

# SANTÉ

## ÉTABLISSEMENTS DE SANTÉ

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS  
ET DE LA SANTÉ

Direction générale de l'offre de soins

Mission maladies rares

### **Note d'information n° DGOS/MALADIES RARES/2019/184 du 7 août 2019 relative à l'appel à projets 2019 pour la mise en œuvre de plateformes d'expertise dans le domaine des maladies rares**

NOR : SSAH1923490N

*Date d'application* : immédiate.

Inscrite pour information à l'ordre du jour du CNP du 30 août 2019. – N° 83.

*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* : la présente note d'information vise à préciser le cahier des charges pour la désignation de plateformes d'expertise maladies rares au sein des établissements de santé abritant des centres de référence (CRMR), centres de compétence (CCMR), centres de ressources et de compétence (CRC) maladies rares en vue d'une délégation de crédits en 2019.

*Mots clés* : maladies rares – plateforme d'expertise – établissement de santé – filière de santé – centre de référence – centre de compétence – centre de ressources et de compétence – stratégie nationale de santé – stratégie nationale e-santé 2020.

*Références* :

Arrêté du 25 novembre 2017 portant labellisation des réseaux des centres de référence prenant en charge les maladies rares ;

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 ;

3<sup>e</sup> Plan national maladies rares (2018-2022).

*Annexe 1* :

Organisation de la plateforme d'expertise maladies rares et cartographie du réseau sur le site avec les parties prenantes.

*La ministre des solidarités et de la santé  
à Mesdames et Messieurs les directeurs généraux des agences régionales de santé.*

## I. – INTRODUCTION

Une maladie rare touche moins d'une personne sur 2 000 en population générale selon la définition retenue en Europe.

La nouvelle labellisation des centres de référence (CRMR), des centres de compétence (CCMR) et des centres de ressources et de compétence (CRC) officialisée en 2017 et couvrant la période 2017-2022 a permis d'actualiser et d'ajuster la structuration de la prise en charge des maladies rares en France à l'aune de l'évolution de l'organisation des soins au sein des établissements de santé et des territoires concernés et de celle des connaissances. Cette démarche a également servi de socle au 3<sup>e</sup> Plan national maladies rares (PNMR3) lancé le 4 juillet 2018. La relabellisation des filières de santé maladies rares en 2019 complète le dispositif.

L'organisation des soins pour ces patients continue à poser des problèmes spécifiques d'accès au diagnostic avec une errance diagnostique encore beaucoup trop élevée qui nécessite de poursuivre les efforts de structuration et de coordination.

L'ambition majeure de ce 3<sup>e</sup> plan maladies rares est d'être en capacité d'établir un diagnostic rapide pour chacun et offrir ainsi, aux personnes concernées, une prise en charge adaptée à chaque situation.

L'un des 5 objectifs du 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. La mesure 10.6 du PNMR3 consiste en la mise en place de plateformes d'expertise maladies rares dans des établissements de santé afin de renforcer l'articulation inter-filières et de mutualiser des ressources sur des missions transversales aux centres de maladies rares (CRMR, CCMR, CRC) à l'échelle d'un territoire permettant un maillage équitable.

L'objet de cette note d'information est de fournir un cahier des charges ainsi que des lignes directrices aux établissements de santé et à leurs centres maladies rares pour la création de plateformes d'expertise maladies rares. Ces plateformes seront désignées par un appel à projet national. Les crédits délégués le sont en deux vagues (2019 et 2020) et pour une période transitoire de deux ans afin d'accompagner le démarrage des plateformes.

Chaque plateforme d'expertise fera partie d'un ou plusieurs centre(s) hospitalier(s) universitaire(s) (CHU), d'un groupe d'établissements de santé ou d'un groupement hospitalier de territoire. Elles devront s'appuyer sur les centres de référence qui organisent le réseau de soins autour de différentes maladies rares, les laboratoires de diagnostic et les unités de recherche ainsi que les associations de personnes malades concernées afin de proposer un soutien à la recherche et/ou d'un accompagnement médical et social correspondant aux besoins de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares sur leur territoire.

