



EHESP

MODULE INTERPROFESSIONNEL DE SANTÉ PUBLIQUE

– 2009 –

**MISE EN PLACE D'UN "CENTRE RESSOURCE" POUR
LES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES EN
PAYS DE LOIRE**

– Groupe n° 4 –

- **ABRIAL Camille**
- **BLANCHIER Véronique**
- **CHARLES Julien**
- **DENOU Annie**
- **DEROME Marie-Claude**
- **LACOUR LENAIN Gisèle**
- **LAPOUSSIN Jean-Marie**
- **MEDELLI Jean -François**
- **SAINTMARC Anne**
- **ZOELLER Aurore**

Animateur/trice(s)

Madame le Docteur Juliette DANIEL

Sommaire

Avant-propos

Introduction	1
1 La prise en charge des patients atteints de maladies rares : une politique de santé publique nationale déclinée à l'échelon régional	3
1.1 Etat des lieux de la question sur les « maladies rares » : le contexte national..	3
1.1.1 Les « maladies rares » et leur impact au quotidien	3
1.1.2 De la « Mission des médicaments orphelins » au plan national « maladies rares » : genèse d'une politique de santé publique.....	3
1.1.3 Le plan national « maladies rares » 2004-2008 : objectifs et méthode	6
1.1.4 Le Plan national en 2009	7
1.2 Déclinaison régionale du plan national	8
1.2.1 La mise en œuvre du Plan dans la région Pays de Loire	8
1.2.2 Une dynamique locale spécifique.....	9
1.3 PRIOR : un outil original et propre aux Pays de la Loire.....	10
1.3.1 La genèse du projet.....	10
1.3.2 Les objectifs annoncés de la plate-forme PRIOR	11
1.3.3 Le fonctionnement, les moyens alloués et l'évaluation de plate-forme PRIOR	11
2 Contributions à la mise en place opérationnelle d'un centre « ressource » maladies rares (PRIOR).....	13
2.1 Un projet pertinent au regard des besoins	13
2.1.1 L'expression des besoins par les différents acteurs.....	13
2.1.2 Un existant éclaté répondant partiellement aux besoins	16
2.1.3 PRIOR : un projet innovant et pertinent mais difficile à mettre en œuvre.....	17

2.2 Préconisations	19
2.2.1 Missions et périmètre de PRIOR	20
2.2.2 Fonctionnement de la plate-forme	23
2.2.3 Plan d'action pour une mise en œuvre fin 2009.....	27
Conclusion	29
Bibliographie	31
Liste des annexes	I

Remerciements

L'ensemble du groupe tient à remercier :

- son animatrice, **Madame le Docteur Juliette DANIEL**, Médecin Inspecteur Régional Adjoint à la Direction Régionale des Affaires Sanitaires et Sociales des Pays de la Loire, pour nous avoir accompagnés dans la réalisation de ce travail ;
- l'ensemble des professionnels et des bénévoles rencontrés pour la disponibilité dont ils ont fait preuve durant les entretiens, pour leur implication, et pour le partage de leur expérience sur la thématique des "maladies rares". Aussi tenons-nous à remercier plus particulièrement :
 - **Monsieur BERNARD**, Directeur du CRESAM
 - **Madame BESNIER**, Alliance Maladies Rares Pays de la Loire
 - **Monsieur BIAIS**, Directeur des affaires médicales, de la recherche et des relations internationales au CHU de Nantes
 - **Monsieur le Professeur BONNEAU**, CHU d'Angers
 - **Madame le Docteur CHAILLOUS**, CHU de Nantes
 - **Madame le Docteur DRUI**, CHU de Nantes
 - **Monsieur le Docteur DUVEAU**, Médecin chargé de mission à l'ARH Pays de la Loire
 - **Madame FOURCADE**, Chargée de mission à la DHOS
 - **Monsieur GUINARD**, Directeur des projets et de la contractualisation au CHU d'Angers
 - **Monsieur le Professeur HAMIDOU**, CHU de Nantes
 - **Monsieur le Professeur IFRAH**, CHU d'Angers
 - **Madame LE BERRE**, Alliance Maladies Rares Pays de la Loire

- **Monsieur LE HENANFF**, Chargé de mission à la DHOS
- **Monsieur le Professeur LE MAREC**, CHU de Nantes
- **Monsieur PAILLE**, Directeur de l'ARH des Pays de la Loire
- **Monsieur PARRA**, Directeur de la DRASS Pays de la Loire
- **Monsieur le Professeur PEREON**, CHU de Nantes
- **Monsieur le Docteur PICHEROT**, CHU de Nantes
- **Monsieur le Professeur STALDER**, CHU de Nantes
- **Monsieur le Docteur TALMANT**, Clinique Jules Verne, Nantes
- **Monsieur le Docteur VERNY**, CHU d'Angers

Liste des sigles utilisés

ADELI	Automatisation DEs LListes
ALD	Affection de Longue Durée
ARH	Agence Régionale de l'Hospitalisation
CH	Centre Hospitalier
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
CLIC	Centres Locaux d'Information et de Coordination gérontologique
CME	Commission Médicale d'Etablissement
CNCL	Comité National Consultatif de Labellisation
COTER	Comité Technique Régional
CR2	Centre Régional de Coordination et de ressources
CRA	Centre de Ressources sur l'Autisme
CRERA	Centre Régional d'Etudes et de Ressources de l'Autisme des Pays de la Loire
CRESAM	Centre de Ressources Expérimental pour enfants et adultes Sourds-Aveugles et sourds-Malvoyants
DS	Directeur des soins
D3S	Directeur des établissements sanitaires, sociaux et médico-sociaux
DDASS	Direction Départementale des Affaires Sanitaires et Sociales
DHOS	Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins
DIM	Département d'Information Médicale
DRASS	Direction Régionale des Affaires Sanitaires et Sociales
EDH	Elève Directeur d'Hôpital
ETP	Equivalent Temps Plein
FMIH	Fédérations Médicales Inter Hospitalières

GCS	Groupement de Coopération Sanitaire
GHM	Groupe Homogène de malades
HAS	Haute Autorité de Santé
HL	Hôpital Local
IASS	Inspecteur des Affaires Sanitaires et Sociales
INSERM	Institut National de la Santé, des Etudes et de la Recherche Médicale
IPP	Identifiant Parcours Patient
MISP	Médecin Inspecteur de la Santé Publique
PH	Praticien Hospitalier
PMSI	Programme de Médicalisation des Systèmes d'Information
PRIOR	Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation maladies rares
PRSP	Programme Régional de Santé Publique
UF	Unité Fonctionnelle
UFR	Unité de Formation Régionale
URML	Union Régionale des Médecins Libéraux

Avant-propos

A titre liminaire, il convient de rappeler le travail qui nous était assigné : « contribuer à la mise en place d'un Centre Régional de Coordination et de Ressources (CR2) « maladies rares » en Pays de la Loire ».

Notre démarche, qui s'est déroulée sur les trois semaines imparties, s'est orientée, dans un premier temps, sur la recherche documentaire. Celle-ci a très rapidement permis de déterminer la problématique générale, de délimiter les contours de l'enquête et envisager la suite des travaux. Les entretiens semi-directifs se sont très rapidement révélés comme la méthode d'investigation la plus pertinente.

Il s'agissait surtout de recueillir le point de vue des acteurs intéressés de près ou de loin par le projet, afin d'identifier les besoins et les attentes des uns et des autres. Nous nous sommes efforcés de créer des groupes de travail homogènes et mixtes, l'approche interprofessionnelle devant systématiquement être adoptée.

Pour la présentation des dispositifs (première partie), nous nous sommes répartis le travail en trois groupes : le premier était chargé de situer le projet dans le contexte national (1 IASS, 1 DS, 1 EDH), le deuxième d'analyser la déclinaison régionale du plan national (1 MISP, 1 D3S, 1 EDH), et le troisième de présenter le projet inscrit dans la politique sanitaire des Pays de la Loire (2 IASS, 1 D3S, 1EDH). Les différentes parties rédigées ont fait l'objet d'une mise en commun. Certains membres du groupe ont ensuite travaillé à la cohérence de l'ensemble, en veillant à ce que les parties s'enchaînent de manière naturelle.

La véritable plus-value de ce mémoire reste néanmoins la seconde partie consacrée à l'état des lieux et aux préconisations. Aussi, avons-nous porté une attention particulière au cadre dans lequel allaient être menés les entretiens.

Une trame commune a ainsi été rédigée de manière consensuelle au sein du groupe, puis déclinée en fonction des différents acteurs interrogés. Nous avons choisi - en fonction des contraintes budgétaires, géographiques et temporelles – de conduire nos entretiens sur trois jours par groupes de deux à trois membres. Il nous a semblé que la collégialité permettait d'éviter le biais de la subjectivité et que la confrontation d'au moins deux points de vue venait enrichir la réflexion.

Nous avons contacté les porteurs du projet, mais également d'autres acteurs ayant intérêt à le voir se concrétiser. Nous avons ainsi pu recueillir les avis de responsables locaux (médecins, directeurs, associations), régionaux (DRASS, ARH) ou encore nationaux (DHOS).

Le recueil et la mise en parallèle des informations collectées (rendez-vous et entretiens téléphoniques) ont fait l'objet d'une synthèse sous forme d'une grille d'analyse, laquelle a servi de base à la rédaction de la deuxième partie

Pour finir, ce travail de groupe a permis, pour l'ensemble des participants, la découverte de l'ensemble des filières dans un esprit de bonne entente et de bonne humeur.

Introduction

Même peu fréquentes, les « maladies rares » constituent depuis des décennies un important problème de santé publique, longtemps sous-estimé. Elles affectent au total 3 à 4% des naissances et 6% de la population en Europe, soit près de trente millions d'Européens¹ et 3 à 4 millions de personnes en France. En Pays de la Loire, environ 165 000 personnes seraient concernées par ces pathologies, mais l'absence de toute base épidémiologique fiable rend cette donnée discutable.

Une maladie est dite rare si sa prévalence est inférieure à 1/2000, selon le seuil admis en Europe ou si elle touche moins de 30 000 personnes sur le territoire national (définition donnée en France). On dénombre environ 7 000 maladies de ce type, dont 80% sont d'origine génétique et 20% d'origine infectieuse ou auto-immune. Une cinquantaine de maladies rares touche chacune quelques milliers de personnes en France alors que des milliers de maladies n'en affectent que quelques dizaines. Cette diversité et ce grand nombre de maladies rares rendent complexes le dépistage, le diagnostic et une prise en charge précoce et adaptée à l'évolution de la maladie. Ainsi, les patients sont souvent confrontés à l'errance diagnostique et à un certain isolement. De plus, la connaissance de ces pathologies par les professionnels de santé est insuffisante pour remédier à ces situations de détresse sanitaire.

Suite à une forte mobilisation des associations de malades, notamment l'Association Française contre les Myopathies (AFM), les pouvoirs publics se sont engagés dans une politique volontariste en faveur d'une amélioration de la prise en charge des patients atteints de ces maladies.

En mettant en place un plan national "maladies rares", la loi du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique² concrétise la volonté de favoriser un égal accès aux soins pour tous, quelles que soient les pathologies. La loi du 11 février 2005, pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées³, est venue renforcer cet engagement politique vis-à-vis de toutes les populations et de la

¹ *Les Cahiers d'ORPHANET*, Prévalence des maladies rares : une enquête bibliographique, octobre 2007.

² Loi n°2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique (JO n°185 du 11 août 2004).

³ Loi n°2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (JO n°36 du 12 février 2005).

multiplicité des handicaps. Cet ensemble consacre une attention particulière portée aux personnes vulnérables et isolées socialement.

Les maladies rares constituent donc un champ de la santé publique qui s'illustre par le double problème à la fois sanitaire et médico-social auquel professionnels et patients sont confrontés. Si la mise en place de centres de référence et de compétences a partiellement réglé le problème sanitaire, les maladies rares doivent être prises en compte dans leur globalité. Ainsi, il restait à inventer un outil permettant de répondre à l'éclatement de l'offre de soins et à l'isolement des malades et de leurs familles.

En 2004, la DRASS Pays de la Loire a pris l'initiative de réunir, praticiens hospitaliers, associations de malades et directeurs des CHU de NANTES et d'ANGERS, au sein d'un comité technique régional (COTER). La mise en place d'un centre régional de ressources est alors apparue comme une réponse possible au problème soulevé.

C'est dans le cadre de ce projet que se situe notre travail, supervisé par Madame le Docteur DANIEL, avec pour fil conducteur l'objectif suivant : contribuer à la mise en place du centre ressource dans la région en répondant au mieux aux attentes des différents acteurs. Il reste à en justifier la pertinence au regard des structures existantes, de l'action des associations, du travail des professionnels, des besoins des malades et de leurs familles.

Ainsi, nous tenterons de démontrer que, pour apporter une réelle plus-value à la prise en charge de ces pathologies, le centre régional de ressources doit être envisagé comme une plateforme de proximité réunissant l'ensemble des acteurs-clés. Elle aurait pour vocation, conformément aux directives du SROS, à remplir une mission d'information et d'orientation à destination des professionnels, des patients et de leur entourage, tout en proposant une approche transversale, "inter pathologies". De l'adaptation de la réponse aux besoins identifiés émergera la plus-value du dispositif.

Après avoir exposé le Plan National "maladies rares" 2004-2008, sa déclinaison régionale, et l'initiative originale d'un centre ressource, finalement dénommé Plate-Forme d'Information et d'Orientation Régionale (PRIOR) (1), nous nous attacherons à faire le point sur le projet, restituer les expériences et attentes de chacun des acteurs concernés, avant de soumettre les préconisations qui nous paraissent les mieux adaptées (2).

1 La prise en charge des patients atteints de maladies rares : une politique de santé publique nationale déclinée à l'échelon régional

Après avoir exposé le cadre national et sa déclinaison territoriale, nous présenterons PRIOR.

1.1 Etat des lieux de la question sur les « maladies rares » : le contexte national

1.1.1 Les « maladies rares » et leur impact au quotidien

Les « maladies rares », souvent assimilées aux pathologies dites « orphelines » pour lesquelles il n'existe aucune réponse thérapeutique, recouvrent un ensemble de pathologies très diverses, réparties en 18 groupes⁴.

Ces maladies rares sont des maladies le plus souvent graves, chroniques et invalidantes dans 65% des cas, pouvant nécessiter des soins spécialisés, lourds et prolongés. Marquées par un début souvent précoce dans la vie, elles s'accompagnent, dans la moitié des cas, de déficit sensori-moteur et intellectuel à l'origine de handicaps de tout type, parfois très sévères, et chez un malade sur cinq, de douleurs chroniques. L'impact sur les familles est souvent majeur.

Leurs conséquences sociétales et économiques en ont fait un véritable enjeu de santé publique. C'est pourquoi, La France, dans la suite des actions initiées par le monde associatif, l'intègre, dès 2004, dans les cinq grandes priorités de sa politique de santé publique. Le Plan national « maladies rares » 2004-2008 en est la concrétisation⁵.

1.1.2 De la « Mission des médicaments orphelins » au plan national « maladies rares » : genèse d'une politique de santé publique

Le Plan national « maladies rares » n'est pas une création ex nihilo. Il est, au contraire, le résultat d'une longue réflexion sur la prise en charge des patients atteints de maladies rares, souvent confrontés au problème d'errance diagnostique.

⁴ Voir annexe 1

⁵ Promulgué le 20 novembre 2004

Les pouvoirs publics se sont ainsi mobilisés dès les années 1990 pour porter la question des « maladies rares » sur le devant de la scène et en faire un axe prioritaire de la politique de santé publique.

Au départ limité à la question des médicaments orphelins, le débat s'est ensuite élargi pour proposer une prise en charge globale du malade et de sa maladie.

a) Un débat initialement cristallisé autour du problème des médicaments orphelins.

