



# MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION

*Liberté*

*Égalité*

*Fraternité*

**JOURNÉES ANNUELLES 2022**  
**14 & 15 JUIN** PARIS BICHAT  
**20 JUIN** PARIS BICETRE

Visio & présentiel

Les inscriptions sont ouvertes

MaRDI GraCm Mer de la poche FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques  
14h Actualités Maladies rares, focus labellisation

Mme Anne-Sophie Lapointe, cheffe de projet mission maladies rares DGOS

Direction générale  
de l'offre de soins



## Orienter (CRMR) + Coordonner (FSMR) + Partager (datas, BNDMR) : maison MR

Des efforts de structuration et de coordination encore nécessaires.

Des défis spécifiques en termes de recherche.

La constitution nécessaire de bases de données nationales, et leur interaction avec les bases de données européennes.

Une Europe des maladies rares avec les 24 ERN à construire.

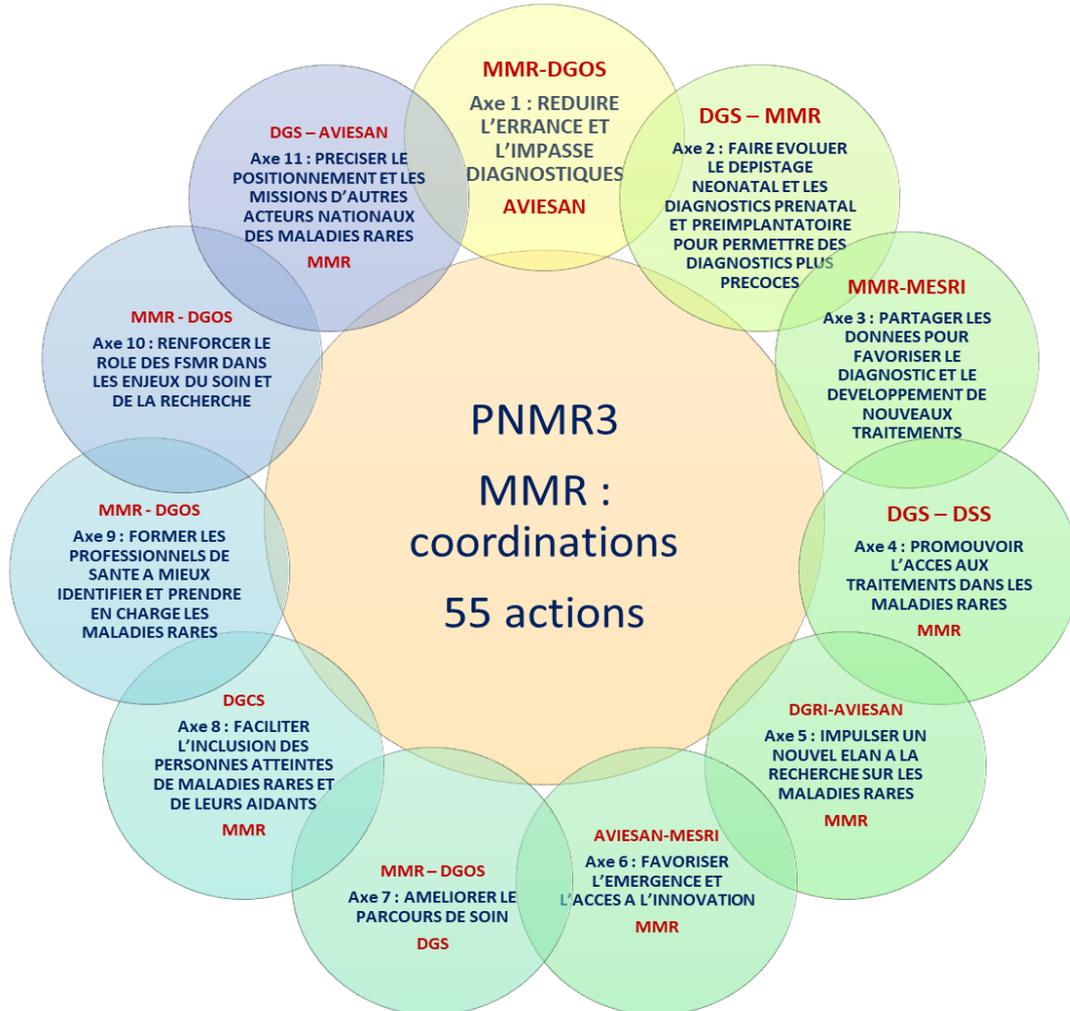
**Place des parties prenantes et des associations dans le soin et dans la recherche pour une efficience des parcours :**

