



Ministère de la Santé et de la Protection sociale

**Direction de l'hospitalisation
et de l'organisation des soins**

Dr Alexandra Fourcade Tél : 01.40.56.70 09

alexandra.fourcade@sante.gouv.fr

Catherine Larose- Tél. : 01.40.56.57.08

catherine.larose@sante.gouv.fr

Direction générale de la santé

Dr Carole Cretin Tél 01 40 56 60 00

carole.cretin@sante.gouv.fr

Dr Lydia Valdès Tél 01 40 56 53 63

lydia.valdes@sante.gouv.fr

Le ministre de la santé et de la protection sociale

à

Mesdames et Messieurs les directeurs des agences
régionales de l'hospitalisation
(pour mise en oeuvre)

Mesdames et Messieurs les préfets de région
Directions régionales des affaires sanitaires et
sociales (pour mise en oeuvre)

Mesdames et Messieurs les préfets de département
Directions départementales des affaires sanitaires et
sociales (pour information)

Mesdames et Messieurs les directeurs des centres
hospitaliers universitaires
(pour information et mise en oeuvre)

CIRCULAIRE N°DHOS/O/DGS/2004/245 du 27 mai 2004 relative à l'appel à projets auprès des centres hospitaliers universitaires en vue de l'obtention du label de « centre de référence pour la prise en charge de maladies rares » .

Date d'application : immédiate

NOR : SANH0430 (texte non paru au journal officiel)

Grille de classement : SP 3 331

Résumé : La prise en charge des maladies rares a été retenue comme une priorité de santé publique dans le cadre du projet de loi relatif à la politique de santé publique et fait l'objet d'un plan national qui sera défini en 2004 pour les cinq ans à venir . L'un des axes de ce plan vise à structurer l'offre de soins pour la prise en charge des maladies rares autour de centres de référence. La présente circulaire définit les modalités de l'appel à projets national 2004 qui permettra la labellisation des centres de référence. Les projets seront à adresser à la DHOS **avant le 6 Septembre 2004** et seront soumis à une expertise indépendante (Comité National Consultatif de Labellisation).

Mots-clés : maladies rares -appel à projets- labellisation et financement des centres de référence.

Textes de référence :

- Circulaire [DHOS/DGS n°502 du 22 octobre 2001](#) relative à l'organisation des soins pour la prise en charge

des patients atteints de mucoviscidose.

- [Circulaire DHOS/DGS/DGAS du 17 avril 2002](#) relative à l'organisation des soins pour la prise en charge des patients souffrant de sclérose latérale amyotrophique et comportant un appel d'offres pour les premiers centres de compétence ou de référence.

Textes abrogés ou modifiés : néant

Annexes : [Dossier de demande pour obtenir une labellisation](#) de centre de référence de maladies rares ; [Guide pour remplir le dossier de demande](#) ; [Typologie des centres de référence de maladies rares](#)

La prise en charge des maladies rares constitue une priorité de santé publique et fait l'objet d'un des 5 plans nationaux prévus dans le projet de loi relatif à la politique de santé publique.

La mise en place de centres experts dits « centre de référence » pour les maladies rares constitue la première étape permettant de structurer l'offre de soins et d'améliorer la prise en charge des malades. Le présent appel à projets vise à labelliser les équipes pluridisciplinaires prenant en charge les maladies rares.

I - Introduction

Plus de trois millions de personnes souffrent actuellement en France de maladies rares. Une pathologie est définie « maladie rare » lorsqu'elle touche un nombre restreint de personnes, c'est-à-dire une personne sur 2000, selon le seuil admis en Europe ou moins de 30 000 personnes par pathologie en France.

On dénombre actuellement environ 7000 maladies rares dont 80% sont d'origine génétique. Ces affections, touchent 5% de la population et sont, le plus souvent, des maladies graves, chroniques, évolutives, éventuellement invalidantes, mettant parfois en jeu le pronostic vital. S'il n'existe pas toujours de traitement curatif efficace pour toutes les maladies rares (des recherches actives sont engagées pour les traitements, favorisées par une politique de promotion des médicaments orphelins), des soins précoces et appropriés permettent d'améliorer la qualité de vie et la survie des malades.

