



MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

Direction générale de l'offre de soins

Sous-direction du pilotage de la performance
des acteurs de l'offre de soins (PF)
Bureau qualité et sécurité des soins (PF2)
DGOS-PF2@sante.gouv.fr

La ministre des affaires sociales et de la
santé

à

Mesdames et Messieurs les directeurs
généraux des agences régionales de santé
(pour exécution)

Mesdames et messieurs les directeurs
généraux de centres hospitaliers régionaux
et universitaires
(pour information)

INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des
filiales de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014

NOR : AFSH1320145J

Classement thématique : Etablissements de santé - organisation

Validée par le CNP, le 26 juillet 2013 - Visa CNP 2013-177

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 filiales 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 filiales.

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

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

Annexes :

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

Annexe 2: Cahier des charges des filiales de santé maladies rares

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

Annexe 4 : Description du projet de filiale de santé maladies rares

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

Le premier plan national maladies rares 2005-2008 a permis d'améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare, grâce à la mise en place de 131 centres de référence maladies rares labellisés (CRMR). Le dispositif a été complété par l'identification de 500 centres de compétences rattachés aux CRMR et offrant un appui pour la prise en charge de proximité.

Les évaluations de ce premier plan ont souligné l'intérêt de ce dispositif, mais également la nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les CRMR, ainsi qu'avec les autres acteurs de la prise en charge et de la recherche. Le Haut Conseil de la Santé Publique a recommandé lors de son évaluation que « les grands regroupements (*soient*) favorisés (anomalies du développement, maladies métaboliques, etc.), comme les fédérations de centres de référence de plusieurs régions prenant en charge les mêmes désordres ».

L'article 12 de la directive 2011/24/EU du Parlement Européen et du Conseil du 9 mars 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers prévoit en outre que « la Commission aide les États membres à créer des réseaux européens de référence entre prestataires de soins de santé et centres d'expertise dans les États membres, en particulier dans le domaine des maladies rares ».

Le second plan national maladies rares 2011-2014 (PNMR 2011-2014) prévoit donc comme première action la constitution de filières de santé maladies rares. Avec la simplification de l'évaluation des CRMR, la mise en place de rapports d'activité et l'organisation de la succession des coordonnateurs, cette action concourt à améliorer la structuration et la visibilité de l'action des CRMR.

La présente instruction vise plus précisément à lancer un appel à projets (cf. annexe 1) pour la constitution de filières de santé maladies rares, sur la base d'un cahier des charges (cf. annexe 2) décrivant les missions de ces filières.

La filière de santé maladies rares doit couvrir 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 du même organe ou système. La filière recouvre avant tout des maladies rares connues, mais aussi des maladies ou syndromes rares probables mais non encore confirmés. Pour autant, ces filières n'ont pas vocation à se substituer aux CRMR et aux centres de compétences pour la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare.

Grâce aux enquêtes conduites en 2011 et 2012, il est apparu que les 18 groupes de maladies décrits dans Orphanet ne correspondaient pas totalement aux regroupements thématiques permettant de tisser entre les CRMR concernés les meilleures complémentarités. Quatorze premiers regroupements ont été identifiés après une enquête réalisée en août 2011 auprès d'un échantillon significatif de coordonnateurs de CRMR. Ce travail de pré-identification a été poursuivi, notamment au moyen d'entretiens téléphoniques dirigés avec les coordonnateurs de nombreux CRMR. L'annexe 3 recense à titre indicatif les 23 regroupements identifiés lors de ce travail préparatoire, qui pourraient répondre au cahier des charges de l'appel à projets des filières de santé maladies rares.

Les réponses à l'appel à projet (cf. annexe 4) sont attendues pour le vendredi 4 octobre 2013 et leur identification pour novembre 2013 (cf. annexe 5).

Des informations complémentaires peuvent être recueillies sous le présent timbre auprès de la direction générale de l'offre de soins.

Pour la ministre et par délégation
Pour le directeur général de l'offre de soins et par délégation

signé

Yannick LE GUEN

Sous –directeur du pilotage de la performance des acteurs de l'offre de soins

Annexe 1

Appel à projets pour une structuration en filières de santé maladies rares

Objectifs généraux

La structuration de filières de santé maladies rares a pour objectif l'amélioration de la prise en charge individuelle et globale des personnes atteintes de maladie rare.

L'action A-1-1 du PNMR 2011-2014 prévoit en effet de « structurer des filières maladies rares » qui organisent l'animation et la coordination des CRMR et des centres de compétences, des consultations et laboratoires de génétique, des divers plateaux techniques ou de toute autre structure concourant à la prise en charge globale des personnes atteintes de maladie rare.