- **Articulation** entre l'organisation des soins, la production de connaissances et le retour vers le patient construisent un **cercle vertueux** :  
AAP PNDS, AAP ETP, journées d'information Maladies Rares,...
- Structuration en centres de référence et en filières organise l'**accès aux soins et à l'expertise pour tous** : **gouvernance des FSMR avec les associations, plateformes d'expertise maladies rares sur les territoires, formation initiale et continu des professionnels avec tous les acteurs,...**
- **Innovations thérapeutiques et de nouvelles stratégies de prise en charge dans la recherche et dans le soin, recherche participative** : en amont des registres, construction des endpoints pour les essais cliniques, retour des résultats de la recherche, la prise en compte du qualitatif en intégrant la parole des personnes malades

## Des ressources nationales et européennes pour les maladies rares

- **473 centres de référence et de ressources et de compétences (MUCO, SLA, Maladies Hémorragiques) et plus de 1800 centres de compétence ;**
- **23 filières de santé (FSMR) avec des missions accrues ;**
- **24 réseaux européens de référence (ERN) ;**
- **Plus de 220 associations de personnes malades.**





# Financement par Missions d'Intérêt Général (MIG) dédiées aux maladies rares chaque année



- Le troisième plan national maladies rares 2018-2022 (PNMR 3) est financé à hauteur de 147,6M€/an sur la durée du plan. Depuis le Ségur de la santé, la plan est revalorisé à partir de 2021 à 159,8M€/an : cette enveloppe regroupe 8 MIG dédiées

130,4M€

Soutien aux centres de référence  
(4 MIG)

- Une MIG « générale » (F04) pour l'ensemble des CRMR (hors 3 filières)
- Trois MIG spécifiques pour 3 filières dédiées (F05, F06, F07) : Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO), Mucoviscidose (Muco), Sclérose Latérale Amyotrophique et Maladies du Neurone Moteur (FiSLAN)
- 473 centres financés : 388 CRMR (coordonnateurs / constitutifs) + 85 CRC

→ 1<sup>ère</sup> circulaire budgétaire

13,9M€

Soutien aux filières de santé maladies  
rares (1MIG)

- 1 MIG dédiée (F17) : les filières de santé maladies rares coordonnent des CRMR, des professionnels de santé, des laboratoires, des structures éducatives, sociales, médico-sociales, des associations, etc.
- Objectif du PNMR 3 : renforcer les filières dans les enjeux de soin et de recherche
- 23 filières de santé maladies rares relabellisées en juin 2019

→ 1<sup>ère</sup> et 2<sup>ème</sup> circulaires budgétaires

18,2M€

Soutien aux actions et AAP du PNMR 3  
(3 MIG)

- 1 MIG « plateformes d'expertise maladies rares » (F21): création de 19 plateformes d'expertise MR et 4 plateformes de coordination Outre-mer (2,3M€)
  - 1 MIG Base de données maladies rares (F22): Banque Nationale de Données Maladies Rares, mise en place de la BaMaRa, module DPI, projet « registre patients en impasse de diagnostic », observatoire des traitements (6,3M€)
  - 1 MIG « Appui à l'expertise (F23) : financement des PNDS, programmes ETP, formation, ERN, outils de RCP (6,6M€)
- principalement 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> circulaires budgétaires

# Financement par Missions d'Intérêt Général (MIG) dédiées aux maladies rares chaque année

Soutien aux actions et AAP du PNMR 3



- **Axe 1 PNMR3, action 1.7, observatoire du diagnostic**
  - Diffusion d'un questionnaire aux centres de référence maladies rares (CRMAR) pour cibler les définitions de l'errance/impasse diagnostique, les définitions de l'âge aux premiers signes et au diagnostic ainsi que les pathologies concernées.
    - Création d'un guide de codage.
    - Formation des équipes des centres maladies rares à la formation et à l'utilisation de l'application BaMaRa.
-