## II. – DÉFINITION DES PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES

L'existence de ces plateformes est une véritable opportunité pour les acteurs des maladies rares comme pour les malades atteints de maladies rares et leurs proches, de se rencontrer et de renforcer leurs liens au sein d'un territoire.

Le partage d'expertise, la mutualisation des connaissances, des compétences et des ressources sont au cœur de ce projet pour mieux connaître et mieux traiter les maladies rares dans leur diversité afin de proposer plusieurs types d'aides aux centres maladies rares en fonction des besoins du territoire pour (pondération variable selon le choix de la plateforme):

- améliorer la visibilité des centres labellisés maladies rares et la connaissance des maladies rares;
- participer à la formation et l'information (diagnostic, soin et recherche) notamment avec les réseaux de ville, les centres hospitaliers ayant des consultations avancées, les établissements médico-sociaux et les personnes atteintes de maladies rares;
- soutenir l'innovation diagnostique, thérapeutique et la recherche par un appui logistique;
- renforcer les liens entre les centres maladies rares situés sur la plateforme d'expertise maladies rares et les associations de personnes malades du territoire;
- favoriser l'implémentation de la Banque des données maladies rares (BNDMR) et son application BaMaRa;
- faciliter les liens avec le médico-social dans les centres maladies rares et les établissements médico-sociaux du territoire.

Les plateformes d'expertise maladies rares n'ont pas vocation à remplacer les structures existantes. Elles travaillent en transversalité avec les centres maladies rares et les filières nationales à l'échelle de leur territoire. Elles visent à la complémentarité sur les établissements de santé grâce à une mutualisation des savoir-faire et des ressources, entre elles et notamment avec les structures associées (centre de ressources biologiques, laboratoire de diagnostic, direction administrative...). Les filières de santé maladies rares (FSMR) ont un rôle de coordination de la recherche entre leurs différents CRMR/CRC/CCMR en s'appuyant sur les pathologies alors que les plateformes doivent faciliter la réalisation des projets sur les sites des établissements.

Ces plateformes bénéficieront d'un financement par la MIG F23 « Appui à l'expertise maladies rares » pour les deux premières années de leur mise en place afin d'assurer leur installation et permettre le recrutement des professionnels.

Ce financement ne sera pas pérenne, il servira à l'amorçage des plateformes. Leur pérennité sera assurée par la suite par l'établissement de santé en lien avec ses partenaires du territoire.

### III. – INFORMATIONS À PRODUIRE PAR LES ÉTABLISSEMENTS DE SANTÉ CANDIDATS À LA CRÉATION D'UNE PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES

#### A. – MODALITÉS DE SOUMISSION OBLIGATOIRES POUR CRÉER UNE PLATEFORME

Ces plateformes sont intégrées dans un ou plusieurs CHU, dans un groupe d'établissements de santé ou un groupement hospitalier de territoire :

– CRMR, CRC :

Un seuil de 6 centres de référence (CRMR, CRC) est requis pour la plateforme candidate afin d'assurer la pérennité future à l'issue des deux premières années par une mutualisation des moyens alloués aux centres de référence labellisés.

– Territoire :

Sur une même région, les établissements sont encouragés à se regrouper sur une plateforme unique, les projets multi-établissements seront favorisés.

– Télémédecine :

Une description du maillage territorial *via* la télémédecine est encouragée.

#### B. – DESCRIPTION DU PROJET PAR UNE LETTRE D'INTENTION

Décrire l'engagement de l'établissement d'accueil dans une lettre d'intention en 10 pages (*recto*) maximum :

**1. Nommer les CRMR, CCMR, CRC dans le périmètre de la plateforme d'expertise maladies rares**

**2. Décrire la mise en place d'un comité de pilotage et scientifique et sa composition**

Organisation de la plateforme d'expertise maladies rares et cartographie du réseau sur le site avec les parties prenantes (direction, CRMR, CCMR, CRC, associations de patients, CIC) (joindre l'annexe 1) ;

Projets de recherche (SHS, médico-économique, essais cliniques, recherche clinique, appels à projet...) envisagés le cas échéant.

**3. Expliquer le champ d'application de la plateforme d'expertise maladies rares et son projet**

*À titre d'exemples, on peut citer :*

Information et communication vers les usagers, le grand public et entre les centres maladies rares (CRMR, CCMR, CRC) ;

Soin et identification des parcours adaptés aux différentes situations médicales notamment la transition enfants-adultes. Possibilité d'aide à la coordination de la rédaction des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) en lien avec les filières de santé maladies rares. Apporter un appui aux CCMR de la région ou du territoire d'action de la plateforme et favoriser leur intégration ;

Recherche, application BaMaRa (TEC, ARC), lien avec les centres d'investigation clinique (CIC), veille documentaire. Faciliter l'accès des CRMR, CCMR, CRC, au centre de ressources biologiques (CRB), grâce à une amélioration de la visibilité du CRB et un accompagnement des centres dans les procédures de soumission ;

Formation et information des professionnels de santé (médecine de ville, spécialistes), des paramédicaux, et des patients experts (formation à l'ETP) en coordination avec les unités d'éducation thérapeutique du patient des établissements de santé (UTE) ;

Orientation vers l'accompagnement médico-social et de soutien des patients et des familles ainsi que le lien avec la formation au bénéfice des structures médico-sociales. Mutualisation de temps d'assistantes sociales, psychologues et de conseillers en génétique ;

Soutien administratif des centres maladies rares (ex. remplissage de l'outil PIRAMIG).

Tous ces items rentrent dans le champ de la plateforme d'expertise maladies rares mais leur pondération reste à l'appréciation du porteur du projet.

**4. Expliciter la mise à disposition de locaux**

Décrire les locaux de la plateforme d'expertise sur le(s) site du/des centre(s) hospitalier(s) universitaire(s), du groupe d'établissements de santé ou du groupement hospitalier de territoire.

#### 5. Décrire l'affectation des financements

Budget prévisionnel pour le recrutement d'au minimum deux personnes (minimum 6 CRMR, CRC) pour du temps de secrétariat/communication et de chargé(e) de missions pour les actions de soins, recherche, soutien et formation et joindre en annexe les fiches de poste.

#### 6. Plan de pérennisation de la plateforme d'expertise maladies rares

Décrire les modalités de la pérennisation financière de la plateforme d'expertise maladies rares après les deux premières années d'amorçage par la DGOS.

### IV. – PORTAGE ET PROCÉDURE DE SÉLECTION DES PROJETS CANDIDATS

#### Soumission de la candidature

Les dossiers de candidature sont à transmettre à la DGOS par le directeur de l'établissement de santé porteur de la plateforme d'expertise maladies rares, impérativement sous forme électronique, au plus tard le 10 octobre 2019 à l'adresse: [DGOS-maladiesrares@sante.gouv.fr](mailto:DGOS-maladiesrares@sante.gouv.fr).

Aucun dossier déposé ultérieurement ne sera considéré.

Ces dossiers de candidatures seront signés par le directeur d'établissement porteur du projet avec les avis des centres maladies rares, des associations de patients, ainsi que ceux des autres directeurs d'établissement participant à la plateforme, le cas échéant.

L'agence régionale de santé (ARS) dont dépend l'établissement de santé porteur du projet sera informée des projets déposés.

Le respect des modalités de soumission des dossiers conditionne la recevabilité du projet.

### V. – LIGNES DIRECTRICES NATIONALES POUR L'IDENTIFICATION D'UNE PLATEFORME MALADIES RARES

1. L'échelle d'organisation des plateformes d'expertise maladies rares (locale, régionale) sera à apprécier en fonction des maladies prises en charge, de l'organisation des soins issue de la labellisation 2017-2022 des centres maladies rares, des actions du 3<sup>e</sup> Plan national maladies rares et du territoire de déploiement des centres. Dans tous les cas, il est demandé à la plateforme d'expertise de prévoir dans son projet le développement d'interactions avec les centres maladies rares des établissements de santé isolés sur sa région et les plateformes de coordination maladies rares en outre-mer. Les plateformes devront intégrer les centres maladies rares adultes et les enfants.

2. Une charte de fonctionnement des plateformes d'expertise maladies rares sera établie par chaque établissement qui accueille une plateforme afin d'en formaliser l'organisation entre les différents acteurs (notamment patients, associations, FSMR, CRMR, CCMR, CRC, CIC, BNDMR, directions hospitalières).

### VI. – VÉRIFICATION DE LA CONFORMITÉ DES PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES PAR RAPPORT À LEURS MISSIONS

#### 1. S'agissant du respect des missions

L'établissement de santé porteur de la plateforme retenue aura pour charge de s'assurer de l'organisation du travail de la plateforme d'expertise maladies rares ainsi que de ses modalités de fonctionnement et de sa pérennité. Cette mission sera assurée par la direction de l'établissement de santé en lien avec les centres de référence, de ressources et de compétence des établissements de santé hébergeant les centres utilisateurs.

2. Mise en place d'indicateurs d'activité qui donneront lieu à communication à la DGOS au bout d'un an de fonctionnement, à adapter en fonction des périmètres retenus par chaque plateforme d'expertise maladies rares

Indicateurs obligatoires:

- le nombre de manifestations grand public maladies rares;
- la description des actions de formation mises en place (à préciser en fonction des projets de la plateforme: ETP, BaMaRa, recherche clinique...);
- la mesure de la satisfaction des patients et de leurs proches qui ont eu recours aux services de la plateforme d'expertise maladies rares;
- la mesure de la satisfaction des centres maladies rares utilisateurs vis-à-vis de la plateforme d'expertise maladies rares;

- les apports, difficultés et pistes d’amélioration à envisager pour le bon fonctionnement de la plateforme d’expertise maladies rares.

Indicateurs proposés (liste non exhaustive à préciser et compléter en fonction du projet de la plateforme d’expertise maladies rares):

- le nombre de patients pris en charge et suivis par la plateforme d’expertise maladies rares;
- le nombre de projets de recherche des centres maladies rares mis en place par la plateforme d’expertise maladies rares;
- le nombre de patients enregistrés dans BaMaRa par la plateforme d’expertise maladies rares.

Ce bilan donnera lieu à un rapport d’activité annuel qui devra être transmis aux ARS, à la Mission maladies rares de la DGOS et qui servira à l’évaluation.

## VII. – MODALITÉS DE FONCTIONNEMENT

La DGOS accompagne en MIGAC (MIG F23) l’établissement de santé porteur et siège de la plateforme d’expertise maladies rares.

Le montant du financement sera versé en 2019. Il est prévu que ces appels à projet puissent financer jusqu’à 22 plateformes, en deux vagues successives, de deux années chacune (maximum de 11 plateformes financées en 2019 et le complément financé en 2020). Il sera recherché un bon maillage régional en lien avec le nombre de centres maladies rares du territoire.

### Modélisation

Est exigé un seuil minimum de 6 CRMR/CRC pour créer une plateforme → Au-delà des 2 années de financement par MIG, la plateforme devra être pérennisée.

Modèle financier :

- une part fixe : 100 k€/plateforme, destinés aux recrutements selon le dimensionnement et le projet de la plateforme d’expertise maladies rares : temps d’assistante sociale et/ou un temps administratif, temps TEC, ou autre;
- une part variable, en fonction du volume de CRMR au sein de la plateforme, selon un système de tranches :
  - tranche 1 : entre 6 et 15 CRMR → uniquement part fixe;
  - tranche 2 : entre 15 et 25 CRMR → + 100 k€;
  - tranche 3 : plus de 25 CRMR → + 200 k€.

DIMENSIONNEMENT PLATEFORME	NOTIFICATION ANNUELLE DE CRÉDITS MIG
Plateforme comptant entre 6 et 14 CRMR	100 k€
Plateforme comptant entre 15 et 25 CRMR	200 k€
Plateforme comptant plus de 25 CRMR	300 k€

La plateforme d’expertise maladies rares pourra bénéficier de crédits complémentaires en précisant dans son dossier de candidature des projets dans le champ des formations et d’information qu’elle entend mettre en place sur les deux ans de démarrage.

Une première vague pour l’AAP débutera en 2019 et se poursuivra en 2020 (2 années de financement). Une seconde vague débutera en 2021 et se poursuivra en 2022 (2 années de financement).

## VIII. – PROCÉDURE DE SÉLECTION DES PROJETS DE PLATEFORMES

L’évaluation des candidatures sera réalisée par un jury présidé par la direction générale de l’offre de soins (DGOS) composé de 8 membres : un représentant de la DGOS, un coordonnateur de filières de santé maladies rares, un représentant des établissements de santé, le président du comité de suivi de la labellisation, un représentant de la DGCS, un représentant de la DGRI, un représentant des ARS, et un représentant des associations de patients.

La DGOS assurera également le secrétariat du jury.

Chaque membre du jury remettra à la DGOS sa déclaration d’intérêt et une charte de déontologie dûment complétée avant la tenue dudit jury.

## IX. – DÉSIGNATION DES PROJETS RETENUS ET ÉVALUATION

La décision d'acceptation des projets de plateformes d'expertise sera prise sur avis du jury, par la DGOS. Seront informés de la suite donnée à leur dossier :

- les établissements de santé porteurs de plateforme ;
- les médecins coordonnateurs des FSMR ;
- les médecins coordonnateurs de CRMR, CCMR, CRC ;
- les agences régionales de santé du territoire de l'établissement de santé porteur de plateforme.

Un point d'étape à la DGOS sera fait à 6 mois de la délégation de crédits pour attester de la création de la plateforme d'expertise maladies rares. Au vue de l'évaluation annuelle, la reconduction des crédits en 2<sup>e</sup> année de fonctionnement de la plateforme sera décidée.

Vu au titre du CNP par la secrétaire générale des ministères chargés des affaires sociales.

Pour la ministre et par délégation :

*La cheffe de service,  
adjointe à la directrice générale de l'offre de soins,  
chargée des fonctions de directrice générale  
de l'offre de soins par intérim,*

S. DECOOPMAN



## ANNEXE 1

### ORGANISATION DE LA PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES ET CARTOGRAPHIE DU RÉSEAU SUR LE SITE AVEC LES PARTIES PRENANTES

Coordonnées du directeur d'établissement de santé du site porteur/référent accueillant la plateforme d'expertise maladies rares :

- Nom :
- Prénom :
- Adresse mail :

Si le projet de plateforme d'expertise maladies rares porte sur plusieurs établissements de santé, coordonnées du/des directeur d'établissement(s) rattaché(s) au site porteur :

- Nom :
- Prénom :
- Adresse mail :
- ....

Liste des centres maladies rares utilisateurs (CRMR, CCMR, CRC) concernés par la mise en œuvre de la plateforme d'expertise :

- ....
- ....

Associations de patients en lien avec l'établissement de santé porteur du projet de plateforme d'expertise maladies rares

- ....
- ....

Planning prévisionnel de mise en œuvre (dates prévisionnelles de déploiement par établissement):

- ....