Du fait de la rareté de ces pathologies, les malades et leur entourage rencontrent des difficultés pour l'établissement du diagnostic de leur maladie et pour la mise en place d'une prise en charge adaptée et continue.

L'accès aux soins pour une prise en charge cohérente est souvent difficile en raison de :

- la complexité du parcours du patient du fait de la multiplicité des intervenants nécessaire à la prise en charge de sa maladie,
- la méconnaissance (pour les patients et les médecins traitants) de la pathologie et de l'existence des centres spécialisés ayant une expertise sur la maladie ou le groupe de maladies,
- l'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité,
- l'insuffisance de l'interface ville-hôpital pouvant travailler en filières ou en réseaux pour une approche plus globale de la personne malade dans tous les aspects de sa vie.

Il en résulte d'importantes inadéquations dans la prise en charge des patients, conduisant à des retards au diagnostic et à la prise en charge.

Afin d'optimiser la prise en charge des malades, la mise en place de centres dits « de référence », experts d'une maladie ou d'un groupe de maladies rares est prioritaire.

La mise en place progressive de ces centres sur la durée du Plan National Maladies Rares 2004-2008 constitue la première étape de l'organisation de l'offre de soins pour la prise en charge des maladies rares.

Cette offre de soins devrait s'appuyer sur **deux types d'organisation de la prise en charge complémentaires** :

- au plan **régional, interrégional ou national** : la prise en charge repose sur des **centres de référence** en nombre suffisant pour répondre aux besoins en fonction de la prévalence des maladies rares

concernées. Elle doit permettre la définition des stratégies diagnostiques et thérapeutiques, par une équipe spécialisée de la ou du groupe de maladies rares concernées et un suivi annuel ou pluriannuel .

- **au plan de la proximité** : le centre de référence **coordonne son activité avec celle des professionnels médicaux et médico-sociaux : structures hospitalières, acteurs sanitaires et sociaux extrahospitaliers de proximité** afin d'optimiser la prise en charge au plus près de la vie quotidienne des malades et favoriser leur insertion sociale.

A terme, et afin d'assurer la coordination entre ces deux types de prise en charge, une formalisation des relations entre les structures, acteurs de soins et acteurs de terrain pourra être organisée. Les modalités précises de cette organisation de la prise en charge dépendent de la pathologie soignée et doivent être envisagées concrètement par chaque centre candidat : mise en place de conventions inter hospitalières, réseaux de santé, filière de soins clairement identifiée.

II -Définition et missions et organisation des centres de référence

II- 1- Définition :

Le centre de référence d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares est un ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées. Il 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.

II-2- Missions

Les centres de référence ont cinq missions :

1) Assurer au malade (et ses proches) une prise en charge globale et cohérente :

- en améliorant l'accès au diagnostic de la ou des maladies rares et en organisant l'accompagnement de son annonce ,
- en définissant, en organisant et en réévaluant régulièrement la stratégie de prise en charge et le suivi interdisciplinaire des patients dans la cadre d'une filière de soins organisée et cohérente,
- en veillant à l'information et la formation des malades et leur entourage.

2) Améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et professionnels de santé :

- en identifiant des correspondants hospitaliers et acteurs de proximité qui permettent d'assurer un suivi du malade au plus près de son domicile,
- en organisant une filière de soins,
- en formant et en informant les professionnels de santé non spécialistes sur les maladies rares.

3) Participer à l'amélioration des connaissances et des pratiques professionnelles dans le domaine des maladies rares :

- en participant à la surveillance épidémiologique de la maladie,
- en réalisant des recherches et essais thérapeutiques,

- en assurant la diffusion (indications et prescriptions) et le suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins,
- en mettant en place des bonnes pratiques professionnelles concernant la pathologie, en liaison avec les équipes nationales et internationales travaillant dans le même domaine .