# Financement par Missions d'Intérêt Général (MIG) dédiées aux maladies rares chaque année

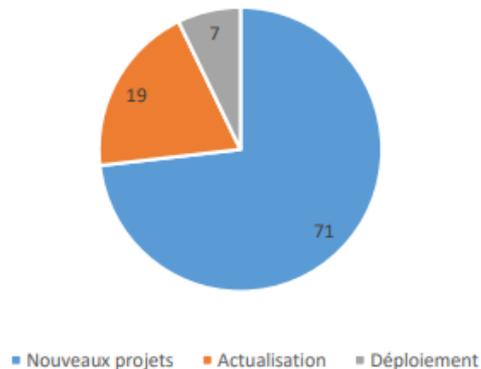


**18,2M€**

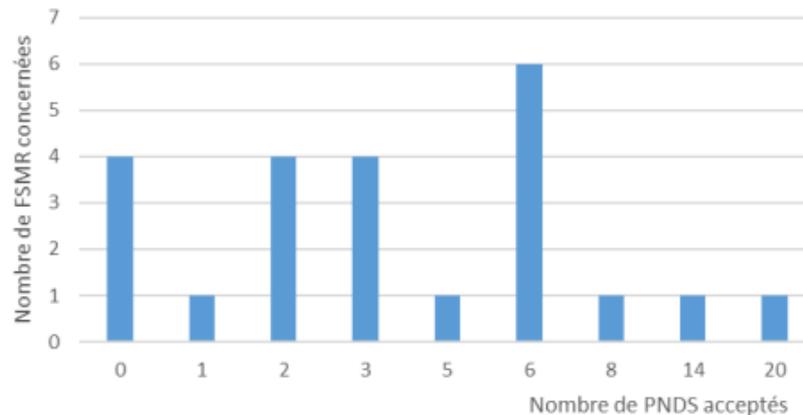
Soutien aux actions et AAP du PNMR 3  
(3 MIG)

- 1 MIG « Appui à l'expertise (F23) » : financement des PNDS, programmes ETP, formation, ERN, outils de RCP **(6,6M€)**

Types de projets ETP (AAP 2020)



