



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

# Référentiel pour l'évaluation des centres de référence maladies rares

Juillet 2008

**Service Certification des Établissements de Santé**

# Sommaire

Sommaire .....	2
Préambule .....	3
Introduction.....	5
<b>I.    Éléments de contexte .....</b>	<b>5</b>
<b>II.   Objectifs de l'évaluation des centres de référence labellisés.....</b>	<b>6</b>
Présentation du centre et de son activité.....	8
<b>I.    Présentation du centre .....</b>	<b>9</b>
<b>II.   Activité du centre .....</b>	<b>10</b>
Critères d'évaluation des missions .....	13
<b>I.    Expertise .....</b>	<b>14</b>
<b>II.   Recours.....</b>	<b>15</b>
<b>III.  Recherche et surveillance épidémiologique.....</b>	<b>16</b>
<b>IV.   Filière de prise en charge sanitaire et médicosociale .....</b>	<b>17</b>
Remerciements .....	19
Références .....	20

# PRÉAMBULE

Le référentiel présenté correspond à la deuxième version du référentiel pour l'évaluation des centres de référence maladies rares.

Suite à la phase d'auto-évaluation conduite par les premiers centres de référence maladies rares labellisés en 2004, il a été convenu de revoir le référentiel élaboré en mars 2007 dans l'objectif de répondre à la demande de simplification émanant des centres de référence.

Le nouveau référentiel est recentré autour de 6 critères.



# Introduction

## I. Éléments de contexte

Les maladies rares ont été retenues comme l'une des cinq grandes priorités inscrites dans la loi de santé publique du 9 août 2004. Cela a conduit à la mise en œuvre d'un plan national maladies rares qui propose une série de mesures concrètes pour l'organisation du système de soins. Dans son axe n° 6, le plan a pour objectifs d'« améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge ».

La labellisation est une démarche de reconnaissance de l'excellence scientifique et médicale de centres hautement spécialisés dans la prise en charge des maladies rares. Elle s'appuie sur une procédure d'appel à projets auprès des centres hospitaliers universitaires et sur une expertise indépendante par un Comité national consultatif de labellisation, associant des professionnels de santé experts des maladies rares, des représentants des associations de patients, des sociétés savantes et des institutionnels. Le CNCL est chargé de donner un avis motivé au ministre sur l'opportunité de la labellisation des centres de référence, au vu de la conformité des dossiers de candidature à un cahier des charges et de l'adéquation aux besoins de santé.

La labellisation se distingue donc de la démarche de certification des établissements de santé et des démarches d'autorisation des activités de soins prévues par l'ordonnance du 4 mars 2003.

Entre 2004 et 2007, 132 centres de référence ont été labellisés. Leurs missions ont été définies dans la circulaire DHOS DGS du 27 mai 2004 :

- « Assurer au malade (et ses proches) une prise en charge globale et cohérente :
  - en améliorant l'accès au diagnostic de la ou des maladies rares et en organisant l'accompagnement de son annonce ;
  - en définissant, en organisant et en réévaluant régulièrement la stratégie de prise en charge et le suivi interdisciplinaire des patients dans le cadre d'une filière de soins organisée et cohérente ;
  - en veillant à l'information et la formation des malades et de leur entourage.
  
- Améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et les professionnels de santé :
  - en identifiant des correspondants hospitaliers et des acteurs de proximité qui permettent d'assurer un suivi du malade au plus près de son domicile ;
  - en organisant une filière de soins ;
  - en formant et en informant les professionnels de santé non spécialistes sur les maladies rares.

- *Participer à l'amélioration des connaissances et des pratiques professionnelles dans le domaine des maladies rares :*
  - *en participant à la surveillance épidémiologique de la maladie ;*
  - *en réalisant des recherches et des essais thérapeutiques ;*
  - *en assurant la diffusion (indications et prescriptions) et le suivi des thérapeutiques et des dispositifs orphelins ;*
  - *en mettant en place des bonnes pratiques professionnelles concernant les pathologies, en liaison avec les équipes nationales et internationales travaillant dans le même domaine.*
  
- *Développer des outils de coordination entre les différents acteurs et structures prenant en charge la même maladie ou groupe de maladies.*
  
- *Apporter aux autorités administratives les connaissances essentielles pour évaluer et piloter la politique sanitaire dans le domaine des maladies rares, et être l'interlocuteur des associations de malades pour œuvrer à l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du malade (et de sa famille). »*

Les centres labellisés ont obtenu des moyens financiers supplémentaires pour assumer leurs missions dans le cadre d'une « Mission d'intérêt général et d'aide à la contractualisation (MIGAC) ».

