

Circulaire DHOS/DGS/O4/SD5D n° 2006-33 du 23 janvier 2006 relative à l'appel à projets auprès des centres hospitaliers universitaires en vue de l'obtention du label de « centre de référence pour une maladie ou un groupe de maladies rares »

23/01/2006

Références :

Loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique publiée au *Journal officiel* du 11 août 2004 ;
Arrêté du 9 août 2004 portant création du Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares publié au *Journal officiel* du 9 septembre 2004 ;
Arrêté du 19 octobre 2004 portant nomination au Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares publié au *Journal officiel* du 27 octobre 2004 ;
Arrêté du 19 novembre 2004 portant labellisation de centres de référence pour la prise en charge des maladies rares publié au *Journal officiel* du 28 novembre 2004 ;
Arrêté du 6 octobre 2005 portant labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares publié au *Journal officiel* du 21 octobre 2005 ;
Circulaire DHOS/DGS/2004 n° 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 » ;
Circulaire DHOS/DGS/2005 n° 129 du 9 mars 2005 relative à l'appel à projets auprès des centres hospitaliers universitaires en vue de l'obtention du label de « centre de référence pour une maladie ou un groupe de maladies rares ».

Annexes :

- Annexe I. - Dossier de demande pour obtenir une labellisation de centre de référence de maladies rares.
- Annexe II. - Guide pour remplir le dossier de demande.
- Annexe III. - Typologie des groupes de maladies rares.
- Annexe IV. - Calendrier de l'appel à projets maladies rares 2006.
- Annexe V. - Centres labellisés en 2004 et 2005.
- Annexe VI. - Procédure d'examen des candidatures.

Le directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins et le directeur général de la santé 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).

La présente circulaire a pour objet de lancer l'appel à projets 2006 pour la labellisation de nouveaux centres de référence maladies rares. Il s'agit d'une mesure du plan national maladies rares 2005-2008 inscrit dans la [loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004](#), annoncé par le ministre des solidarités, de la santé et de la famille le 20 novembre 2004. Cet appel à projets vise à structurer l'offre de soins autour d'un nombre limité de centres experts, dits « centres de référence labellisés » et à organiser, à partir de ces centres, une filière de soins permettant d'améliorer la qualité de la prise en charge.

Le présent appel à projets concerne prioritairement les maladies rares ou groupes de maladies rares non couverts suite au terme des appels à projets intervenus en 2004 et 2005 (annexe n° 5) en tenant compte des enjeux de santé publique. La démarche de labellisation engagée par la France s'inscrit également dans un cadre européen. La Commission européenne travaille prioritairement en 2006 sur l'identification de centres de référence européens dans le domaine des maladies rares.

La désignation des centres français repose, comme en 2004 et 2005, sur une procédure d'examen de candidature (décrite en annexe n° 6) et notamment sur une expertise indépendante (rapport d'experts et Comité national consultatif de labellisation) donnant au ministre de la Santé et des Solidarités un avis consultatif.

A. - APPEL A PROJETS 2006 POUR L'OBTENTION DU LABEL DE CENTRE DE RÉFÉRENCE POUR UNE MALADIE OU UN GROUPE DE MALADIES RARES

I. - LE CHAMP DE L'APPEL À PROJETS POUR 2006

<http://affairesjuridiques.aphp.fr/textes/circulaire-dhosdgs04sd5d-n-2006-33-du-23-janvier-2006-relative-a-lappel-a-projets-au-pres-des-centres-hospitaliers-universitaires-en-vue-de-lobtention-du-label/>

I.1. Critères d'éligibilité et périmètre du label

Sont éligibles au titre du présent appel à projets, les centres hospitalo-universitaires répondant au cahier des charges tel qu'il est prévu dans l'annexe n° 1.

Les pathologies concernées sont l'ensemble des maladies rares à l'exclusion des cancers et des maladies infectieuses rares (annexe n° 3). L'Institut national du cancer lancera, dès cette année, un appel à projets spécifique sur les prises en charge cancérologiques rares et les évolutions rares vers un cancer de certaines situations bénignes, dans le souci d'assurer une continuité dans l'amélioration des conditions de prise en charge des patients dont les pathologies ne sont pas couvertes par le plan national maladies rares.

Le label correspond à la reconnaissance de l'excellence d'une organisation médicale et d'un haut niveau de recherche dans le domaine de la maladie rare concernée. Il vise à mettre en place progressivement sur la durée du plan des structures d'expertise nationale voire internationale dans le domaine d'une ou d'un groupe de maladies rares.

Le nombre de centres de référence labellisés doit donc rester limité car ces centres sont avant tout garants :

- de l'expertise médicale et scientifique dans leur domaine ;
- de la coordination en jouant un rôle de « guidance » de la prise en charge par la diffusion de protocoles et la mise en place d'outils de coordination en lien avec les autres structures qui vont assurer le suivi des malades au plus près de leur vie quotidienne.

Les centres de référence labellisés n'ont donc pas vocation à prendre en charge tous les malades atteints de maladies rares et doivent organiser autour d'eux la filière de prise en charge en lien avec des structures régionales ou interrégionales.

I.2. Thématiques spécifiques

Le plan national maladies rares 2005-2008 prévoit la labellisation d'une centaine de centres de référence de maladies rares. Suite aux appels à projets 2004 et 2005, 67 centres de référence ont été labellisés. L'appel à projets 2006 concerne prioritairement les thématiques non couvertes au terme des appels à projets 2004 et 2005 (annexe 5).

Certaines maladies rares ont déjà fait l'objet d'une structuration de l'offre de soins et notamment :

- l'hémophilie par la mise en place des centres régionaux de traitement de l'hémophilie, les CRTH (circulaire DHOS/DGS n° 97/142 du 20 février 1997) ;
- la mucoviscidose, par la mise en place de centres de ressources et de compétence de la mucoviscidose, les CRCM (circulaire DHOS/DGS n°502 du 22 octobre 2001).

Sans remettre en cause les démarches engagées, il importe que des centres existants puissent entrer dans une démarche de labellisation s'ils répondent aux missions définies dans le cahier des charges précité. Il appartient aux fédérations constituées pour certaines de ces pathologies de s'approprier cette démarche dans le cadre de la procédure définie par la présente circulaire en laissant toute liberté à chaque candidat CHU de déposer un dossier.

II. - RAPPEL DES MISSIONS ET ORGANISATION DES CENTRES DE RÉFÉRENCE LABELLISÉS

II.1. Définition des centres de référence labellisés

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 un rôle :

- d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares ;
- 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 en particulier européenne) au-delà du territoire de santé de son lieu d'implantation.

II.2. Missions des centres de référence labellisés

Les centres de référence ont cinq missions :

1. Assurer au malade et à ses proches une prise en charge globale et cohérente :
 - en améliorant l'accès au diagnostic de la ou des maladies rares et l'accompagnement de l'annonce du diagnostic ;
 - en définissant et en réévaluant régulièrement la stratégie de prise en charge et le suivi pluridisciplinaire des patients dans le cadre d'une filière de soins organisée et cohérente ;

- en veillant à l'information et à la formation des malades et de 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 ou les pathologies, en liaison avec les équipes nationales et internationales, en particulier européennes.
 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 oeuvrer à l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du malade et de ses proches.

II.3. Organisation des centres de référence labellisés

Le centre de référence peut se composer de plusieurs sites géographiquement distincts mais formant une entité cohérente de prise en charge de la ou du groupe de maladie(s) rare(s). Le site, qui peut être un service ou une unité fonctionnelle de service, est sous la responsabilité d'un médecin, lui-même membre du centre de référence. Un centre de référence commun peut également s'organiser entre deux structures hospitalo-universitaires au plus, sous la responsabilité de deux référents, l'un des deux étant le médecin coordonnateur.

Le centre de référence est placé sous la responsabilité d'un médecin coordonnateur clairement identifié. Il est chargé de promouvoir un ensemble d'actions destinées à améliorer la prise en charge des malades et intégrant l'ensemble des sites :

- mise en place et coordination d'un projet médical et médico-social, en lien avec les partenaires de santé et médico-sociaux avec identification et organisation de la filière de soins permettant d'assurer la prise en charge médicale et médico-sociale de proximité du malade et de ses proches ;
- animation de projets dans les domaines de la recherche et de la surveillance épidémiologique ;
- promotion d'actions d'enseignement sur la ou les pathologie et les modalités de prise en charge.

