



**La mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels et des associations a permis la mise en place des PNMR**

Le PNMR3 vient compléter, dans le domaine des maladies rares, les autres initiatives nationales visant à structurer les activités de soin et de recherche comme :

- **Le plan national France Médecine Génomique 2025 et le plan cancer qui est une référence pour les approches de médecine personnalisée ;**
- **La stratégie nationale de santé ;**
- **La stratégie nationale e-santé ;**
- **La feuille de route nationale du comité Interministériel pour le handicap ;**
- **Le schéma handicaps rares et la circulaire du 2 mai 2017 sur la transformation de l'offre médico-sociale ;**
- **La stratégie nationale de santé au travail ;**
- **Le système national des données de santé ;**
- **Les ARS au travers leurs projets régionaux de santé (PRS).**

## PLAN NATIONAL MALADIES RARES III (PNMR3)

---

Il s'articule autour de 11 axes :

- **Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES**
- **Axe 2 : FAIRE EVOLUER LE DEPISTAGE NEONATAL ET LES DIAGNOSTICS PRENATAUX ET PREIMPLANTATOIRES POUR PERMETTRE DES DIAGNOSTICS PLUS PRECOCES**
- **Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS**
- **Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES**
- **Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES**
- **Axe 6 : FAVORISER L'EMERGENCE ET L'ACCES A L'INNOVATION**
- **Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN**
- **Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS**
- **Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES**
- **Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE**
- **Axe 11 : PRECISER LE POSITIONNEMENT ET LES MISSIONS D'AUTRES ACTEURS NATIONAUX DES MALADIES RARES**

### Structuration des Maladies Rares en France depuis 2018

- **23 Filières nationales de santé maladies rares** en miroir des **24 réseaux européens** (dont 20 concernent les maladies rares).
- **109 centres de référence muti-sites maladies rares** formés de **387** centres de référence et de plus de **1 800** centres de compétence.
- **Plus de 220 associations de malades.**
- **La France a créé et héberge Orphanet**, portail d'information sur les maladies rares.

filières de santé  
  
maladies rares

centre de référence  
  
maladies rares

### La politique nationale de labellisation de centres

#### Les Centres de référence maladies rares

109 centres de référence, regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, sont labellisés à ce jour et financés à hauteur de 40 millions d'euros dans le cadre des missions d'intérêt général (MIG). Un centre de référence maladies rares assure à la fois un rôle :

- d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares ayant développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine ;
- de recours qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction (interrégionale, nationale ou internationale) au-delà du bassin de santé de son site d'implantation.