## **II. Objectifs de l'évaluation des centres de référence maladies rares labellisés**

La circulaire prévoit une évaluation pour les centres de référence maladies rares labellisés. Celle-ci permet de s'assurer que les objectifs poursuivis par le dispositif de labellisation ont bien été atteints : capacité du centre à développer de l'expertise, à animer un réseau et à améliorer la qualité des prises en charge.

Une auto-évaluation sera réalisée par les centres, 3 ans après leur labellisation. Elle doit les aider à faire le point sur l'atteinte des objectifs, dans la perspective d'une évaluation externe à 5 ans. Au terme des 5 premières années de fonctionnement, les centres doivent renouveler leur demande de labellisation. Le renouvellement est conditionné par le résultat de l'évaluation.

Actuellement, les centres de référence maladies rares bénéficient de crédits MIGAC reconductibles. Une décision de non-renouvellement du label par le ministre de la Santé aboutit à la suppression de ce financement, même si l'activité clinique du centre reste financée par la T2A.

L'évaluation des centres de référence contribue également à l'évaluation du plan national maladies rares, notamment de sa capacité à améliorer sur le terrain l'accès au diagnostic et la qualité des prises en charge.



# **Présentation du centre de référence maladies rares et de son activité**

L'objectif de cette partie est de rappeler les spécificités du centre concernant son activité liée à une ou plusieurs maladies rares, et de mesurer, grâce à des indicateurs simples, le niveau, la nature et l'évolution de cette activité sur une période de 3 ou de 5 ans.

## **I. Présentation du centre de référence maladies rares**

### **I.1. Présentation du centre conforme au dossier de candidature**

Dans le dossier de candidature, le centre devait s'identifier et décrire la maladie rare ou le groupe de maladies rares pour lesquelles il sollicitait la labellisation. Le centre reprend cette présentation.

### **I.2. Présentation des objectifs et indicateurs**

Dans le dossier de candidature, le centre devait se fixer des objectifs quantitatifs et qualitatifs avec un échéancier prévisionnel sur 5 ans. Certains de ces objectifs sont déclinés dans les réponses aux critères ; dans ce cas, le centre peut renvoyer vers le critère correspondant.

Pour chacun de ces objectifs, le centre :

- présente son niveau de réalisation ;
- analyse les écarts entre ce niveau et celui visé ;
- présente les plans d'action qu'il envisage.

Le centre présente l'évolution des indicateurs qu'il avait retenus dans son dossier de candidature.

Si les objectifs ont évolué depuis la labellisation, le centre le signale et en explique les raisons.

## **II. Activité du centre de référence maladies rares**

### **II.1. Tableau de bord de l'activité**

#### **A – Activité lors de la labellisation**

Joindre le tableau d'activité du dossier de candidature pour le label centre de référence.

#### **B – Activité depuis la labellisation**

Renseigner le ratio suivant et son évolution depuis la labellisation :

- nombre de patients atteints de la (des) maladie(s) rare(s) pour laquelle (lesquelles) le centre a été labellisé/nombre de patients suivis dans le service.

Présenter un tableau synthétique par site pour chaque année d'activité depuis l'obtention du label et comprenant les items du tableau 1 ci-après.

En fonction de ses spécificités, le centre peut ajouter des items dans les colonnes du tableau. Si le centre ne répond pas à certains items, il en explique les raisons.