La question des maladies rares ne s'est pas toujours posée dans les termes que l'on connaît aujourd'hui, la grande diversité des pathologies rendant difficile l'identification d'une véritable politique de santé publique. Il faut en fait attendre le début des années 1990 pour que le débat se porte sur les médicaments dits orphelins, en raison de la prévalence des maladies qu'ils sont censés soigner : 5/10 000. C'est en effet à la suite du rapport « Les orphelins de la santé »,⁶ remis au directeur de l'INSERM en automne 1994, que la Ministre des affaires sociales, Madame Simone VEIL, créa la Mission des médicaments orphelins, chargée de proposer un ensemble de mesures en faveur des maladies rares. Cette Mission a, en outre, permis de contribuer à la mise en place de la plate-forme ORPHANET (1997), serveur d'information multilingue, destiné tant aux professionnels de santé qu'aux patients et à leur entourage.

b) Vers une prise en charge globale des patients atteints par les maladies rares.

C'est à partir du Forum citoyen, « Maladies rares et système de santé »⁷, organisé en 1999 dans le cadre des Etats généraux de la santé, que les besoins des patients et leurs difficultés au quotidien sont entrés dans le débat public. En s'appuyant sur les professionnels de santé, mais aussi sur les responsables associatifs, la nouvelle orientation politique voulait recentrer la discussion sur la prise en charge globale des malades.

Le gouvernement et les partenaires émettent alors les propositions d'actions suivantes : soutenir la recherche, consolider la politique en faveur des médicaments orphelins, améliorer l'accès au diagnostic et aux soins dans le cadre de réseaux pluridisciplinaires, promouvoir l'information et soutenir les associations de malades.

⁶ Rapport remis à l'INSERM en 1994, proposant des mesures en faveur des maladies rares et d'une politique nationale et européenne d'incitation en faveur des médicaments orphelins

⁷ Journée du 13 mars 1999.

On se trouve ainsi à une époque charnière, entre continuité (poursuite de la politique sur les médicaments orphelins) et innovation (participation des associations). Le malade, et non plus la maladie, est désormais au cœur de la politique de santé publique.

c) La génétique au cœur du débat

C'est au début des années 2000 que le débat sur les maladies rares va se lier de manière définitive à celui de la recherche génétique. En 2001, Bernard BARATAUD, alors président de l'Association Française contre les Myopathies (AFM), présente, devant le Conseil Economique et Social (CES), un rapport intitulé « Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique – constat, perspectives et possibilités d'évolution »⁸. La recherche, en permettant une meilleure compréhension des mécanismes pathologiques, offrirait en effet la possibilité de détecter de manière plus précoce les maladies rares, mais aussi de mettre au point des traitements plus efficaces. Elle contribuerait ainsi à améliorer la prise en charge des malades, devenue objectif prioritaire des pouvoirs publics.

Suite à ce rapport, d'autres initiatives voient le jour dans le domaine de la recherche sur les maladies rares (émergence de réseaux pluridisciplinaires de recherche, création en 2002 d'un groupement d'intérêt scientifique « Institut des maladies rares », etc.). Cette politique en faveur de la recherche, à l'image du combat mené en faveur des médicaments orphelins et de l'accès des malades au diagnostic et aux soins, constitue le neuvième axe du plan national « maladies rares »⁹, véritable traduction d'un débat commencé dix ans plus tôt.

d) Des maladies rares pourtant priorité de santé publique

C'est en 2003 que Jean-François MATTEI, alors Ministre de la santé, de la famille et des personnes handicapées, présente sa loi du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique¹⁰. Cette loi quinquennale définit, dans un rapport annexé, les objectifs et les principaux moyens d'action que le gouvernement entend mettre en œuvre. Pour la période 2004-2008, cinq plans stratégiques, présentés comme des priorités absolues de santé publique, sont ainsi inscrits dans la loi, parmi lesquels figure le Plan national « maladies rares » 2005-2008, sous - titré : « Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge ».

⁸ Rapport présenté le 2 octobre 2001 par M. BARATAUD, rapporteur.

⁹ Axe n°9 : promouvoir la recherche sur les maladies rares. Plan national « maladies rares » en annexe 2

¹⁰ Loi n°2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique.

Sur le modèle des différentes initiatives menées pour lutter contre le Virus de l'Immunodéficience Humaine¹¹, la mucoviscidose¹², ou plus récemment la sclérose latérale amyotrophique¹³, le gouvernement se dote d'un dispositif national organisé autour d'actions, de structures et de programmes cohérents et coordonnés pour répondre au problème de fond des maladies rares.

1.1.3 Le plan national « maladies rares » 2004-2008 : objectifs et méthode

Le plan national « maladies rares », produit d'un long processus de concertation entre les professionnels (experts, cliniciens et chercheurs), les associations et représentants de malades, l'assurance maladie et les ministères de la santé et de la recherche, s'établit autour de 10 axes stratégiques¹⁴. Ce plan permet de structurer l'organisation de l'offre de soins et d'améliorer sa lisibilité pour les patients, les différents acteurs et les structures impliqués dans cette prise en charge (axe 6). Pour parvenir à cet objectif, il est prévu différentes étapes :

- Dans un premier temps, la reconnaissance des structures d'excellence scientifique et clinique, à travers une démarche de labellisation des centres de référence pour une maladie ou un groupe de maladies rares. A cet effet, le Comité National Consultatif de Labellisation (CNCL) est institué ;
- Puis la reconnaissance progressive, autour de ces centres de référence, d'une filière de soins spécialisée permettant d'améliorer l'accès au diagnostic et la qualité de la prise en charge, avec l'identification de centres de compétences, régionaux ou interrégionaux, pour les maladies rares qui le justifient¹⁵.

Les centres de référence maladies rares ainsi définis assurent un rôle à la fois d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares et un rôle 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

¹¹ Centres régionaux de traitement de l'hémophilie et centres de traitements de l'hémophilie

¹² Centre de ressource et de compétences de mucoviscidose

¹³ Centres de référence et de compétences

¹⁴ Op.cit, annexe 2

¹⁵ Circulaire DHOS/O4/2007/153 du 13 avril 2007 relative à la structuration de la filière de soins pour les patients atteints d'une maladie rare et créant les centres de compétences

internationale), au-delà du bassin de santé de son site d'implantation. A ce titre, des missions spécifiques leur sont dévolues.¹⁶

Pour resserrer le maillage territorial et rester au plus près des malades, un second niveau dit de « compétences » s'est développé pour compléter le réseau des centres de référence. Les centres de compétences ont vocation, dans un cadre de proximité et pour une pathologie donnée, à assurer la prise en charge et le suivi des patients. Leur liste est arrêtée par les directeurs d'Agence Régionale d'Hospitalisation (ARH), après examen du dossier de candidature par les centres de référence.

Le nombre de centres de compétences et leur répartition géographique sont déterminés en fonction de la prévalence et de la typologie des maladies rares, de l'importance de la file active suivie, de l'organisation territoriale des soins pour la pathologie ou le groupe de pathologies concernées et de la lourdeur de la prise en charge des patients. Sont également pris en considération les critères épidémiologiques spécifiques aux régions, la fréquence du recours aux soins ainsi que le nombre de centres de référence labellisés pour le groupe de maladies rares concerné.¹⁷

1.1.4 Le Plan national en 2009

Suite aux appels à projet successifs¹⁸, 131 centres de référence ont été labellisés par le ministre chargé de la santé, pour une durée de cinq ans. Tous bénéficient d'un financement pérenne. 520 centres de compétences sont venus compléter le dispositif dès 2007. C'est dire si la politique impulsée au plan national a su trouver au niveau régional et infrarégional un relais de tout premier choix.

Pour autant, le débat sur les maladies rares ne saurait prendre fin avec le plan national 2004-2008. Une concertation avec les associations et les professionnels de santé est en effet prévue courant 2009, afin de déterminer les axes prioritaires du futur plan 2010-2014. L'évaluation du premier plan¹⁹, qui vient d'être publiée par le Haut Conseil de la Santé Publique (HCSP) contribuera au réajustement nécessaire à l'atteinte des objectifs de santé publique.

¹⁶ Cf. page 16

¹⁷ Ministère de la santé de la jeunesse et des sports. « Un centre de compétences : c'est quoi ? » <http://www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/dossiers/sante/maladies-rares/centre-competences-est-quoi.html>

¹⁸ Arrêtés des 19 novembre 2004, 6 octobre 2005, 12 juin 2006 et 3 mai 2007

¹⁹ Haut Conseil de la Santé Publique, avril 2009, *Rapport d'évaluation du plan 2005-2008 maladies rares*.

1.2 Déclinaison régionale du plan national

Parmi les 3 400 745 ligériens recensés au 1er janvier 2005, environ 165 000 sont concernés par l'une des 7 000 maladies rares recensées aujourd'hui en France, soit 4,8% de la population de Loire Atlantique. En l'absence de base de données régionales, il est toutefois impossible, à ce jour, de dénombrer précisément les malades concernés dans la région. Selon les professionnels rencontrés au cours de ce travail, il est même probable que ce chiffre soit largement sous-estimé.

80% des maladies rares étant d'origine génétique, les données de démographie médicale dans cette spécialité apparaissent essentielles. Ainsi, selon le fichier ADELI²⁰, on dénombre, au 1^{er} janvier 2008, 16 généticiens en Pays de la Loire : 9 en Loire-Atlantique, 6 en Maine-et-Loire et 1 en Sarthe.

1.2.1 La mise en œuvre du Plan dans la région Pays de Loire

La région Pays de Loire s'est mobilisée dès l'annonce et la mise en place du Plan national « maladies rares », en développant les deux axes suivants :

- Axe n°5 « Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques » : dans l'optique de faciliter le dépistage, un soutien financier est apporté en 2005 et en 2006 aux laboratoires des CHU de Nantes et d'Angers²¹ ;
- Axe n° 6 « Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge » : suite aux appels à projet lancés entre 2004 et 2005 pour la labellisation des centres de référence maladies rares²², cinq centres de référence, portés par deux CHU, sont successivement reconnus dans la région Pays de la Loire.

Pour le CHU de Nantes : centre de référence pour les troubles du rythme cardiaque d'origine génétique (Pr Hervé le MAREC, service de cardiologie) ; centre de référence des maladies neuromusculaires rares (Pr Yann PEREON, service de neurologie) ; centre de référence de la mucoviscidose (Dr Gilles RAULT, service de pédiatrie médicale).

²⁰ ADELI : Automatisation DESs LIstes

²¹ Pour le CHU de Nantes, 50 000 € en 2005 et 63 000 € en 2006 ; Pour le CHU d'Angers, 28 570 € en 2005 et 220 000 €

²² Circulaire DHOS/DGE du 27 mai 2004

Pour le CHU d'Angers : centre de référence des maladies neurogénétiques (Pr Dominique BONNEAU, service de génétique) ; centre de référence des pathologies de la réceptivité hormonale (Pr Patrice RODIEN, service d'endocrinologie).

A la suite de cette première phase de structuration, 30 centres de compétences sont ensuite identifiés. Ils se répartissent de la manière suivante :

- 14 au CHU de Nantes,
- 2 au CHU d'Angers
- 3 au CH du Mans
- 8 communs aux CHU d'Angers et de Nantes,
- 1 commun aux CHU de Nantes, d'Angers et au CH de Laval,
- 1 commun aux CHU d'Angers, de Nantes et au CH du Mans
- 1 commun au CHU de Nantes et à la clinique Jules Verne de Nantes.

1.2.2 Une dynamique locale spécifique

a) Les maladies rares : une intégration dans le Plan Régional de Santé Publique (PRSP)

La consultation régionale organisée par la DRASS Pays de la Loire, le 13 décembre 2004, et préfiguratrice de la future conférence régionale de santé (CRS), a répondu aux orientations nationales de la loi du 9 août 2004²³, en explorant pour la première fois la thématique des maladies rares.

Son inscription dans le PRSP correspond au souhait de l'ensemble des acteurs locaux de voir prendre en compte cette nouvelle problématique de santé publique. Les maladies rares s'intègrent dans la thématique « Bien vivre sa vie d'adulte », partie « Aider les aidants et les équipes ».

b) Un volet complémentaire du Schéma Régional d'Organisation des Soins (SROS)

Dès la promulgation du plan national « Maladies rares », la région Pays de la Loire se positionne en faveur d'une intégration de ce plan, dans un volet complémentaire du SROS III 2006-2010.

²³ Op.cit

La réflexion menée par le « Comité Technique Régional SROS III »²⁴ met en avant l'utilité pour cette région d'améliorer la coordination et la cohérence du parcours du patient atteint d'une maladie rare. Ses travaux ont conduit à l'inscription dans le SROS de deux objectifs stratégiques :

- « Développer la coordination et la cohérence entre les différentes étapes et parcours des patients », avec notamment la mise en place d'un Centre Régional de Coordination et de Ressources (mesure n°1) ;
- « Développer une activité de génétique clinique performante, sachant qu'environ 80% des maladies rares sont d'origine génétique »²⁵.

c) Des moyens qui s'inscrivent dans le cadre d'une contractualisation

Les deux établissements sanitaires précités doivent prendre en compte les orientations du SROS III et intégrer le projet de centre ressource dans leur Contrat Pluriannuel d'Objectifs et de Moyens. Si cette négociation a bien été menée par le CHU d'Angers, elle reste à formaliser par le CHU de Nantes.

1.3 PRIOR : un outil original et propre aux Pays de la Loire

1.3.1 La genèse du projet

Le projet résulte de la rencontre de personnalités du monde hospitalier, administratif ou associatif intéressées par le sujet, et s'appuie sur la reconnaissance d'un problème non traité au regard de la loi. Portée par les Professeurs BONNEAU et LE MAREC, cette initiative a reçu, dès l'origine l'appui de la DRASS Pays de la Loire, puis le soutien financier de l'ARH. Elle s'inspire dans ses principes généraux du Centre de Ressources Expérimental pour enfants et adultes Sourds-aveugles et sourds-Malvoyants (CRESAM) de Poitiers, auquel le Professeur BONNEAU a pris part à la fin des années 1990. Pour éviter la confusion avec les centres de référence et les centres de compétences, les promoteurs ont préféré le terme de Plate-forme Régionale d'Information et d'Orientation (PRIOR).

²⁴ COTER : Groupe de travail composé d'experts, d'associations de malades et de directeurs des CHU d'Angers et de Nantes. Voir annexe 3

²⁵ En annexe 4

1.3.2 Les objectifs annoncés de la plate-forme PRIOR

Telles que définies dans le volet complémentaire du SROS, les fonctions de la plate-forme PRIOR s'articulent autour de deux grands axes : d'une part, information et formation et, d'autre part, orientation et accompagnement.

- *Information et formation* : il s'agit de centraliser et de diffuser une information spécifique sur les pathologies rares et de répondre à la demande de formation des professionnels de santé et médico-sociaux. Cette mission se fera en coordination avec les centres nationaux de référence "maladies rares", les maisons du handicap, la plate-forme de télésanté des Pays de la Loire et les associations de patients.
- *Orientation et accompagnement* : la plate-forme a pour mission de favoriser l'orientation des patients vers les structures nationales ou régionales les mieux adaptées à leur prise en charge, d'améliorer l'accès aux aides (matérielles ou financières), de mettre à disposition des urgences un répertoire des centres de référence et de compétences. L'accompagnement prendrait, quant à lui, la forme d'une aide morale pour les patients et leurs familles en mettant en place une cellule d'écoute et des groupes de parole.

Ces objectifs sont multiples et variés. Ils touchent à tous les champs d'activités (sanitaire, médico-social) et nécessitent l'intervention de nombreux professionnels appelés à travailler ensemble.

Ce niveau supplémentaire de prise en charge des patients doit faciliter l'accès à l'information et améliorer leur cadre de vie en constituant une plate-forme relais et de conseil.