III. - CRITÈRES ET MODALITÉS DE LABELLISATION DES CENTRES DE RÉFÉRENCE

Cet appel à projets vise à labelliser des centres de maladies rares :

1. Selon un cahier des charges commun à toutes les pathologies, établi par un groupe de travail pluridisciplinaire (annexe n°1).
2. Selon les thématiques prioritaires définies au point I-2.

Chaque centre candidat constitue un dossier de demande en s'aidant du guide proposé en annexe 2. L'examen des dossiers se déroule selon une procédure identique à celle des appels à projets 2004 et 2005 en quatre étapes décrites en annexe n° 6.

IV. - DÉSIGNATION DES CENTRES DE RÉFÉRENCE LABELLISÉS

En 2006, la labellisation du centre est prononcée par le ministre des solidarités de la santé par arrêté pour une durée de cinq années. Le centre est désigné « centre de référence labellisé pour une maladie ou un groupe de maladies rares ».

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

V. - ÉVALUATION DES CENTRES DE RÉFÉRENCE ET RENOUELEMENT 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 sont en cours d'élaboration en lien avec la Haute Autorité de santé, selon les mêmes principes que ceux énoncés lors des

appels à projets 2004 et 2005. 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. 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 des solidarités le bilan de son activité réalisée dans le cadre du cahier des charges. 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.

B. - Centres de référence et organisation de la filière de soins

La mise en place des centres de référence labellisés constitue une première étape dans l'organisation de la filière de soins pour les patients atteints de maladies rares. Les centres de référence labellisés n'ont pas vocation à prendre en charge tous les malades atteints de maladies rares, mais doivent organiser progressivement le maillage territorial avec des structures de prise en charge.

Il apparaît donc important de compléter le dispositif de labellisation par l'identification de « centres de compétences » qui ont vocation à travailler avec les centres de référence labellisés, notamment pour orienter les malades dont le diagnostic est particulièrement complexe, mais également pour assurer dans certains cas le suivi de la prise en charge des patients.

Ainsi, le dispositif proposé dans le cadre du plan national maladies rares devrait permettre de structurer à partir de 2007 une organisation graduée de l'offre de soins associant :

- un niveau d'expertise le plus souvent national ou interrégional (les centres de référence labellisés) qui permet le diagnostic et la prise en charge des cas complexes (activité de recours), la définition des référentiels et protocoles thérapeutiques, la surveillance épidémiologique et la coordination des activités de recherche ;
- un niveau de prise en charge (le plus souvent régional, les centres de compétences) permettant d'établir un diagnostic dans le cas des maladies rares les plus courantes, de mettre en oeuvre une thérapeutique quand elle est disponible et d'organiser la prise en charge en lien avec les centres de référence labellisés et les acteurs et structures sanitaires et médico-sociales de proximité.

Un cahier des charges sera établi courant 2006 afin de préciser les critères permettant de qualifier les centres de compétences qui relèveront d'une organisation régionale ou interrégionales des soins à travers les SROS notamment et dont les modalités vous seront explicités dans une circulaire au cours de 2006.

C. - Modalités de mise en oeuvre, financement et calendrier

L'appel à projets en vue de l'obtention du label de « centre de référence pour une maladie ou un groupe de maladies rares » pour 2006 est lancé en collaboration avec les ARH et les DRASS auprès des centres hospitaliers universitaires qui constituent un dossier de candidature selon les étapes suivantes :

1. Les dossiers de demande sont remplis et signés par le médecin coordonnateur du centre candidat et par le directeur d'établissement d'implantation du centre, avec l'avis du ou des chefs de service auquel est rattaché le centre ; en cas de centres multi-sites, le dossier de demande doit comporter les avis de chacune des instances des différents sites ;
2. Les dossiers de candidature sont soumis à l'avis de la commission médicale d'établissement et au conseil d'administration de l'établissement où est implanté le centre ; cet avis est consigné dans le dossier de demande ;
3. Les dossiers de demande sont adressés par le directeur d'établissement en quatre exemplaires par courrier postal et en un exemplaire par voie électronique à l'ARH du lieu d'implantation du centre le 28 février 2006 au plus tard ;
4. Les ARH et les DRASS examinent les dossiers, donnent un avis circonstancié, émettent une conclusion sur le dossier de candidature (avis favorable ou défavorable) et établissent ensemble un ordre de priorité des demandes de labellisation qui leur sont parvenues ;
5. Les ARH transmettent avant le 15 mars 2006 les quatre exemplaires de demande et leurs conclusions, par voie postale au : ministère des solidarités, de la santé et de la famille, direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins, sous-direction de l'organisation du système de soins, bureau O4, 14, avenue Duquesne, 75530 Paris 07 SP.

Le fichier électronique du dossier et les conclusions sont adressées par voie électronique à : Mme Girard (Chantal), Chantal.GIRARD@sante.gouv.fr.

Au-delà de la date limite de réception au ministère du 15 mars 2006, aucun dossier ne sera pris en compte.

La procédure de labellisation 2006 se déroulera selon le calendrier joint en annexe n°4. Pour accompagner cet appel à <http://affairesjuridiques.aphp.fr/textes/circulaire-dhosdgs04sd5d-n-2006-33-du-23-janvier-2006-relative-a-lappel-a-projets-au-pres-des-centres-hospitaliers-universitaires-en-vue-de-lobtention-du-label/>

projets, une enveloppe spécifique est prévue dans le cadre de la campagne budgétaire 2006.

Le dossier de demande, son guide et les diverses annexes sont téléchargeables sur le site Internet du ministère : www.sante.gouv.fr, rubrique « maladies » puis « maladies rares ».

En cas de difficultés, nos services restent à votre disposition. Les personnes à contacter sont :

Dr Valdes (Lydia), bureau SD. 5D, DGS, lydia.valdes@sante.gouv.fr.

M. Huart (Guillaume), bureau O4, DHOS. guillaume.huart@sante.gouv.fr.

ANNEXE I

DOSSIER DE DEMANDE POUR OBTENIR LE LABEL DE « CENTRE DE RÉFÉRENCE DE MALADIE RARE » (JANVIER 2006)

TABLE DES MATIÈRES

- I. - IDENTIFICATION DE CENTRE CANDIDAT
 - 1. **Fiche signalétique du centre candidat**
 - 2. **Identification des médecins du centre**
 - 3. **Fiches descriptives des sites composant le centre**

- II. - NOM DE LA PATHOLOGIE OU GROUPE DE PATHOLOGIES PRISES EN CHARGE
 - 1. **Description brève de la pathologie ou groupe de pathologie**
 - 2. **Description des compétences médicales ou techniques pour une prise en charge optimale**
 - 3. **Description des modifications éventuelles de prise en charge à cinq ans**

- III. - DESCRIPTION DU CENTRE CANDIDAT
 - 1. **Activité**
 - 2. **Description de l'organisation actuelle de la prise en charge**
 - 3. **Description de la filière de soins**
 - 4. **Description du plateau technique**
 - 5. **Prescription et suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins et des soins coûteux**
 - 6. **Existence d'une coordination effective ou en cours avec les centres de référence prenant en charge la même pathologie**
 - 7. **Description des actions d'information et de formation en faveur de la maladie rare**
 - 8. **Présentation et justification des demandes de création de postes**

- IV. - PUBLICATIONS ET RECHERCHES DANS LE DOMAINE DE LA MALADIE RARE EFFECTUÉS PAR LE CENTRE CANDIDAT
 - 1. **Liste des publications**
 - 2. **Participations du coordonnateur ou des collaborateurs à des congrès nationaux ou internationaux dans les cinq ans**
 - 3. **Programmes de recherche**
 - 4. **Actions engagées ou envisagées pour participer ou animer la surveillance épidémiologique de la pathologie**
 - 5. **Appartenance à des sociétés savantes**
 - 6. **Participation ou animation à des projets d'amélioration de la thérapeutique et des dispositifs orphelins**
 - 7. **Contribution à la mise en place de bonnes pratiques**
 - 8. **Appartenance à des associations concernées par la pathologie**

- V. - DÉFINITIONS DES OBJECTIFS QUE SE FIXE LE CENTRE
 - 1. **Objectifs fixés à cinq ans**
 - 2. **Description de la démarche d'évaluation envisagée et des outils**

- VI. - TEXTE LIBRE
 - Noms et signatures (coordonnateur, chef de service, chef d'établissement)
 - Remarques et annexes à joindre
 - Avis de la DRASS
 - Avis de l'ARH

I. - IDENTIFICATION DU CENTRE CANDIDAT

1. Fiche signalétique du centre

1.1. Les coordonnées du centre

Nom du futur centre de référence :

Nom de la maladie ou du groupe de maladies rares prise(s) en charge :

Adresse du centre :

- postale :
- tel :
- E.mail :
- Fax :

1.2. Le médecin coordonnateur

Nom, prénom du médecin (cf. note 1) coordonnateur et spécialité médicale exercée : (la fiche signalétique du médecin est à détailler en page...) :

1. 2 : L'identification des sites composant du centre :

Le centre de référence peut se composer de différents sites séparés géographiquement. Un site correspondant à un service (ou une unité fonctionnelle d'un service).