#### **Commenter l'évolution de l'activité depuis la labellisation**

**Tableau 1. Activité du centre de référence**

Type de maladie ou atteinte	Nombre de patients de la file active	Répartition par type de consultations	Activité	Origine géographique des consultants	Caractéristiques démographiques des consultants
Ex. : syndrome de Marfan	Nombre de patients vus, nombre de nouveaux malades	a – 1 <sup>er</sup> diagnostic ou 1 <sup>er</sup> avis <sup>1</sup>  b – Recours 1) Second avis <sup>2</sup> - urgence - programmé 2) Avis à distance <sup>3</sup>  c – Suivi par le centre	Nombre de consultations (en C, Cs)  Nombre d'hospitalisations (préciser hospitalisation complète, de jour ou HAD)  Délai d'attente (par exemple durée moyenne pour obtenir un rendez-vous, exprimé en semaines)	Répartition en % régionale, extrarégionale, internationale (UE et hors UE)  Type de centre : centre de compétences (centre de SLA, CRCM, CRTH, autres centres de compétences), services de spécialité, autres	Nombre d'adultes  Nombre d'enfants  Proportion enfants/adultes

Lorsque cela est possible, les données présentées devront avoir été élaborées ou validées par le département d'information médicale (DIM) du centre hospitalier.

Lorsque les données ne sont pas issues des DIM, en préciser la source (bureau des entrées, base de données du centre, etc.).

Pour les centres prenant en charge un nombre important de pathologies différentes, la présentation ne sera pas faite par diagnostic mais par groupe de maladies, le centre pourra décrire des pathologies types et présenter globalement son activité.

<sup>1</sup> Patients adressés par un médecin généraliste, un pédiatre de ville ou se présentant sans être adressés par un médecin.

<sup>2</sup> « Second avis » donné en consultation pour des patients adressés par des services spécialisés ou des centres de compétence (ex. : CRCM adressant des patients au centre de référence mucoviscidose). Pourront également être indiqués le nombre de patients connus par le centre (c'est-à-dire déjà vus en consultation) et le nombre de patients non connus du centre.

<sup>3</sup> Avis donnés par mél, téléphone, courrier y compris concernant des patients étrangers. Le centre fournira cette indication en nombre et/ou en estimation du temps passé.

## II.2. Tableau de bord des ressources humaines consacrées à l'activité centre de référence

Le centre fait état des moyens dédiés spécifiquement à l'activité centre de référence. Lorsque des moyens sont mutualisés entre plusieurs sites (ex. : psychologue, secrétaire, coordinateur) le centre le précise et indique la répartition entre les sites. Cette partie sera remplie conjointement par le médecin coordonnateur du centre et la direction du CHU <sup>4</sup>.

**Tableau 2. Moyens humains consacrés à l'activité spécifique du centre de référence**

Qualification et nombre d'ETP consacrés à l'activité globale du centre de référence	Nombre de postes alloués par l'ARH au moment de la labellisation sur le fondement de la décision de la DHOS	Part des postes pourvus pour l'activité et part des postes vacants ou laissés vacants	Part d'activité du centre de référence contractualisée en MIGAC dans le CPOM <sup>5</sup> signé avec l'ARH

**Commentaires, explication des écarts et plan d'action proposé**

<sup>4</sup> Se référer au tableau de bord maladies rares de la DHOS rempli avec le directeur du CHU.

<sup>5</sup> CPOM : contrat pluriannuel d'objectifs et de moyens.

# **Critères d'évaluation des missions**

## I. Expertise

*Les centres de référence labellisés ont pour mission de définir les bonnes pratiques de prise en charge des malades. Les professionnels du centre doivent participer à l'élaboration des recommandations de pratiques professionnelles ou adapter et diffuser celles qui existent au niveau international.*

*Le plan national maladies rares 2005-2008 se fixe comme objectif dans son axe n°2 d'améliorer « la reconnaissance des maladies rares ». Il prévoit que les centres de référence devront, en lien avec la HAS, « constituer progressivement des protocoles nationaux de diagnostic et de soins afin de permettre la prise en charge par l'Assurance-maladie des médicaments et produits, y compris hors autorisation de mise sur le marché (AMM), indispensables pour les maladies rares ». Il est recommandé aux centres de référence qui débutent l'élaboration de projets de recommandations ou de protocoles nationaux dans les pathologies qu'ils prennent en charge d'utiliser la méthode proposée par la HAS (téléchargeable sur son site : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)) et de les soumettre, dès finalisation, à la procédure d'attribution de label de la HAS.*