### La politique nationale de labellisation de centres

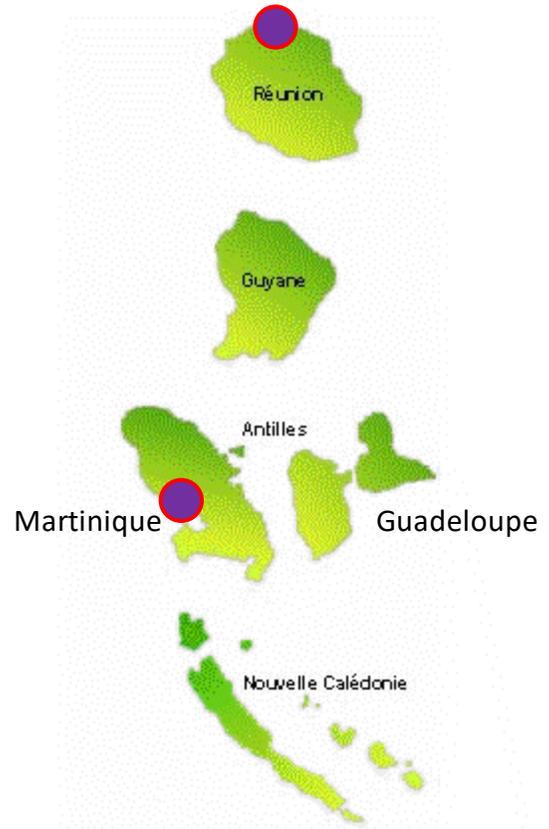
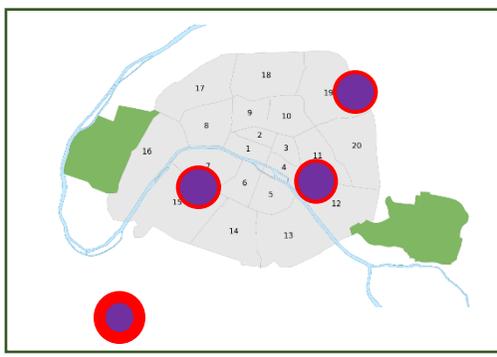
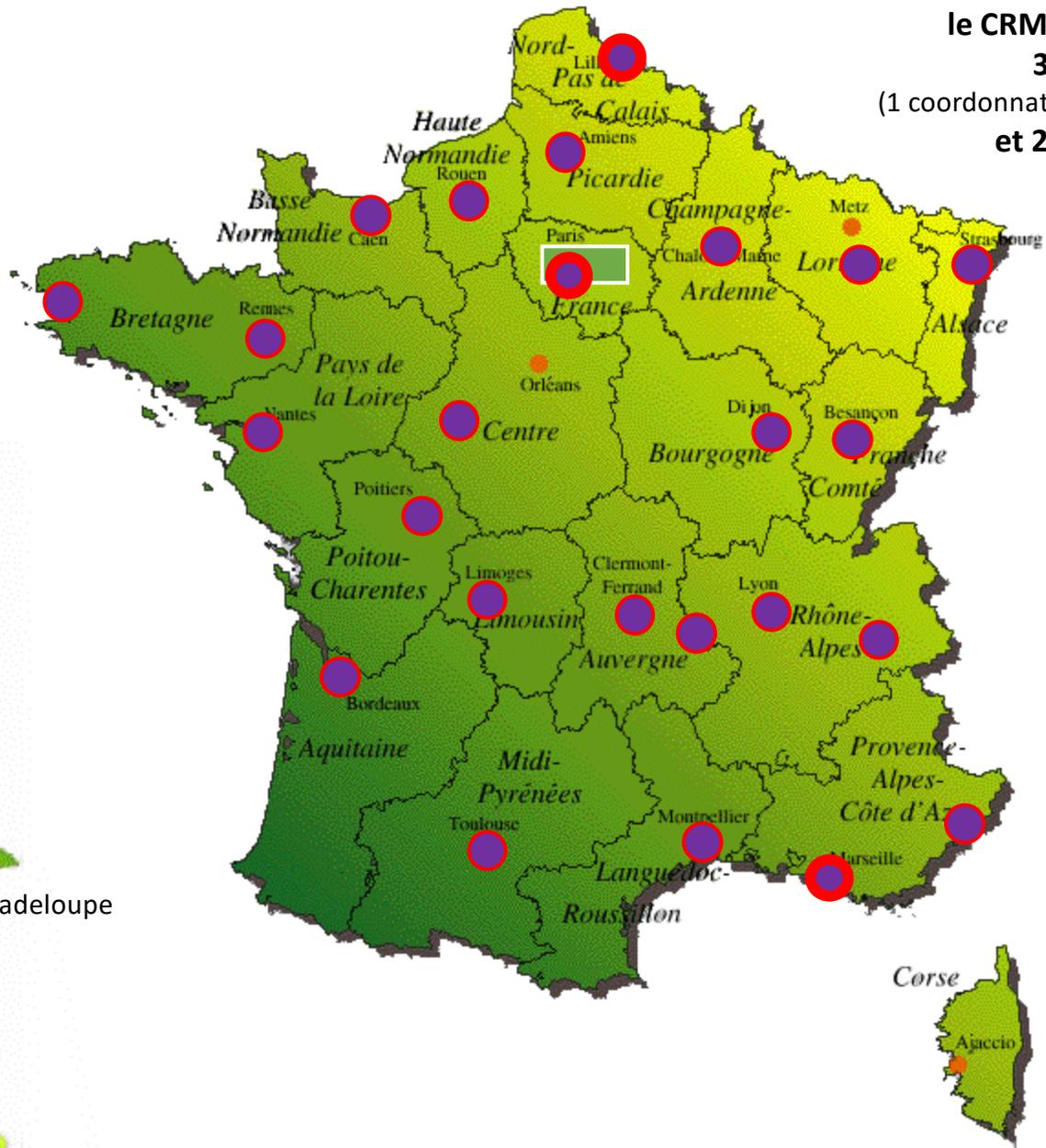
#### Les Centres de compétences

Ces centres de compétences ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence. Ils travaillent dans le cadre d'un travail en réseau, permettant ainsi de compléter le maillage territorial.

