

## LES FICHES PRATIQUES

de l'Alliance



LES ACTEURS DE SANTÉ MALADIES RARES, MODE D'EMPLOI



23 Filières de santé

**387**Centres de

**1844**Centres de

Plateformes



Réseaux européens de référence



Les associations sont parties prenantes du parcours de soins des malades. A ce titre, elles interviennent au sein de nombreuses structures dédiées aux maladies rares pour porter la voix des malades et co-construire stratégies et projets.

Comment sont organisées ces structures ? Quelles sont leurs missions ? Comment sont-elles coordonnées? De quelle façon les associations participent-elles à leur gouvernance?... Cette fiche pratique de l'Alliance maladies rares a pour but de donner quelques éléments de réponse sur chaque structure pour une meilleure implication des associations de malades.

# A retenir...

La prise en charge des maladies rares est assurée par un réseau de centres experts: les centres de référence et les centres de compétence.

Les filières de santé maladies rares réunissent tous les acteurs impliqués dans une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

Les plateformes d'expertise sont des structures régionales.

# De quoi s'agit-il?

Un centre de référence maladies rares (CRMR) est une structure hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. L'organisation des soins grâce à ces centres de référence facilite l'orientation des personnes malades et de leur entourage, et permet aux professionnels de santé de proposer un parcours de soins cohérent. L'équipe d'un centre de référence est médicale mais intègre également des compétences paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives, sociales et des partenariats avec les associations de personnes malades.

Un centre de référence peut aussi être défini comme un réseau de soins comprenant un site coordonnateur, un ou plusieurs sites constitutifs s'il y en a, et un ou plusieurs centres de compétences.

Les centres de compétence (CCMR) assurent 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. Ils rassemblent des équipes hospitalières ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Les centres relatifs à la mucoviscidose, aux maladies hémorragiques et à la sclérose latérale amyotrophique sont appelés centres de ressources et de compétences et ont des caractéristiques propres.

Une filière de santé maladies rares (FSMR) réunit tous les acteurs impliqués dans une maladie rare ou un groupe de maladies rares : plusieurs centres de référence, des centres de compétence (ou centre de ressources et compétences), des laboratoires et plateformes de diagnostic, des équipes de recherche, des universités, des structures éducatives et médico-sociales, et des associations de patients. Elle est construite autour de maladies rares qui présentent des aspects communs, proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, ou relevant d'un même organe ou système.

A noter que les cancers rares ne rentrent pas dans le périmètre des CRMR: ils sont pris en charge par 15 réseaux de référence cancers rares labellisés par l'Institut national du cancer (INCa). Les CRMR, eux, sont labellisées par la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) du Ministère des solidarités et de la santé.

Les plateformes d'expertise maladies rares (PEMR) sont des structures régionales, à la différence des centres de référence et des filières qui sont des réseaux nationaux. Elles sont mises en place dans des établissements de santé qui regroupent plusieurs centres de référence ou de compétence, pour mutualiser les expertises et les ressources.

En Outre-Mer, il existe 4 plateformes de coordination qui coordonnent le réseau maladies rares pour structurer l'offre de soins locale pour les maladies rares, notamment en identifiant les experts et en participant à l'orientation des personnes malades.

Plus de 1500 unités hospitalières font partie des 24 réseaux européens de référence (ERN) à travers tous les pays de l'Union Européenne. Ces réseaux virtuels mettent en relation les experts européens des maladies rares. Pour les malades, ils permettent un accès équitable et dans les meilleurs délais à des diagnostics justes et des soins adéquats, où qu'ils résident en Europe. Un patient n'a pas un accès direct à un ERN, c'est son médecin qui contacte les experts référencés dans les ERN pour avis médical.

# Ce qu'il faut savoir ...

### #Historique

La définition et la mise en place des centres de référence et des centres de compétence remonte au premier plan national maladies rares (2005-2008). La création de ces centres a découlé du constat du besoin et de la rareté de l'expertise pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares, par la complexité de la prise en charge et par la nécessité d'organiser une offre de soins structurée permettant d'éviter l'errance diagnostique, thérapeutique et de suivi.