Si le centre se compose de différents sites, indiquer (sans le décrire) :

- les noms des sites (cf. note 2) composant le centre ;
- les nom et adresse des structures de rattachement du site ;
- le nom des médecins appartenant au centre qui travaillent dans le site.

NOM DES SITES composant le centre	NOM, ADRESSE de la structure de rattachement du site	NOM, PRÉNOM des médecins* dirigeant le site et spécialité médicale exercée

2. Fiches d'identification des médecins du centre :

2.1. Identification du médecin coordonnateur :

- Nom :
Prénom :
Coordonnées :
- Adresse :
- Fax :
- Téléphone :
- E.Mail :

Spécialité médicale et titres hospitalo-
universitaires :

Curriculum vitae : joindre le document en annexe.
Curriculum vitae : joindre le document en annexe.

3. Fiche descriptive du centre

(Si le centre se compose d'un seul site, faire une seule fiche descriptive, sinon, faire une fiche par site composant le centre.)

3.1 Description de la structure de rattachement du site n°1

(Si le centre regroupe plusieurs sites dans différentes structures, faire une fiche par site.)

Nom de la structure de rattachement du site appartenant au centre candidat :

- Centre hospitalier
- Centre hospitalier universitaire

Nom du chef de service :

Spécialité médicale :

Type d'établissement :

- Public
- Rattaché au service public

Nombre de lits (en précisant la discipline de rattachement : médecine, chirurgie, soins de suite, réadaptation) :

- nombre de lits d'hospitalisation complète :
- nombre de lits d'hôpital de jour :
- nombre de lits d'hospitalisation à domicile :

Effectifs médicaux en équivalent temps plein (préciser le statut)

Effectifs paramédicaux en équivalent temps plein :

IDE :

Kinésithérapeutes :

Assistants sociaux :

Psychologues :

Ergothérapeutes :

Psychomotriciens :

Autres (préciser) :

3.2. Description de la structure de rattachement du site n°2 (si le centre regroupe plusieurs sites dans différents structures, faire une fiche par site)

Nom de la structure de rattachement du site appartenant au centre candidat :

- Centre hospitalier
- Centre hospitalier universitaire

Nom du chef de service :

Spécialité médicale :

Type d'établissement :

- Public
- Rattaché au service public

Nombre de lits (en précisant la discipline de rattachement : médecine, chirurgie, soins de suite, réadaptation) :

- nombre de lits d'hospitalisation complète :
- nombre de lits d'hôpital de jour :
- nombre de lits d'hospitalisation à domicile :

Effectifs médicaux en équivalent temps plein (préciser le statut) :

Effectifs paramédicaux en équivalent temps plein :

- IDE :
- kinésithérapeutes :
- assistantes sociales :
- psychologues :
- ergothérapeutes :
- psychomotriciens :
- autres (préciser) :

II. NOM DE LA MALADIE RARE (OU DU GROUPE DE MALADIES RARES) ET CARACTÉRISTIQUES DE LA OU DES PATHOLOGIES PRISES EN CHARGE

1. Description brève de la pathologie ou du groupe de pathologies pris en charge

2. Description des compétences médicales et techniques pour une prise en charge optimale de la pathologie

Il ne s'agit pas de décrire votre centre ou de chiffrer les moyens nécessaires ou ceux qui vous manquent mais de définir
<http://affairesjuridiques.aphp.fr/textes/circulaire-dhosdgso4sd5d-n-2006-33-du-23-janvier-2006-relative-a-lappel-a-projets-au-pres-des-centres-hospitaliers-universitaires-en-vue-de-lobtention-du-label/>

les grandes lignes des compétences indispensables pour une prise en charge optimale des pathologies concernées).

Compétences médicales nécessaires dans le centre (préciser seulement les types de spécialités nécessaires)

Compétences paramédicales nécessaires dans le centre : (préciser seulement les types de paramédicaux nécessaires : infirmière, kinésithérapeutes, ergothérapeutes...).

Compétences techniques nécessaires pour permettre au centre de fonctionner ; description du plateau technique nécessaire à la prise en charge : (préciser les domaines : biologie, imagerie, autre et la nécessité éventuelle d'un accès 24 h/24) ;

Types de spécialités dont les médecins du centre ont besoin pour la prise en charge mais qui n'ont pas besoin d'être incluses dans le centre (ex : chirurgiens, médecin de réadaptation...)

La maladie soignée justifie d'organiser (ou non) au sein du centre de référence (cocher si oui) :

Une garde sur place 24 h sur 24

Une astreinte opérationnelle

une astreinte de sécurité

La maladie soignée justifie (ou non) que le centre dispose dans son hôpital de rattachement d' (cocher si oui) :

Un service de réanimation polyvalent

Un service de réanimation spécialisée dans la pathologie

Un diagnostic prénatal

Un conseil génétique

Service d'urgence hospitalière ; si oui, préciser si il est nécessaire d'avoir à disposition un SAU (service d'accueil d'urgence) ou un POSU (pôle d'orientation spécialisé d'urgence).

3. Description des modifications éventuelles de prise en charge envisagées et des besoins futurs, compte tenu de l'évolution des techniques et de la recherche dans les cinq ans à venir et implications en termes d'organisation et de financement de ces changements : (ex : thérapie génique, médicaments orphelins prévus dans l'avenir...).

III. - DESCRIPTION DU CENTRE CANDIDAT

1. Activité

1.1. Nombre de malades suivis durant ces quatre dernières années

NOMBRE DE :	2002	2003	2004	2005
- malades (1)				
- nouveaux malades (2)				
- consultations				
- entrées en hospitalisation complète				
- journées d'hospitalisation complète réalisées				
- nombre de venues en hospitalisation de jour :				
- nombre de venues en hospitalisation de jour :				
- hospitalisations à domicile : nombre de malades pris en charge dans l'année				
(1) Nombre de malades vus dans l'année, quel que soit le type de prise en charge.				
(2) Nombre de malades nouveaux vus dans l'année.				

1.2. Description de la zone d'attraction correspondante du centre (régionale, interrégionale, nationale, internationale)

.....
.....
.....
.....

2. Description de l'organisation de la prise en charge telle qu'elle est actuellement effectuée

2.1. Description de la prise en charge actuelle et de ses objectifs : (décrire l'organisation des soins selon les items proposés dans l'annexe 2 - guide page 4)

.....
.....
.....
.....

2.2. Description des personnels effectuant la prise en charge :

2.2.1. Equipe de centre de référence

Personnel médical du centre : nom des médecins référents en plus du coordinateur, statut de chacun et spécialité, pourcentage de temps pour chacun dans la prise en charge de la pathologie, ancienneté et expérience dans le domaine de la pathologie.

.....
.....
.....
.....

Personnel paramédical du centre :

- Existence d'un coordonnateur paramédical identifié : statut, pourcentage de temps passé, ancienneté dans le poste, expérience dans le domaine de la maladie.

.....
.....
.....
.....

- Autres personnels : statut, type, pourcentage de temps ;

.....
.....
.....
.....

2.2.2. Correspondants hospitaliers (secteur public ou privé) travaillant avec le centre de référence sans en faire partie mais aidant à la prise en charge en apportant leurs compétences

Les médecins :

Correspondants médicaux hospitaliers concourant à la prise en charge et travaillant dans le même hôpital nombre, préciser les noms, le type de spécialité et statut des médecins travaillant dans le même hôpital ;

Correspondants médicaux hospitaliers concourant à la prise en charge et travaillant dans un hôpital différent, préciser les noms, le type de spécialité et statut des médecins travaillant.

Les paramédicaux :

Correspondants paramédicaux hospitaliers travaillant en collaboration avec le centre de référence : préciser le nombre, le type de spécialité (IDE, Kiné, ergo, assistante sociale, psychologue...) dans le même hôpital ;

Correspondants paramédicaux hospitaliers travaillant en collaboration avec le centre de référence : préciser le nombre, le type de spécialité (IDE, Kiné, ergo, assistante sociale, psychologue...) dans un hôpital différent.