Chaque filière construite autour d'un ensemble cohérent de maladies rares doit permettre :

- de structurer la coordination des CRMR en mutualisant les moyens de coordination et d'animation ;
- de faciliter pour toutes les personnes atteintes de maladie rare et pour leur médecin traitant le repérage et l'orientation dans le système de prise en charge ;
- de renforcer la coordination de la prise en charge diagnostique, thérapeutique et médico-sociale ;
- d'organiser la collecte des données cliniques à des fins de suivi et de recherche en assurant leur qualité ;
- d'impulser et de coordonner les actions de recherche ;
- de regrouper les ressources et l'expertise au niveau national pour en accroître la visibilité au niveau international, notamment dans la perspective de faciliter leur intégration dans les futurs réseaux européens de référence.

Compte tenu des avis recueillis auprès des professionnels, associations et personnalités qualifiées, ces objectifs et certaines modalités ont été précisés.

Les objectifs généraux poursuivis par les filières de santé maladies rares sont :

- **la lisibilité** : diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique en facilitant l'orientation dans le système de santé de toutes les personnes atteintes de maladie rare et des médecins traitants, en particulier s'il n'existe pas de centre de référence spécifique pour la maladie rare concernée ou suspectée ou s'il existe plusieurs CRMR de périmètres thématiques proches.

- **le décloisonnement** : améliorer le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, les innovations diagnostiques, la recherche et le développement thérapeutique et l'interface avec le secteur médico-social.

Cette structuration n'a pas pour but de créer une organisation en filières étanches, antinomiques avec les manifestations et conséquences multisystémiques de nombreuses maladies rares et la complémentarité nécessaire des activités de recherche. En tant que de besoins, les CRMR gardent des interactions avec les CRMR au sein d'autres filières et les filières collaborent entre elles.

Objectifs opérationnels

Les filières de santé maladies rares permettent d'identifier les complémentarités des CRMR et de mutualiser ainsi certaines ressources pour renforcer l'action vis-à-vis des personnes malades. Ce renforcement concerne les domaines suivants :

- l'expertise ; en renforçant la pluridisciplinarité par l'animation de l'ensemble des acteurs concourant à la prise en charge diagnostique, thérapeutique et le suivi des personnes atteintes d'une des maladies rares relevant de la filière ;
- les bonnes pratiques ; avec notamment la rédaction, la diffusion et la mise en œuvre des protocoles nationaux de diagnostic et de soins ;
- la recherche dans ses différentes composantes notamment translationnelle et clinique ; avec le renforcement et la coordination des projets présentés aux différents appels à projets, nationaux et internationaux ;

- l'épidémiologie ; la définition d'une politique rationnelle concernant les bases de données, registres, cohortes spécifiques aux maladies rares de la filière, et l'appui à l'incrémentation de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ;
- la formation ; grâce au recensement des actions existantes et à la mise en place de nouveaux cursus de formation, identifiés par la filière comme nécessaires ;
- l'Europe ; la préparation de l'intégration de la filière aux futurs réseaux européens de référence si elle est souhaitable et justifiée.

Ces objectifs sont détaillés dans le cahier des charges en annexe 2.

Les associations représentant les personnes atteintes de maladies rares en tant que parties constituantes de la filière de santé maladie rare seront associées à la gouvernance et aux travaux mis en place pour atteindre ces objectifs.

Candidatures

Les CRMR constitutifs de la future filière de santé sont seuls habilités à répondre à l'appel à projets, même si la filière proposée comprend nécessairement d'autres unités et services que les CRMR, tous concourant à la réalisation de ses objectifs. Les CRMR doivent cependant d'emblée identifier les laboratoires concourant au diagnostic et les intégrer dans la structuration de la filière.

Les filières finalement retenues pourront s'appuyer sur les regroupements identifiés lors de la phase préliminaire. Il est demandé aux regroupements ou fédérations de CRMR existants ou en cours de constitution avant la publication de la présente instruction de répondre à cet appel à projets pour constituer des filières de santé maladies rares à part entière.

L'identification de l'ensemble des filières ne s'effectuera pas en plus de deux vagues : en plus du présent appel à projets, un second appel à projets pourra être lancé en 2014 si nécessaire.