4) Développer les outils de la coordination entre les différentes structures et acteurs prenant en charge la même pathologie ou groupe de pathologies.

5) Apporter aux autorités administratives les connaissances essentielles pour évaluer et piloter la politique sanitaire dans le domaine des maladies rares **et être l'interlocuteur des associations de malades** pour œuvrer à l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du malade (et de sa famille).

II-3- Organisation

Le centre de référence est composé d'une équipe pluridisciplinaire hospitalière ayant acquis une expertise, un savoir faire dans le domaine de la pathologie concernée lui permettant de coordonner la prise en charge du malade dans sa globalité en lien étroit avec les acteurs sanitaires et sociaux de proximité.

Il est placé sous la responsabilité d'un **médecin coordonnateur** clairement identifié chargé de mettre en place, coordonner et promouvoir un ensemble d'actions cohérentes destinées à améliorer la prise en charge des malades:

- mise en place et coordination d'un projet médical et médico-social, en lien avec les autres partenaires de santé et médico-sociaux ,
- animation de projets dans les domaines de la recherche et la surveillance épidémiologique,
- promotion d'actions d'enseignement dans le domaine de la pathologie et ses modalités de prise en charge.

III - Principes retenus pour la désignation des centres

Dans le domaine des maladies rares, la désignation des centres dits « de référence » a fait l'objet jusqu'à maintenant d'une approche par pathologie (mucoviscidose, SLA....) et d'une labellisation via leur financement dans le cadre d'enveloppes « fléchées ».

Une stratégie différente est proposée dans le cadre du plan national maladies rares qui vise :

- à substituer l'approche par pathologie par une approche **thématique par groupe de maladies**,
- à faire reposer la démarche de labellisation des centres de référence sur une **expertise indépendante**,
- à promouvoir une **démarche qualité** au sein des centres de référence au travers de la diffusion de **bonnes pratiques cliniques** et d'une démarche d'évaluation systématique en lien avec l'ANAES.

L'appel à projets doit également permettre d'inciter plusieurs équipes médicales assurant la prise en charge de différentes maladies rares au sein d'une même entité, à se coordonner entre elles autour **d'un projet médical** commun au sein du projet d'établissement, permettant d'assurer une prise en charge globale du malade au travers de la mise à disposition d'expertises complémentaires.

Enfin, la labellisation des centres de référence tiendra compte de **l'évaluation des besoins** (file active). Le nombre de centres de référence restera limité, l'objectif étant d'inciter à des rapprochements interrégionaux dans les cas de maladies rares peu fréquentes.

C'est cette démarche que nous souhaiterions promouvoir au travers de l'appel à projets 2004 pour la labellisation des centres de référence.

IV- Critères et modalités de labellisation des centres de référence

Cet appel à projets vise à labelliser des centres de maladies rares. Les centres candidats formuleront leurs demandes :

- 1) en constituant un dossier de demande pour obtenir le label de « centre de référence de maladies rares » (annexe N°1), établi par un groupe de travail pluridisciplinaire, en s'aidant du guide d'aide pour remplir la demande (annexe N°2)
- 2) selon les thématiques permettant un regroupement homogène des pathologies : maladies cardiovasculaires rares, maladies métaboliques héréditaires, maladies neuro-musculaires, maladies respiratoires rares de l'enfant et de l'adulte ... (annexe N°3)

Un **Comité National Consultatif de Labellisation des centres de référence (CNCL)**, associant des professionnels de santé experts dans la prise en charge des maladies rares, des représentants des associations de malades, et des institutions nommées par le ministre de la santé et de la protection sociale aura pour missions de :

- vérifier le respect du cahier des charges par le centre de référence candidat,
- donner son avis consultatif sur l'opportunité de la création du centre et sur les moyens demandés,
- participer à la mise en place des critères d'évaluation des centres de référence, en lien avec l'ANAES,
- participer à l'évaluation des centres de référence et émettre des recommandations.

La labellisation du centre est prononcée par le ministre chargé de la santé et de la sécurité sociale par arrêté **pour une durée de cinq années**. Le centre est alors désigné comme « **centre de référence labellisé** ».