Mode d'organisation du centre pour la gestion du suivi des malades avec les spécialistes concourant à la prise en charge :

Organisation du travail en commun entre le centre de référence et les spécialistes hospitaliers cités, (cocher la case correspondante).

existence de consultations pluridisciplinaires

existence d'hôpitaux de jours communs organisés par le centre de référence avec ces spécialités

existence de dossiers communs (joindre un exemplaire du dossier)

existence de compte rendu communs

() existence de réunions de concertations avec le centre ; si coché : préciser le type et le rythme de ces réunions

() autres modalités (préciser)

2.3. Difficultés rencontrées dans la mise en place de la prise en charge

Difficultés structurelles (spécialités manquantes par exemple, problème de locaux...)

.....
.....
.....

Solutions envisagées et moyens nécessaires (chiffrer si besoin ces moyens) :

.....
.....
.....

Difficultés qualitatives et quantitatives en personnels :

.....
.....
.....

Solutions envisagées et moyens nécessaires : détailler la répartition entre personnel paramédical, personnel médical et personnel administratif. Indiquer les statuts souhaités et la quotité de temps. Indiquer les missions qui seront confiées aux personnes recrutées sur ces postes.

3. Existence d'une filière de soins identifiée ou d'un réseau de soins

3.1. Objectifs généraux de la filière de soins

3.2. Description de la filière de soins actuelle

Centres hospitaliers correspondants de proximité

Nombre et type de centres hospitaliers correspondants habituels, préciser l'aire géographique correspondante

Type d'organisation mise en place :

- () réseaux formalisés (préciser si des financements ont été demandés et/ou obtenus)
- () convention
- () filière informelle
- () autre

Acteurs de santé de proximité

Type d'acteurs de santé (médicaux et paramédicaux)

Préciser le mode d'organisation

- () réseaux formalisés (préciser si des financements ont été demandés et/ou obtenus)
- () convention
- () filière informelle
- () autre

Travailleurs sociaux de proximité

Type d'acteurs et modalités d'organisation

3.3. Actions de coordination menées dans le cadre de cette filière de soins

Actions locales d'information, de formations

.....
.....
.....

Documents transmis (protocoles, information et formations).

3.4. Difficultés rencontrées dans la mise en place de la filière de soins ou du réseau de soins

Difficultés rencontrées :

Solutions envisagées et moyens nécessaires, chiffrer ces moyens si besoin :

4. Existence d'un plateau technique adapté à la prise en charge

4.1. Description du plateau technique actuel

Plateau technique polyvalent

- description de ses principales composantes
- mode de fonctionnement
- () ouvert 24 h sur 24 et sur place
- () sur place mais non permanent
- () en réseau avec un autre hôpital (préciser lequel et sa distance avec le centre).

Plateau technique spécialisé

- description de ses principales composantes
 - Mode de fonctionnement
 - () sur place
 - () en réseau avec un autre hôpital (préciser lequel)
 - () indiquer les modes de collaboration mis en place : dossier commun, réunions de concertation, autre :
- Préciser si le centre travaille avec un centre de référence biologique moléculaire et ses coordonnées.

4.2. Difficultés rencontrées dans la prise en charge du fait du plateau technique

Difficultés rencontrées :

.....

.....

.....

Solutions envisagées et moyens nécessaires, chiffrer les moyens si besoin :

5. Prescription et suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins et traitements coûteux

5.1. Médicaments orphelins (voir la liste des 12 médicaments en AMM sur le guide)

NOM DU médicament prescrit	PRIX UNITAIRE d'achat par unité de conditionnement	DÉPENSE TOTALE pour l'ensemble des patients	
		2004	2005

5.2. Médicament en ATU

NOM DU MÉDICAMENT	CONSOMMATION TOTALE en unités et dépense estimée pour l'ensemble des patients		MODE DE financement
	2004	2005	
xx			xx
	xx	xx	xx
	xx	xx	xx
	xx	xx	xx

5.3. Médicaments orphelins en essais thérapeutiques

Noms des produits :

Nom du ou des laboratoires pharmaceutiques :

5.4. Citer 3 thérapeutiques ou dispositifs les plus coûteux mais non-orphelins utilisés (choisir les 3 médicaments ayant un poste de dépense totale le plus élevé pour la pathologie)

NOM DU TRAITEMENT	PRIX UNITAIRE d'achat	DÉPENSE TOTALE pour l'ensemble des patients	
		2004	2005
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		

Remarques :

6. Existence d'une coordination effective ou en cours d'élaboration avec les centres de référence prenant en charge le même type de pathologie

Mise en place faite (ou en cours) d'une coordination avec des centres de référence au niveau. Si oui, préciser les noms des centres :

Régionale ou interrégionale :

Nationale :

Internationale :

Domaines dans lesquels une collaboration a été mise en place ou est en cours avec les centres :

Recherche :

Épidémiologie :

Pratiques professionnelles :

Autres, préciser :

Modalités de coopération mise en place avec les autres centres (cocher la case) :

Informelle

Fédération

Autre, préciser

Aucune

Modalités de coopération envisagées dans les cinq ans :

Informelle

Fédération

Autre, préciser

Aucune

7. Description des actions d'information de formation en faveur de la maladie rare

En faveur des malades et leur famille :

En faveur des associations et du public :

En faveur des correspondants extérieurs :

En faveur du personnel du centre de référence :

En faveur des autorités administratives (Assurance maladie, ARH, DRASS...).

<http://affairesjuridiques.aphp.fr/textes/circulaire-dhosdgs04sd5d-n-2006-33-du-23-janvier-2006-relative-a-lappel-a-projets-au-pres-des-centres-hospitaliers-universitaires-en-vue-de-lobtention-du-label/>

IV. - PUBLICATIONS ET RECHERCHES DANS LE DOMAINE DE LA MALADIE RARE EFFECTUÉES PAR LE CENTRE CANDIDAT

1. Listes des publications et communications nationales et internationales des quatre dernières années du coordonnateur ou ses collaborateurs (mettre en annexe les pages Pub Med avec les résumés)

.....
.....
.....

2. Participation du médecin coordonnateur ou ses collaborateurs du centre à des congrès nationaux ou internationaux les quatre dernière années

.....
.....
.....

3. Programmes de recherche en cours financés par un organisme public (joindre les documents)

.....
.....
.....

4. Actions engagées ou envisagées pour participer ou animer la surveillance épidémiologique de la pathologie

.....
.....
.....

5. Appartenance du coordonnateur à une ou des sociétés savantes (préciser sa fonction et l'objet de la société)

.....
.....
.....

6. Participation ou animation à des projets d'amélioration des thérapeutiques et dispositifs orphelins

.....
.....
.....

Projets hors cadre des essais thérapeutiques :

.....
.....
.....

Essais thérapeutiques :

.....
.....
.....

Préciser les types d'essais en cours ou en projet :

Type de participation :

.....
.....
.....

() Participe

.....
.....
.....

() Anime

.....
.....
.....

Contribue à la diffusion (indications et prescriptions) et au suivi des thérapeutiques auprès des professionnels de santé

.....
.....
.....

7. Contribue à la mise en place de bonnes pratiques professionnelles (préciser lesquelles)

8. Appartenance du coordonnateur à des associations concernées par la pathologie (préciser l'objet de l'association et la fonction exercée par le coordonnateur)

V. - DÉFINITIONS DES OBJECTIFS QUE SE FIXE LE CENTRE CANDIDAT

1. Objectifs et calendrier sur cinq ans que se fixe le centre (se référer au mode d'emploi)

.....
.....
.....

2. Description de la démarche et des outils envisagés (se référer au mode d'emploi)

.....
.....
.....

VI. - TEXTE LIBRE : ÉLÉMENTS PARTICULIÈREMENT IMPORTANTS QUE LE COORDINATEUR SOUHAITERAIT SOULIGNER OU AJOUTER

Date :

Nom et signature du coordonnateur du centre candidat :

.....
.....

Nom et signature du chef de service :

.....
.....

..... Nom et signature du chef
d'établissement :

Annexes à joindre à la demande :

.....
.....

1. Le rapport d'activité des trois dernières années du centre s'il existait déjà et du service de rattachement du centre ;
2. Le *curriculum vitae* du coordinateur et des personnels médicaux appartenant au centre ;
3. Les copies des 1eres pages de publications avec les résumés ou pages Pub Med et copies des projets de recherche en cours ;
4. Les avis de la commission médicale d'établissement, du conseil d'administration de l'établissement siège d'implantation du centre ;
5. Extrait du projet d'établissement faisant état du projet de mise en place du centre ;
6. Budgets 2004 et 2005 du centre s'il existait déjà ou du service hospitalier de rattachement du centre ;
7. Budget prévisionnel sur deux ans, si possible sur cinq ans à partir de 2005 pour le centre ;
8. Les documents divers organisant la filière de soins ou les réseaux (dossier, charte, documents d'information).