Processus de sélection suite à l'appel à projets

La mise en œuvre du PNMR 2011-2014 a nécessité la mise en place de plusieurs groupes de travail, dont un consacré à l'évolution de la méthode de labellisation des CRMR et un autre consacré à la structuration des filières de santé maladies rares. Le dispositif de suivi du plan prévoit un groupe permanent dont la mission est centrée sur la labellisation des CRMR. Ce groupe permanent, qui sera constitué à partir des deux groupes de travail précédemment cités, sera l'instance habilitée à proposer au directeur général de l'offre de soins, à partir des projets reçus, les filières de santé maladies rares répondant au cahier des charges.

Projet de filière de santé maladies rares

Il est composé de 5 pages au maximum et comprend 4 parties (cf. annexe 4) :

1. L'historique et la justification de la constitution de la filière de santé maladies rares ;
2. Le projet en réponse aux missions et objectifs définis ci-dessus ;
3. Les acteurs regroupés au sein de la filière de santé maladies rares ;
4. L'organisation envisagée :
 - description de la gouvernance et du fonctionnement de la filière (animation, moyen de communication, bases de données partagées, etc.), notamment identification de l'animateur,
 - liste des CRMR constitutifs et listes des centres de compétences rattachés,
 - liste des laboratoires ou de plateformes de diagnostic approfondi, ou de tout autre laboratoire, plateau technique ou structure non intégrée actuellement à un des CRMR, mais participant aux actions de recherche notamment translationnelle ou clinique et à l'amélioration de la prise en charge des maladies rares relevant de la filière de santé proposée.

Le projet peut comprendre des annexes relatives aux constituants de la filière (tableaux, organigramme, charte de fonctionnement, etc.) et ne doivent pas dépasser le nombre de 5.

Adresse d'envoi et date limite d'envoi

Le projet est à adresser dans un format électronique à

DGOS-PF2-maladiesrares@sante.gouv.fr au plus tard le vendredi 4 octobre 2013. Aucun projet reçu au-delà de cette date ne sera examiné.

Critères de sélection

Les critères de sélection des filières de santé maladies rares seront déclinés à partir des objectifs décrits dans cette instruction, des missions des CRMR et des propositions formulées par l'EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) sur les futurs réseaux européens de référence¹. Le projet de filière devra préciser les éléments ci-dessous qui feront l'objet d'une attention particulière au cours de la phase de sélection et ultérieurement d'évaluation :

- le champ des maladies rares couvert par la filière ;
- les CRMR et leurs centres de compétences rattachés ;
- le type de gouvernance au sein de la filière, qui pourra être collégiale, le mode de désignation de l'animateur ;
- les laboratoires de génétique, d'anatomo-pathologie, de foetopathologie, de biologie, les unités d'imagerie, les centres d'investigation clinique, etc. associés au sein de la filière ;
- les moyens de coordination de l'expertise pluridisciplinaire et de la prise en charge prévus au sein de la filière ;
- les objectifs et indicateurs d'amélioration de la prise en charge des personnes malades ;
- les moyens prévus pour rendre la filière visible par les personnes malades et les professionnels de santé, en particulier les personnes n'ayant pas encore de diagnostic de certitude de leur maladie ;
- les recommandations de bonnes pratiques et protocoles déjà partagés ou dont le développement est prévu au sein de la filière, et les actions prévues pour favoriser la mise en œuvre de ces recommandations et protocoles ;
- les registres existants ou à créer, et les moyens prévus pour les partager et pour incrémenter la BNDMR ;
- les actions prévues pour renforcer les liens avec les acteurs de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique ;
- les actions de formation existantes et celles prévues en commun au sein de la filière ;
- les actions prévues pour favoriser la coordination du secteur sanitaire avec le secteur médico-social, le social et le secteur éducatif quand le regroupement des maladies rares de la filière le justifie ;
- les liens existants avec des actions et programmes européens (registres, prise en charge, protocoles thérapeutiques, recherche, etc.) et les actions prévues pour les développer ;
- les actions prévues vis-à-vis des associations de patients et la participation prévue des associations aux actions de la filière.

Evaluation de la filière

Un rapport des activités de la filière sera demandé tous les ans sous une forme simplifiée, inspirée de rapports déjà existants. Les modalités de l'évaluation seront précisées ultérieurement.

¹ http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=2207

Financement de la mesure

Des crédits seront alloués à l'établissement de santé auquel est rattachée la personne en charge de l'animation de la filière de santé maladies rares. Ces crédits seront proportionnés à la taille de la filière (nombre de CRMR regroupés) et aux actions prévues (journées d'informations et d'échanges, supports de communication...). Ces moyens financiers seront dédiés à l'animation de la filière. Ils seront financés pour partie par redéploiement sur les montants MERRI alloués aux CRMR, et pour l'essentiel par des mesures nouvelles. Ils seront intégrés dans la circulaire tarifaire la plus proche à compter de la publication des résultats de l'appel à projets.

