

ANNEXE 5 - RAPPEL DU CADRE NATIONAL

Centres de référence maladies rares (CRMR)

Définition des CRMR

Un centre de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares (CRMR) regroupe des compétences pluridisciplinaires hospitalières organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées ayant une expertise avérée pour ces maladies dans les domaines des soins, de la recherche et de la formation. Il intègre des savoir-faire et des compétences pluri professionnelles dans les domaines paramédicaux et sociaux.

C'est un réseau exerçant une attraction régionale, interrégionale, nationale, voire internationale, en fonction de la rareté de la maladie avec un objectif d'équité en termes d'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge globale des personnes malades.

Un CRMR peut être mono-site (ce site unique est site coordonnateur) ou multi-sites (comprenant un site coordonnateur et un ou plusieurs sites constitutifs). Le pilotage de chaque CRMR est assuré par le responsable du site coordonnateur désigné pour 5 ans. Chaque site constitutif a également un responsable, désigné pour 5 ans. Toutes les actions du CRMR sont organisées, déployées et conduites en étroite coordination avec les actions de sa FSMR de rattachement.

NB Un site coordonnateur d'un CRMR peut également être site constitutif d'un ou plusieurs autres CRMR. Un site constitutif peut également être site constitutif de plus d'un CRMR. Un CCMR peut être rattaché à plusieurs CRMR.

Missions des CRMR

Les missions des CRMR sont au nombre de 5 et doivent toutes être remplies par chaque CRMR.

- **Mission de coordination**

Le CRMR, et plus particulièrement son site coordonnateur, structure la gouvernance du CRMR en associant un représentant de chacun des acteurs de sa filière de soins. Il élabore un plan d'actions pluriannuel sur 5 ans, cohérent avec celui de la FSMR de rattachement.

Il identifie, coordonne et anime sa filière de soins (structures d'amont et d'aval) à la fois dans son bassin de santé et au-delà selon le périmètre de sa mission de recours. Il assure l'animation et la coordination des structures qu'il regroupe (CCMR, réseaux de correspondants et structures hospitalières, professionnels des secteurs social, médico-social et éducatif). Il intègre les associations de personnes malades dans les activités du CRMR et les associe à la définition de ses objectifs. Il définit des actions d'information et de communication.

- **Mission d'expertise**

Cette mission, en lien avec la prise en charge clinique de recours, implique l'organisation de réunions de synthèse ou de concertation pluridisciplinaires (RCP), l'élaboration et la diffusion de recommandations et de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), le recueil épidémiologique régulier (en priorité la mise à jour régulière de la BNDMR), la mise en place de démarche et procédures qualité en lien avec celles de l'établissement de santé du CRMR.

- **Mission de recours**

Du fait de la rareté de la/des maladie(s) rare(s) prise(s) en charge, du faible nombre des experts et de l'expertise avérée du CRMR, le CRMR exerce une attraction (régionale, interrégionale, nationale, voire internationale) au-delà du bassin de santé de son site d'implantation, et assure une prise en charge pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle diagnostique, thérapeutique et de suivi. Selon les cas, le CRMR assure lui-même cette prise en charge globale ou l'organise au sein de sa filière de soins.

- **Mission de recherche**

Le CRMR promeut, anime ou participe à la recherche fondamentale, translationnelle et clinique. Les publications réalisées traduisent cette activité régulière du CRMR et contribuent à la reconnaissance de son expertise.

- **Mission d'enseignement et de formation**

Le CRMR promeut, anime ou participe à des enseignements universitaires, postuniversitaires et extra-universitaires dans le domaine de la maladie rare ou du groupe de maladies rares concernés.

Centres de compétences pour la prise en charge des maladies rares (CCMR)

Définition

Les CCMR ont vocation à coordonner la prise en charge et le suivi des patients au plus proche de leur domicile. Un même CCMR peut être rattaché à un ou plusieurs CRMR. Les CRMR, qui sont des centres de recours, n'ont en effet pas vocation à prendre en charge toutes les personnes atteintes de maladies rares.

Missions

Les CCMR participent au diagnostic des maladies rares, mettent en œuvre la thérapeutique lorsqu'elle est disponible et organisent la prise en charge des patients en lien avec les CRMR auxquels ils sont rattachés et l'ensemble des acteurs concourant à la prise en charge de proximité, identifiés. Les CCMR suivent les recommandations et protocoles existants des CRMR auxquels ils sont rattachés. Ils ont recours à l'expertise des CRMR en tant que de besoin. Les CCMR ont l'obligation de renseigner la BNDMR. Ils peuvent participer à l'ensemble des autres missions des CRMR.

Filières de santé maladies rares (FSMR)

Définition des FSMR

Une filière de santé maladies rares est une organisation qui coordonne en réseau un ensemble associant des CRMR, des laboratoires de diagnostic et de recherche, des structures sociales et médico-sociales, des universités, des associations, voire tout autre partenaire ou institution apportant une expertise complémentaire au champ des maladies rares concerné.

Elle couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou système.

Une FSMR est un lieu de mise en réseau et d'échanges privilégié entre les différents acteurs professionnels et associatifs. Sa vocation est essentiellement d'animer leurs relations et de coordonner leurs actions.

Les deux objectifs principaux sont de :

- **Favoriser la lisibilité** de l'organisation mise en place pour la prise en charge des maladies rares et de faciliter ainsi l'orientation des patients et des professionnels ;
- **Décloisonner** cette organisation pour coordonner l'expertise et créer un *continuum* d'action entre les structures et les acteurs sanitaires, sociaux, médico-sociaux et de l'accompagnement pour une meilleure prise en charge globale des patients.

Missions des FSMR

Une FSMR a trois missions principales :

- **L'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares.**
Une FSMR renforce, mutualise, coordonne voire impulse des actions visant à rendre plus lisible et plus accessible l'organisation en place et à améliorer la prise en charge globale et la diffusion de l'expertise et des connaissances dans un objectif d'équité sur le territoire national. La FSMR n'organise pas la prise en charge individuelle des patients qui reste du ressort des CRMR qui leur sont rattachés.

- **Le développement de la recherche translationnelle, clinique et fondamentale.**
Une FSMR dispose de toute l'information utile sur les bases de données, le réseau des laboratoires de diagnostic et de recherche, les projets et travaux de recherche en cours, les programmes centrés sur l'innovation diagnostique et thérapeutique, etc. Elle favorise et valorise ainsi le continuum entre la recherche fondamentale, translationnelle et clinique.

- **Le développement de l'enseignement, de la formation et de l'information.**
Une FSMR dispose de toute l'information utile sur les initiatives déjà prises et suscite des programmes d'enseignement et la création de diplômes interuniversitaires. Elle organise toute action, voire met en place, le ou les dispositifs pouvant contribuer à une meilleure information de ses membres et des autres acteurs impliqués de la FSMR et en dehors.