Le dossier est adressé avant le 28 février 2006, en 3 exemplaires avec ses annexes à l'ARH, siège d'implantation du centre.

Les avis motivés de la DRASS et de l'ARH, l'ordre de priorisation régional et les dossiers des centres candidats sont transmis directement par ces instances au ministère à l'adresse figurant dans la circulaire avant le 15 mars 2006.

Le dossier complet fait l'objet d'un examen par le Comité national de labellisation, qui émet un avis sur la candidature.

La labellisation est prononcée par arrêté du ministre de la santé et des solidarités.

Avis de la DRASS

() Favorable

() Défavorable

Motivations :

.....
.....
.....

Avis de l'ARH

() Favorable

() Défavorable

() Ordre de priorisation régionale :
Motivations :

.....
.....
.....
.....

**ANNEXE II
GUIDE POUR REMPLIR LA DEMANDE AFIN D'OBTENIR LE LABEL DE « CENTRE DE RÉFÉRENCE DE MALADIE RARE »**

1. Introduction

La prise en charge des maladies rares constitue une priorité de santé publique et fait l'objet d'un des cinq plans nationaux inscrits dans la loi de santé publique du 9 août 2004.

I. Une maladie rare est par définition une maladie touchant un nombre restreint de personnes, soit une personne sur 2000, selon le seuil admis en Europe ou moins de 30 000 personnes par pathologie en France. On dénombre environ 7 000 maladies rares dont 80 % sont d'origine génétique. Ces affections, touchant 5 % de la population, 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 survie et la qualité de vie des patients.

II. Cependant, les malades et leur famille rencontrent des difficultés dans leur parcours vers le diagnostic pour être orientés vers un professionnel compétent. L'accès aux soins pour une prise en charge cohérente et adaptée est souvent difficile en raison :

- de la segmentation médicale ;
- de la méconnaissance (pour les patients et les médecins traitants) de l'existence des centres spécialisés ayant une expertise sur la maladie ;
- de l'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité ;
- d'une interface insuffisante ville-hôpital dans le cadre de filières ou de réseaux pour une approche plus globale de la personne malade dans tous les aspects de sa vie.

Il en résulte parfois des retards dans l'établissement du diagnostic et de fréquentes inadéquations dans la prise en charge des patients.

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 et constitue la première étape de structuration de l'offre de soins pour les malades.

L'appel d'offres lancé vise à permettre aux centres prenant en charge des maladies rares d'obtenir le label de « centre de référence labellisé » pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Un dossier de demande commun à tout type de maladie rare est proposé pour faire acte de candidature. Il doit être adressé au ministère de la santé (voir fin du document). Ce guide a été établi afin de faciliter la constitution du dossier de demande.

III. Définition du centre de référence dans le cadre de la prise en charge d'une maladie rare :

La prise en charge de ces pathologies rares et mal connues nécessite le recours à des centres animés par des équipes médicales hautement spécialisées selon le type de maladie ou groupe de maladies. Malades et professionnels de santé non spécialistes doivent pouvoir identifier ces centres appelés « centre de référence de maladie ou groupe de maladies rares » afin de pouvoir y recourir aisément.

Le centre de référence est à la fois :

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

IV. Missions du centre de référence :

- permettre au malade et ses proches de trouver une prise en charge globale :
 - en améliorant l'accès au diagnostic et son annonce ;

- en définissant, en organisant et en réévaluant régulièrement la stratégie de prise en charge et le suivi interdisciplinaire dans le cadre d'une filière de soins identifiée et cohérente ;
- en veillant à l'information et la formation du malade et de sa famille.
- guider et coordonner les professionnels de santé non spécialisés participant à la prise en charge de proximité du malade (acteurs de soins ou sociaux de proximité, centre hospitalier proche du malade) en les informant et les formant sur la pathologie et sa prise en charge.
- participer :
 - à la surveillance épidémiologique de la maladie ;
 - à l'animation des recherches et aux essais thérapeutiques ;
 - à la diffusion (indications et prescriptions) et au suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins ;
 - à la mise en place de bonnes pratiques professionnelles concernant la pathologie, en liaison avec les équipes nationales et internationales travaillant dans le même domaine ;
- s'engager dans une dynamique de coordination entre centres prenant en charge la même pathologie ou groupe de pathologies ;
- être l'interlocuteur des autorités administratives et des associations de malades pour oeuvrer à l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du malade (et de sa famille).

V. Objectifs de la mise en place du label « centre de référence pour maladie rare ».

Pour une pathologie ou un groupe de pathologies données, une ou plusieurs équipes pluridisciplinaires compétentes peuvent être officiellement identifiées pour :

- objectif principal :
 - optimiser le diagnostic de la ou des maladies rares et de leurs manifestations ;
 - optimiser la prise en charge des personnes qui en sont atteintes ;
 - contribuer à l'amélioration des connaissances et à la recherche dans ce domaine, en coordination avec les centres de référence experts de la même pathologie ou groupe de pathologies.
- objectifs opérationnels :
 - organiser les filières de soins ou réseaux médicaux sociaux ;
 - assurer la coordination des intervenants ;
 - contribuer à l'émergence de recommandations et de référentiels destinés à améliorer la prise en charge des malades par l'ensemble des acteurs de santé ;
 - développer, en liaison avec les associations et les autorités administratives, l'information concernant les maladies rares et oeuvrer à l'amélioration de l'insertion sociale de la personne malade ;
 - évaluer ses actions.

2. Contenu du dossier de demande

I. Identification du centre candidat :

1. Fiche signalétique générale du centre candidat :

- nom du futur centre ;
- nom de la (ou du) groupe de maladie(s) prise(s) en charge ;
- identité du médecin coordonnateur ;
- description du centre : si le centre se compose de plusieurs sites, identification de chacun des sites qui le compose (nom, structure de rattachement, identité des médecins qui y travaillent).

2. Fiches d'identification de chaque médecin membre du centre (médecin coordonnateur et médecins membres du centre : faire une fiche par médecin) :

- coordonnées du médecin ;
- titres hospitalo-universitaires ;
- joindre le curriculum vitae en annexe.

3. Fiche descriptive du centre : (si le centre se compose de plusieurs sites, faire une fiche par site) :

- nom de la structure de rattachement où est implanté le site ;
- nombre de lits ;
- effectifs médicaux et paramédicaux.

II. Nom de la maladie rare (ou du groupe de maladies), caractéristiques générales de prise en charge.

Le dossier de demande sera examiné par le Comité national consultatif de labellisation (CNCL) composé de professionnels de santé spécialistes de maladies rares, de représentants de malades, des représentants institutionnels et de l'administration. Afin de donner un avis pertinent sur la demande, il est nécessaire, dans un premier temps, de décrire :

- les caractéristiques générales de la pathologie rare ;
- la prise en charge optimale de cette maladie telle qu'elle est définie par l'ensemble des spécialistes de cette maladie et le type de compétences médicales et techniques nécessaires pour y parvenir.

1. Description brève de la maladie ou du groupe de maladies rares : aspects cliniques thérapeutiques et évolutifs principaux.

2. Description des compétences médicales et techniques pour une prise en charge optimum :

Dans ce paragraphe, il est demandé de préciser dans les grandes lignes les compétences médico-techniques nécessaires pour une prise en charge optimale de la maladie de façon générale et non de décrire la prise en charge effectuée dans le centre candidat.

Compétences médicales : préciser seulement le type de spécialités médicales nécessaires dans un centre de référence pour la pathologie (ne pas chiffrer le nombre de médecins, ne décrivez pas votre centre ou ses éventuels besoins).

Compétences para-médicales : préciser seulement le type de professions paramédicales nécessaires dans un centre de référence pour la pathologie (ne pas rechanger le nombre de médecins, ne pas décrire votre centre ou ses éventuels).

Compétences techniques nécessaires pour le fonctionnement du centre de référence : préciser le type de plateau technique polyvalent et spécialisé et les besoins d'accessibilité de celui-ci.

Types de spécialités dont les médecins du centre ont besoin pour la prise en charge : préciser les types de spécialités hospitalières dont vous avez besoin mais qui n'ont pas besoin de faire partie intégrante du centre de référence.

Le centre peut avoir (ou non) besoin de mettre en place des gardes ou astreintes du fait de la pathologie soignée, (cocher la case).