# Maladie Rare de Hernie de Coupole Diaphragmatique (HCD)



Pour la labellisation 2017-2022,  
le CRMR HCD c'est  
**3 sites**   
(1 coordonnateur + 2 constitutifs)  
**et 27 CCMR** 



Pour la labellisation 2017-2022,

le CRMR HCD c'est

3 sites 

(1 coordonnateur + 2 constitutifs)

et 27 CCMR 

Hôpital Robert Debré - AP-HP

Paris 19<sup>ème</sup>



Hôpital Necker Enfants Malades - AP-HP

Paris 7<sup>ème</sup>



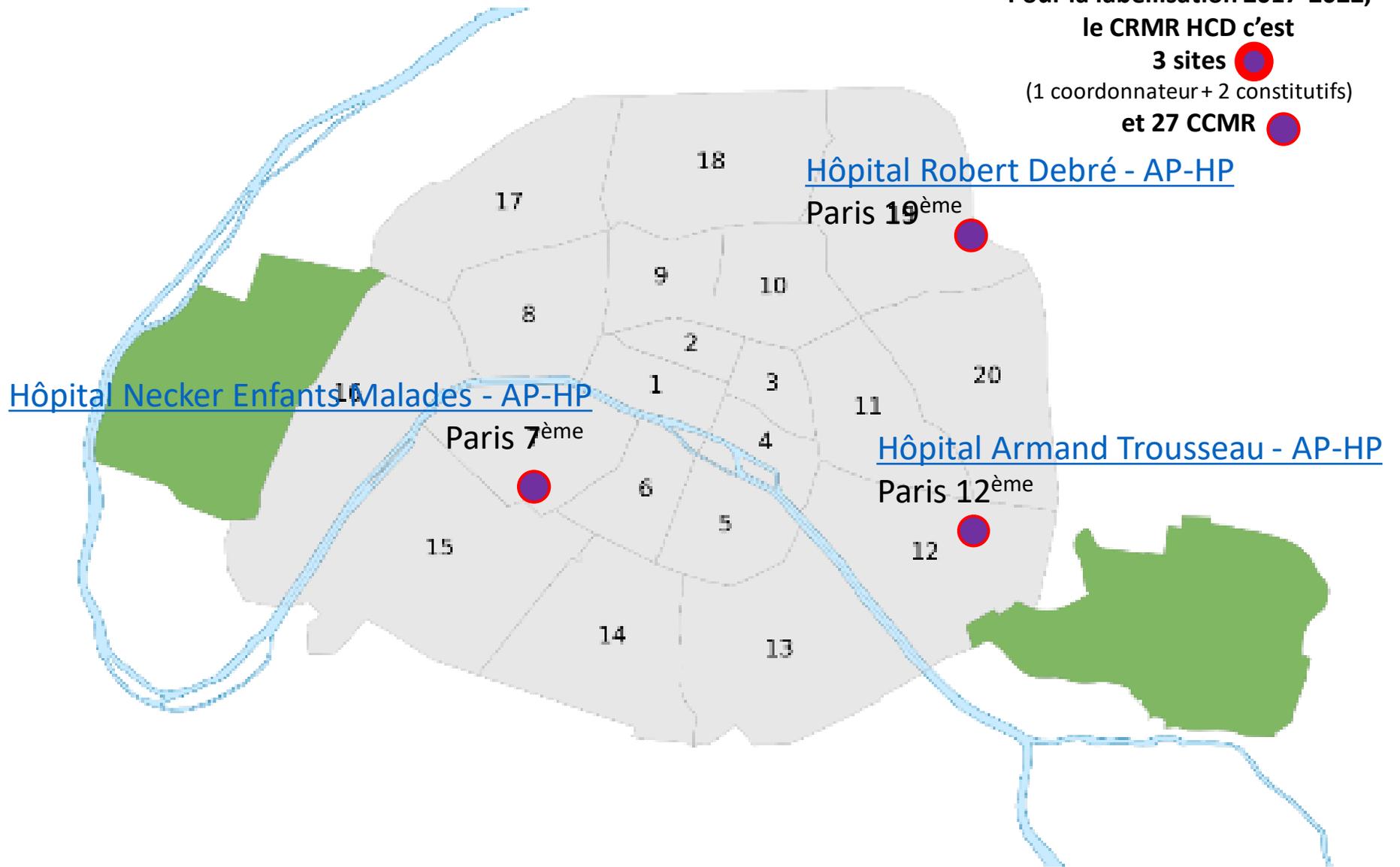
Hôpital Armand Trousseau - AP-HP

Paris 12<sup>ème</sup>



Hôpital Antoine-Béclère - AP-HP - Centre constitutif HCD

Clamart (92)



## CAMPAGNE DE LABELLISATION 2022

---

### AAP de la DGOS pour la mise à jour des CRMR pour 2023-2028

---

**Les CRMR sont un maillon essentiel dans le déploiement des Plans Nationaux Maladies Rares.**

La campagne de relabellisation 2022 vise à actualiser la liste des CRMR, un CRMR étant défini comme un ensemble organisé en réseau comprenant un CRMR et un ou plusieurs CCMR ainsi identifiés avec leur CRMR de rattachement.