1.3.3 Le fonctionnement, les moyens alloués et l'évaluation de plate-forme PRIOR

Dans les modalités de fonctionnement de la plate-forme PRIOR, telles que définies dans le SROS III, il est prévu d'instaurer le siège social au CHU d'Angers dans le pôle de neurosciences. Cette plate-forme serait co-pilotée par les deux CHU d'Angers et de Nantes avec un coordonnateur principal à Angers et un coordonnateur adjoint à Nantes.

L'équipe opérationnelle constituée sur la région aurait pour mission :

- d'assurer l'accueil, l'orientation et l'information sur les deux sites hospitaliers
- de répondre aux demandes de l'ensemble des départements de la région (établissements, associations, MDPH...)
- de proposer des consultations et des interventions médicales, sociales, médico-sociales ou autres

Une convention serait passée entre les CHU d'Angers, de Nantes et l'association « Alliance Maladies Rares ». La plate-forme PRIOR serait gérée par un conseil exécutif et son fonctionnement défini par un règlement intérieur. Il est envisagé d'accorder les moyens suivants :

- Au CHU d'Angers : 0,5 ETP praticien hospitalier, 1 ETP cadre de santé, 1 ETP assistante sociale, 1 ETP secrétaire et deux vacations de psychologue
- Au CHU de Nantes : 0,5 ETP praticien hospitalier, 0,5 ETP secrétaire et deux vacations de psychologue

Une évaluation est prévue après un an effectif de fonctionnement, sur la base d'indicateurs définis dans les CPOM des établissements. : constitution d'un annuaire régional des ressources ; nombre de contacts et d'accueil ; groupes de parole ; sessions de formation.

Ce cadre réglementaire nécessite une adaptation de la structure au principe de réalité. Le délai entre la réflexion et l'octroi des moyens constitue un frein à sa mise en œuvre. Il convient désormais de relancer le projet et le rendre opérationnel.

2 Contributions à la mise en place opérationnelle d'un centre « ressource » maladies rares (PRIOR)

L'objectif assigné dans le cadre du module est de « contribuer à la mise en place de la plate-forme PRIOR en répondant au mieux aux attentes des différents acteurs ». L'actualisation des besoins au regard de l'existant permet, dans un premier temps, de mieux définir la pertinence du projet. Dans un second temps, nous soumettrons les préconisations qui nous paraissent les plus adaptées à la mise en place rapide de la plate-forme.

2.1 Un projet pertinent au regard des besoins

Certes, les centres de référence et de compétences ont apporté une plus-value en termes de recherche et de reconnaissance des maladies rares, mais le plan se traduit davantage comme une officialisation de ce qui existait déjà en matière de structures. D'autres axes du plan n'ont pas été suffisamment déployés, notamment la prise en charge globale des patients. Pour certains de nos interlocuteurs, le plan a même été « dénaturé ». Initialement construit autour de l'utilisateur, il a surtout bénéficié aux professionnels et aux structures de recherche. L'absence d'état des lieux préalable nous conduit à évaluer dans un premier temps les besoins, avant de recenser les dispositifs existants, afin de déterminer la pertinence du projet.

2.1.1 L'expression des besoins par les différents acteurs

Bien que majoritairement consensuels, les besoins exprimés par les différents acteurs font encore l'objet, pour certains, de questionnements, voire de divergences, en fonction du positionnement médical, associatif, institutionnel mais aussi selon le lieu d'exercice.

a) Les besoins qui font consensus

Tous les entretiens que nous avons conduits font ressortir la même nécessité de répondre au sentiment d'isolement des patients face à l'annonce du diagnostic, puis à leurs difficultés quotidiennes face aux conséquences sociales, psychologiques et/ou matérielles de la maladie. Les malades, mais aussi leurs aidants, qu'ils soient familiaux ou professionnels, ont besoin d'être accueillis, informés, orientés et accompagnés.

Nous relevons ainsi la nécessité de poursuivre les actions engagées en matière d'annonce du diagnostic qui, initiées dans le cadre du Plan Cancer, ont fait évoluer les pratiques chez les membres du corps médical spécialisés dans les pathologies graves. S'agissant de l'accompagnement des patients et de leur famille, toutes les personnes entendues ressentent le besoin d'être assistées de travailleurs sociaux et de psychologues.

Par ailleurs, tous les acteurs s'accordent également sur le besoin d'informer et de former les professionnels de santé (soignants, kinésithérapeutes, orthophonistes, diététiciennes...) susceptibles d'avoir, au sein de leur patientèle, des personnes atteintes d'une maladie rare.

Les professionnels expriment le besoin de travailler en lien étroit avec les associations. Leur participation est même qualifiée d'« essentielle ».

Il importe également de recenser les professionnels ayant développé une compétence spécifique dans la prise en charge d'une maladie rare, afin de garantir une bonne orientation des patients vers ces spécialistes. Le besoin de recourir aux établissements médico-sociaux, pour accueillir, en séjour de répit ou en soins de longue durée, les malades pour lesquels le maintien à domicile s'avère trop lourd, a été évoqué.

Enfin, une évaluation de l'activité de la structure au terme de deux ans de fonctionnement est jugée indispensable et légitime par tous ceux à qui la question a été posée.

b) Des besoins imprécis révélateurs des perceptions divergentes

Lors de nos entretiens, il est apparu qu'au-delà de l'évidence des besoins, certaines réponses méritaient d'être affinées. Ainsi, s'agissant de la prise en charge des malades, se pose la question de savoir si celle-ci doit débiter seulement après une confirmation de diagnostic, ou bien si une aide peut être apportée avant, notamment pour l'orientation vers un centre de compétences spécialisé dans la pathologie susprise en charge. D'autres intervenants ont vu, dans ce besoin de prise en charge globale des patients, la possibilité de soutenir la création de structures médico-sociales adaptées au grand handicap, comme les maisons d'accueil spécialisées (MAS).

Une réserve a également été émise sur le besoin de soutien psychologique au sein de la structure, notamment s'agissant de l'animation de groupes de parole par un psychologue. Pour certains, il faut veiller au fait que le psychologue soit bien informé des pathologies

représentées dans le groupe. En outre, certaines associations très impliquées sur le terrain répondent déjà à ce besoin.

En matière de formation et d'information, la catégorie des publics visés (médecins généralistes ou autres) et les modalités d'organisation (simple appui logistique ou animation des formations) restent à préciser.

Enfin, le besoin d'une équipe mobile pour assurer une mission de proximité a été évoqué, sans que son rôle, sa composition et son champ d'intervention, sur chacun des sites ne soient encore définis.

c) Des divergences minoritaires

Peu nombreuses, elles n'en demeurent pas moins de poids et révèlent les différences de vision entre les pôles nantais et angevins.

Le besoin de disposer de données épidémiologiques a été avancé par le pôle nantais. Pour le satisfaire, le corps médical du CHU de Nantes penche pour un temps d'attaché de recherche clinique (ARC) destiné à l'élaboration d'une base de données. Pour le corps médical angevin, l'épidémiologie relève d'une mission au niveau national, en raison de son caractère chronophage et de la technologie qu'elle implique, et ne partage donc pas cette idée.

S'agissant de l'accueil, deux logiques s'opposent. Les uns voient le besoin de mettre en place une structure orientée vers le patient (permanence téléphonique, accueil physique), les autres privilégient une structure au service d'une meilleure visibilité des centres de référence et de compétences (revalorisation du GHM).

Le besoin de formation est fortement exprimé par les médecins d'Angers. Du côté nantais, celui-ci trouve déjà sa réponse dans les centres de compétences.

Face à ces besoins, certains acteurs se sont mobilisés pour apporter une réponse ponctuelle et spécifique à une pathologie. L'ensemble de ces initiatives doit faire l'objet d'un recensement.

2.1.2 Un existant éclaté répondant partiellement aux besoins

Au delà des dispositifs officiels, des initiatives isolées ou coordonnées des professionnels de santé se sont progressivement développées du niveau local au niveau national, chacun tentant de répondre à ses besoins spécifiques. Les exemples qui suivent, probablement non exhaustifs, nous ont été présentés au cours de nos entretiens :

- Essais de traçabilité des patients via le numéro IPP (Identification Parcours Patient), afin d'améliorer les connaissances épidémiologiques.
- Mise en place de base de données déjà expérimentée nationalement pour la génétique et la mucoviscidose (CEMARA) ou adaptée en fonction des spécificités de telle maladie ou groupe de maladies.
- Différents niveaux de coordination pour l'ensemble des maladies neuro musculaires : coordination des centres de référence nationaux pour ce groupe de maladie (CORNEMUS), coordination des centres de compétences et de référence « Pays de Loire / Bretagne / Région Centre » pour ces pathologies (NEMO).
- FEMARAN, fédération nantaise pour les maladies rares associant les centres de référence labellisés du CHU, destinée à mettre en valeur l'activité dédiée à ces pathologies au sein de l'établissement, à mieux l'identifier et à la rendre visible en interne comme en externe. A noter que cette fédération médicale sera le porteur du projet PRIOR pour le site nantais.
- Conventions entre Centre de Référence et Centre de Compétences dans l'optique d'une meilleure répartition des rôles.

Par ailleurs, à travers le processus de labellisation, les centres de référence se sont vus confier de vastes missions diversement investies à ce jour :

- faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social
- définir et diffuser des protocoles de prise en charge en lien avec la Haute Autorité de Santé (HAS)
- Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique en lien avec l'Institut de Veille Sanitaire (INVS)

- Participer à des travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique
- Participer à des actions de formation et d'information pour des professionnels de santé, les malades et leurs familles
- Animer et coordonner des réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux
- Etre des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

A ce stade, de fortes attentes semblent persister parmi les acteurs que nous avons été amenés à rencontrer, notamment en matière d'épidémiologie ou d'amélioration de l'orientation, missions théoriquement dévolues aux centres de référence. Ces manques ont amené les acteurs à se poser la question d'une interface complémentaire au niveau régional : le projet PRIOR.

2.1.3 PRIOR : un projet innovant et pertinent mais difficile à mettre en œuvre

Cinq ans après le lancement du plan national « maladies rares », on aurait pu croire que ce dernier aurait apporté des réponses aux besoins non encore satisfaits par les initiatives des associations et des professionnels de santé. Mais à l'heure du premier bilan, on constate qu'il n'a pas apporté de solution définitive au manque de cohérence entre les différentes filières de prise en charge. Il paraît en effet difficile de faire le lien entre une prise en charge sanitaire, basée quasi exclusivement sur une maladie ou un groupe de maladies rares, et une prise en charge médico-sociale, qui dépend très largement du caractère plus ou moins handicapant de la pathologie.

C'est pourquoi la DHOS, dans sa réflexion autour des axes prioritaires du plan maladies rares 2010-2014, cherche à faciliter le contact entre le sanitaire et le médico-social. Le premier plan avait, en effet, concentré les moyens sur les structures sanitaires, alors que les centres de référence et de compétences ne pouvaient proposer qu'une prise en charge monopathologique et hyperspécialisée. Bien que cette spécialisation des filières de soins soit nécessaire et pertinente pour répondre au mieux aux besoins très spécifiques des patients atteints de maladies rares, les différents acteurs rencontrés sont unanimes pour dire que le dispositif actuel est insuffisant et qu'une structure à vocation plus transversale serait indispensable.

A ce titre, ils se sont tous montrés enthousiastes sur le principe d'une plate-forme régionale d'information et d'orientation qui, sans se substituer à l'existant, doit pouvoir améliorer la prise en charge globale des patients. Il ne s'agirait pas pour cette plate-forme de poser un diagnostic clinique et biologique, ce pour quoi elle ne saurait être compétente, mais d'aider les malades démunis face à leur pathologie.

En effet, s'il existe des réseaux de prise en charge pour les maladies rares les plus fréquentes et les mieux connues, à l'image de la mucoviscidose et des myopathies, des milliers de patients atteints de maladies rares à faible prévalence ne se voient pas proposer de parcours de soins identifiés alors même que le diagnostic est connu. Ainsi, cette plate-forme aurait pour vocation de centraliser des informations et recenser des problèmes communs à l'ensemble des maladies rares, afin d'orienter au mieux les patients vers des filières de soins adaptées.

Dans cette logique de transversalité, il ne s'agirait pas non plus de former des spécialistes, mais bien de sensibiliser l'ensemble des professionnels de santé aux particularités des maladies rares, l'objectif étant de provoquer le réflexe du doute chez les médecins traitants. L'ensemble de ces missions, qui ne doit pas négliger le besoin de proximité des malades et des professionnels, constitue le caractère innovant du projet PRIOR.

Toutefois, cette innovation n'est pas sans susciter des difficultés, qui tiennent aussi bien de la spécificité des maladies rares et de leur impact au quotidien, que de la conception même du projet. En effet, toutes les pathologies ne nécessitent pas le même degré de prise en charge. Peut-on, par exemple, traiter de la même manière des pathologies dégénératives (Chorée de Huntington), qui demandent un suivi sur plusieurs années et supposent une prise en charge évolutive et individualisée, et des pathologies constitutives (troubles du rythme cardiaque) dont les conséquences dans le quotidien peuvent être neutralisées ? Dans un cas, une plate-forme proposant un suivi et une prise en charge médico-sociale est indispensable alors qu'elle serait dans d'autres cas superflue. Aussi, les attentes des professionnels vis-à-vis de cette plate-forme divergent en fonction de leurs domaines d'intervention. Tous s'accordent cependant à reconnaître l'utilité de cette structure dans une volonté commune de lutte contre l'errance diagnostique et le manque de prise en charge. De l'avis de tous, la diversité des pathologies n'est pas en soi un critère suffisant pour empêcher la création ou limiter le périmètre de PRIOR.

Ce qui pose davantage problème aujourd'hui, c'est l'absence d'un état des lieux précis recensant l'ensemble des besoins, des structures (en particulier dans le champ médico-social) et des compétences. Une partie des personnes rencontrées estime pourtant que cet état des lieux constitue un préalable indispensable à la conception et à la définition des missions du projet, dont aurait dû dépendre la répartition des moyens financiers et humains. Tant que les modes d'actions de la plate-forme ne seront pas clairement définis et hiérarchisés, cette lacune initiale risque de remettre en cause le fondement même du projet.

De plus, le projet PRIOR reste aujourd'hui largement porté par des acteurs volontaires et très impliqués. S'il convient de se féliciter de cette dimension humaine, sans laquelle le projet n'aurait jamais vu le jour, il faudrait en parallèle garantir la pérennité de cette plate-forme. Les attentes suscitées par PRIOR sont le reflet de besoins et d'espoirs pour les malades et leurs familles qui imposent aux porteurs du projet de réfléchir dès à présent au maintien de cette structure dans le temps, mais aussi à son évolution, voire à sa montée en puissance.

En dépit de ces difficultés, il convient de souligner une nouvelle fois le consensus autour de ce projet. Pour ne pas décevoir les patients, les familles, les associations et les professionnels de santé, il est indispensable d'en définir le périmètre, les missions, les moyens, et les actions prioritaires pour tenir le calendrier qui fixe, à la fin de l'année 2009, le lancement de PRIOR.

2.2 Préconisations

La mise en place d'un centre ressource pour les maladies rares dans les Pays de la Loire est un projet soumis à contrainte. Il convient de prendre en compte différentes dimensions parfois contradictoires pour parvenir à proposer un projet réalisable, appropriable et utile. Il ne faut négliger aucune de ces dimensions pour assurer le succès de cette entreprise.

Ainsi, dans un premier temps, il est nécessaire de définir un périmètre pertinent pour la future structure, celui-ci devant notamment s'adapter aux volontés des acteurs. Le dimensionnement de PRIOR devra ensuite être soumis à un nécessaire « principe de réalisme », juridique, financier ou encore institutionnel. Ce n'est qu'à partir de là que des propositions d'actions concrètes pourront être avancées afin de constituer dans les meilleures conditions un centre ressource opérationnel et partagé.