Il y a aujourd'hui 109 centres de référence multisites (comprenant 109 sites coordonnateurs et 278 sites constitutifs) et 1844 centres de compétence. Ces 109 centres de référence multisites constituent de véritables réseaux de soins pour les malades.

La création des filières de santé maladies rares a été actée dans le deuxième plan national maladies rares (2014-2018). Leur rôle et leurs missions ont ensuite été renforcés dans le troisième plan national maladies rares (2018-2022).

Les réseaux européens de référence ont été lancés en 2017 suite à une forte mobilisation des associations de malades et d'autres parties prenantes depuis 2006. Le modèle des filières françaises maladies rares a été une source d'inspiration. Aujourd'hui, il existe 24 ERN et la majorité d'entre eux a doublé de taille depuis 2017.

L'un des objectifs du troisième plan national maladies rares (PNMR3) vise à assurer un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage et à améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades.

Pour répondre à cet objectif, 19 **plateformes d'expertise maladies rares** régionales ont été créées entre 2019 et 2021.

#### #Missions

Les centres de référence maladies rares déploient leurs actions autour de 5 missions: coordination, prise en charge, expertise, recherche, enseignement/formation.

- La mission de coordination consiste à animer un réseau de soins, avec des centres de compétence, des correspondants hospitaliers et de ville, des structures éducatives et médicosociales, des associations, les administrations nationales et régionales.
- La mission de prise en charge des malades est assurée par une équipe pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle pour le diagnostic, les soins et le suivi d'une maladie rare. Le centre de référence coordonne aussi la prise en charge médico-sociale et administrative. Pour être labellisé centre de référence, un service hospitalier doit atteindre un seuil minimal de consultations et de malades suivis chaque année.
- La mission d'expertise organise l'accès à l'information. Le centre de référence a un rôle de conseil et de ressource auprès des professionnels de santé et médico-sociaux. Il produit des recommandations de bonnes pratiques et des PNDS (protocoles nationaux de diagnostic et de soins).
- Le centre de référence coordonne des projets de recherche et a un haut niveau de publications scientifiques et médicales.
- Le centre de référence promeut, anime ou participe à des diplômes universitaires, interuniversitaires, en formation initiale ou continue.



Les centres de compétence assurent la prise en charge et le suivi des malades au plus près de leur domicile, en lien avec les professionnels de santé et médico-sociaux du territoire. Ils remplissent aussi les bases de données relatives aux maladies rares. Ils participent aux actions du réseau de leur centre de référence.

Les filières de santé maladies rares sont le lieu de co-construction des réponses aux enjeux posés par les maladies rares. Elles soutiennent les centres de référence qui leur sont rattachées pour le bon accomplissement de leurs missions.

Les missions des FSMR sont regroupées en 3 axes : amélioration de la prise en charge, recherche et enseignement, formation et information :

- Amélioration de la prise en charge : les filières accompagnent les centres de référence pour la conception de programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP), la rédaction des PNDS, l'organisation de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP), le développement de la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR), etc.
- Recherche et enseignement : les filières participent au développement de projets de recherche, en France et à l'international.
- Formation et communication : vers les professionnels de santé et du secteur médicosocial.

Les missions des plateformes d'expertise maladies rares sont la mutualisation des expertises et des moyens présents dans les centres de référence d'un même CHU ou groupe de CHU proches géographiquement, et le renforcement de l'articulation entre les filières de santé maladies rares et les centres de référence à l'échelon local.

Elles ont ainsi pour objectifs:

- d'aider à l'information et à la communication des patients, leur entourage, les professionnels de santé et les associations,
- d'aider à la coordination interne des centres de référence et de compétence de la plateforme, et à la coordination externe en direction des professionnels de la ville et de l'hôpital,
- d'améliorer le parcours de soins et l'accompagnement médico-social,

 de participer au développement et à la mise en place de programmes transversaux d'FTP.



Les réseaux européens de référence ont pour mission d'aider les professionnels et les centres d'expertise nationaux à partager et approfondir leurs connaissances via un réseau sécurisé de téléconsultations, de développer des recommandations de bonnes pratiques, et de former les professionnels de santé et les malades sur les maladies rares qu'ils couvrent.

## Comment ça marche?

### **#Organisation**

Un centre de référence est piloté par un responsable médical au sein du site coordonnateur. Les sites constitutifs apportent une complémentarité d'expertise (par exemple entre la pédiatrie et la médecine adulte) ou territoriale.