*Les protocoles de prise en charge sont élaborés avec des professionnels d'autres établissements participant à la filière de prise en charge (ce partage d'expérience favorisant l'utilisation des protocoles), et prennent en compte, autant que faire se peut, les travaux équivalents existant en France et à l'étranger.*

*Les patients, par l'intermédiaire des associations, sont sollicités chaque fois que possible lors de l'élaboration des recommandations ou des protocoles (notamment les PNDS).*

### Critère 1

Le centre de référence définit les bonnes pratiques de prise en charge de la maladie (ou du groupe de maladies) pour la (les)quelle(s) il a été labellisé.

### Éléments d'appréciation

- Il élabore ou adopte les recommandations ou protocoles de soins permettant de favoriser les bonnes pratiques de prise en charge des malades (dont les protocoles nationaux de diagnostic et de soins).
- Il élabore des procédures encadrant l'annonce du diagnostic et présentant l'évolution de la pathologie.
- Il organise la diffusion et la mise en œuvre de ces recommandations, protocoles et procédures au sein de la filière de soins qu'il anime.
- Il évalue les recommandations, protocoles et procédures, leur diffusion et leur mise en œuvre dans la filière de soins qu'il anime.

## II. Recours

*Le centre de référence n'a pas vocation à prendre en charge tous les malades atteints de la (des) maladie(s) rare(s) pour laquelle (lesquelles) il a été labellisé. Il doit cependant être un recours. Il peut à ce titre donner un second avis en recevant les malades adressés par des professionnels de santé spécialisés ou des centres de compétences, ou donner un avis à distance par des outils de communication (Internet, téléphone, courrier papier).*

### Critère 2

Le centre de référence assure une activité de recours pour la prise en charge personnalisée de certains patients.

### Éléments d'appréciation

- Il met en place une organisation spécifique pour dédier des plages horaires à cette activité, maîtriser les délais d'attente et gérer les situations d'urgence.
- Il formalise cette activité dans le cadre de la filière de soins.
- Il met en place des moyens de communication pour les avis à distance.
- Il évalue son activité de recours du point de vue quantitatif et qualitatif.

### III. Recherche et surveillance épidémiologique

*Les centres de référence ont pour mission de participer à la production active de connaissances sur la (les) maladie(s) rare(s) pour laquelle (lesquelles) ils ont été labellisés.*

*Les centres de référence maladies rares sont les plus à même d'engager des recherches sur la (les) maladie(s) pour laquelle (lesquelles) ils ont été labellisés. Il est dans leurs missions de s'impliquer dans ces recherches.*

*Par ailleurs, dans le cadre du plan maladies rares il est prévu que les centres de référence participent à la surveillance épidémiologique des maladies rares en partenariat avec l'InVS.*

#### Critère 3

Le centre de référence initie et coordonne des recherches sur la ou les maladie(s) pour laquelle il a été labellisé.

#### Éléments d'appréciation

- Il mutualise les moyens permettant de réaliser des études multicentriques sur des travaux d'envergure nationale et internationale.
- Il diffuse le résultat de ses recherches aux autres centres, aux professionnels de santé et aux associations de patients.
- Il évalue sa production en termes de publication en s'appuyant sur les indicateurs élaborés dans le cadre des MERRI.

#### Critère 4

Le centre de référence participe à la surveillance épidémiologique.

#### Éléments d'appréciation

- Il recueille et analyse les données cliniques collectées lors du diagnostic ou du suivi des patients.
- Il met en place des collections de données, « registre » pour la ou les maladie(s) rare(s) pour la (les)quelle(s) il a été labellisé ou transfère ses données à un centre ayant mis en place une remontée organisée de données.