2.2.1 Missions et périmètre de PRIOR

La création de PRIOR est actée, souhaitée et soutenue par tous les acteurs régionaux du domaine des maladies rares. Le centre est régional. Il n'a pas vocation à s'étendre et s'adresse aux usagers des Pays de la Loire. Néanmoins, il doit recenser certaines ressources situées ailleurs en France.

Certaines missions font consensus, d'autres font débat. D'autres enfin, sont à envisager dans la perspective d'une montée en charge progressive de la structure.

a) Des missions incontournables et cohérentes avec le SROS III

La proximité est, pour tous les acteurs du projet, un élément consubstantiel des rôles dévolus au centre ressource. La structure devra pouvoir faire l'objet de sollicitations sur le mode le plus simple possible. A partir de là, les missions de ce centre doivent être celles d'une entité faisant le lien entre les acteurs et l'existant.

Bien que cette plateforme ait été pensée originellement comme devant jouer un rôle à destination des patients et de leurs familles, il convient d'en élargir le champ d'action aux professionnels. En effet, ces derniers sont souvent dépourvus face aux maladies rares et à leurs modes de prise en charge.

Tout d'abord, il importe d'établir une cartographie claire et structurée de l'existant. Concrètement, il revient à la structure de recenser les centres de compétences et de référence pour toutes les pathologies, les professionnels compétents (comme les spécialistes connaissant certaines maladies rares mais ne prenant pas part à l'activité d'un centre de compétence ou de référence), les réseaux (sanitaire et/ou médico-social), les structures d'accueil (MAS, etc.), ainsi que leurs caractéristiques, afin d'adapter la prise en charge aux pathologies des malades, et leurs capacités (places disponibles). Un annuaire dématérialisé et réactualisé permettrait de centraliser l'information sur l'offre sanitaire, mais aussi médico-sociale.

Se pose la question du champ de ce recensement. La contrainte de moyens et le domaine de compétence régional de la plate-forme poussent à se centrer sur les Pays de la Loire. Mais il faut être capable d'élargir l'annuaire au reste du territoire national si aucune structure n'existe sur le territoire régional.

Ensuite, afin de répondre à la nécessité exprimée d'éviter l'errance des patients, la structure doit être un lieu d'information et d'orientation, à partir duquel malades et familles peuvent bénéficier d'une expertise et d'une connaissance des structures. C'est la raison pour laquelle ce centre est présenté comme une porte d'entrée. En fonction de la pathologie, le centre doit fournir les informations pour permettre une prise en charge optimale tant au niveau sanitaire qu'au niveau médico-social.

Les modalités concrètes de ce rôle d'orientation et d'information sont assises sur des outils simples, à savoir un accueil physique dans un lieu bien identifié ainsi qu'une permanence téléphonique, qu'il reste à définir.

Si les deux premiers points précédemment cités amènent à penser la structure comme un coordonnateur de l'existant, il est souhaitable d'en faire également un lieu d'échange et d'accompagnement dédié aux patients et à leurs familles. Des groupes de parole animés par les associations en lien avec des psychologues paraissent être le format adéquat pour répondre à cette mission.

Afin de donner toute sa dimension au centre ressource, il doit également assumer un rôle d'information et d'orientation à destination des professionnels. A propos des modalités, il existe de nombreuses divergences sur le degré d'intervention du centre, la formation des médecins relevant des centres de compétences et de référence. La structure doit recenser les formations existantes pour orienter les professionnels au regard de leurs besoins spécifiques et constituer un lieu ressource (veille documentaire). Le centre n'a pas vocation à dispenser les formations mais à en organiser l'ingénierie pédagogique (impulsion du choix des thématiques, soutien logistique, mise à disposition des locaux, etc.).

b) Des missions incontournables mais controversées

Parmi les missions qui pourraient relever du projet PRIOR, certaines ne font pas consensus, mais paraissent essentielles. Aussi semble-t-il pertinent de passer outre certaines de ces dissensions.

Si le centre ressource s'inscrit dans une logique sanitaire, il importe cependant de répondre aux demandes de formation des professionnels du secteur médico-social. Ces actions de sensibilisation viseront à améliorer et faciliter la prise en charge de patients atypiques. Toutefois, la plate-forme, de par l'origine et le niveau de son financement, n'a

pas vocation, dans un premier temps, à investir complètement le champ du médico-social, en se transformant en un porteur de projets médico-sociaux.

Comme indiqué dans le SROS III, les vacations de psychologues sont destinées à accompagner ponctuellement les patients et leurs familles. Ces psychologues, selon la demande, peuvent apporter leur soutien et leur compétence aux groupes de parole. En revanche, ils n'ont pas pour mission de proposer un suivi individualisé sur le long cours.

La plate-forme s'est fixée l'objectif ambitieux de renouveler le mode de prise en charge des maladies rares pour que celle-ci soit au plus près des malades. C'est pour cette raison qu'il est légitime de réaliser au domicile un diagnostic des besoins sociaux et psychologiques. A défaut de pouvoir aider les patients à définir un projet de vie personnalisé, l'éducation thérapeutique constitue probablement une solution médiane pouvant être assumée par une équipe mobile.

Les maladies rares gardent pour la plupart d'entre elles une grande confidentialité. La mise en place d'un centre ressource constitue une opportunité pour communiquer sur les avancées de la recherche et ses propres actions, à travers l'organisation de colloques, de forums, voire la diffusion de bulletins d'information.

c) Des missions à envisager ultérieurement

La question la plus débattue reste celle du rôle épidémiologique de la future structure. Elle met en lumière les divergences de conception des acteurs sur le centre ressource. Bien que cette dimension soit indispensable pour une meilleure anticipation de la prise en charge et qu'elle soit la première priorité du volet complémentaire « maladies rares » du SROS III, elle est aujourd'hui mal assurée par les centres de référence.

Toutefois, compte tenu des moyens alloués et de l'orientation première de la structure, la plate-forme PRIOR n'est pas en capacité d'assumer cette mission, sauf à se détourner des malades. Pour que la plate-forme puisse assumer une telle mission, une contractualisation avec l'Observatoire Régional de Santé (ORS) Pays de la Loire serait opportune.

S'agissant du rôle des psychologues, on peut imaginer un deuxième niveau d'intervention auprès des professionnels sous forme de groupe d'analyse de la pratique, voire d'un appui en matière d'annonce du diagnostic. Cette évolution suppose l'allocation de moyens supplémentaires et la satisfaction de leur mission initiale auprès des usagers.

Il n'est pas de la compétence de la plate-forme de mener à bien d'autres évaluations (protocoles, pratiques professionnelles, structures, etc.).

Dans le domaine médico-social, l'intervention de la plate-forme est à envisager sur le long terme et sera très certainement à repenser avec la mise en place prochaine des ARS. C'est un secteur dans lequel le centre devra s'investir à l'avenir. On peut imaginer une mission d'appui à la création ou à l'évolution de structures médico-sociales adaptées à la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

Pour garantir la bonne exécution des missions, il convient de déterminer les modalités de fonctionnement de PRIOR.

2.2.2 Fonctionnement de la plate-forme

a) Implantation et moyens

Le projet s'inscrit dans le cadre d'une collaboration entre les CHU de Nantes et d'Angers. Bien que le siège social soit prévu à Angers, les deux sites assurent une mission d'accueil des patients atteints de maladies rares. Cependant la question d'un guichet unique peut se poser : il aurait permis une mutualisation des moyens et une plus grande visibilité. Après évaluation de cette organisation, peut-être sera-t-il envisagé la création d'un guichet unique.

Angers l'accueillerait sans doute au regard d'une situation géographique centrale en Pays de la Loire. Le choix d'une double entrée se justifie aujourd'hui par la mission de proximité dévolue à la plate-forme. A terme, en cas de succès de ce mode de fonctionnement, il pourrait être opportun de multiplier les accueils de proximité aux CH du Mans et de Laval.

Au delà de cette question d'organisation de l'accueil, il est nécessaire que la structure bénéficie d'un local clairement identifié au sein des services. Ce local ne doit pas être une annexe des centres de référence mais un lieu facilement repérable par l'ensemble des personnes susceptibles d'y avoir recours.

L'indépendance de la structure doit être préservée tant au plan géographique qu'humain. C'est pourquoi la plate-forme dispose de son propre personnel recruté sur des postes spécifiquement financés par l'ARH. Les moyens alloués ne sont pas également répartis entre Nantes et Angers.

Angers, en tant que siège social, dispose de davantage de personnel, qu'il convient de décliner au regard des missions confiées à PRIOR :

- Un ETP de cadre : chef de projet, il affine puis précise les missions dédiées à la structure. Il l'organise et anime l'équipe. Il assure le lien entre les deux sites, ainsi qu'avec les associations et les professionnels. Il prend contact avec les centres de compétences et de référence pour permettre la réalisation de l'annuaire. La maîtrise de l'outil informatique est indispensable pour élaborer un bulletin dématérialisé et alimenter le site internet. Dans l'éventualité d'une transformation du ½ temps PH, un cadre de santé nous semble plus approprié et porteur d'une légitimité soignante pour la structure. En effet, sa bonne connaissance du milieu sanitaire et médico-social fait de lui un interlocuteur plus pertinent qu'un cadre administratif face aux publics concernés.
- Un ETP d'assistante sociale : elle a pour vocation d'apporter son expertise sur la constitution des dossiers de demandes de prestations et d'aides diverses. Sa connaissance du milieu sanitaire doit être un critère déterminant lors de son recrutement.
- Un ½ ETP de PH est prévu dans l'allocation des moyens par l'ARH. Depuis la notification des crédits, la pertinence de cette répartition a été remise en cause au profit d'un ½ ETP de kinésithérapeute et d'un 1/2 ETP d'ergothérapeute. Ceux-ci ont pour vocation de constituer une équipe mobile dont le but est de permettre des évaluations des besoins sociaux et matériels des malades à domicile. Il ne peut être question de prise en charge médicale en raison du trop grand nombre de demandes à couvrir. Cette organisation ne fait en aucun cas concurrence aux professionnels de ville mais vise à apporter une aide dans l'adaptation du domicile aux pathologies les plus handicapantes et à se porter au devant des patients dans l'incapacité de se déplacer jusqu'au centre ressource. Dans cette optique, on peut envisager une modulation de l'équipe mobile à laquelle pourrait être associés les psychologues mais aussi l'assistante sociale.

A Nantes et à Angers sont prévus :

- Deux vacations de psychologues par site. Leur mission est double : le soutien ponctuel des malades et de leurs familles à la suite de l'annonce du diagnostic mais aussi la participation et l'animation, si elle est sollicitée par les usagers, des groupes de parole mis en place par les associations.

- Un ETP de secrétariat pour Angers et ½ pour Nantes. Ils assurent l'accueil physique des patients mais aussi de leurs familles ainsi que des professionnels. Ils participent aussi à la rédaction et à la réactualisation de l'annuaire. A Angers, le secrétariat tient une permanence téléphonique pour laquelle un numéro unique et largement diffusé semble opportun. Au regard du diagnostic annoncé, il est chargé d'orienter les appels vers les centres de compétences ou de référence appropriés.
- Un 1/2 ETP de PH est alloué à Nantes. Il est indispensable de conserver un temps médical au sein de la structure pour assurer l'interface avec les praticiens des centres de référence ou de compétences, préserver l'indépendance de la structure.

La composition pluridisciplinaire de la plateforme est un gage de pérennité et d'appropriation de la plate-forme par tous les acteurs.

b) Statut juridique et gouvernance

Initié par le Professeur BONNEAU, le projet s'est constitué autour d'une collaboration entre les CHU de Nantes et Angers dont les contours restent imprécis.

De la bonne coordination de ces deux acteurs dépend pourtant le succès de la plate-forme. La forme juridique choisie pour la structure doit ainsi tenir compte de son bicéphalisme, de son rôle, de ses moyens et de son besoin de souplesse tout en encadrant de manière claire et précise le périmètre d'action de chacun de ses membres. A ce titre, il convient également de prévoir la place des associations dans la structure.

En envisageant l'ensemble des formes juridiques de coopération existantes, il semble nécessaire d'écarter les solutions trop lourdes et rigides, au risque de paralyser le fonctionnement d'une structure encore nouvelle. Parmi les différents statuts possibles mais non retenus, il y a : l'association type loi de 1901, le Groupement de Coopération Sanitaire (GCS) et le Groupement d'Intérêt Public (GIP). La rigidité de ces trois formes juridiques est inadaptée pour une structure susceptible d'évoluer dans un avenir proche. La redéfinition nécessaire des statuts en cas d'évolution des missions, les lourdeurs des démarches administratives pour monter le dossier et le nécessaire aval de la tutelle dans les cas du GCS et du GIP, sont autant de freins à la création rapide et à la souplesse recherchée pour la plate-forme. Si la forme associative présente plusieurs avantages, dont celui d'éviter les règles parfois contraignantes de la gestion publique, il est probable que les parties en présence ne soient pas prêtes à déléguer certaines compétences à une autre structure.

Bien qu'elle ne soit pas la solution qui garantisse le mieux la pérennité, la convention est le choix le plus adapté au contexte. En effet, le conventionnement offre une souplesse de gestion importante, les parties contractantes ayant par la suite la possibilité d'y ajouter facilement des avenants en cas de redéfinition des missions. Néanmoins, cette forme juridique repose entièrement sur la bonne volonté des acteurs. Si le choix du conventionnement est adopté, la plate-forme PRIOR ne sera en effet pas dotée de la personnalité juridique. Aussi faut-il définir et encadrer le rôle de chaque co-contractant, leurs missions respectives et l'utilisation des moyens alloués, afin de garantir la cohérence du projet. De la clarté du conventionnement dépend en effet le respect des objectifs originels de la plate-forme. De plus, l'association Alliance Maladies Rares (AMR) doit être partie prenante de cette convention, au même titre que les deux CHU.

Pour autant la plate-forme ne peut se restreindre à la coopération entre les deux CHU et l'association AMR. Si elle n'a pas vocation à coordonner les actions des centres de référence et de compétences, elle ne doit pas non plus rester à l'écart de cette filière de soins. A titre d'exemple, PRIOR a pour mission de solliciter leur expertise pour former ou sensibiliser les professionnels de santé et médico-sociaux aux problématiques des maladies rares. De simples partenariats suffisent pour établir de telles collaborations.

Il pourrait en outre être pertinent pour PRIOR de prendre contact avec l'Union Régionale des Médecins Libéraux (URML) pour faciliter la participation des médecins libéraux aux formations.

Par ailleurs, PRIOR doit être un interlocuteur privilégié des autorités de tutelle (DRASS, DDASS, ARH) pour faire remonter les besoins exprimés et les carences constatées par l'ensemble des personnes ayant eu recours au centre. A terme, on peut imaginer que des projets de création de structures spécialisées soient ainsi portés par PRIOR auprès des tutelles.

S'agissant de la gouvernance de la structure, un comité de suivi composé des médecins porteurs du projet (un représentant angevin et un représentant de FEMARAN), des directeurs d'hôpitaux référents et de représentants des associations doit être mis en place afin de superviser la mise en œuvre des missions dévolues à PRIOR.

A ce noyau dur, peuvent être associés, à titre consultatif, un représentant de l'ARH, voire des représentants du secteur médico-social et du secteur libéral (MDPH, URML, etc.). Ce comité doit également avoir pour mission de contrôler la bonne utilisation des moyens financiers, de faire remonter les demandes de moyens supplémentaires, et

d'effectuer une première auto-évaluation de l'action de la plate-forme. Les évaluations suivantes seront assurées par l'ARH (demain l'ARS) sur la base des indicateurs présents dans les avenants aux CPOM des CHU de Nantes et d'Angers. Au cours des deux premières années, il serait pertinent que le comité de suivi se réunisse selon une fréquence trimestrielle. Ces rencontres régulières seront un gage de bonne collaboration, notamment entre les deux CHU.