#### Objectif de l'Appel :

Identifier les centres situés dans les établissements de santé exerçant une activité dans le champ des maladies rares, répondant aux missions décrites dans la note d'information interministérielle 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.

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

**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° 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.

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

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 ;



## CONDITIONS D'ELIGIBILITE 2022

---

Le dépôt d'un projet de CRMR est **justifié par le constat du besoin et de la rareté de l'expertise pour une maladie rare ou un groupe cohérent 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.

Au moment de la candidature, les qualifications et équipements requis par l'appel doivent exister.

**Chaque CRMR doit présenter un groupement pertinent de CRMR constitutifs et de CCMR concernant une maladie rare ou un groupe de maladies rares définies, afin de garantir une expertise et une prise en charge optimales.**

---

## CONDITIONS D'ELIGIBILITE 2022

### Missions et seuils d'activité pour les CRM

#### Mission de coordination

Valorisée par les projets par le CRM coordonnateur avec les CRM 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.

#### Mission d'expertise

Cette mission de coordination est construite avec les associations de personnes malades.

Valorisée par :

- l'élaboration de PNDS
- L'implication dans des groupes de travail nationaux, européens, ou internationaux
- Le recueil épidémiologique régulier notamment par le renseignement de la BNDMR (via BaMaRa) est obligatoire pour un CRM et un CCMR.
- Le centre s'engage également à compléter la BNDMR des personnes sans diagnostic et à participer à l'observatoire des traitements.

#### Mission de recours

- minimum 300 consultations/an
- une file active de 150 patients minimum (75 pour les sites constitutifs)

#### Mission de recherche

- minimum 3 publications en 1<sup>er</sup> ou dernier auteur (2 pour les sites constitutifs)
- doit être IP pour minimum 2 projets de recherche financés (1 pour les sites constitutifs)

#### Mission d'enseignement et de formation

Valorisée par les enseignements dans le cadre de DU ou DIU, de formations européennes et universitaires et de publications pédagogiques

### Missions et seuils d'activité pour les 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 de Données Maladies Rares (BNDMR),
- et aux RCP dont celles du PFMG.

### **AXE 3 :**

# **PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS**



## **Objectifs**

L'objectif est de développer la collecte et les échanges de données de qualité sur les maladies rares pour en favoriser l'analyse et l'exploitation au bénéfice des patients. Ceci sera réalisé grâce :

- au déploiement de la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR) qui recueillera un jeu de données minimales pour tous les patients des CRMR ;
- au développement d'entrepôts de données FAIR, interopérables avec les entrepôts de données européens ou mondiaux ;
- à la mise en place des conditions de la réutilisation des données recueillies au travers des outils d'e-santé pour la recherche sur les maladies rares.

**Déploiement de BaMaRa dans tous les CRMR en 2018**  
**Mise en place de la BNDMR en 2019**

## Message de la DGOS au 30 mars 2022

---

**Report** de la date limite pour la saisie de l'activité 2021 des CRMR, CRC et CCMR sur les fiches MR Orbis ou BaMaRa :

- Les CRMR et CRC, compte-tenu d'un décalage probable de la campagne PIRAMIG, auront un mois supplémentaire : date limite **30 avril 2022**
- Les CCMR qui souhaitent devenir CRMR (qui ne remplissent pas encore PIRAMIG), devront justifier de la file active ad-hoc dans BaMaRa au moment du dépôt de dossier. Dans ce cas particulier, il est accepté que la saisie puisse se poursuivre jusqu'à **fin juillet 2022 (il sera tenu compte par la DGOS de la file active 2021 mais aussi de la dynamique de l'activité 2022 de janvier au 31 Juillet 2022)**
- Pour les CCMR qui souhaitent rester CCMR, et **qui n'ont jamais fait leur saisie sur le DPI ou BaMaRa** il faut maintenant privilégier le remplissage de **l'activité 2022** pour ne pas prendre de retard. La DGOS évaluera la dynamique positive de déploiement de cette action avec un item qui portera aussi sur les données de 2022, même si l'année ne sera pas pleine (**que l'activité 2021 soit complète, incomplète ou non saisie**)
- Pour les CCMR qui souhaitent rester CCMR, et **qui ont fait leur saisie d'activité 2021** sur le DPI ou BaMaRa, la DGOS évaluera la dynamique positive de déploiement de cette action sur les données de 2022, même si l'année ne sera pas pleine (**un dossier à jour d'activité 2021 mais sans activité 2022 serait fragilisé**)

*Les deadlines citées incluent l'export des données vers BaMaRa*