## IV. Filière de prise en charge sanitaire et médicosociale

- Structuration
- Animation (information et formation)

*Les centres de référence ont pour mission d'organiser sur le territoire national la prise en charge des patients atteints de la (des) maladie(s) rare(s) pour laquelle (lesquelles) ils ont obtenu le label. Cela implique la constitution ou la structuration d'une filière cohérente, comportant des établissements de santé (centres de compétences, centre CRCM, CRTH, centres SLA, autres) et des intervenants extrahospitaliers, permettant d'assurer la prise en charge des malades. Les centres de référence ne doivent pas prendre en charge tous les malades mais s'assurer de l'existence de solutions de prise en charge permettant d'assurer une couverture médicale adéquate du plus grand nombre possible de malades en tout point du territoire (y compris les DOM-TOM).*

*Les maladies rares pour lesquelles les centres ont été labellisés peuvent nécessiter une prise en charge médicosociale et/ou une prise en charge spécifique dans le milieu éducatif ou de la formation. Les centres de référence, en collaboration avec d'autres acteurs, peuvent faciliter une prise en charge adaptée des malades et/ou favoriser la scolarisation ou l'adaptation des conditions d'accueil des malades dans les structures du milieu ordinaire.*

*De même les patients atteints de maladies rares ont besoin d'un environnement de travail spécifique. Une meilleure connaissance de la maladie permet à ces institutions de mieux comprendre les patients et de leur proposer des solutions adaptées à leur situation, notamment, en situation de handicap, en développant des liens avec les Maisons Départementales des personnes handicapées (MDPH).*

*Les centres, lorsqu'ils élaborent des protocoles, les présentent sous forme de documents qui pourront être diffusés aux malades, aux professionnels et aux institutions qui prennent également en charge les malades.*

### Critère 5

Le centre de référence structure une filière de prise en charge pour la maladie rare pour laquelle il a été labellisé.

### Éléments d'appréciation

- Il organise la filière de manière à garantir la continuité de la prise en charge de l'enfant à l'adulte et la permanence des soins.
- S'il est multisites, le centre formalise les modalités d'organisation commune.
- Il définit des coopérations avec les centres de référence du même groupe de pathologie (nationaux, européens ou internationaux).
- Il définit des coopérations avec les structures hospitalières qui prennent en charge la pathologie et notamment les centres de compétences lorsqu'ils existent.

- Il définit des coopérations avec les professionnels de santé extrahospitaliers (médecine libérale, paramédicaux libéraux, HAD, soins de suite, éventuel réseau de santé au sens de l'article L. 6321-1 du CSP, etc.).
- Il définit des coopérations avec les acteurs médicosociaux, notamment, MDPH.
- Il formalise ses relations avec les associations de patients.

## Critère 6

Le centre de référence anime la filière de prise en charge pour la maladie rare pour laquelle il a été labellisé.

### Éléments d'appréciation

- Il développe des outils d'échange et d'information à destination des professionnels de santé facilitant la prise en charge des malades et la continuité des soins au sein de la filière de soins qu'il anime.
- Il développe des outils en lien avec les associations pour favoriser l'échange et le partage d'information avec les malades et leur famille.
- Il organise des actions de formation et d'information auprès des professionnels de santé.
- Il organise des actions de formation et d'information auprès des malades ou de leur famille (actions d'éducation thérapeutique notamment).
- Il évalue la satisfaction des correspondants professionnels de santé, des associations de malades, des malades et de leur famille.
- Il produit et diffuse un rapport annuel d'activité.

# Remerciements

Ce document a été réalisé par :

## Groupe de travail professionnel

Isabelle ALQUIER, Adjoint au chef du service Certification des Établissements de Santé – Haute Autorité de Santé ;

Guillaume LE HENANFF, Chargé de Mission Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins – Ministère de la Santé, de la Jeunesse, des Sports et de la Vie Associative ;

Michèle LENOIR-SALFATI, Chef du Service Certification des Établissements de Santé – Haute Autorité de Santé ;

D<sup>r</sup> Jean-François QUARANTA, Coordination des Vigilances Sanitaires et de la Gestion des Risques – Pôle Qualité, Risques T2A Information Santé Publique – CHU de Nice ;  
D<sup>r</sup> Lydia VALDES, Direction générale de la santé – Ministère de la Santé, de la Jeunesse, des Sports et de la Vie Associative.