Le budget de fonctionnement confié au CHU d'Angers à hauteur de 45 000 euros est destiné à financer les déplacements du coordinateur entre Nantes et Angers, de l'équipe mobile, l'achat du matériel nécessaire, et les différents frais de fonctionnement et d'intervention (communication, aménagement des locaux, etc.). Les crédits affectés à la plate-forme doivent en outre être tracés dans une unité de gestion adossée à l'unité fonctionnelle du centre de référence des maladies neuro-génétiques à Angers, afin de permettre à l'ARH de connaître exactement l'affectation des crédits MIGAC pour ce centre ressource. Du fait de l'absence de personnalité juridique, qui impose que les crédits soient gérés par le CHU d'Angers et non directement par la plate-forme, il conviendra de porter une attention particulière à leur affectation effective au centre ressource.

2.2.3 Plan d'action pour une mise en œuvre fin 2009

La mise en place de la plate-forme étant prévue en septembre, il est important et indispensable d'établir un échéancier précis des actions à mener afin de garantir la faisabilité du projet et le suivi du planning.

a) Avant septembre ...

Les deux sites doivent démarrer ensemble la mise en place de la plate forme PRIOR. Or, Nantes ne dispose pas encore de l'avenant au CPOM et n'a donc pas obtenu les moyens financiers pour cette structure. Ainsi, tout doit être mis en œuvre pour signer cet avenant le plus rapidement possible.

En parallèle, une réflexion commune menée entre les CHU d'Angers et de Nantes et l'association « Alliance Maladies Rares » est indispensable afin de finaliser et signer la convention qui les liera dans ce projet commun. Cette convention définit les missions du centre de ressources. Elle précise la participation de chacun des acteurs et tout particulièrement les missions et le rôle des associations afin de leur garantir une place effective. Elle stipule également les modalités d'évaluation en veillant à intégrer des

indicateurs quantitatifs, mais aussi qualitatifs. La convention fixe les délais et les conditions de son renouvellement.

Dès le mois de juin, la mise en place d'un comité de pilotage permettra aux partenaires de s'accorder sur l'organisation de PRIOR : définition des missions de chacun des acteurs, contenu du profil de poste des personnes recrutées. La fiche de poste du cadre devra être précise afin de répondre au mieux à l'adéquation entre les besoins de ce poste clé et la personne recrutée. Ces réunions permettront également de préciser le calendrier des actions, outil indispensable à la réalisation et au suivi de la mise en place de ce projet.

Le recrutement du cadre de santé sur la base d'une fiche de poste clairement établie à l'occasion du premier comité de pilotage est indispensable au lancement de cette plateforme.

b) Avant la fin de l'année ...

Le recrutement des secrétaires, assistante sociale, psychologues, ergothérapeute, kinésithérapeute devra être réalisé afin de rendre le centre ressource opérationnel dès l'automne prochain.

Dès son ouverture, des priorités hiérarchisées d'action devront être établies, à savoir :

- La réalisation de l'annuaire ;
- La prise de contact avec tous les Centres de Compétences et les Centres de Référence ainsi que la formalisation des collaborations ;
- La mise en place de groupes de parole ;
- La constitution de l'équipe mobile, en précisant son champ d'action et ses modalités de fonctionnement. Rappelons que son champ d'action doit se limiter à l'évaluation des besoins à domicile ;
- L'organisation des formations avec les Centres de Compétences et les Centres de Référence de Pays de la Loire.

Conclusion

L'inauguration de PRIOR, prévue en octobre 2009 à Angers, est un rendez-vous à ne pas manquer. Au delà du lancement de la plate-forme, elle constitue un enjeu de communication pour les maladies rares et la structure elle-même. A cette occasion, il faut être vigilant à convier tous les acteurs de la région, qu'ils s'agissent des professionnels du secteur sanitaire et médico-social ou des associations et des usagers. La plate-forme doit en effet être perçue dès l'origine comme une structure prioritairement destinée aux patients. En outre, si la plate-forme PRIOR a vocation à approfondir les liens existants entre les deux CHU de Nantes et d'Angers, qui constituent indéniablement l'axe fort du projet, elle se doit aussi d'être attentive à son image auprès des autres acteurs de la région. Il serait regrettable que d'autres centres hospitaliers, d'autres professionnels de santé se sentent exclus des missions de PRIOR. Son ancrage régional sera une des clés de son succès.

Les actions préconisées, à mi-chemin entre ambition et réalisme, doivent dans un premier temps porter une dynamique locale au service des maladies rares. Mais pour répondre au mieux aux besoins des patients, PRIOR devra se projeter dans une logique interrégionale, l'offre régionale ne permettant pas de répondre à tous les problèmes soulevés par les maladies rares. Lors de la renégociation en 2012 du Schéma Interrégional d'Organisation des Soins de l'inter-région Ouest, on pourrait envisager que l'initiative des Pays de la Loire soit discutée. Si PRIOR est une expérience locale ayant un rôle de proximité, la structure répond à des problèmes qui ne sont pas spécifiques à la région. Aussi pourrait-elle en cas de succès servir de modèle à d'autres initiatives en France.

Au cours de nos entretiens, nous avons pris la mesure des difficultés et de l'isolement qu'éprouvaient les patients atteints de maladies rares. Le projet PRIOR se doit d'être à la hauteur de l'attente des malades.

Bibliographie

OUVRAGES

Annuaire des maladies rares d'origine génétique : ORPHANET, maladies rares, médicaments orphelins, INSERM, 2007

CHEVAL.J, 2004, *Malades d'exception : vivre avec une maladie orpheline*, Paris, Editions Anne Carrière, p

AYME.S, 1999, *Les injustices de la naissance*, Hachette, p

REVUES & ARTICLES

Journal Santé Publique-Prévention, DRASS & DDASS des Pays de la Loire, n°2, avril 2005

BERGERON. A., NUNES. H., MARCHAND. E., « *Maladies rares, maladies orphelines : une priorité nationale* », Revue des Maladies Respiratoires, Vol 22, N°6, décembre 2005

RAPPORTS

INSERM « Les orphelins de la santé », rapport proposant des mesures en faveur des maladies rares et d'une politique nationale et européenne d'incitation en faveur des médicaments orphelins, 1994.

CES, « Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique – constat, perspectives et possibilités d'évolution », rapport remis au le 2 octobre 2001 par M. BARATAUD (rapporteur)

Contribution du Comité technique régional, SROS III, « maladies rares et apparentées » (octobre 2004)

Les Cahiers d'ORPHANET, Prévalence des maladies rares : une enquête bibliographique, octobre 2007

Les Cahiers d'ORPHANET, Liste des Centres de Référence labellisés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladie rare, Juillet 2008, n°2

TEXTES REGLEMENTAIRES DIVERS

Loi n°2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique (JO n°185 du 11 août 2004)

Loi n°2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (JO n°36 du 12 février 2005)

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

MINISTERE DE LA SANTE ET DE LA PROTECTION SOCIALE, arrêté du 19 novembre 2004 (NOR : SANH0424005A) portant la labellisation de centres de référence pour la prise en charge des maladies rares.

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES, arrêté du 6 octobre 2005 (NOR : SANH0523709A) portant la labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES Arrêté du 12 juin 2006 portant la labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES, arrêté du 3 mai 2007 (NOR : SANH0754335A) portant la labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES, arrêté du 29 mai 2008 modifiant l'arrêté du 3 mai 2007 (NOR: SJSH0813170A) portant labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES, 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 »

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES, 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 »

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES, Circulaire DHOS/DGS/O4/SD5D/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 »

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES, Circulaire DHOS/DGS/O4/SD5D/2006/33 Circulaire DHOS/DGS/O4/SD5D/2006/479 du 9 novembre 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 » .

MINISTERE DE LA SANTE ET DES SOLIDARITES, circulaire DHOS/O4/2007/153 du 13 avril 2007 relative à la structuration de la filière de soins pour les patients atteints d'une maladie rare et créant les centres de compétences

Schéma Régional d'Organisation Sanitaire 2006-2010 (SROS III) arrêté le 24 mars 2006 (arrêté ARH n°086/2006/44) et publié le 31 mars 2006

Volet complémentaire du SROS 2006-2010 relatif aux maladies rares publié le 11 février 2008

SITES INTERNET

<http://www.orphanet.com> (le portail des maladies rares et des médicaments orphelins)

<http://www.alliance-maladies-rares.org/> (site de l'association Alliance Maladies Rares)

<http://www.institutmaladiesrares.net/> (site de l'institut des maladies rares)

<http://www.eurordis.org/> (site d'Eurordis)

<http://www.harvinaiset.fi/> (site sur les centres de ressources finlandais sur les maladies rares)

<http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/> (site sur le réseau de recherche clinique sur les maladies rares aux Etats-Unis)

<http://www.socialstyrelsen.se/en/rarediseases> (site sur le Centre d'Information suédois sur les maladies rares)

Liste des annexes

Annexe 1. Les 18 groupes de maladies rares

Annexe 2. Le Plan national « maladies rares » 2004-2008 : les dix axes (synthèse)

Annexe 3. Contribution du Comité technique régional, SROS III, « maladies rares et apparentées » (octobre 2004)

Annexe 4. Volet complémentaire du SROS 2006-2010 relatif aux maladies rares (11/02/2008)

Annexe 5. Élément de méthodologie : grilles d'entretien

Annexe 6. Élément de méthodologie : tableau d'analyse des entretiens

Annexe 7. Planning des entretiens

ANNEXE 1. Les 18 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 sensorielles rares regroupant les maladies ophtalmologiques rares et les surdités congénitales et génétiques
10. Maladies rénales rares
11. Maladies osseuses rares
12. Déficits immunitaires rares
13. Maladies de la trame conjonctive
14. Maladies rares de la tête et du cou
15. Maladies neuromusculaires
16. Maladies neurologiques rares
17. Maladies pulmonaires rares
18. Autres maladies rares

ANNEXE 2. Le Plan national « maladies rares » 2004-2005 : les dix axes (synthèse)

Le plan maladie rare définit précisément les dispositifs, méthodes et actions devant être mises en œuvre dans le cadre de l'amélioration du diagnostic, de la prise en charge, du traitement afin de répondre aux attentes des malades et de leur entourage. Il résulte d'un très large processus de concertation entre les professionnels (experts, cliniciens et chercheurs), les associations et représentants de malades, l'assurance maladie et les ministères de la santé et de la recherche.

Il s'établit autour de 10 axes stratégiques :

1. mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares

Cette mission confiée à l'Institut de veille sanitaire (InVS) vise, par l'intermédiaire de contrat d'objectifs et de moyens (COM), à :

- développer une nomenclature et une classification adaptée aux maladies rares, en collaboration avec l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), et les instances européennes compétentes notamment la « Rare Disease Task Force »,
- organiser le partenariat entre les instances nationales et internationales, les professionnels (notamment les centres de référence) et les associations de malades afin d'établir un ordre de priorité des maladies en cas de nécessité et de définir des outils de surveillance épidémiologiques adaptés,
- élaborer avec les professionnels et les associations de malades un cahier des charges épidémiologiques des centres de référence et leur apporter une expertise méthodologique pour le recueil et la remontée des informations dont ils disposent,
- mobiliser l'ensemble des données existantes et poursuivre le développement des registres de maladies rares,
- établir une étude épidémiologique sur la mortalité liée aux maladies rares et recueillir des données sur l'impact de celles-ci sur le handicap, l'insertion sociale, scolaire et professionnelle des malades,
- synthétiser et diffuser l'ensemble de ces informations auprès des partenaires institutionnels, professionnels, associations et du grand public

2. reconnaître la spécificité des maladies rares

Il s'agit de faciliter la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares par l'assurance maladie en reconnaissant leurs spécificités (classement hétérogène au titre des affections de longue durée, traitement par produits de santé spécifiques, remboursement de frais de transports) et en assurant une homogénéité des pratiques de remboursement sur l'ensemble du territoire.

3. renforcer et développer l'information auprès des malades, des professionnels et du grand public

Des moyens d'information sur les maladies rares existent (campagnes médiatiques, serveurs internet, services téléphoniques, plaquettes, etc...) soutenues, financés et développés par les instances nationales, par les entreprises du médicament, par les professionnels ou les associations de malades. L'objectif du plan est d'en renforcer l'action vers tous les publics concernés, en :

- améliorant l'information disponible sur internet en faisant d'ORPHANET le portail référent en la matière pour les professionnels, partenaires sociaux, malades (diagnostic, protocoles, thérapeutiques, prestations, documents pédagogiques)
- assurant la labellisation des services d'information téléphonique
- développant l'éducation thérapeutique
- faisant connaître le plan maladies rares.

4. former les professionnels à mieux les identifier

Il convient d'améliorer la formation initiale et continue des professionnels de santé sur la problématique des maladies rares afin d'améliorer le diagnostic et son annonce et la prise en charge du malade.

5. organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques

Assurer une prise en charge efficace des maladies rares nécessite, d'une part la mise en place d'une politique cohérente en matière de dépistage tant sur la plan national qu'europpéen en population générale et à titre individuel, et d'autre part, l'amélioration de l'accessibilité aux tests diagnostiques en lançant un appel d'offres aux laboratoires réalisant des actes de biologie complexe permettant de diagnostiquer les maladies rares.

6. améliorer l'accès aux soins et la qualité de prise en charge des malades

La création de centres de référence maladies rares devrait permettre de mieux coordonner la prise en charge thérapeutique du patient, l'organisation de ses soins, et d'en assurer la cohérence en matière de protection sociale et d'indemnisation.

Ces centres de référence constituent l'un des axes les plus importants du plan maladies rares. Ils regroupent un ensemble de compétence pluridisciplinaires organisées d'équipes hautement spécialisées ont pour missions de :

- faciliter le diagnostic et de définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social,
- définir et diffuser des protocoles de prise en charge,
- coordonner les travaux de recherche et participer à la veille épidémiologique,

- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles,
- animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux,
- être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

Le plan prévoit à partir des centres de référence la constitution de réseaux sanitaires et médico-sociaux incluant la priorité maladies rares tant sur les dispositifs régionaux qu'interrégionaux ou nationaux.

Un appel à projet pour la création d'une centaine de centres de référence par pathologie ou groupe de pathologie est inscrit dans le cadre du plan maladies rares.

La création d'un comité national consultatif de labellisation (CNCL) composé d'experts en maladies rares est chargé d'émettre un avis motivé sur les projets présentés qui devra permettre la reconnaissance en qualité de centre de référence, officialisée par arrêté du Ministère de la Santé (DHOS/DGS). Une évaluation de ces centres de références est prévue au terme du plan en 2009.

Le financement de ces centres est définitivement assuré d'une part par la tarification à l'activité (T2A) et par une dotation forfaitaire (MIGAC).

7. poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins

Par le réexamen des dispositions adoptées en 1999 par les instances européennes visant à la création de nouveaux laboratoires pharmaceutiques et à la désignation et à la fabrication de médicaments ou « spécialités ».

8. répondre aux besoins d'accompagnement des personnes atteintes et développer le soutien aux associations de malades

Les maladies rares peuvent entraîner des besoins d'accompagnement, voire des handicaps de tout type auquel il convient de répondre :

- en développant l'information en direction des malades et des professionnels de terrain par tous les moyens possibles et en poursuivant et renforçant le soutien aux associations dans leur mission d'information
- en améliorant les relations entre les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH), les centres de référence et les réseaux sanitaires et médico-sociaux
- en intégrant la spécificité des maladies rares dans l'élaboration des projets d'aide et d'accompagnement.