Le centre peut avoir besoin de recourir dans son hôpital de rattachement à des services spécifiques (cocher la case).

3. Description des modifications éventuelles de prise en charge envisagées et des besoins à venir, compte tenu des innovations prévisibles dans les techniques et la recherche :

- modifications de la prise en charge prévisibles à cinq ans (par exemple : apparition d'une possibilité de thérapie génique, médicament ou dispositif orphelins...).
- conséquences de ces modifications au niveau de l'organisation du centre de référence : budget futur (donner un ordre de grandeur du budget nécessaire), besoin en personnel (chiffrer votre demande sur le plan quantitatif et qualitatif).

III. Description actuelle du centre candidat :

(Il s'agit ici de décrire le centre candidat tel qu'il fonctionne actuellement, d'envisager par rapport à la prise en charge optimale décrite au chapitre précédent les difficultés rencontrées par le centre candidat et les moyens d'y remédier).

1. Activité du centre :

1.1. Le nombre de malades suivis :

- le nombre de malades suivis par an, le nombre de nouveaux malades par an (sur les 4 dernières années) ;
- le nombre de consultations.
- l'activité en termes d'hospitalisation : nombre total de venues en hospitalisation de jour et nombre de journées d'hospitalisation complète et d'entrées en hospitalisation complète par an, nombre de malades en hospitalisation à domicile.

1.2. La zone d'attraction exercée par le centre pour la pathologie correspondant à l'aire géographique (distance entre le centre et les lieux d'habitation des malades les plus éloignés) peut être régionale, interrégionale ou nationale voire internationale.

2. Organisation cohérente des soins de prise en charge :

2.1. Objectifs de la prise en charge :

Décrire l'organisation existante en référence aux points indiqués ci-après ; préciser ce qui n'est pas en place ; indiquer ce qui va être mis en place et dans quel délai.

Le centre de référence doit être engagé dans une démarche de mise en place d'une organisation cohérente à toutes les étapes de la prise en charge du malade dans sa globalité qui :

- a. améliore la qualité des procédures de diagnostic ;
- b. confirme le diagnostic, évalue les manifestations de la maladie et le pronostic ;
- c. accompagne l'annonce du diagnostic ;
- d. organise un conseil génétique (si besoin) ou s'assure qu'il sera possible et puisse être accompagné ;
- e. établit, suit et réévalue régulièrement la stratégie thérapeutique de prise en charge ;

- initie, adapte et évalue régulièrement le traitement ;
- assure le suivi spécialisé, en lien avec des spécialistes médicaux et paramédicaux correspondants identifiés, dans le cadre de consultations régulières pluridisciplinaires programmées ou d'hospitalisations de jour selon les besoins du patient ;
- assure notamment la diffusion des thérapeutiques innovantes, notamment des médicaments orphelins (indications thérapeutiques et suivi) ;
- gère les situations urgentes spécialisées et/ou les situations très complexes, selon les cas, soit par un conseil thérapeutique téléphonique destiné aux centres de proximité ou aux acteurs médicaux et sanitaires locaux soit par une prise en charge thérapeutique directe en unité d'hospitalisation conventionnelle, spécialisée ou de réanimation ;
- garantit une continuité de prise en charge de la maladie à tous les âges de la vie, notamment de l'enfant à l'adulte ;
- f. améliore la formation et l'information des professionnels de santé non spécialistes afin de faciliter l'accès au diagnostic :
 - en formant et en informant les médecins non spécialistes afin de leur donner la capacité d'orienter les patients en cas de doute vers une consultation spécialisée (colloques et congrès) ;
 - en développant des campagnes de formations ciblées vers les spécialistes susceptibles d'évoquer le diagnostic devant des signes relevant de leur spécialité ;
- g. est un interlocuteur privilégié des structures administratives pour les bonnes pratiques de prise en charge de la pathologie rare en général ;
- h. est un interlocuteur des associations de malades et des usagers (charte des usagers, document d'information aux usagers) ;
- i. propose, anime des projets de recherche, en lien avec les équipes nationales et internationales et coordonne avec les centres hospitaliers de proximité les protocoles de recherche cliniques et essais thérapeutiques.

2.2. Moyens humains :

2.2.1. L'équipe du centre de référence :

Pour la réalisation de ses missions, le centre de référence doit disposer d'une équipe pluridisciplinaire médicale et paramédicale adaptée aux besoins spécifiques de la pathologie. (Il est demandé de décrire l'équipe dont vous disposez et ensuite de décrire vos difficultés concrètes dans ce domaine).

Equipe médicale du centre :

Décrivez les membres de l'équipe médicale actuelle : nom, spécialité, statut, titres, expérience acquise, % de temps consacrée à la pathologie.

Il est important d'indiquer notamment si vous avez :

- une garde spécialisée sur place d'une astreinte organisée, le cas échéant (opérationnelle ou de sécurité) ;
- un médecin référent identifié pour chaque malade, responsable des stratégies thérapeutiques et des différents membres de l'équipe de soins pluridisciplinaire, interlocuteur des correspondants spécialistes médicaux et paramédicaux hospitaliers, des acteurs de soins de proximité (préciser schématiquement pour le médecin référent le % de temps dévolu à ces différentes missions).

Personnel paramédical du centre :

Décrivez le personnel paramédical : type de professionnels, statut, % de temps dévolu à la maladie, expérience acquise.

Il est important de préciser notamment si vous avez :

- le coordonnateur paramédical identifié (préciser sa qualification et le temps dévolu pour cette activité) chargé de l'interface avec l'équipe pluridisciplinaire, les correspondants spécialistes hospitaliers, les centres de soins, les acteurs de santé de proximité et le malade.

2.2.2. Correspondants hospitaliers participant à la prise en charge mais n'appartenant pas au centre :

Les médecins spécialistes qui vous aident dans la prise en charge : préciser les types de spécialités, noms des médecins, statut ; préciser si ces médecins travaillent dans votre hôpital ou un hôpital différent correspondant.

Les paramédicaux : préciser les types de professionnels, nombre, statut ; préciser si ces médecins travaillent dans votre hôpital ou un hôpital différent correspondant.

Mode d'organisation : précisez comment le centre gère la prise en charge avec les correspondants spécialistes cités plus haut : modes de collaboration avec l'équipe du centre de référence (réunion de concertation, dossier commun, consultation commune pluridisciplinaire, compte-rendu commun...) Décrivez vos actions actuelles dans un texte bref et cochez les cases correspondantes.

2.3. Les difficultés rencontrées :

Décrivez les difficultés rencontrées au sein de votre centre pour assurer une prise en charge optimum, les solutions envisagées et chiffrer, si besoin, le plus précisément possible les solutions proposées.

Difficultés structurelles : les décrire :

- problèmes de locaux, structure inadaptée, spécialités manquantes... ;
- solutions envisagées : les décrire, les chiffrer.

Difficultés en personnel :

- sur le plan qualitatif et/ou quantitatif : les décrire ;
- solutions envisagées : décrire les solutions et les chiffrer très précisément : nombre, type de personnel.

3. Organisation d'une filière de soins cohérente :

La filière de soins envisage la prise en charge du malade dans sa globalité jusque dans sa vie quotidienne et prévoit les modes de collaborations avec les hôpitaux de proximité et les acteurs sanitaires et sociaux de proximité qui permettront d'améliorer le bien-être du malade.

3.1. Les objectifs de la filière de soins ou du réseau dans le cadre de la prise en charge de la maladie (précisez la finalité de la filière de soins dans la pathologie mise en place ou en cours de mise en place par le centre candidat).

3.2. Description de la filière de soins et ses acteurs actuellement en place ou en cours de mise en place, (pour certaines pathologies, certains items peuvent être sans objet, noter sans objet) :

Centres hospitaliers de proximité correspondants :

- nombre et nom des centres, aire géographique ;
 - type d'organisation mise en place : réseaux, convention, organisation informelle : cochez la case.
- Acteurs sanitaires et sociaux de proximité (assistante sociale, infirmière libérale, service de soins à domicile...) :
- type d'acteurs ;
 - mode de collaboration : cochez la case.

En cas de réseaux déjà organisé, précisez si celui ci a fait l'objet d'un financement. Si oui, indiquer les modalités et le montant des financements.

3.3. Les actions de coordination mise en place (ou en cours) par le centre dans le cadre de cette filière de soins :

les actions de formation et d'information mise en place pour les acteurs sanitaires et sociaux de proximité et les hôpitaux correspondants, notamment :

- mettant au point et diffusant (les protocoles de soins, de prise en charge et de bonnes pratiques) des formations sur la maladie... ;
 - effectuant des déplacements éventuels de l'équipe médicale et ou paramédicale pour transférer ses connaissances. (Précisez ce qui est fait et les projets envisagés dans ce domaine).
- Documents produits dans ce domaine par le centre : les décrire et les annexer.