Le renouvellement des moyens financiers dépendra des résultats de l'activité et de l'évaluation des filières.

Annexe 2

Cahier des charges d'une filière de santé maladies rares

Missions/ Objectifs opérationnels

La filière de santé maladies rares doit être le lieu d'échanges privilégié entre les différents acteurs qui y interviennent.

Pour améliorer la qualité de la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare, la filière de santé :

- Renforce et mutualise les actions d'expertise de premier et second recours ;
- Renforce la coordination de la prise en charge pluridisciplinaire autour des personnes malades en rendant plus lisible les parcours de soins au sein de la filière ;
- Renforce et coordonne l'accès au diagnostic ;
- Recense les recommandations de bonnes pratiques existantes, dont les protocoles nationaux de diagnostic et de soins ;
- Coordonne l'élaboration des recommandations de bonnes pratiques et des protocoles ;
- Impulse l'élaboration de recommandations communes ou transversales et, quand le mode de regroupement des maladies au sein de la filière le permet, des recommandations spécifiques en vue de l'insertion de la personne malade dans sa vie sociale, éducative et professionnelle.

Pour favoriser la recherche fondamentale, clinique et translationnelle, la filière de santé :

- Recense et favorise la tenue de registres, la constitution de cohortes et la collecte de données en permettant leur intégration dans la BNDMR ;
- Recense les projets et les travaux de recherche en cours au sein de la filière ;
- Fait émerger des axes de recherche communs de dimension nationale, européenne ou internationale ;
- Recense et favorise les programmes centrés sur l'innovation diagnostique et thérapeutique dans le domaine des maladies rares, en particulier les essais cliniques ;
- Favorise l'inclusion des personnes malades dans des protocoles et essais cliniques ;
- Identifie et valorise le réseau des laboratoires de diagnostic, des plateformes de diagnostic approfondi, ou de tout autre laboratoire de recherche et les plateaux techniques avec lesquels les CRMR et les centres de compétences travaillent.

Pour développer l'enseignement et la formation, la filière de santé :

- Dresse la liste des initiatives déjà prises et les fait connaître ;
- Diffuse des connaissances et des informations aux différents publics professionnels et aux personnes malades ;
- Suscite des programmes d'enseignements et de création de DIU ;
- Organise une journée d'échanges rassemblant les différentes catégories professionnelles de la filière une fois par an ;
- Recense et stimule les actions conduites vers les personnes malades et leurs associations.

Organisation / gouvernance

La filière de santé maladies rares a pour vocation d'animer les relations professionnelles entre les différents acteurs que sont :

- les CRMR ;
- les centres de compétences maladies rares rattachés aux CRMR ;
- les associations représentant les personnes malades ;
- les professionnels et les structures du secteur médico-social, social et éducatif si justifié ;
- les équipes de recherche fondamentale, translationnelle et clinique travaillant dans le champ des maladies rares de la filière ;

- les laboratoires ou de plateformes de diagnostic approfondi prenant en charge ces groupes de maladies ;
- les spécialités transversales ayant développé une expertise dans les maladies rares de la filière ;
- les réseaux notamment de soins travaillant en lien avec les CRMR et les centres de compétences.

La filière de santé maladies rares s'appuie sur :

- les sociétés savantes et collèges professionnels dont relèvent les maladies rares concernées ;
- les groupements préexistants de CRMR ou de centres de compétences le cas échéant
- les CHU et en particulier en leur sein : les services de santé publique, les services de biostatistiques, les services d'information médicale et de technologie de la communication, les centres d'investigation clinique, les unités d'éducation thérapeutique et les départements d'information médicales existants ;
- les ARS ;
- les maisons départementales des personnes handicapées.

La filière de santé maladies rares s'inscrit dans :

- La mise en place de réseaux européens de référence s'ils existent.