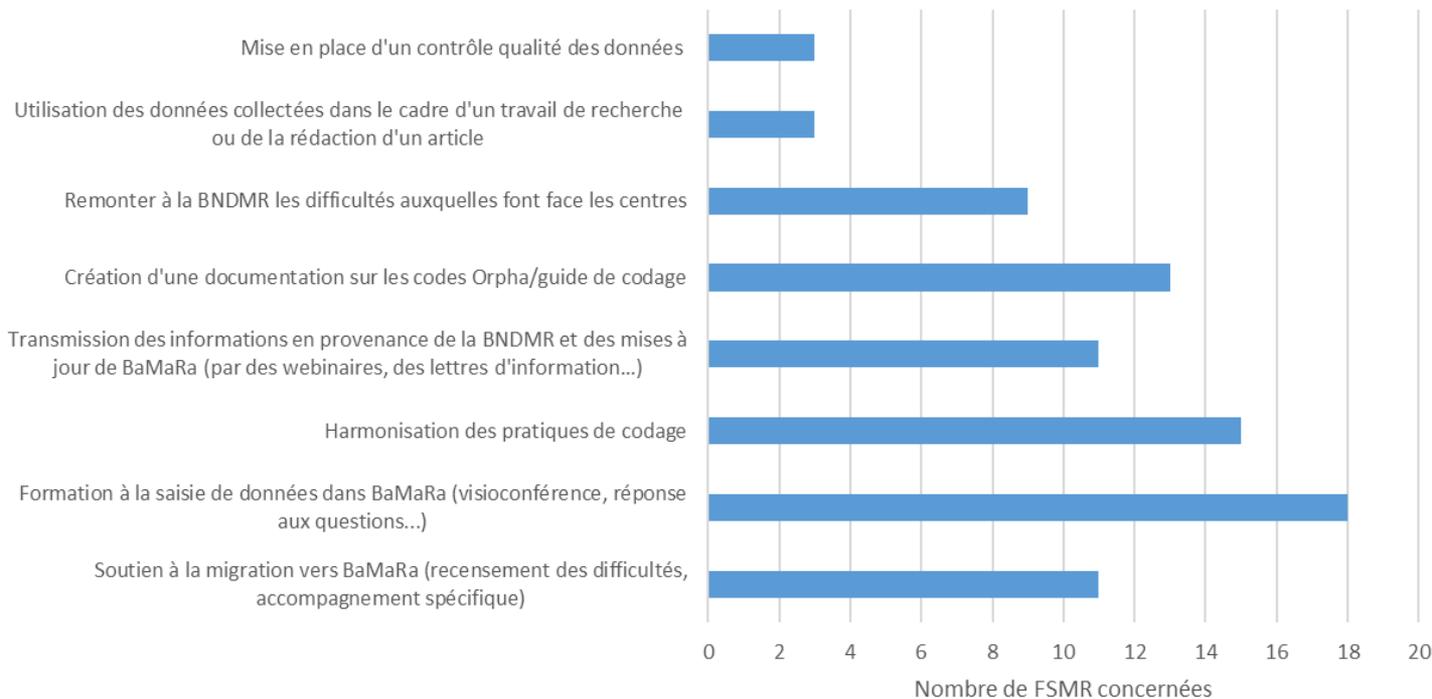
Nombre de PNDS acceptés par FSMR



# Financement par Missions d'Intérêt Général (MIG) dédiées aux maladies rares chaque année



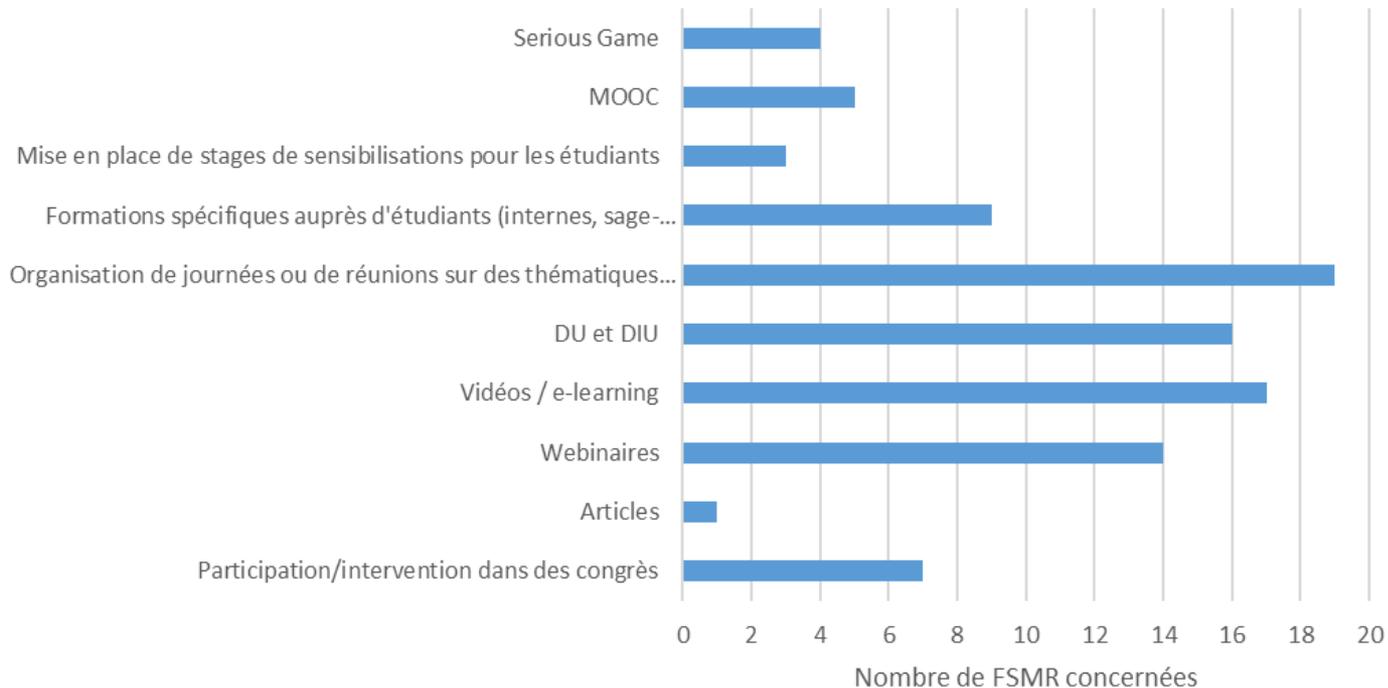
## Types d'actions mises en place par les FSMR en soutien au déploiement de la BNDMR en 2021



# Financement par Missions d'Intérêt Général (MIG) dédiées aux maladies rares chaque année



De quelle manière les FSMR forment-elles les professionnels en 2021 ?



## Perspectives de la labellisation des CRM/CCMR/CRC :

Des enjeux identifiés pour une réponse adaptée avec les filières de santé maladies rares, les centres de référence maladies rares, les associations de patients et les plateformes d'expertise maladies rares

**Rendre les  
parcours  
du  
diagnostic  
+ lisibles  
pour les  
personnes  
malades et  
leurs  
aidants**



**Soutenir les  
parcours  
maladies  
rares de  
proximité**



**Personne  
malade et  
aidant :  
Être acteur  
de son  
parcours de  
soin, de vie  
et de  
recherche**



## Actions menées par les plateformes d'expertise sur l'année 2021

### 1/ Création de liens avec les acteurs du territoire

- Organisation d'actions transversales et de rencontres
- Actions en lien avec les associations
- Actions en lien avec les établissements médico-sociaux

### 2/ Appui administratif aux centres labellisés

- Soutien à la campagne PIRAMIG
- Soutien pour le recrutement
- Soutien à la contractualisation

### 3/ Soutien aux activités des centres maladies rares

- Appui à la logistique et à la coordination des projets de recherche et innovants des centres labellisés
- Soutien à l'implémentation de BaMaRa dans les centres labellisés
- Soutien et participation aux actions des DSI

**FOCUS  
10.6**

Encourager les établissements de santé à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares pour renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements siège de plusieurs centres labellisés