9. promouvoir la recherche et l'innovation, notamment en ce qui concerne le traitement des maladies rares

La création d'un groupement d'intérêt scientifique et l'action des associations de malades ont contribué au développement de la recherche. Le plan envisage le renforcement de la priorité maladies rares au sein du programme hospitalier de recherche clinique (PHRC), la coordination des travaux de recherche et l'engagement d'actions pluriannuelles dans le domaine de l'épidémiologie, de la caractérisation génétique et moléculaire, de la physiopathologie et de la mise au point de test diagnostiques.

10. développer les partenariats nationaux et européens dans ce domaine

Cet axe détermine le besoin de pérenniser et de développer les missions de la Plate forme Maladies Rares, lieu unique de rassemblement des divers partenaires (professionnels, associations, groupements et services), et la nécessité de coordonner leurs actions tant sur le plan national qu'au niveau européen.

**ANNEXE 3. Contribution du Comité technique régional,
SROS III, « maladies rares et apparentées »
(octobre 2004)**

**COMITE TECHNIQUE REGIONAL SROS III
« MALADIES RARES ET APPARENTEES »**

Une maladie est dite rare si sa prévalence est inférieure à 1/2000 selon le seuil admis en Europe ou si elle touche moins de 30 000 personnes sur le territoire national selon la définition donnée en France. On dénombre environ 7000 maladies de ce type dont 80% sont d'origine génétique. Les maladies rares touchent environ 5% de la population et concernent 3 à 4 millions de personnes en France et près de 25 millions en Europe.

Les maladies rares ont été retenues comme l'une des priorités de santé publique et font l'objet de l'un des 5 plans nationaux prévus dans la loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique (JO n°185 du 11 août 2004).

En raison de la rareté de ces pathologies, les malades et leur famille rencontrent souvent des difficultés allant de l'établissement du diagnostic à la mise en place d'une prise en charge adaptée, globale et continue.

D'un autre côté, la spécificité de chacune des maladies rares nécessite une grande expertise médicale pour les reconnaître, des consultations spécialisées souvent très longues (génétique médicale, consultations multidisciplinaires...) pour le suivi médical et l'adaptation parfois approximative des circuits de soins classiques aux besoins particuliers des patients.

Les filières de soins cohérentes pour les sujets atteints de maladies rares sont souvent difficiles à organiser en raison:

- des difficultés qui peuvent exister pour établir le diagnostic
- de la multiplicité des intervenants (médicaux et médico-sociaux)
- de la méconnaissance par le corps médical et par les patients eux-mêmes de la pathologie et de l'existence de centres spécialisés ayant une expertise de la maladie
- de l'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité
- de l'insuffisance des interfaces hôpital-ville et des interfaces entre les secteurs sanitaires et médico-sociaux ne permettant pas une prise en charge globale de la personne dans tous les aspects de sa vie.

Les CHU d'Angers et de Nantes ont acquis une expertise dans de nombreuses filières de soins pour les maladies rares comme en témoigne l'existence de 3 centres de ressource (2 mucoviscidose, 1 sclérose latérale amyotrophique) et la demande de labellisation pour 8 centres de référence.

A. Etat des lieux

1. Filières de soins

1.1 Identification des filières de soins

- Certaines filières de soins 'maladies rares' sont d'ores et déjà en place sur la région pays de Loire. C'est le cas par exemple des Centres de Ressource et de Compétences pour la Mucoviscidose (CRCM) (Angers et Nantes) ainsi que du Centre de Ressource SLA (Angers).
- Un certain nombre de filières ont été identifiées par les réponses à l'appel d'offre national pour l'obtention d'un label de centre de référence maladie rare (circulaire DHOS/DGS/2004 n° 247 du 27 mai 2004).
 - Angers
 - Maladies neuro-musculaires (demande conjointe avec Nantes)
 - Maladies neurogénétiques de l'adulte
 - Maladies métaboliques de l'enfant et de l'adulte
 - Pathologies endocriniennes rares
 - Nantes
 - Maladies neuro-musculaires (demande conjointe avec Angers)
 - Pathologies rares cardio-vasculaires
 - Pathologies hémorragiques rares
 - Génomatoses et maladies dermatologiques rares
- D'autres filières potentielles ont été identifiées par les réponses au questionnaire diffusé sur les 2 CHU par le COTER 'maladies rares'.
 - Angers
 - Mucoviscidose (Dr Ginies)
 - Surdit  (Dr Dubin, Dr Beucher)
 - Uv ite (Dr Cochereau)
 - Immunologie p diatrique (Dr I Pellier)
 - H mophilie (Dr Beurrier)
 - Pathologies rares avec retard du d veloppement (conjointement avec Nantes, Dr Bonneau, Dr David, Dr Jaquemont)

- Nantes
 - Surdit  (Dr Calais)
 - Ost ochondrodysplasie (Dr A David)
 - H mochromatose (Dr Ferry)
 - N phrologie p diatrique (conjointement avec Angers, Dr Guyot, Dr Champion)
 - Pathologie de l'h moglobine (Dr M chinaud)
 - Nutrition (Dr Krempf)
 - Maladies rares acquises de l'adulte (Dr Hamidou)
- Cependant cette liste n'est pas exhaustive. Des fili res n'ont probablement pas  t  identifi es soit par absence de r ponse soit par d faut de contact avec les sp cialistes concern s et un travail de recensement exhaustif doit  tre entrepris dans chacun des CHU de la r gion.

2.2 Principales carences dans l'organisation des soins pour les maladies rares

L'acc s aux soins pour une prise en charge globale et continue est souvent difficile pour les patients atteints de maladies rares pour les raisons suivantes:

- Difficult s    tablir un diagnostic dans un certain nombre de cas.
- Complexit  du parcours du patient du fait de la multiplicit  des intervenants n cessaires   la prise en charge de sa maladie.
- M connaissance par les m decins traitants et par les patients eux m mes de l'existence de centres sp cialis s ayant une expertise pour la maladie ou pour le groupe de maladies.
- Absence de structure adapt e   la prise en charge temporaire ou de longue dur e pour les adultes atteints de maladies neuro-d g n ratives rares.
- Absence d'identification des relais m dicaux et param dicaux de proximit .
- Insuffisance des interfaces ville-h pital.
- Absence de soutien psychologique d s l'annonce du handicap et tout le long du suivi du patient et de leur famille.
- Insuffisance de prise en charge sp cifique par l'assurance maladie de ces pathologies.

Il en résulte d'importantes inadéquations dans la prise en charge des patients qui va du retard au diagnostic jusqu'aux déficiences dans l'appréhension de la personne dans tous les domaines de sa vie quotidienne.

2. Formation – information

Le retard de diagnostic et l'errance de certains patients porteurs de maladies rares sont liés en partie à l'insuffisance de formation des professionnels de santé. Les maladies orphelines n'apparaissent que de façon très marginale dans le programme des études médicales et ne font l'objet que de peu de formations post-universitaires. D'une façon générale, les informations spécifiques données sur la prise en charge des handicaps sont très peu nombreuses au cours des études médicales et dans la formation continue du corps médical. La part de l'enseignement consacré aux maladies rares dans les formations paramédicales est encore plus faible.

Par ailleurs, il existe pour les patients eux-mêmes un déficit d'information sur leur propre maladie, sur la présence de consultations spécialisées de proximité, sur les possibilités d'aide dans la vie quotidienne et sur l'existence des associations de patients.

3. Epidémiologie – santé publique

Les maladies rares sont très mal répertoriées et la prévalence de beaucoup d'entre elles n'est pas connue avec précision. Les registres existants ne concernent que très peu de maladies orphelines et ne couvrent pas tout le territoire. Par ailleurs, le codage des pathologies à l'hôpital est mal adapté à ces maladies qui sont souvent répertoriées en tant que diagnostic associé et non en tant que diagnostic principal de l'hospitalisation (I Hirtzlin). Tout cela entraîne de graves lacunes dans les connaissances sur les conséquences humaines, sociales et financières de ces maladies.

4. Recherche

Les maladies rares font l'objet de nombreuses recherches fondamentales mais les progrès observés par les patients sont très lents par manque de moyens humains et financiers. Un effort doit, en particulier, être fait pour que les technologies de pointes soient rapidement

transférées dans les laboratoires hospitaliers afin d'améliorer le diagnostic des pathologies rares.

D'autre part, le faible nombre de malades atteints de chacune des maladies est un frein à la recherche et au développement de la part de l'industrie pharmaceutique. La mise au point de nouveaux médicaments et l'expérimentation de médicaments connus dans de nouvelles indications sont cependant tout à fait nécessaires pour ce type de maladies. Il en est de même pour la mise au point de nouvelles formes galéniques plus adaptées à des besoins spécifiques pour les médicaments déjà sur le marché.

5. Prise en charge médico-sociale

- Un déficit important est constaté en terme d'accompagnement psychologique dès l'annonce du diagnostic et durant toute la prise en charge.
- Le diagnostic exact de la pathologie dont sont atteints des enfants ou des adultes pris en charge dans les institutions spécialisées (IME, IMPRO, CAT) n'est pas connu dans un grand nombre de cas. Cette carence est préjudiciable pour la prise en charge des patients et pour l'information des familles.
- Actuellement, il est particulièrement difficile pour les parents de trouver des structures adaptées au cas de leur enfant. Il en résulte des inadéquations en terme de scolarisation, d'hébergement ou de structure spécialisée. Le même problème se rencontre pour ce qui concerne les places d'adultes handicapés (amendement Creton) et des personnes handicapées vieillissantes.
- Un déficit important d'information pratique existe sur les réseaux d'aide et sur les procédures administratives.

B. Propositions

Afin d'améliorer la prise en charge globale des personnes atteintes de maladie rare, il est proposé la création d'un **Centre Régional de Coordination et de Ressource 'Maladies Rares – Pays de la Loire' (C.R.C.R ou CR2)**.

Ce centre aurait pour principal objectif d'assurer la cohérence entre les différentes étapes du parcours du patient et d'harmoniser les différents aspects de la prise en charge des maladies rares en relation avec les centres de référence qui vont être mis en place.

1. But du CR2 'maladies rares'

Les buts du CR2 sont regroupés en plusieurs rubriques: diagnostic, filière de soins, formation – information, dépistage, interface avec les associations de patients, épidémiologie, recherche.

1.1 Filière 'diagnostic'

- **Eviter l'errance du diagnostic clinique pour les patients atteints de maladies rares**
 - Favoriser la formation et l'information sur ces maladies (voir chapitre formation-information).
 - Favoriser les contacts (staff, visioconférence) entre les spécialistes de la région pour les discussions autour des cas difficiles.
 - Favoriser les contacts (visioconférence) avec les centres de référence.
 - Obtenir une ligne budgétaire pour les déplacements des malades vers les centres de référence nationaux ou à l'inverse pour le déplacement des spécialistes référents auprès des patients

- **Faciliter et améliorer le diagnostic biologique en appliquant les point suivants**
 - Faire l'inventaire des laboratoires pratiquant des examens spécialisés. Cette liste a déjà été établie pour les examens de génétique par le groupe des généticiens de l'Ouest; elle doit cependant être complétée et maintenue à jour.

- Faciliter le financement, le transport des examens devant être réalisés à l'extérieur en France ou à l'étranger en identifiant une ligne budgétaire spécifique pour ce type d'examen dans les 2 CHU de la région.
- Faciliter la mise à disposition de nouveaux moyens de diagnostic (exemple: puce à ADN de diagnostic en biologie moléculaire et en cytogénétique).

1.2 Filière de soins

- Identifier et recenser les filières de soins existantes.
- Promouvoir la coordination entre les filières de soins existantes par groupe de pathologies entre les 2 CHU ainsi qu'avec les hôpitaux généraux de la région.
- Organiser les filières de soins au niveau régional par grands groupes de maladies.
- Elaborer un dossier patient commun par grands groupes de pathologies.
- Améliorer l'interface entre l'hôpital, les structures de suite et les médecins généralistes (interface ville-hôpital).
- Développer une prise en charge globale des patients pour répondre à leurs besoins non seulement sanitaires mais également médico-sociaux et sociaux. En particulier, un des buts du CR2 sera de développer des relations avec les futures maisons départementales des personnes handicapées.
- Faciliter la diffusion et le financement des thérapeutiques innovantes et la recherche sur les médicaments orphelins; organisation et/ou participation à des nouveaux protocoles (intérêt des registres).
- Aider à la diffusion et à la gestion financière, au niveau régional, des moyens thérapeutiques innovants et/ou coûteux.

Une des façons de parvenir à ces objectifs pourrait être pour le CR2 d'encourager, de centraliser et de finaliser les initiatives de créations de **réseaux de soins** par grands groupes de maladies rares.

1.3 Formation - information

- Sensibiliser les étudiants en médecine lors de leur formation initiale à la prise en charge du handicap et développer la formation permanente sur les maladies rares en relation avec les doyens de chacune des UFR de médecine.
- Créer un système d'information régional à double orientation patient/famille et professionnels de santé basé sur:
 - une base documentaire (supports écrits et matériels audiovisuels) facilitant la connaissance des maladies rares.
 - une permanence téléphonique assurée par un 'Technicien/médiateur 'maladies rares' chargé de mettre en rapport les patients, les professionnels de santé et les autres intervenants.
 - un site internet régional présentant les filières de soins 'maladies rares' et les associations de patients sur le plan régional, et à partir duquel les professionnels pourront accéder à la base documentaire; ces renseignements seront également communiqués directement à chaque médecin de la région sous la forme d'une plaquette ou d'un CDROM.

1.4 Filière dépistage

- Evaluer, pour un certain nombre de pathologies, le bien fondé d'un dépistage et la valeur respective des différentes méthodes applicables. Participer à des études pilotes sur la mise en place de nouveaux dépistages.

1.5 Interface avec les associations de patients

- Favoriser les contacts entre les patients et leur famille et les associations.
- Instaurer une cellule d'écoute ou groupe de parole.
- Diffuser l'information sur les activités du CR2.
- Participer à la formation des professionnels de santé et médico-sociaux dans le domaine des maladies rares.
- Favoriser l'intégration des associations aux congrès, colloques et autres rencontres médicales.

1.6 Epidémiologie – santé publique

- Participer à la surveillance épidémiologique des maladies rares à travers des études ciblées par groupe de pathologies.
- Identifier les hospitalisations pour maladies rares en instaurant un codage adapté.

1.7 Recherche

- Recenser des services ou laboratoires impliqués dans la recherche sur les maladies rares dans la région.
- Identifier des structures type GIS-INSERM et des projets de recherche en cours sur les maladies rares.
- Promouvoir des protocoles de recherche type PHRC pour les maladies rares.
- Aider au financement de la recherche sur les maladies rares par la création d'une fondation régionale.

C. Recommandations

L'amélioration de la prise en charge des maladies rares dans la région Pays de Loire passe par la création du CR2 et par le renforcement des structures existantes.

Il est, en particulier, nécessaire de renforcer les filières de soins identifiées par la demande de labellisation pour les centres de référence et de renforcer les unités de génétique clinique dans chacun des 2 CHU de la région. Ce dernier point est justifié par le fait que les maladies rares sont à 80% d'origine génétique et que les généticiens cliniciens sont de plus en plus sollicités pour le diagnostic et la participation à de nombreuses filières multidisciplinaires de prise en charge.

