



**Direction générale de l'offre de soins**

Direction générale  
Mission Maladies Rares

Personnes chargées du dossier :  
Sylvie ESCALON et Anne-Sophie LAPOINTE  
Tél : 01 40 56 68 65  
Mél : [anne-sophie.lapointe@sante.gouv.fr](mailto:anne-sophie.lapointe@sante.gouv.fr)  
D-20-023851

Le ministre des solidarités et de la santé

à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux  
des agences régionales de santé (*pour diffusion*)

**NOTE D'INFORMATION N° DGOS/MMR/2020/221** du 7 décembre 2020 relative à l'appel à projets 2021 pour la mise en œuvre de plateformes d'expertise dans le domaine des maladies rares.

Date d'application : immédiate

Classement thématique : établissements de santé

**Inscrit pour information à l'ordre du jour du CNP du 11 décembre 2020 – N ° 84**

Document opposable : non

Déposée sur le site *Légifrance* : non

Publiée au BO : non

**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 2021.

**Mention Outre-mer :** ce texte ne s'applique pas à l'ensemble des Outre-mer car un appel à projets pour des plateformes d'expertise maladies rares a eu lieu en 2019. Il existe déjà 4 plateformes d'expertise maladies rares dans les Outre-mer (Martinique, Guadeloupe, Guyane et la Réunion).

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

<b>Textes de référence :</b>
- 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
- Arrêté du 25 novembre 2017 portant labellisation des réseaux des centres de référence prenant en charge les maladies rares
- 3ème Plan national maladies rares (2018-2022)
<b>Circulaire(s) / instruction(s) abrogée(s) :</b> néant
<b>Circulaire(s) / instruction(s) modifiée(s) :</b> néant
<b>Annexe :</b> Organisation de la plateforme d'expertise maladies rares et cartographie du réseau sur le site avec les parties prenantes
<b>Diffusion :</b> les établissements de santé sont destinataires de cette note d'information par l'intermédiaire des agences régionales de santé (ARS)

## 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 3ème 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 3ème 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 (2021 et 2022) 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 - DEFINITION DES PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES :**

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 A PRODUIRE PAR LES ETABLISSEMENTS DE SANTE CANDIDATS A LA CREATION D'UNE PLATEFORME D'EXPERTISE MALADIES RARES**

### **A. MODALITES DE SOUMISSION OBLIGATOIRES POUR CREER UNE PLATEFORME**

Ces plateformes d'expertise maladies rares 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 télémedecine 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**

A 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 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 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 (UTEP) ;
- **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. *Explicitation de 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 PROCEDURE DE SELECTION 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 15 avril 2021 à l'adresse [DGOS-maladiesrares@sante.gouv.fr](mailto:DGOS-maladiesrares@sante.gouv.fr)

avec en copie : [anne-sophie.lapointe@sante.gouv.fr](mailto:anne-sophie.lapointe@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>ème</sup> Plan National Maladies Rares et du territoire de déploiement des centres. Dans tous les cas, il est demandé à la plateforme d'expertise maladies rares de prévoir dans son projet le développement d'interactions avec les centre 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 - VERIFICATION DE LA CONFORMITE DES PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES PAR RAPPORT A 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. Cette mission sera assurée par la direction de l'établissement de santé en lien avec les centres de référence, de ressources et compétences 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 PROPOSES (liste non exhaustive à préciser et compléter dans le projet de la plateforme d'expertise maladies rares) :**

- Le nombre de patients pris en charge et suivi 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 – MODALITES 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 2021. Il est prévu que ces appels à projet puissent financer jusqu'à 20 plateformes d'expertise maladies rares, en deux vagues successives, de deux années chacune (pour rappel suite au 1<sup>er</sup> AAP, 10 plateformes d'expertise maladies rares ont été financées en 2019 et le complément financé en 2020). Il sera recherché un bon maillage régional en lien avec le nombre de centres de référence 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 via une participation financière des établissements de santé participant à la plateforme.
- Modèle financier :
  - o *Une part fixe* : 100K€/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.
  - o *Une part variable*, en fonction du volume de CRMR au sein de la plateforme, selon un système de *tranches* :
    - Tranche 1 : entre 6 et 14 CRMR → uniquement part fixe
    - Tranche 2 : entre 15 et 25 CRMR → + 100K€
    - 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 les projets de formations et d'information qu'elle entend mettre en place sur les deux ans de démarrage.

La seconde vague du 2<sup>ième</sup> appel à projets plateformes d'expertise maladies rares débute en 2021 et se poursuit en 2022 (2 années de financement).

## VIII - PROCEDURE DE SELECTION DES PROJETS DE PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES

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 désigné par la DGCS, un représentant désigné par 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.

## VIII - DESIGNATION DES PROJETS RETENUS ET EVALUATION

La décision d'acceptation des projets de plateformes d'expertise maladies rares 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 CRM, 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>ème</sup> année de fonctionnement de la plateforme sera décidée.

Pour le ministre et par délégation

La Directrice Générale de l'Offre de Soins

*signé*

Katia JULIENNE

### 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'Etablissement 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'Etablissement(s) rattaché(s) au site porteur :
  - Nom :
  - Prénom :
  - Adresse mail :
  - ....
- Liste des centres maladies rares utilisateurs 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) :