Une **filière de santé maladies rares** est pilotée par un responsable ou ancien responsable médical d'un CRMR qui lui est rattaché.

Les **plateformes d'expertise** sont intégrées dans un ou plusieurs centres hospitaliers, dans un groupe d'établissements de santé ou un groupement hospitalier de territoire.

Les centres de référence, les filières et les plateformes d'expertise s'appuient également sur des équipes salariées : chefs de projets et chargés de mission dédiés aux thématiques priorisées par la filière ou le centre de référence.

Chaque **réseau européen de référence** est coordonné par un responsable médical au sein d'un centre expert européen. 8 ERN sont coordonnés par des médecins français.

### #Financement et évaluation

Les centres de référence sont financés par des MIG (missions d'intérêt général). Les montants dédiés ont été revalorisés après le Ségur de la santé : 128 millions d'euros par an pour les CRMR auxquels s'ajoutent environ 25 millions pour des appels à projets relatifs à des actions du PNMR. Chaque site coordonnateur et constitutif d'un centre de référence est financé avec une part fixe et une part variable qui dépend son activité. Les centres saisissent dans un logiciel de suivi national leur activité en lien avec les maladies rares. Chaque labellisation des centres de référence par la DGOS (Direction générale de l'offre de soins) leur garantit un financement pour 5 ans indépendamment des plans nationaux maladies rares.

Les centres de compétence n'ont pas de financements dédiés, à l'exception des centres de ressources et compétences (pour la mucoviscidose, les maladies hémorragiques rares et la SLA). Les actions des centres de référence et de compétence sont régulièrement suivies par un comité de suivi de labellisation piloté par la DGOS, dont l'Alliance maladies rares fait partie.

Les 23 filières de santé maladies rares reçoivent un budget annuel global de 14 millions d'euros réparti entre elles selon leur activité. Elles publient chaque année un rapport d'activité complet sur le site internet du ministère de la santé.

Les plateformes d'expertise ont été financées par une MIG dédiée pour 2 ans. Ce financement ne sera pas reconduit. La pérennité des plateformes sera assurée par la suite par l'établissement de santé en lien avec ses partenaires du territoire.

Les réseaux européens de référence sont financés à hauteur de 200 000 euros par an par réseau. Ils seront évalués par la Commission européenne en 2022 pour renouveler leur financement.















# Le point de vue de l'Alliance...

### #Impliquer les associations dans les gouvernances

Le pilotage du réseau d'un **centre de référence** est assuré par le responsable médical du site coordonnateur. Il s'appuie sur un organe collégial de décision, un « comité de gouvernance » qui associe les sites constitutifs, les centres de compétence, les associations de malades s'il y en a et d'éventuels partenaires (structures médico-sociales, équipes de recherche, etc.).

Les associations peuvent être parties prenantes des gouvernances des centres de référence si elles le souhaitent et en ont la disponibilité. Elles contribuent ainsi à l'élaboration du plan d'action et participent aux projets qui répondent aux cinq missions des centres.

Les gouvernances des CRMR ne sont pas toujours automatiquement structurées. Les associations sont souvent à l'initiative des échanges avec le centre et de la construction d'une gouvernance. Prendre part aux travaux de leur centre de référence permet aux associations de s'impliquer davantage dans les projets relatifs à leur pathologie, là où les filières de santé maladies rares sont transversales à un plus grand nombre de maladies.



Le troisième plan national maladies rares a inscrit dans son 11e axe l'amplification de la contribution des associations à la définition et à la mise en œuvre de la politique en faveur des maladies rares. Cela se traduit notamment par une généralisation de leur participation dans les instances de pilotage des **filières de santé maladies rares**.

Ainsi, la gouvernance des filières est assurée par un organe décisionnel qui comprend des représentants de tous les acteurs de la filière, dont les associations. L'objectif est de co-construire la stratégie de la filière et de hiérarchiser les actions engagées pour répondre aux enjeux posés par les maladies rares, ainsi que de suivre les projets portés par la filière et de veiller au bon déroulement du plan d'action.