## Groupe de lecture

Françoise ANTONINI, Déléguée générale de l'Alliance Maladies Rares, membre du CNCL ;  
D<sup>r</sup> Ségolène AYME, Directrice d'Orphanet, membre du CNCL ;

D<sup>r</sup> Wahiba BOUCHAREF, Directrice des actions médicales, paramédicales, et psychologiques de l'Association Française contre les Myopathies, membre du CNCL ;

P<sup>r</sup> Loïc GUILLEVIN, Coordonnateur du Centre de référence des vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques, membre du CNCL ;

D<sup>r</sup> Catherine SAUVAGNAC, Chargée de mission Maladies rares à la direction de la politique médicale de l'AP-HP.

# Références

Programme d'action communautaire relatif aux maladies rares (1999-2003)  
< <http://europa.eu.int/scadplus/leg/fr/cha/c11559b.htm> > [consulté le 28-02-2007].

Research in rare diseases in Denmark : barriers and prospects. Report from a conference in Copenhagen on 26 february 2004 2004. < <http://www.kms-danmark.dk/documents/00105.pdf> > [consulté le 28-02-2007].

Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Construction et utilisation des indicateurs dans le domaine de la santé. Principes Généraux. Paris : ANAES ; 2002.

Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Réussir un audit clinique et son plan d'amélioration. Paris : ANAES ; 2003.

Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Dossier du patient : réglementation et recommandations. Paris : ANAES ; 2003.

Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Élaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé. Guide méthodologique. Saint-Denis : Anaes ; 2004.

Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Méthode d'élaboration d'une démarche de soins types à domicile pour une population définie de personnes en situation de dépendance. Saint-Denis-la-Plaine : ANAES ; 2004.

Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Réseaux de santé. Guide d'évaluation. Saint-Denis-la-Plaine : ANAES ; 2004.

Aymé S. Médecine prédictive. Mythe et réalité. Actual. Doss. Santé Publique 2001 ; (34) : 17.

Aymé S. Qu'est-ce que la médecine prédictive ? Actual. Doss. Santé Publique 2001 ; (34) : 18-24.

Barataud B. Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique : constat, perspectives et possibilités d'évolution. Paris : Conseil économique et social ; 2001.

Développement innovation évaluation santé, Frattini MO, Houzard S, Aouisi S, de Lavigne E. Organisation des soins pour la prise en charge des personnes atteintes de mucoviscidose (enfants et leurs parents – adultes). Argumentaires de santé publique. Paris : DIES ; 2001.

Dupuy C. Promouvoir une politique européenne en direction des médicaments orphelins et des maladies rares : une mission plus tout à fait impossible. Entretien avec Annie Wolf, responsable de la mission des médicaments orphelins au ministère de l'emploi et de la solidarité. Inserm Actual 1998 ; (161).

Fédération des maladies orphelines, de Landevoisin H., Hirtzlin I. Problématiques des maladies orphelines. Audition du 24 juin 2003, Groupe d'étude Maladies Rares, Assemblée Nationale. Paris : FMO ; 2003.

Godet V, Hirtzlin I. L'information médicale dans l'alternance public-privé en santé : quelles conséquences sur la prise en charge des malades dans le cas des maladies génétiques rares ? Communication pour les journées des économistes français de la santé. Montpellier, les 24 et 25 juin 1999.  
< <http://maitdeaecosante.univ-paris1.fr/IMG/pdf/commdossiermed-2.pdf> > [consulté le 28-02-2007].

Godet V, Hirtzlin I, Costet N. Prise en charge diagnostique des patients atteints de maladies génétiques rares : exemple de cinq pathologies. Rev. Épidémiol. Santé Publique 2001 ; 49 (4) : 357-66.

Hirtzlin I, Kieyila-Loubaki F, Jondeau G. Les trajectoires médicales des personnes atteintes par le syndrome de Marfan. Arch. Mal. Cœur Vaiss. 2005 ; 97 (9) : 855-60.

Hirtzlin I, Kieyila-Loubaki F, Jondeau G. Rapport de fin contrat PHRC 2000, partie économique. Évaluation médicoéconomique de l'impact de la consultation Marfan sur la prise en charge diagnostique et thérapeutique et l'organisation de la filière de soins. Paris : Hôpital Ambroise Paré ; 2003.