1. Moyens pour la mise en place du CR2

- Moyens humains
 - 1 ETP de médecin

- 2 ETP de technicien/médiateur 'maladies rares' (ayant une qualification paramédicale: infirmiers ou conseillers génétiques lorsque cette profession sera reconnue)
 - 1 ETP secrétaire
 - 1 ETP de technicien audio-visuel
 - 0.5 ETP d'assistante sociale
 - 0.5 ETP de psychologue
- Mise à disposition de locaux adaptés
 - Moyens de fonctionnement

2. Renforcement des structures existantes

- **Renforcement des unités de génétique clinique à Angers et Nantes**
 - 2 ETP de PH
 - 2 ETP de psychologues
 - 2 ETP paramédicaux (infirmiers ou conseillers génétiques)
- **Renforcement de chacune des filières maladies rares identifiées par les demandes de labellisation d'un centre de référence**

1. Angers

- **Maladies neuro-musculaires (demande conjointe avec Nantes) Centre Ligérien des Maladies Neuromusculaires (CELIMEN)**
 - 1 ETP de PH partagé en 50 % pour la neurologie (Nantes) et 50 % pour la neuropédiatrie (Angers)
 - 0.5 ETP d'attaché de recherche clinique
 - 0.5 ETP d'IDE
 - 1 ETP d'ergothérapeute
 - 0.25 ETP de coordinateur paramédical
 - 0.10 ETP de médecin nutritionniste

- Pérennisation des emplois actuellement financés par l'AFM : 0.5 ETP de psychologue, 0.2 ETP de kinésithérapeute, 0.6 ETP d'infirmière coordinatrice, 0.2 ETP de PH de médecine physique et de rééducation.

- **Maladies neurogénétiques de l'adulte**

- 1 ETP de PH
- 1 ETP d'infirmière
- 1 ETP de secrétaire
- 0.5 ETP de neuro-psychologue
- 0.5 ETP de psychologue
- 0.25 ETP d'assistante sociale

- **Maladies métaboliques de l'enfant et de l'adulte**

- 1 ETP de PH pour la prise en charge des maladies métaboliques de l'enfant
- 0.5 ETP de PH pour la prise en charge des maladies métaboliques de l'adulte
- 1 ETP de diététicienne
- 0.5 ETP de Psychologue

- **Pathologies endocriniennes rares**

- 1 ETP de PH (partagé sur 3 services : pédiatrie, endocrinologie adulte et diabétologie adulte)
- 0.6 ETP d'IDE
- 0.5 ETP de psychologue
- 0.5 ETP de secrétaire
- 0.1 ETP de kinésithérapeute

2. Nantes

- **Maladies neuro-musculaires** (demande conjointe avec Angers, voir ci-avant)

- **Institut du Thorax - Unité de génétique des maladies cardiaques**

- 1.5 ETP PH
- 2 ETP d'IDE

- 1 ETP secrétariat
 - 0.25 ETP de psychologue
 - 1 ETP technicien
 - 1 ETP d'ingénieur
- **Centre Nantais Génodermatose et maladies dermatologiques rares**
 - 12 vacations médicales (1/2 journée par semaine)
 - 1 ETP d'infirmier de recherche clinique
 - 1 ETP de psychologue
 - 1 ETP de secrétaire
- **Centre de Référence des pathologies hémorragiques rares du Grand-Ouest et du Centre (GREHCO)**
 - 1 poste d'Assistant Hospitalo-Universitaire
 - 1 ETP de technicien de laboratoire pour secteur spécialisé d'hémostase
 - 1 ETP d'Attaché de Recherche Clinique
 - 1 vacation hebdomadaire de kinésithérapeute
 - 1 vacation hebdomadaire d'assistante sociale
 - 1 vacation hebdomadaire de psychologue

Conclusion

Les initiatives pour améliorer la prise en charge des maladies rares doivent s'envisager au niveau régional, à proximité des patients et de leurs médecins traitants et en coordination avec les centres de références. En effet, nous sommes confrontés au défi d'améliorer la prise en charge globale des patients dans leur vie quotidienne tout en les faisant bénéficier des dernières avancées de la recherche, de la thérapeutique et de la technologie.

Cet objectif est soumis à trois conditions:

- 1) L'obtention par les CHU de la région du label 'centre de référence' pour au moins deux groupes de maladies.
- 2) La mise en place d'un Centre Régional de Coordination et de Ressource.
- 3) Le renforcement des structures hospitalo-universitaires qui sont d'ores et déjà fortement impliquées dans le diagnostic et la prise en charge des maladies rares.

**COMITÉ TECHNIQUE RÉGIONAL
« MALADIES RARES ET APPARENTÉES »
SROS III**

Composition du groupe

CHU de Nantes

- Professeur Hervé LE MAREC, Président de la CME de Nantes
- Dr Yann PEREON
- Dr Albert DAVID, généticien
- M. Thierry BIAIS, Directeur de la communication et des affaires générales

CHU d'Angers

- Professeur Dominique BONNEAU, chef de service de génétique
- Professeur Gilles BERRUT, chef de service médecine interne et gériatrie
- Dr Christophe VERNY, assistant hospitalier universitaire, neurologie
- M. Philippe GUINARD, Directeur adjoint

ASSOCIATIONS

- Mme Marie-Odile BESNIER – Association Prader-Willi France
- Mme Régine GUIMBRETIERE – Association Le Goeland X fragile
- Mme Dominique LEBERRE – Association Sclérose tubéreuse de Bourneville)
- Mme Elizabeth MARTIN – Association Olier-Mafucci

Présidents /Animateurs

- Professeur BONNEAU, chef de service de génétique CHU d'Angers
- Professeur LE MAREC , présidents de la CME , CHU de Nantes

Référents ARH

- Docteur PARRA , Directeur régional des affaires sanitaires et sociales
- M. MONTIER , Inspecteur principal DRASS

ANNEXE 4. Volet complémentaire du SROS 2006-2010 relatif aux maladies rares (11/02/2008)

L'ETAT des LIEUX et l' EVALUATION des BESOINS

Epidémiologie Morbidité

Une maladie est dite rare si elle touche moins d'une personne sur 2000, selon le seuil retenu en Europe, ou si elle concerne moins de 30 000 personnes sur le territoire national selon la définition française.

Les maladies rares touchent environ 5% de la population : elles concernent 3 à 4 millions de personnes en France et près de 27 millions en Europe. En Pays de la Loire, environ 165 000 personnes sont concernées par ces pathologies

Ces pathologies rares sont nombreuses puisqu'on en dénombre plus de 7000 et elles ne comprennent pas les cancers rares.

Démographie des professionnels

La démographie des professionnels de santé impliqués dans la prise en charge des maladies rares est difficile à préciser car interviennent de nombreux spécialistes, essentiellement hospitaliers.

Les généticiens cliniciens sont cependant les premiers concernés puisque 80% des maladies rares sont d'origine génétique.

Dans la région Pays de la Loire, le nombre des généticiens cliniciens est de 2,5 ETP (Angers 1; Nantes 1; Le Mans 0.5) pour 3 millions d'habitants. Pour mémoire, le nombre de généticiens cliniciens est d'environ 1/500 000 habitants dans les pays anglo-saxons et dans ceux de l'Europe du Nord.

Il est très important dans la démographie des généticiens de différencier les sous-spécialités de chacun d'entre et de ne pas considérer leur nombre global. Dans la région Pays de Loire, 13 personnes sont identifiées comme généticiens et se répartissent de la façon suivante:

- ❖ Angers : 1 généticien clinicien, 1 métabolicien, 1 cytogénéticien, 2 généticiens moléculaire
- ❖ Nantes : 1 généticien clinicien, 5 cytogénéticiens (3 au CHU et 2 libéraux), 1 généticien moléculaire.

Sur le plan de la démographie médicale, les éléments déterminants se réfèrent au nombre de généticiens dans la région et aux perspectives de formation. (source ADELI mars 2005). A ce jour, seuls 13 généticiens sont spécifiquement identifiés comme tels :

- ❖ 7 à Nantes (5 au CHU de Nantes, 2 libéraux), 5 à Angers (CHU d'Angers) et 1 au Mans (CH)
- ❖ Ces 13 professionnels ont une moyenne d'âge de 47 ans
- ❖ Un seul professeur de génétique, actuellement au CHU d'Angers.
- ❖ Depuis 1995 (jusqu'à 2004) 2 DESS de génétique délivrés dans notre région sur la subdivision de Nantes (on notera l'absence de DESS à Angers).

Ces professionnels conditionnent les possibilités de diagnostics et de prises en charge. (Le diagnostic revient au généticien biologiste et la prise en charge au généticien clinicien) Ils ont également un rôle essentiel dans la formation des professionnels tant du secteur santé que du médico-social ou du social que dans les relations avec les familles et les patients.

Les structures

Suite aux appels d'offre nationaux de 2004, 2005 et 2006, un certain nombre de services de la région ont obtenu le label de centre national de référence maladie rare. Ces centres labellisés sont répartis entre les deux CHU de Nantes et Angers et attestent de leurs compétences reconnues nationalement.

Ces centres sont :

- Le centre pour les pathologies cardiaques rares et vasculaires (troubles du rythme) du CHU de Nantes, labellisé en 2004
- Le centre pour les maladies neurogénétiques du CHU d'Angers, labellisé en 2005
- Le centre pour les maladies neuromusculaires du CHU de Nantes, le centre pour les maladies endocriniennes rares du CHU d'Anges et le centre pour la mucoviscidose pour le grand ouest du CHU de Nantes, labellisés en 2006

Il existe également, dans la région, des services partenaires de centres labellisés dans d'autres CHU de France comme en hématologie et en dermatologie. D'autre part, dans le cadre du plan « maladies rares », des centres de compétences viendront compléter le dispositif.

PROBLEMATIQUES et ENJEUX

Il faut compléter les données épidémiologiques en précisant :

- que ces pathologies sont mal connues tant des professionnels que des usagers.
- quelles sont source de grande souffrance et d'errance diagnostique des patients.
- quelles nécessitent une prise en charge longue, pluridisciplinaire.
- quelles sont souvent d'origine génétique, graves et invalidantes, parfois sans réponse thérapeutique
- que les connaissances doivent progresser dans ce domaine. La recherche fondamentale en lien avec des services d'excellence doit être, à ce titre, soutenue.
- qu'une place doit être donnée aux malades et donc à leurs associations.

Ce sont donc l'ensemble de ces éléments qui ont conduit à un plan national « maladies rares » 2005-2008. Ce plan est un des 5 plans obligatoires de la loi de santé publique du 9 août 2004 et comporte 10 axes :

- Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares.
- Reconnaître la spécificité des maladies rares.
- Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares.
- Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares.
- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques.
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge.
- Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins.
- Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnements des personnes atteintes de maladies rares
- Promouvoir la recherche sur les maladies rares.

La prise en charge globale des sujets atteints de maladies rares est souvent difficile à organiser en raison:

- des difficultés pour établir le diagnostic,
- de la multiplicité des intervenants médicaux et médico-sociaux,
- de la méconnaissance par le corps médical et par les patients eux-mêmes de la pathologie et, de l'existence de centres spécialisés ayant une expertise de la maladie,
- de l'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité,
- de la méconnaissance et/ou de la mauvaise utilisation des dispositifs d'aides sanitaires et/ou médico-sociales.

Les réflexions menées dans la région autour de ce plan ont permis de dégager deux enjeux principaux :

1. Le développement de la coordination et de la cohérence entre les différentes étapes et parcours du patient
2. Le développement de l'activité de génétique clinique performante sachant qu'environ 80% des maladies rares sont d'origine génétique.

Le SROS développera ses orientations pour répondre à ces enjeux, en complément du dispositif national de labellisation de centres de référence et de centres de compétence qui doit s'achever en 2007.

LES ORIENTATIONS

Les objectifs

- 1. Développer la coordination et la cohérence entre les différentes étapes et parcours du patient**
- 2. Développer une activité de génétique clinique performante**

Les mesures opérationnelles

1. Développer la coordination et la cohérence entre les différentes étapes et parcours du patient

Créer un Centre Régional de Coordination et de Ressources (CR2) pour les maladies rares dans les Pays de la Loire

Il s'agit d'un concept nouveau en France permettant une déclinaison régionale du plan 'maladies rares'. Il s'agit de proposer une aide pour les professionnels de santé et pour les patients eux-mêmes au plus près de leur vie quotidienne.

Le CR2 s'articule autour de 2 axes :

- information et formation
- orientation et accompagnement

Le CR2 sera localisé à Angers mais il fera l'objet d'un copilotage entre les 2 CHU de Nantes et Angers avec un coordonnateur principal et un coordonnateur adjoint. L'équipe du CR2 doit pouvoir être mobile afin que des consultations ou interventions puissent avoir lieu sur chaque site (ex : consultations médicales, sociales, médico-sociales ou autres)

Une convention sera passée entre le CHU d'Angers, le CHU de Nantes et l'Alliance Maladies Rares

Développer l'information et la formation

Le CR2 a pour mission de diffuser l'information spécifique sur les pathologies rares et de répondre à la demande de formation des soignants. Il est destiné aux médecins généralistes ou spécialistes, aux professionnels de santé ou médico-sociaux ayant à prendre en charge des patients atteints de maladies rares ainsi qu'aux patients eux-mêmes.

Cette mission se fera en coordination avec les centres nationaux de référence 'maladies rares', les maisons du handicap, la plate-forme de télésanté des Pays de la Loire et les associations de patients.

Sur le plan opérationnel, il s'agit de :

- ❖ Mettre en place un service documentaire spécialisé
- ❖ Diffuser l'information et répondre aux demandes spécifiques des patients et des soignants
- ❖ Organiser des journées de formation sur des thèmes spécifiques pour les soignants et les accompagnateurs

Développer l'orientation et l'accompagnement des patients pour améliorer leurs conditions de vie quotidienne.

Sur le plan opérationnel, il s'agit pour le CR2 de :

- ❖ Conduire à un meilleur diagnostic en orientant les patients vers les structures nationales ou régionales les mieux adaptées.
- ❖ Organiser la prise en charge médicale et médico-sociale et améliorer l'accès aux aides
- ❖ Proposer une aide morale pour les patients et leur famille en mettant en place une cellule d'écoute et des groupes de parole
- ❖ Diffuser un répertoire des centres de référence et de compétence aux structures des urgences. Les structures des urgences sont amenées à prendre en charge des patients atteints d'une maladie rare et ce répertoire doit permettre de recourir à un avis spécialisé auprès de ces structures en tant que de besoin.

2. Développer une activité de génétique clinique performante

Il convient d'inciter les équipes à s'inscrire dans la démarche nationale de labellisation des centres de référence et des centres de compétences (circulaire DHOS/04/2007/153 du 13 avril 2007 relative à la structuration de la filière de soins pour les patients atteints d'une maladie rare et créant les centres compétences).

Les centres de référence nationaux ou inter régionaux d'une maladie rare sont des ensembles pluridisciplinaires hautement spécialisés assurant notamment un rôle de recours dans le diagnostic et la prise en charge, et un rôle dans la définition des référentiels, des protocoles thérapeutiques, la surveillance épidémiologique et la coordination des activités de recherche.

Les centres de compétences régionaux établissent le diagnostic des maladies rares, mettent en œuvre la thérapeutique, lorsqu'elle est disponible. Ils organisent la prise en charge du patient, en lien avec les centres de référence, les acteurs et structures sanitaires et médicosociales de proximité. Ils participent à l'ensemble des missions des centres de référence.

Le CR2 doit être en mesure d'orienter le patient vers le centre de référence ou de compétences, adapté à sa pathologie et le plus proche de son domicile.

EVALUATION ET SUIVI

Après un an de fonctionnement, dans le cadre du suivi du CPOM du CHU d'Angers, le centre de ressource sera évalué et ses missions seront, au besoin, réorientées.