Chacune des 23 filières a des modalités de gouvernance qui lui sont propres. Le nombre d'associations variant de 1 à plusieurs dizaines selon les cas, leur mode de participation varie également. Le modèle le plus courant permet aux associations membres de la filière d'élire plusieurs représentants associatifs qui les représentent dans le comité de gouvernance.

Le travail inter-associatif est central dans les filières de santé maladies rares. Les associations qui siègent au comité de gouvernance informent l'ensemble des associations sur les discussions qui s'y tiennent, et font remonter les avis des associations au sein du comité. Certaines associations ont mis en place des réunions inter-associatives régulières afin d'échanger sur les projets en cours.

Les filières organisent également de nombreux groupes de travail sur des actions du PNMR ou des sujets d'intérêt pour les malades, avec la participation des associations, qu'elles soient membres ou non des gouvernances. Certains de ces groupes peuvent être inter-filières sur des sujets transversaux, ou partagés entre plusieurs filières qui partagent une partie de leur champ d'intervention.

# #Labellisation des centres de référence : un moment clé pour les associations

En 2017 les centres de référence ont été labellisés pour 5 ans, suite à un appel à projets national auquel les centres hospitaliers ont candidaté pour être reconnus comme CRMR. Leur labellisation arrive donc à échéance en 2022.

Le re-labellisation des centres en 2022 permettra d'actualiser la liste des CRMR, de reconnaître les différents sites coordonnateurs et constitutifs au sein d'un même CRMR et d'identifier les centres de compétences. En effet, chaque dossier de CRMR concernera un « réseau » qui comprend un site coordonnateur, des sites constitutifs éventuels et des centres de compétence.

Afin d'être reconnu comme centre de référence ou de compétences, les centres hospitaliers qui candidatent sont évalués selon différents indicateurs liés à leurs missions. Ces indicateurs sont détaillés dans l'appel à projet relatif à la labellisation publié par la Direction générale de l'offre de soins (DGOS).

Dans le dossier de candidature d'un centre de référence, une lettre de soutien comportant un avis argumenté est demandée aux associations pour valoriser la collaboration du CRMR avec l'association. La labellisation est le bon moment pour prendre contact avec un centre de référence afin de nouer un partenariat opérationnel entre le centre et l'association. Dans leur argumentation, les associations peuvent témoigner de leur implication dans la gouvernance du CRMR, exprimer leurs attentes sur la prise en charge et d'autres enjeux importants, lister les actions co-construites entre l'association et le centre, etc.

Les filières de santé maladies rares participent à la labellisation des centres de référence en apportant un soutien méthodologique au dépôt des dossiers. L'avis argumenté de chaque filière est requis par la DGOS sur les projets de CRMR dans son champ de maladies rares. Ainsi, les associations membres des gouvernances des FSMR participent aux avis rendus dans les dossiers de candidature des centres de la filière.



### Textes de référence

#### Premier plan national maladies rares

https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/07/plan-national-maladies-rares-2005-2008.pdf

#### Deuxième plan national maladies rares

https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/07/plan-national-maladies-rares-2011-2014-1.pdf

#### Troisième plan national maladies rares

https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/07/plan-national-maladies-rares-2018-2022.pdf

Note d'information interministérielle 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

https://www.legifrance.gouv.fr/circulaire/id/44024

Note d'information interministérielle N° DGOS/PF4/DGRI/2022/154 du 24 mai 2022 relative à l'appel à projets national pour la labellisation des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares (CRMR)

https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/2022.14\_sante.pdf#page=176



### En savoir plus :

Fiche pratique Alliance maladies rares «Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins» <a href="https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/11/fiche-pratique-parcours-vie-PNDS.pdf">https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/11/fiche-pratique-parcours-vie-PNDS.pdf</a>

Fiche pratique Alliance maladies rares « Les programmes d'éducation thérapeutique » https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2020/11/fiche-pratique-parcours-vie-ETP.pdf

Fiche pratique Alliance maladies rares «
Participation des associations à la relabellisation
des centres de référence et de compétence »
https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/
uploads/2022/05/fiche-pratique-participationdes-associations-a-la-relabellisation-centresreference-et-de-competence.pdf

Actes CARE 2022 « Centres de référence et de compétence maladies rares, une excellence française à défendre! »

<u>https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2022/05/ACTES-CARE-VF.pdf</u>