3.4. Les difficultés rencontrées dans la mise en place de la filière de soins :

Décrire les difficultés :

- solutions d'améliorations envisagées et moyens nécessaires (les chiffrer, si besoin sur le plan budgétaire).

4. Plateau technique adapté :

4.1. Description du plateau technique :

- polyvalent ;
- spécialisé.

Ses caractéristiques (sur place ou en réseau, accessible en permanence ou non).

Les conditions actuelles de fonctionnement de ce plateau et indiquer notamment si le centre a formalisé des modes de coopération spécifiques avec les laboratoires de diagnostic avec lesquels il travaille.

Pour le plateau technique spécialisé, préciser si le centre travaille avec des centres de références identifiés de diagnostic moléculaire de maladies génétiques neurologiques maladies musculaires, maladies neuro-sensorielles et retards mentaux ([circulaire DHOS-OPRC-227 du 15 mai 2003](#)).

4.2. Difficultés rencontrées :

- les éventuelles difficultés rencontrées : inadaptation éventuelle du plateau technique à la prise en charge de la pathologie ;
- les solutions envisagées et les moyens nécessaires (chiffrer ces moyens si besoin).

5. Prescriptions et suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins et thérapeutique coûteuse :

Le centre de référence est responsable des thérapeutiques mises en place pour chacun des malades ; il prescrit, suit, évalue et adapte les thérapeutiques nécessaires aux malades, notamment les thérapeutiques orphelines.

Des informations vous sont demandées concernant les traitements prescrits en 2002 et 2003 (le pharmacien de l'hôpital peut donner ces informations).

5.1. Les médicaments orphelins prescrits dans votre centre (12 médicaments orphelins ont actuellement l'AMM :

- Onsenal-Somavert-Aldurazyme-GlivecTracleer-Ventavis-Busilvex-Trisenox-Carbaglu-Zavesca-Fabrazyme-Replagal) ;
- nom du ou des médicaments prescrits ;
- prix par unité de conditionnement (par comprimé, ampoule) ;
- dépense totale pour ce produit par an sur l'ensemble des malades du centre.

4.2. Les médicaments utilisés en ATU dans votre centre :

- nom du produit ;
- nombre d'unités utilisées par an sur l'ensemble du centre ;
- dépense totale pour ce produit par an sur l'ensemble du centre et mode de financement (pris en charge par l'assurance maladie directement, fournis par le fabricant, pris sur le budget de l'hôpital).

4.3. Les médicaments en essai thérapeutique :

- nom du produit ;
- nom du laboratoire pharmaceutique.

4.4. Les 3 médicaments ou dispositifs non-orphelins utilisés les plus coûteux, c'est-à-dire ayant le poste de dépense budgétaire le plus élevé par an pour la pathologie rare considérée :

- nom des produits ;
- consommation estimée par unités et par an ;
- dépense totale estimée pour l'ensemble des malades du centre.

6. Coordination entre le centre et d'autres centres prenant en charge la même pathologie ou groupe de pathologies.

Le centre met ou a mis en place une coopération avec des centres homologues dans le domaine de la recherche, de l'épidémiologie et des bonnes pratiques professionnelles.

Il précise :

Le niveau de coordination : régional, interrégional, national ou international.

Les domaines de coopération : épidémiologique, recherche, pratiques professionnelles, autres (pour chacun de ces domaines, précisez les actions entreprises et annexer les documents éventuels) :

Les modalités de coopération mises en place ou en cours de réalisation (cochez la case).

7. Description des actions d'information et de formation mise en place par le centre : le centre met en place des actions de formation et d'information pour les malades et leur entourage, les associations, les tutelles, les correspondants extérieurs, les membres du personnel du centre de référence.

Décrivez vos actions dans ce domaine (vous pouvez joindre des documents à titre d'exemples) :

- en faveur des malades ;
- en faveur des associations et du public ;
- en faveur du personnel du centre de référence ;
- en faveur des correspondants extérieurs ;
- en faveur des autorités administratives.

IV. Les publications, recherches effectuées par le centre concernant la pathologie ou le groupe de pathologies et appartenance à des associations et sociétés savantes :

1. Liste et résumés des publications nationales, internationales faites par le centre (coordonnateur et ses principaux collaborateurs) dans le domaine concerné, les 4 dernières années (page « Pubmed » de l'article).

2. Participation en tant qu'expert, président de séance, orateur ou conférencier invité ou modérateur de table ronde dans des congrès internationaux durant les 4 dernières années du coordonnateur ou de ses principaux collaborateurs.

3. Programme(s) de recherche financée(s) par un organisme public ou privé : description de la recherche et données préliminaires éventuelles.

4. Initiation de programmes (ou simple participation) de surveillance nationale ou internationale de surveillance épidémiologique de la maladie.

5. Appartenance à une ou des sociétés savantes : activités, fonction dans la société savante.

6. Participation ou animation à des projets d'amélioration des thérapeutiques ou dispositifs orphelins :
 - description des essais en cours ;
 - description des contributions du centre à la diffusion des thérapeutiques orphelines (indications, prescriptions, surveillance, adaptation thérapeutique) ;
 - contributions du centre à la mise en place et à la diffusion de bonnes pratiques professionnelles.
7. Appartenance à un comité scientifique d'association du coordonnateur ou ses principaux collaborateurs : activité, fonction dans le comité.
- V. Le centre de recours et de référence se définit des objectifs précis et s'engage dans une démarche d'évaluation.

Une évaluation est prévue à mi-parcours du fonctionnement de centre, soit durant la 3eme année.

Afin de se préparer à cette évaluation, le centre met en place, dès sa mise en place, une démarche d'auto-évaluation qui lui permettra, en outre, de suivre par lui-même la réalisation de ses propres objectifs.

1. Le centre candidat se fixe des objectifs quantitatifs et qualitatifs, avec un échéancier prévisionnel sur 5 ans :

Le centre choisit des objectifs réalisables et appropriés à la pathologie traitée :

- en termes d'activité, file active ;
 - en termes d'amélioration d'accès au diagnostic et aux soins ;
 - en termes d'amélioration de qualité des soins, information, éducation, vie sociale des malades et leur famille ;
 - en termes de satisfaction des personnes soignées ;
 - en termes de suivi budgétaire, notamment des thérapeutiques orphelines ;
 - en termes de recherche et de surveillance épidémiologique.
3. Description de la démarche d'évaluation que le centre met en place ou envisage, et des outils de mesure.
 - a) Le centre décrit la démarche envisagée pour respecter le cahier des charges.
 - b) Le centre décrit la démarche prévue pour atteindre ses objectifs indiqués en (1).
 - c) Le centre met en place des outils pour réaliser ces 2 démarches, par exemple :
 - mesure de l'activité : file active et son évolution, hospitalisations de jours ou complètes réalisées ;
 - indicateurs de morbidité, mortalité, délai au diagnostic... ;
 - mesure de la satisfaction par rapport à leurs attentes des malades, leurs représentants associatifs et les professionnels de santé correspondants ;
 - mesure de la conformité de ses pratiques aux référentiels professionnels.

- VI. Page libre pour le coordinateur :

Page permettant au coordinateur du centre d'ajouter, s'il le souhaite, des éléments qui n'auraient pas pu faire figurer dans le questionnaire du dossier de demande et qui lui semblent importants de signaler.

3. Remarques pratiques

- I. Sur les modalités de désignation des centres :

La désignation d'un centre relève du ministre de la santé après examen de la candidature par la commission consultative nationale de labellisation (CNCL), nommée par le ministre, chargée de donner son avis sur les besoins épidémiologiques, sur la conformité du centre avec les critères du cahier des charges et sur l'adéquation des moyens demandés par les centres candidats.

La qualification du centre est donnée pour une période limitée à 5 ans.

Une évaluation en cours de fonctionnement (3eme année) du centre et en fin de période de labellisation est prévue.

Une demande de renouvellement de labellisation doit être faite en cas de changement du médecin coordonnateur ou à l'issue de la période de labellisation.

- II. Pièces du dossier et modalités d'envoi : annexes à joindre au dossier :

1. Le rapport d'activité des 3 dernières années du centre s'il existait déjà et du service de rattachement du centre.
2. Le *curriculum vitae* du coordonnateur et des personnels médicaux appartenant au centre.
3. Les copies des publications (pages PubMed) et des projets de recherche en cours.