2020  
2021

# MALADIES RARES sur les TERRITOIRES



## Labellisation DGOS

- 2020 : 10 PEMR

- 2021 : 9 PEMR

### Outre-mer

4 plateformes de coordination

- Martinique
- Guadeloupe
- Réunion
- Guyane

## Le rôle des associations représentant les patients dans la relabellisation des centres de référence maladies rares

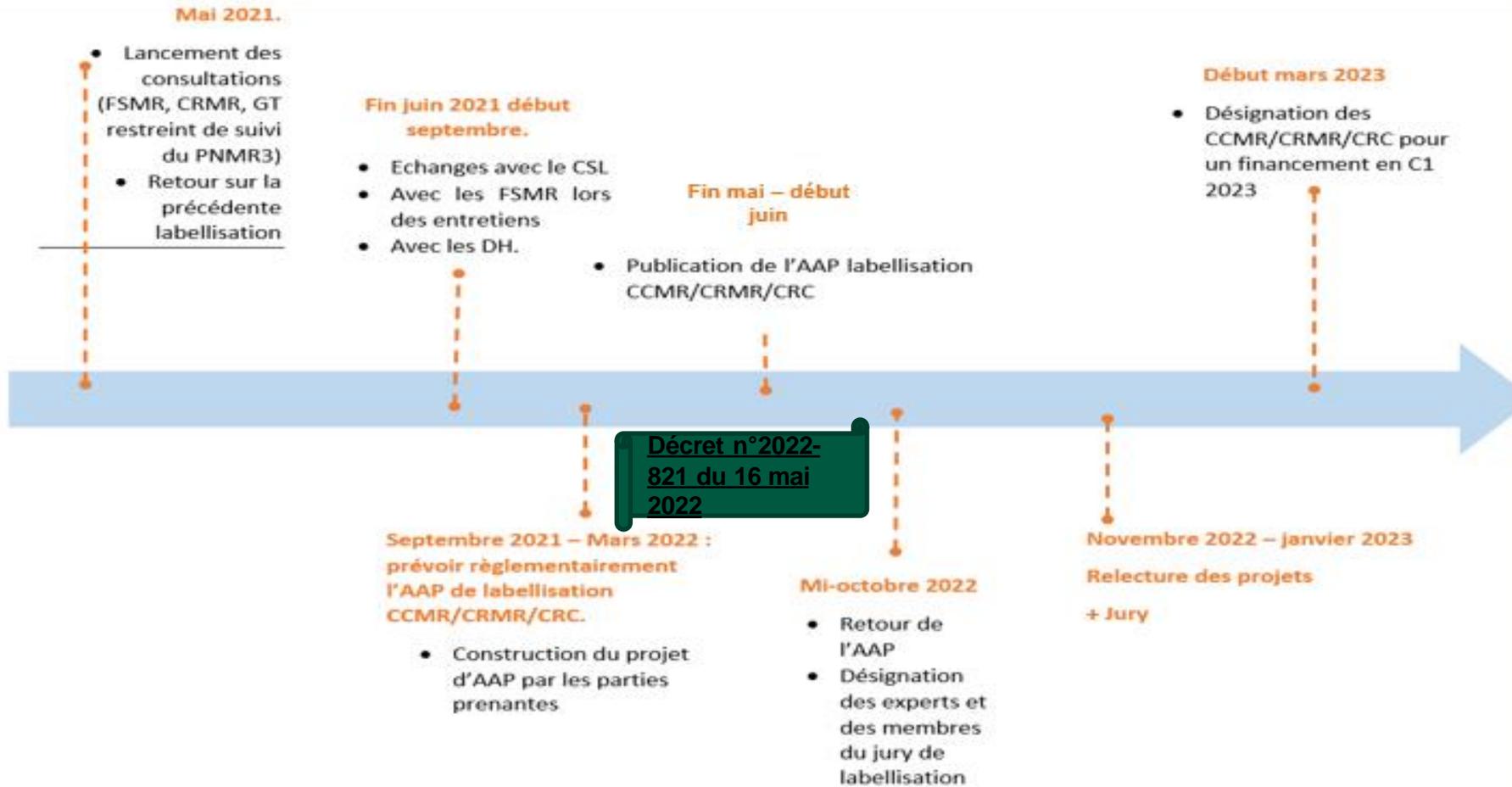
- Information et formation des familles : droits sociaux, choix thérapeutiques, choix de vie...
  - Récolte d'informations auprès des familles et transmission aux cliniciens et aux chercheurs
  - Participation aux comités d'éthique qui revoient les projets de recherche et les essais cliniques, aux décisions de compensation et d'aides sociales en MDPH etc...
  - Soutien financier et participation aux projets de recherche, à la création et gestion des bases de données, aux essais cliniques du consentement au recrutement des malades et à la dissémination de l'information.
-

# Fimatho : maillage territorial

## CARTOGRAPHIE DE LA FILIERE DE SANTE DES MALADIES RARES ABDOMINO-THORACIQUES



# Rappel du calendrier pour la labellisation des CRMR / CCMR / CRC



# Méthodologie de construction de l'appel à projets pour la labellisation des CRMR / CCMR / CRC



- Réunion collaborative du CSL tous les jeudi à 13h pour rédaction de l'AAP (critères, jury, etc.)
- Validation interministérielle de l'AAP par DGOS et DGRI