Annexe 3

Regroupements thématiques pré-identifiés en vue de la structuration des filières de santé maladies rares

Liste des 23 filières de santé maladies rares pré-identifiées
au cours des enquêtes conduites en 2011 et 2012 (regroupements existants ou envisagés)

Sclérose latérale amyotrophique
Amyloses
Maladies cardio-vasculaires
Maladies neuro-musculaires
Maladies rares avec déficience intellectuelle
Maladies endocriniennes
Anomalies du développement
Maladies du système digestif
Maladies dermatologiques
Maladies hépatiques
Maladies métaboliques
Maladies hémorragiques constitutionnelles
Hypersomnies
Maladies immunohématologiques
Mucoviscidose
Maladies rénales
Maladies neurovasculaires
Maladies osseuses
Maladies constitutionnelles des globules rouges
Maladies de l'appareil respiratoires hors mucoviscidose
Maladies sensorielles
Maladies auto immunes
Maladies rares de la tête et du cou

Annexe 4

Description du projet de filière de santé maladies rares

La description du projet en 5 pages maximum devra contenir les informations ci-dessous.
Le projet peut comprendre des annexes relatives aux constituants de la filière (tableaux, organigramme, charte de fonctionnement...) qui ne dépassent pas le nombre de 5.

1/ informations générales

- Il s'agit d'un regroupement préexistant : oui -non
- Si oui, préciser l'année de constitution
- Intitulé de la filière de santé maladies rares :
- Acronyme [15 caractères max] :
- Champ des maladies rares couvert par la filière :
- Personne responsable de l'animation de la filière et établissement destinataire du budget.

2/ Historique et rationnel de la constitution de la filière santé maladies rares

Ce paragraphe comprend notamment des éléments sur :

- Les arguments qui ont conduit au rassemblement des CRMR concernés au sein de la filière et par conséquent les objectifs majeurs attendus de la constitution en filière. Ces objectifs peuvent être différents d'une filière à l'autre, en fonction des maladies rares prises en charge ;
- Les aspects communs et spécifiques de la prise en charge des patients atteints des maladies rares concernées.

3/ Réponse de la filière aux missions et objectifs opérationnels définis dans le cahier des charges

Le projet comprend les principales propositions pour :

- favoriser la coordination de l'expertise pluridisciplinaire au sein de la filière pour améliorer la prise en charge globale des personnes malades ;
- rendre la filière visible par les personnes malades et les professionnels de santé, en particulier les personnes n'ayant pas encore de diagnostic définitif de leur maladie ;
- favoriser la rédaction et l'utilisation de recommandations de bonnes pratiques et de protocoles au sein de la filière ;
- favoriser la création et l'incrémentation de registres, de collectes de données et de la BNDMR ;
- renforcer les liens avec les acteurs de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique ;
- favoriser la coordination du sanitaire avec le secteur médico-social et le social ou éducatif quand cela est justifié ;
- réaliser des actions de formation en commun au sein de la filière ;
- renforcer les liens avec des actions et programmes européens (registres, recherche, etc.) ;
- renforcer les liens et l'information réciproque avec les associations de la filière ;
- décrire les liens éventuels avec d'autres filières de santé maladies rares.

4/ Constitution de la filière

Sous la forme d'un tableau présenté en annexe

Qualification de la structure : CRMR, centres de compétences, association représentant les personnes malades, équipes de recherche, laboratoires de diagnostic, réseaux de soins, sociétés savantes, ...

Intitulé de la structure :

Pour chaque structure : ville - établissement hospitalier (le cas échéant) - responsable (prénom et NOM) - coordonnées (téléphone, adresse électronique)

5/ Gouvernance et fonctionnement

et notamment :

- responsabilité de l'animation de la filière (modalité de désignation, durée du mandat) ;
- modalités de communication au sein de la filière ;
- modalités d'animation de la filière ;
- moyens pour renforcer la visibilité de la filière ;
- moyens estimés pour la mise en œuvre de la filière ;
- calendrier de mise en œuvre de la filière.

(Fournir une charte de fonctionnement de la filière en annexe, le cas échéant)

Annexe 5
Calendrier de mise en œuvre

Période	Action	Modalités
Instruction juillet 2013	Dépôt des projets de filières sante maladies rares par le porteur de projet	DGOS-PF2-maladiesrares@sante.gouv.fr
Vendredi 4 octobre 2013	Fin du dépôt des projets	
Octobre 2013	Analyse des projets et complément d'informations le cas échéant	Groupe permanent
Mi-novembre 2013 (cf. réunion du comité de suivi et de prospective du plan national maladies rares 2011-2014)	Liste des filières de santé maladies rares identifiées	Parution sur internet sante.gouv dossier maladies rares et orphanet Information des porteurs de projets / ARS / Directions d'établissements
Décembre 2013 (si possible)	Circulaire budgétaire	Information des porteurs de projets / ARS / Directions d'établissements