4. Les avis de la commission médicale d'établissement, du Conseil d'administration de l'établissement siège d'implantation du centre.
5. Extrait du projet d'établissement faisant état du projet de mise en place du centre.
6. Les budgets 2003 et 2004 du centre s'il existait déjà ou du service hospitalier de rattachement du centre.
7. Le budget prévisionnel sur 2 ans si possible sur 5 ans à partir de 2006 pour le centre.
8. Les divers documents organisant la filière de soins ou les réseaux (dossier, charte, documents d'information...)

Le dossier est adressé, par voie postale, en 3 exemplaires avec ses annexes, avant le 28 février 2006 à l'ARH, siège d'implantation du centre.

Les dossiers de demandes, les avis motivés et l'ordre de priorisation régionale de la DRASS et de l'ARH sont transmis directement par ces instances au ministère avant le 15 mars 2006 (adresse figurant sur la circulaire).

ANNEXE III TYPOLOGIE DE GROUPES DE MALADIES RARES

1. Maladies auto-immunes et maladies systémiques rares.
2. Maladies cardio-vasculaires rares.
3. Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique.
4. Maladies dermatologiques rares.
5. Maladies endocriniennes rares.
6. Maladies hépato-gastro-entérologiques rares.
7. Maladies hématologiques non malignes rares.
8. Maladies héréditaires du métabolisme.
9. Maladies neurologiques rares.
10. Maladies neuromusculaires.
11. Maladies pulmonaires rares.
12. Maladies sensorielles rares regroupant les maladies ophtalmologiques rares et les surdités congénitales et génétiques.
13. Maladies rénales rares.
14. Maladies osseuses rares.
15. Déficits immunitaires rares.
16. Maladies de la trame conjonctive.
17. Autres maladies rares.

Cette liste exclut les cancers rares qui sont pris en compte dans le cadre d'un appel à projets spécifique de l'Institut national du cancer en 2006.

ANNEXE IV CALENDRIER Appel à projets centres de référence maladies rares 2006

janvier 2006	Diffusion de la circulaire	DHOS / DGS
28 février 2006	Date limite de dépôt des dossiers de candidature pour les centres candidats auprès des ARH	ARH du lieu d'implantation du centre candidat
15 mars 2006	Date limite de réception des dossiers transmis par les ARH à la DHOS	DHOS - bureau O4
16 mars au 29 mars 2006	Etude de recevabilité des dossiers	DHOS/DGS et bureau CNCL
30 mars 2006	Envoi des dossiers aux experts	DHOS - bureau O4
12 mai 2006	Retour des expertises	DHOS - bureau O4
15 mai au 26 mai 2006	Travail de synthèse des avis des experts par les rapporteurs	CNCL
14, 15 et 16 juin 2006	Séances plénières du CNCL : avis consultatif sur l'opportunité de la labellisation	CNCL
Juin 2006	Décision de labellisation par arrêté du ministre de la santé et des solidarités	

ANNEXE V
CENTRES DE RÉFÉRENCE POUR UNE MALADIE RARE OU UN GROUPE DE MALADIES RARES LABELLISÉS EN 2004 ET 2005

Arrêté du 19 novembre 2004 portant labellisation de centres de référence pour la prise en charge des maladies rares.

Arrêté du 6 octobre 2005 portant labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

GROUPE DE MALADIES RARES	NOMBRE DE CENTRES LABELLISÉS	PATHOLOGIES COUVERTES
Maladies auto-immunes et maladies systémiques rares	4	- vasculitites nécrosantes et sclérodermies systémiques ; - lupus et syndromes des antiphospholipides ; - amyloses d'origine inflammatoire et de la fièvre méditerranéenne familiale ; - atteintes vasculaires de la sclérodermie.
Maladies cardio-vasculaires rares	2	- troubles du rythme cardiaque d'origine génétique ; - les maladies cardiaques héréditaires.
Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique	7	- anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique ; - syndromes dysmorphiques rares avec retard mental ; - déficiences mentales liées au chromosome X et du syndrome de l'X fragile.
Maladies dermatologiques rares	4	- dermatoses bulleuses acquises toxiques et immunologiques ; - maladies génétiques à expression cutanée ; - maladies rares de la peau ; - maladies bulleuses auto-immunes.
Maladies endocriniennes rares	3	- syndrome de Prader-Willi ; - maladies endocriniennes rares de la croissance ; - maladies rares de la surrénale.
Maladies hépato-gastro-entérologiques rares	4	- maladies digestives intestinales ; - maladies inflammatoires des voies biliaires ; - atrésies des voies biliaires de l'enfant ; - maladies vasculaires du foie de l'adulte.
Maladies hématologiques non malignes rares	5	- maladies génétiques de l'érythrocyte et de l'érythropoïèse ; - syndromes drépanocytaires majeurs ; - thrombopathies constitutionnelles ; - des aplasies médullaires constitutionnelles rares ; - cytopénies auto-immunes de l'adulte.
Maladies héréditaires du métabolisme	7	- maladies métaboliques de l'enfant ; - porphyries ; - maladies héréditaires du métabolisme ; - maladie de Wilson ; - maladies mitochondriales ; - maladies héréditaires du métabolisme hépatique.
Maladies neurologiques rares	8	- maladie d'Huntington ; - maladies lysosomales à expression neurologique ; - leucodystrophies ; - maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine ; - maladies neurogénétiques ; - épilepsies rares ; - neuropathies amyloïdes familiales ; - maladies neurogénétiques.
Maladies neuromusculaires	6	- maladies neuromusculaires ; - sclérose latérale amyotrophique ; - canalopathies musculaires.
Maladies pulmonaires rares	3	- maladies orphelines pulmonaires ; - hypertension pulmonaire sévère ; - syndrome d'Ondine.

Maladies sensorielles regroupant les maladies ophtalmologiques rares et les surdités congénitales et génétiques	5	- affections ophtalmologiques génétiques ; - affections sensorielles génétiques ; - surdités congénitales et héréditaires ; - dystrophies rétiniennes héréditaires ; - kératecone.
Maladies rénales rares	3	- maladies rénales héréditaires ; - maladies héréditaires rénales et du métabolisme ; - maladies rénales rares.
Maladies osseuses rares	1	- maladies osseuses constitutionnelles.
Déficits immunitaires rares	1	- déficits immunitaires héréditaires.
Maladies de la trame conjonctive	2	- maladie de Rendu Osler ; - syndrome de Marfan.
Autres maladies rares	2	- neurofibromatoses ; - hypersomnies rares.

**ANNEXE VI
LES ÉTAPES DE LA PROCÉDURE D'EXAMEN DES CANDIDATURES
POUR L'APPEL À PROJETS 2006**

1. Etape de recevabilité

1.1. Les dossiers reçus au ministère de la santé et des solidarités font l'objet d'un premier examen de recevabilité sur la base des critères suivants :

- respect du délai de dépôt du dossier ;
- respect du champ de l'appel à projets ;
- dossier complet, incluant les avis de la commission médicale d'établissement (CME) et du conseil d'administration (CA) ;
- avis favorables de l'ARH et de la DRASS.

1.2. La recevabilité du dossier de candidature est examinée par l'administration et par le bureau du CNCL constitué :

- d'un représentant de la conférence des doyens ;
- d'un représentant de la conférence des présidents de CME de CHU ;
- d'un représentant de la conférence des directeurs généraux de CHU ;
- d'un représentant de la Fédération hospitalière de France.

Le bureau peut solliciter l'expertise d'une des personnes qualifiées qui siègent au CNCL.

2. Etape d'expertise des dossiers.

Les dossiers déclarés recevables sont adressés à deux experts indépendants, choisis sur la liste des experts du CNCL, un médecin spécialiste des maladies rares et un professionnel de santé non spécialiste des maladies rares (directeur d'hôpital, directeur de soins infirmiers, médecin inspecteur de santé publique), qui examinent les candidatures selon une grille d'évaluation répondant au cahier des charges de la présente circulaire.

3. Etape d'examen des dossiers par le CNCL.

Les dossiers de candidature sont présentés, au vu des rapports des experts, par un rapporteur, personnalité qualifiée membre du CNCL en séance plénière.

Le Comité national consultatif donne un avis consultatif sur les dossiers de candidatures qu'il transmet au ministre de la santé et des solidarités.

NOTE (S) :

- (1) La fiche signalétique individuelle de chaque médecin figure en page 4.
- (2) La fiche descriptive des sites composant le centre figure en page 6.

Source : Bulletin Officiel du Ministère de la santé n°2006-3 du 15 avril 2006