un curriculum vitae du successeur mentionnant ses titres et travaux dans la thématique du centre ;
- l'avis du directeur et/ou du directoire (en cas de changement d'établissement de santé siège du centre, avis de chacun des établissements concernés, y compris entre sites de l'AP-HP) ;
- dans le cas d'un centre coordonnateur : avis consultatif des responsables des centres constitutifs du CRMR ; dans le cas d'un centre constitutif ou de compétence ou CRC: avis consultatif du responsable du centre coordonnateur du CRMR ;
- l'avis de la filière de rattachement ;
- l'avis des associations de personnes malades.

Après avis du comité de suivi de la labellisation, un nouveau responsable de centre est désigné par la DGOS pour une période équivalente à celle de la labellisation du CRMR concerné.

Tout avis négatif devra être motivé et si possible être assorti d'une autre proposition. La décision de la DGOS est notifiée à l'ancien et au nouveau responsable de centre, au responsable du centre coordonnateur du CRMR concerné, au(x) directeur(s) des établissements de santé concerné(s), à l'ARS de rattachement et au coordonnateur de la FSMR concernée.

Ces informations sont communiquées à Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. La liste des centres de référence, de compétence et CRC fait l'objet d'un arrêté ministériel annuel. .

Conditions de succession dans les fonctions de coordonnateur d'une FSMR :

- un courrier du coordonnateur de FSMR informant sa direction de la cessation de sa fonction, avec le cas échéant proposition de son successeur ;
- une lettre de motivation du successeur, détaillant son projet pour la FSMR pour chacune de ses missions ;
- un curriculum vitae du successeur mentionnant ses titres et travaux pour les maladies rares incluses dans le périmètre de la FSMR ;
- l'avis du directeur et/ou du directoire (en cas de changement d'établissement de santé siège de la FSMR, avis de chacun des établissements concernés, y compris entre sites de l'AP-HP) ;
- avis du comité de gouvernance de la FSMR.

Après avis du comité de suivi de la labellisation, un nouveau coordonnateur de FSMR est désigné par la DGOS pour une période équivalente à celle de la labellisation de la FSMR concernée.

Tout avis négatif devra être motivé et si possible être assorti d'une autre proposition.

La décision de la DGOS est notifiée à l'ancien et au nouveau coordonnateur de la FSMR, au(x) directeur(s) des établissements de santé concerné(s) et à l'ARS de rattachement.

Ces informations sont communiquées à Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. La liste des coordonnateurs de FSMR fait l'objet d'un arrêté ministériel annuel. .

Conditions pour un changement d'établissement de santé siège d'une structure labellisée en cas de mutation d'un responsable de centre ou d'un coordonnateur de FSMR

En cas de mutation d'un responsable de centre ou du coordonnateur d'une FSMR dans un nouvel établissement de santé, un changement de localisation de ces structures peut être sollicité. La demande est formulée par la direction de l'établissement d'accueil. Doivent être joints au dossier adressé à la DGOS la demande du responsable du centre ou du coordonnateur de la FSMR, l'avis du directeur de l'établissement initialement labellisé, ainsi que tout élément justifiant du maintien des moyens mis en œuvre pour l'exercice des missions du centre ou de la FSMR.