- Décret n°2022-821 du 16 mai 2022 relatif à la labellisation des centres de référence maladies rares et des filières de santé maladies rares
- Les arrêtés de labellisation se baseront sur ce décret



- Dépôt des dossiers via la plateforme en ligne « Démarches simplifiées »
- Document d'accompagnement à la labellisation réalisé avec la BNDMR et d'une foire aux questions (FAQ)



→ Décret n°2022-821 du 16 mai 2022 relatif à la labellisation des centres de référence maladies rares et des filières de santé maladies rares

→ Les arrêtés de labellisation se baseront sur ce décret

**Publics concernés** : établissements de santé, professionnels de santé, patients, associations de patients.

**Objet** : labellisation de centres de référence maladies rares et de filières de santé maladies rares.

**Entrée en vigueur** : le décret entre en vigueur le lendemain de sa publication.

**Notice** : le décret organise la labellisation de centres de référence maladies rares et des filières de santé maladies rares. L'objectif des centres de référence maladies rares et des filières de santé maladies rares est de faciliter l'orientation des personnes malades et de leur entourage et permettre aux professionnels de santé de proposer un parcours de soins pertinent.

[https://www.legifrance.gouv.fr/download/pdf?id=xxoDIW2qo9zwtttzEy8X4wTSER4XsU1Ev-bh3\\_IL7IM=](https://www.legifrance.gouv.fr/download/pdf?id=xxoDIW2qo9zwtttzEy8X4wTSER4XsU1Ev-bh3_IL7IM=)

Le Premier ministre,

Sur le rapport du ministre des solidarités et de la santé et de la ministre de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation,

Vu la directive 2011/24/UE 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 ;

Vu le code de l'action sociale et des familles, notamment son article L. 146-8 ;

Vu le code de la santé publique, notamment ses articles L. 2131-6 et L. 6111-1,

Décète :

**Art. 1<sup>er</sup>.** – I. – Un arrêté des ministres chargés de la santé, de l'enseignement supérieur et de la recherche peut labelliser pour une durée de cinq ans :

1<sup>o</sup> Des centres de référence maladies rares constitués d'une équipe médicale d'un établissement de santé mentionné à l'article L. 6111-1 du code de la santé publique développant une expertise relative à une maladie ou un groupe de maladies rares et, le cas échéant, d'autres professionnels, notamment des secteurs sociaux, éducatifs ou médico-sociaux ainsi que, dans le cadre d'un partenariat, d'associations de patients.

Dans le champ de la maladie ou du groupe de maladies rares relevant de son expertise, le centre de référence maladies rares assure, sans préjudice des règles encadrant ces activités, tout ou partie des missions suivantes :

a) La coordination avec les filières de santé maladies rares, les centres de compétence ou les centres de ressources et de compétences et les réseaux européens de référence mentionnés à l'article 12 de la directive 2011/24/UE du 9 mars 2011 susvisée ;

b) La prise en charge pluridisciplinaire et pluri-professionnelle du diagnostic, de la surveillance et du traitement des personnes atteintes par une maladie rare ;

c) L'expertise dans l'accès à l'information, le recueil de données, le conseil et l'appui à la prise en charge des patients ;

d) L'enseignement et la formation, en lien avec la filière de santé maladies rares de rattachement, notamment en participant à des enseignements universitaires dans le domaine des maladies rares dont il est le référent, en formation initiale ou éligibles au développement professionnel continu ;

e) La participation à la recherche, la définition et la mise en œuvre des programmes de recherche relatifs aux maladies rares pour lesquelles le centre de référence maladies rares est labellisé, en lien avec une filière de santé maladies rares ou une ou plusieurs unités de recherche.

Un centre de référence maladies rares peut être désigné en qualité de :

- centre de référence coordonnateur, lorsqu'il assure le pilotage d'un réseau de centre de référence maladies rares dédié à une maladie ou un groupe de maladies rares ;
- centre de référence constitutif, lorsqu'il assure une prise en charge complémentaire à celle d'un centre de référence coordonnateur ;

- centre de compétence ou centre de ressources et de compétences, lorsqu'il assure principalement la prise en charge de proximité et le suivi des personnes atteintes de maladies rares en lien avec un centre de référence maladies rares ;

2° Des filières de santé maladies rares constituées d'équipes ayant pour objectif de coordonner, sans préjudice des règles encadrant ces activités, l'action des centres de référence maladies rares et de l'ensemble des acteurs œuvrant dans le domaine de la maladie ou du groupe de maladies rares concerné.

II. – L'arrêté mentionné au I :

1° Désigne pour chaque centre de référence maladies rares mentionné au 1° du I un responsable médical, et mentionne l'établissement de santé de rattachement ;

2° Désigne pour chaque filière de santé maladies rares mentionné au 2° du I un coordonnateur, et mentionne l'établissement de santé de rattachement.