ANNEXE 5. Elément de méthodologie : Grilles d'entretien

Questionnaire aux associations

1. Qui êtes-vous (objet, statuts, représentation, ...) ?
2. Quelle est votre place dans l'organisation actuelle du dispositif maladies rares Pays de la Loire ?
 - Centre de référence ?
 - Centre de compétences ?
 - Autres : Orphanet ? Centre de ressources ?
3. Etes-vous au courant du projet de création d'un Centre de Ressources Maladies Rares dans les Pays de la Loire ?
4. Avez-vous été associé à ce projet ?
 - Si oui, de quelle manière ?
 - Si non, l'auriez-vous souhaité ?
5. Comment envisagez-vous concrètement son action ? Qu'en attendez-vous ?
6. Quel statut juridique préconisez-vous pour ce type de structure ?
 - GCS
 - GCSMS
 - GIP
 - Autre, précisez
7. Le Plan National Maladies Rares, initié en 2005, a-t-il permis d'améliorer la prise en charge des patients ?
 - Si oui, en quoi ?
 - Si non, pourquoi ?
8. Quels sont selon vous les axes à développer ?
 - Communication - Information - Formation
 - Dépistage - Orientation - Prise en charge clinique – Evaluation
 - Accompagnement médico-social et accès aux aides
 - Travail en réseau
9. Comment envisagez-vous de vous y investir ?
 - Permanences sur site
 - Participation à des politiques de promotion et de communication

Questionnaire aux professionnels

1. A quel titre intervenez-vous auprès de patients porteurs de maladies rares ?
 - Centre de référence ?
 - Centre de compétences ?
 - Autres : Orphanet ? Centre de ressources ?
2. Le Plan National Maladies Rares, initié en 2005, a-t-il permis d'améliorer la prise en charge des patients ?
 - Si oui, en quoi ?
 - Si non, pourquoi ?
3. Comment le centre de compétence est-il associé au recueil de données épidémiologiques ? transmissions des données et récupérations ?
4. Les liens entre centres de compétence et centre de référence ? quel travail en réseau ?
5. Avez-vous été associé au projet de création d'un Centre de Ressources Maladies Rares dans les Pays de la Loire ?
 - Si oui, de quelle manière ?
 - Si non, l'auriez-vous souhaité ?
6. Comment envisagez-vous concrètement son action ? Qu'en attendez-vous ? quelle forme devrait-elle prendre ?
7. Quels sont selon vous les axes à développer ?
 - Communication - Information - Formation
 - Dépistage - Orientation - Prise en charge clinique – Evaluation
 - Accompagnement médico-social et accès aux aides
 - Travail en réseau
8. Comment envisagez-vous de vous y investir ?
 - Permanences sur site
 - Participation à des politiques de promotion et de communication
9. Quelle place pensez-vous donner aux associations dans le futur projet ?

Questionnaire Directeurs CHU

1. La création d'un centre de ressource a été acceptée et soutenue dans les Pays de la Loire. Comment avez-vous été associé à ce projet ?
2. Comment envisagez-vous concrètement la mise en place de cette structure ? Quelle place occupe ce projet dans la stratégie de l'établissement ?
3. Comment envisagez-vous la coopération avec Nantes/ Angers ?

4. Comment envisagez-vous la coopération avec les associations de patients atteints de maladies rares ?
5. Quel statut juridique préconisez-vous pour cette structure ? Pourquoi ?
6. Sur quelle base avez-vous évalué les besoins pour solliciter les financements ?
7. Par rapport au financement MIGAC, est-il possible de tracer les crédits jusqu'au centre de ressource afin de garantir sa pérennité ? (bon usage des financements)
8. Quand pensez-vous que la structure sera opérationnelle ? Quelle sera l'utilisation des crédits 2009 si le CR2 n'est mis en place qu'en fin d'année ?
9. Pensez-vous qu'il faille attendre le nouveau plan MR avant de définir les missions que devra assurer le centre ?
10. A votre avis est-ce une expérimentation pilote qui a vocation à être étendue au Grand Ouest ? Au niveau national ?
11. Question spécifique à P. GUINARD : est-il possible de faire un lien avec l'activité du CRERA ?

Questionnaire DARH/ DRASS

1. La création d'un centre de ressource a été acceptée et soutenue dans les Pays de la Loire. Ce projet très innovant et unique a obtenu votre accord et est inscrit dans un volet complémentaire du SROS. Que pensez-vous de ce projet ?
2. Comment envisagez-vous concrètement son action ? Qu'en attendez-vous ? Quelles missions doit-elle assurer pour se démarquer des centres de référence et de compétences ?
3. De quelle manière participez-vous à ce projet ? (aide juridique, technique... pour monter ce projet)
4. Vous avez accordé le financement à cette structure. Par rapport au financement MIGAC, est-il possible de tracer les crédits jusqu'au centre de ressource afin de garantir sa pérennité ? (bon usage des financements)
5. Quand pensez-vous que la structure sera opérationnelle ?
6. Quel statut juridique préconisez-vous pour cette structure ? Pourquoi ?
7. A votre avis est-ce une expérimentation pilote qui a vocation à être pérennisée sur le Grand Ouest ? Au niveau national ?
8. Quel avenir avec les ARS ? (sanitaire et médico-social)

Questionnaire DHOS

1. Le plan national « maladies rares », initié en 2004, s'est terminé en 2008. Quelles sont les avancées des dix axes préconisés ?
2. Quel dispositif a été mis en place pour l'évaluation de ce plan ? Quid du comité de suivi ?
3. Des données épidémiologiques ont du être recueillies. Peut-on se procurer ces données ? Si oui, de quelle manière ? Existe-t-il des données particulières pour la région des Pays de la Loire ?
4. Quels seront les axes prioritaires du futur plan « maladies rares » pour 2010-2014 ?
5. Avez-vous connaissance du projet de création d'un Centre de Ressources Maladies Rares dans les Pays de la Loire ? Que pensez-vous de cette initiative, non prévue à l'origine dans le plan national « maladies rares »? Existe-t-il d'autres structures similaires en France ou d'autres initiatives équivalentes ?
6. Qu'attendez-vous d'une telle initiative ? Pensez-vous qu'elle a un avenir ?
7. Dans la maquette du projet PRIOR présenté par le Pr Bonneau en 2006, il est indiqué que les promoteurs du centre (Pr Bonneau/ Mme Daniel, Associations) souhaitent l'avis des responsables nationaux et régionaux du plan maladies rares sur la structure juridique adéquate pour la gestion du centre. S'agirait-il d'un GCS ? D'une association ? D'un GIP ? D'une convention de coopération ?

ANNEXE 6. Elément de méthodologie : Tableau d'analyse des entretiens

Besoins en commun	Besoins à préciser	Divergences
- Orientation, accueil et prise en charge globale des patients et des familles	- Avant diagnostic et après	
- amélioration du diagnostic (+ rapide et annonce)		
- centralisation de l'information		
- accompagnement social et psychologique des patients et de leur famille	- attention à qui le fait (sensibiliser les psychologues à la gravité de certaines pathologies)	
- travail en commun avec les associations – local dédié		
- appui logistique à la formation et la communication	- Qui doit-on former (médecins, autres professionnels de santé, dans les ESMS ou libéraux...) - Selon les besoins ou simple appui logistique (formation) - Veille formation référentiel de toutes les formations proposées au niveau régional	- la formation relève des centres de compétence
- évaluation de la structure	- évaluation au bout de 2 ans ?	
- lien avec le médico-social	- Travail avec les personnels libéraux ou avec les établissements. - Simple répertoire des structures et/ou des professionnels spécialisés ou équipe mobile - Soutien à la création de structures spécialisées (MAS Huntington)	
		- EPIDEMIOLOGIE et veille - EFFECTIF : ARC ou conseil génétique pour les uns et personnel paramédical pour les autres (kiné, ergo...)

LIMITES ET DIFFICULTES		
Quoi ?	Pourquoi ?	Quelle préconisation des professionnels ?
Pas de temps médical Pas de soin	Pas de prise en charge sanitaire Rôle centre de référence (CR)/ Centre de compétences (CC)	
Pas d'épidémiologie	Manque de compétence Rôle des CC/CR (Plan national) Manque de moyens Travail énorme, méthodes scientifiques pour être fiables (ARC pas compétent).	Epidémiologie au niveau national avec mise à disposition ponctuelle d'épidémiologistes en région
Pas de formation	Rôle des CC/CR	Soutien logistique mais PRIOR n'est pas association de professionnels qui assurent formations
Pas de prise en charge médico – sociale (MS) directe	PRIOR = porte d'entrée des services Pas de développement de structures, pas d'équipe mobile MS car trop lourd, trop complexe.	Rôle des services qui développent leurs propres réseaux.
Pas d'associations	Suffisamment présentes dans les services et occupées sans rajouter un rôle supplémentaire.	
Pas de psychologue		Pense que psychologue doit être formé aux maladies rares (MR) sinon plus de mal que de bien
Pas de plateforme téléphonique	Pas assez de moyens financiers ni assez de temps (1 ETP secrétariat Angers – ½ à Nantes)	
Pas de rôle de coordination entre les CR et CC	CR a vocation nationale. PRIOR n'entre pas dans le dispositif CC/CR	
Ne doit pas concurrencer Orphanet		

	Eléments de consensus	Eléments divergents
<i>1) Vision du PRIOR</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Un guichet unique pour les professionnels et les patients mais ... 	<ul style="list-style-type: none"> - Localisation (proche du CHU ? extérieur ? au sein d'un service ? auprès des urgences ? auprès de l'accueil du CHU) - Double entrée pour le guichet unique (à Nantes et à Angers) - Une dimension d'observatoire (notamment pour faire de la veille épidémiologique) - Orientation locale, régionale ou interrégionale ? - Intégration des différents CH de la région (notamment le Mans)
2) Mode de gouvernance	<ul style="list-style-type: none"> - Intégration des associations (mais sans négliger leur rôle actuel / proximité) - Structure garantissant l'intégrité (des missions) et la pérennité de PRIOR ... cependant, pas une structure trop lourde (une convention serait-elle suffisante ?) 	<ul style="list-style-type: none"> - Indépendance vis-à-vis du CHU ... structure autonome pour éviter un détournement des ressources - A contrario, structure très liée au CHU - Autonomie de chaque antenne (Angers / Nantes) - Lien avec FEMARAN ... qui serait la base de l'antenne nantaise - Extension possible à l'interrégional (à terme ... et en cas de montée en charge du dispositif) - Mode d'évaluation de la structure (autoévaluation au bout d'un an, puis tutelle / CPOM) - Pas de lien fonctionnel avec les CR - Le format de la convention (tripartite ? 2 CHU et Alliance MR) - Adosser à un conseil scientifique composé de médecins spécialistes en maladies rares - Intégration, non seulement des associations, mais aussi des usagers - Structure non médicalisée (le coordinateur doit être un cadre administratif) - Répartition des moyens au prorata des files actives
3) Moyens humains et matériels	<ul style="list-style-type: none"> - Temps de secrétariat (multifonction) - Temps d'assistance sociale, psychologue (+/-) 	<ul style="list-style-type: none"> - Equipe mobile - Temps d'ARC ... à disposition de qui ? - Temps d'ergo et kiné

	<ul style="list-style-type: none"> - Un coordinateur, mais le profil de poste reste flou (un médecin ? un cadre de santé ? un administratif ?) - Des locaux, un lieu identifié, mais divergence sur le lieu à attribuer 	<ul style="list-style-type: none"> - Temps médical - Le profil de poste du coordinateur reste flou (un médecin ? un cadre de santé ? un administratif ?) - Personnel rompu à l'évaluation et à l'audit - Localisation de la structure - Site internet (en dehors d'Orphanet et de la plateforme MR) - Lien avec CEMARA - Un bulletin d'information pour suivre l'activité du centre
<p>4) Missions et rôle dévolus au PRIOR :</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Proximité - Etat des lieux des structures existantes (annuaire informatisé) : en matière sanitaires et médico-sociale, recensement des réseaux, des capacités d'accueil ; faire un état des lieux des professionnels / handicap (favoriser des réseaux) - Rôle d'accueil physique des patients et de leurs familles : notamment groupes de paroles (mais divergence pour 1 ou 2 sites) - Rôle téléphonique (accueil téléphonique) - Information et orientation des patients - Rôle de formation des professionnels de santé (CH et libéraux), mais divergence sur les modalités (logistique ou organisation de conférence) 	<ul style="list-style-type: none"> - Rôle de plateforme téléphonique. Pas de permanence téléphonique ... pas le mode privilégié de prise en charge - Rôle d'assistance psychologique (avec un psychologue) - Déplacement des équipes à domicile, ou au plus proche des patients : diagnostic des besoins sociaux, psychologiques. Définition d'un projet de vie personnalisé. D'où équipe mobile. Mais divergence sur l'intensité de la prise en charge (psychologique seulement ? soins lourds à domicile ?) - Pas de place pour le médico-social - Epidémiologie. Divergence sur cette mission, et même sur les modalités de mise en œuvre (simple collecte, ou participation à la saisie, contractualisation avec l'ORS). Outil de revalorisation de l'activité, avec logique T2A. - Soutien pour les centres de compétence, type ARC (notamment en termes de moyens) - Formation des professions médico-sociales - Formation dans les IFSI, facultés de médecine, ... - Organisation de Forums, colloques maladies rares - Rôle d'éducation thérapeutique - Communication pour faire du lobbying (notamment auprès de la DHOS, de la sécurité sociale, ...) afin de reconnaître la spécificité et la compétence des structures - Rôle de vitrine et d'évaluation des centres de

		<p>compétence</p> <ul style="list-style-type: none"> - Rôle de coordination des centres de compétence régionaux, et peut-être entre centres de compétence et centres de référence - Outil pour comparer les pratiques d'annonce de diagnostic - Orientation des patients ... pas mieux par les spécialistes (CC et CR) ? - Evaluation de la qualité (par rapport aux centres de compétence et centres de référence, rôle dans le choix des protocoles)
--	--	--

ANNEXE 7. *Planning des entretiens*

date / heure	lieu	personne rencontrée	fonctions	équipe MIP
06/05/2009 - 9H	CHU NANTES Hôtel Dieu	Dr CHAILLOUS	endocrinologue	Jean-François, Jean-Marie, Véronique
06/05/2009 - 10H	DRASS NANTES	Association Alliance maladies rares	association	Annie, Camille, Marie-Claude, Julien
12/05/2009 - 11H 30	CHU NANTES - Hôtel Dieu	Pr PEREON	neurologue	Camille, Annie, Véronique
12/05/2009 - 16H 30	CHU NANTES - Hôtel Dieu	Pr STALDER	dermatologue	Camille, Annie
12/05/2009 - 10H	DRASS NANTES	Dr PARRA	Directeur DRASS	Aurore, Gisèle, Julien, Marie-Claude
12/05/2009 - 14H 30	ARH NANTES	M. PAILLE	DARH	Gisèle, Julien, Marie-Claude,
12/05/2009 - 17H	CHU Nantes Hôpital Nord	Pr LE MAREC	cardiologue	Aurore, Julien, Marie-Claude, Véronique
12/05/2009 - 14H 30	CHU ANGERS	Pr BONNEAU	généticien	Aurore, Véronique
12/05/2009 - 9H	DHOS	M. LE HENANFF / Mme FOURCADE	Chargés de mission	Jean-Marie, Jean-François
12/05/2009 - 15H	par téléphone (CHU ANGERS)	Pr IFRAH	hématologue	Jean-Marie Jean-François
14/05/2009 - 10H 30	Clinique Jules VERNES NANTES	Dr TALMANT	Chirurgien plastique	Gisèle, Julien, Marie-Claude
14/05/2009 - 12H	CHU NANTES - Hôtel Dieu	Dr PICHEROT	pédiatre	Jean-François, Jean-Marie, Véronique
14/05/2009 - 14 H	CHU NANTES - Hôtel Dieu	M. BIAIS	Directeur Adjoint	Gisèle, Julien
14/05/2009 - 15H	CHU NANTES - Hôtel Dieu	Pr HAMIDOU	médecine interne	Jean-François, Jean-Marie
14/05/2009 - 9H	CHU ANGERS	Dr VERNY	neurologue	Anne, Annie, Aurore, Camille,
14/05/2009 - 11H	CHU ANGERS	M. GUINARD	Directeur Adjoint	Anne, Annie, Aurore, Camille,