Afin d'entrer dans le dispositif commun de labellisation, il est demandé aux centres identifiés prenant en charge les malades atteints de mucoviscidose (circulaire DHOS/DGS/SD5D/2001 N°502 du 22 octobre 2001) et de sclérose latérale amyotrophique (circulaire DHOS/O/DGS/DGAS/2002 N°229 du 17 avril 2002), de constituer un dossier de demande qui sera examiné selon les mêmes procédures.

V – Evaluation des centres de référence et renouvellement de la labellisation

Le label « centre de référence » est délivré pour une période de cinq ans. Il est prévu une évaluation à la fin de la troisième année de fonctionnement du centre et à la fin de la période de labellisation. Les modalités de cette évaluation seront définies en lien avec l'ANAES avec la participation du CNCL.

Dès à présent, les principes suivants ont été retenus :

- 1) Dès sa mise en place, le centre de référence se fixe des **objectifs chiffrés à 5 ans**, met en place une **démarche d'auto-évaluation** centrée sur ses objectifs et le respect du cahier des charges,
- 2) A la fin de la 3ème année de labellisation, le centre fait l'objet d'une **évaluation externe** et adresse au ministère de la santé et de la protection sociale le bilan de son activité réalisée dans le cadre du cahier des charges,
- 3) Au terme des cinq années de labellisation, une évaluation externe du centre de référence portant sur l'ensemble de la durée de fonctionnement du centre sera effectuée.

Les résultats de ces deux évaluations sont transmis au Comité Consultatif National de Labellisation pour avis et conditionneront le maintien et le renouvellement de la labellisation.

En cas de changement de médecin coordonnateur, une nouvelle demande de labellisation doit être faite.

VI – Modalités de mise en œuvre, financement et calendrier

L'appel à projet pour 2004 est lancé en collaboration avec les ARH et les DRASS auprès des centres hospitaliers universitaires qui constitueront un dossier de candidature selon **les étapes suivantes** :

- le document de demande est rempli et signé par le médecin coordonnateur du centre candidat, avec l'avis du ou des chefs de service auquel est rattaché le centre,

- le dossier de demande est transmis par le directeur de l'établissement d'implantation du centre à l'ARH et à la DRASS, après avis de la Commission Médicale d'Etablissement et du Conseil d'Administration,
- l'ARH adresse le dossier au ministère accompagné de son avis et de celui de la DRASS. En cas de vocation interrégionale du centre candidat, les avis des DRASS et des ARH des régions concernées seront sollicités.

Les candidatures seront examinées par le Comité national consultatif de labellisation qui se réunira en octobre 2004.

La désignation des centres labellisés sera faite par arrêté ministériel en fin d'année 2004.

Pour accompagner cet appel d'offres, une enveloppe de 10 millions d'euros est prévue dans le cadre de la campagne budgétaire en 2004.

Les dossiers complets seront à adresser à :

Ministère de la Santé et de la Protection Sociale
Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins
Sous-Direction de l'Organisation du Système de Soins
Bureau O4
8 avenue de Ségur
75530 Paris 07 SP

en **3 exemplaires** avant le **6 Septembre 2004 impérativement** (au delà de cette date les dossiers ne seront pas retenus)

Le dossier de demande et son guide sont téléchargeables sur le site Internet du ministère :

www.sante.gouv.fr,

rubrique « maladies rares »

En cas de difficultés, nos services restent à votre disposition.

Personnes à contacter :

Dr Alexandra FOURCADE, chargée de mission Plan National Maladies Rares, DHOS
alexandra.fourcade@sante.gouv.fr

Catherine LAROSE, bureau O4, DHOS.
catherine.larose@sante.gouv.fr

Dr Lydia VALDES, bureau SD5D, DGS.
lydia.valdes@sante.gouv.fr

Pour le ministre et par délégation
Le directeur général de la sante

Pour le ministre et par délégation
Le directeur de l'hospitalisation
et de l'organisation des soins

Professeur William DAB

Edouard COUTY