III. – Chaque centre de référence maladies rares mentionné au 1° du I est rattaché à une filière de santé maladies rares mentionnée au 2° du même I.

IV. – L'arrêté mentionné au I est pris à l'issue d'un appel à projets qui précise les critères et les conditions d'éligibilité des candidatures.

**Art. 2.** – Le ministre des solidarités et de la santé et la ministre de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent décret, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait le 16 mai 2022.

JEAN CASTEX

Par le Premier ministre :  
*Le ministre des solidarités  
et de la santé,*  
OLIVIER VÉRAN

*La ministre de l'enseignement supérieur,  
de la recherche et de l'innovation,*  
FRÉDÉRIQUE VIDAL



## → Dossier de labellisation

- ❖ La FSMR facilite les échanges, et aide à mutualiser, fédérer toutes les actions qui participent à une meilleure prise en charge des personnes malades. A ce titre, son avis motivé et concerté avec les porteurs de projets de CRMR est indispensable dans le champ des maladies rares qu'elle recouvre.
- ❖ Pour chaque projet, l'établissement siège du site du centre coordonnateur candidat pilote l'ensemble de la réponse du CRMR et transmet, via une plateforme en ligne, le dossier complet de candidature du centre de référence coordonnateur (incluant les centres constitutifs et de compétence) à la direction générale de l'offre de soins (DGOS) ainsi qu'à l'agence régionale de santé (ARS) dont il dépend.



## → Dossier de labellisation

- ❖ Les CRMR coordonnateurs et constitutifs doivent présenter des courriers détaillant l'avis et l'implication :
  - Du responsable médical du centre candidat ;
  - Du directeur de l'établissement de santé siège du centre cosigné avec le président de CME, le chef de pôle et le chef de service ;
  - Des associations de patients.
  
- ❖ Chaque volet consacré à un CCMR est accompagné d'un courrier signé par leur responsable médical, par le directeur de l'établissement de santé dont il relève et si possible par des associations de patients.
  
- ❖ Le dossier de candidature complet doit être transmis par l'établissement du CRMR coordonnateur à la DGOS impérativement jusqu'au **13 octobre 2022** à l'adresse suivante :

**<https://www.demarches-simplifiees.fr/commencer/aap-crmr-ccmr>**



## → Dossier de labellisation

- ❖ Au sein d'une même FSMR, un responsable médical ne peut coordonner qu'un seul CRMR coordonnateur.
- ❖ La direction de chaque établissement candidat à un CRMR (coordonnateur ou constitutif) devra indiquer les effectifs médicaux et paramédicaux affectés au 31/12/2021. Les frais de structure appliquée à la MIG maladies rares devront être précisés. Il sera également demandé si l'établissement a mis en place une valorisation de l'activité par la gradation des prises en charge ambulatoire et des moyens mobilisés autour du patient.

INSTRUCTION N° DGOS/R1/DSS/1A/2020/52 du 10 septembre 2020 relative à la gradation des prises en charge ambulatoires réalisées au sein des établissements de santé ayant des activités de médecine, chirurgie, obstétrique et odontologie ou ayant une activité d'hospitalisation à domicile.



## D.1. Organisation du CRMR

Si la candidature comprend un ou des CRMR constitutifs en complément du CRMR coordonnateur, il convient de justifier l'existence de chacun :

- 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 CRMR coordonnateur et de structurer ainsi la liaison pédiatrie-adulte ;
- Soit, il a les mêmes activités d'expertise, de recours, de recherche ou de formation que le CRMR coordonnateur mais la prévalence ou la diversité des maladies rares concernées par le CRMR légitiment son existence et l'organisation territoriale proposée.



## D.2. Missions et seuils d'activité du CRMR

- **La mission de recours** de l'équipe médicale du CRMR est valorisée par les consultations, hospitalisations de jour (HDJ), et hospitalisations conventionnelles (HC), la file active, les programmes d'éducation thérapeutiques (ETP) déclarés à l'ARS, par les partenariats avec les territoires ultra-marins et l'organisation ou la participation aux réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) dont celles du Plan France Médecine Génomique (PFMG).
- **La mission de recherche**, en lien direct avec le domaine d'expertise du CRMR, est valorisée par la production scientifique de l'équipe (rang auteurs, facteur d'impact, score SIGAPS), par les présentations des travaux à des congrès nationaux et internationaux (conférences invitées, présentations orales sélectionnées), l'implication dans des projets financés de recherche nationaux, européens ou internationaux (investigateur principal ou participant) et le développement de dispositifs médicaux innovants (brevets) ainsi que la participation à des essais cliniques sur des thérapies innovantes (score SIGREC).



## D.2. Missions et seuils d'activité du CRMR

- **La mission de recherche** : des seuils minimaux sont fixés pour cette mission :
  - Entre 2017 et 2022, un CRMR coordonnateur doit comptabiliser **au moins trois publications en lien avec les maladies rares du CRMR avec un membre de l'équipe en premier ou dernier auteur**, et doit être investigateur principal pour, au minimum, deux projets de recherche financés (ou responsable d'axe thématique dans un projet financé national, européen ou international) ;
  - Entre 2017 et 2022, un CRMR constitutif doit comptabiliser **au moins deux publications en lien avec les maladies rares du CRMR avec un membre de l'équipe en premier ou dernier auteur**, et doit être investigateur principal pour, au minimum, un projet de recherche financé (ou responsable d'axe thématique dans un projet financé national, européen ou international).



## D.2. Missions et seuils d'activité du CRMR

La **mission d'expertise** est valorisée par :

- L'élaboration ou la contribution à l'élaboration de guides de bonnes pratiques et de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) ;
- L'implication dans des groupes de travail nationaux, européens, dont les ERNs, ou internationaux (guidelines, bases de données, etc.).
- Le recueil épidémiologique régulier, notamment par le renseignement de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR), est obligatoire pour un CRMR et un CCMR. Le centre s'engage également à compléter la base de données (BNDMR) des personnes sans diagnostic et à participer à l'observatoire des traitements.



## D.2. Missions et seuils d'activité du CRMR

La **mission d'expertise** est valorisée par :

- L'élaboration ou la contribution à l'élaboration de guides de bonnes pratiques et de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) ;
- L'implication dans des groupes de travail nationaux, européens, dont les ERNs, ou internationaux (guidelines, bases de données, etc.).
- Le recueil épidémiologique régulier, notamment par le renseignement de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR), est obligatoire pour un CRMR et un CCMR. Le centre s'engage également à compléter la base de données (BNDMR) des personnes sans diagnostic et à participer à l'observatoire des traitements.



## D.2. Missions et seuils d'activité du CRMR

- La **mission d'enseignement et de formation** est valorisée par les enseignements dans le cadre de diplômes universitaires (DU) ou inter-universitaires (DIU), de formations européennes et universitaires et de publications pédagogiques (ouvrages de référence, mise à disposition de ressources en ligne, ...).
- La **mission de coordination** est valorisée par les projets portés par le CRMR coordonnateur avec les CRMR constitutifs, entre autres pour la mise en place et l'animation d'un réseau de soins et l'organisation de la prise en charge médico-sociale (notamment, la communication, l'élaboration et la mise en œuvre d'un plan d'actions). Cette mission se fait étroitement en relation avec la FSMR de rattachement. Un retour sur l'action de coordination réalisée est requis, tant pour les CRMR coordonnateurs que constitutifs déjà labellisés.
- Cette mission de coordination est également construite avec les associations de personnes malades. A ce titre, les candidatures des CRMR intègrent des documents illustrant cette collaboration.



### D.3. Missions et seuils d'activité pour un centre de compétence maladies rares (CCMR)

- Un CCMR rattaché à un CRMR doit avoir une file active d'au moins 25 patients et une expertise reconnue par le coordonnateur du CRMR de rattachement. Les CCMR participent à la mission de coordination du CRMR, au remplissage de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR) et aux RCP dont celles du PFMG.



## Evaluation des candidatures

- L'évaluation des candidatures sera appréciée dans un premier temps par un comité d'experts travaillant en sous-groupes par FSMR. Elle sera effectuée à l'aide d'une grille d'évaluation portant sur les différentes missions des CRMR.
- Chaque sous-groupe sera composé de 3 membres ayant une expérience dans le domaine des maladies rares, respectivement (I) un clinicien, (II) un chercheur ou enseignant-chercheur et (III) un référent dans l'organisation des parcours de soins.
- **Un expert clinicien dans le domaine des maladies rares sera proposé par chacune des FSMR.**
- Les chercheurs et/ou enseignants-chercheurs du domaine des maladies rares seront désignés par la direction générale de la recherche et de l'innovation (DGRI).
- Les référents dans l'organisation des parcours de soins seront désignés par la DGOS et la direction générale de la santé (DGS).



## → Dossier de labellisation

La DGOS assurera le secrétariat de ce jury.

Le jury pourra ne pas retenir en l'état certaines candidatures de CRMR et formuler des demandes de modifications ou des compléments d'information au porteur de la candidature.

Le porteur et les établissements concernés disposeront alors d'un délai de 1 mois pour répondre aux éventuelles demandes du jury.

### **Décision de labellisation, de suivi et de renouvellement**

La décision de labellisation des CRMR sera prise par la DGOS, en accord avec la DGS et la DGRI. La labellisation sera valable **5 ans**. Les conditions de suivi et de labellisation seront assurées par le comité de suivi de labellisation (CSL) réunissant toutes les parties prenantes maladies rares.

# MERCI



**FIMATHO**

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques