



## **Filière Nationale de Santé Maladies Rares du développement cérébral et Déficience Intellectuelle**

### **CHARTE DE FONCTIONNEMENT**

Date de validation en Comité stratégique : le 5 avril 2018

Date de dernière mise à jour : 5 avril 2018

Objet : Le présent document précise le champ d'intervention et les missions de la filière DéfiScience, sa gouvernance et son organisation, ainsi que les modalités de travail entre les différents acteurs qui la composent et ses partenaires.

# Sommaire

Préambule

## **I. PRESENTATION GENERALE DE LA FILIERE DEFISCIENCE**

- 1.1. Périmètre
- 1.2. Missions
- 1.3. Composition CRMR
- 1.4. Présence sur le territoire

## **II. ORGANISATION**

- 2.1 Coordination et animation
- 2.2 L'équipe opérationnelle
- 2.3 L'engagement des CRMR

## **III. GOUVERNANCE**

- 3.1 Le comité de direction
- 3.2 Le comité stratégique
  - Représentation des Centres de référence
  - Représentation des Centres de compétence
  - Représentation des associations

## **IV. PLAN D' ACTIONS**

## **V. RESSOURCES**

## **VI. L'Association DéfiScience - L'organisme de Formation**

## Préambule

La constitution des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) a été inscrite comme action majeure du 2ème Plan Maladies Rares.

Un appel à projet pour leur labellisation a été lancé par l'instruction N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 qui précise le cahier des charges des filières et décrit leurs missions.

Les filières ont été labellisées en 2013 pour une durée de 5 ans.

Dans la perspective d'un 3<sup>ème</sup> Plan Maladies Rares, une campagne de labellisation des Centres de référence et de compétence a été conduite en 2017 avec la labellisation de 363 Centres de référence et 1773 Centres de compétences organisés en 104 réseaux (CRMR).

De même, un renouvellement de la labellisation des FSMR est prévu en 2018 avec le lancement d'un AAP en courant d'année.

### **I. PRESENTATION GENERALE DE LA FILIERE DEFISCIENCE**

La filière de santé nationale DéfiScience a ainsi été labellisée en 2014.

Elle a pour objet de fédérer les ressources et les expertises dans le domaine des Maladies Rares du Développement Cérébral et de la Déficience Intellectuelle.

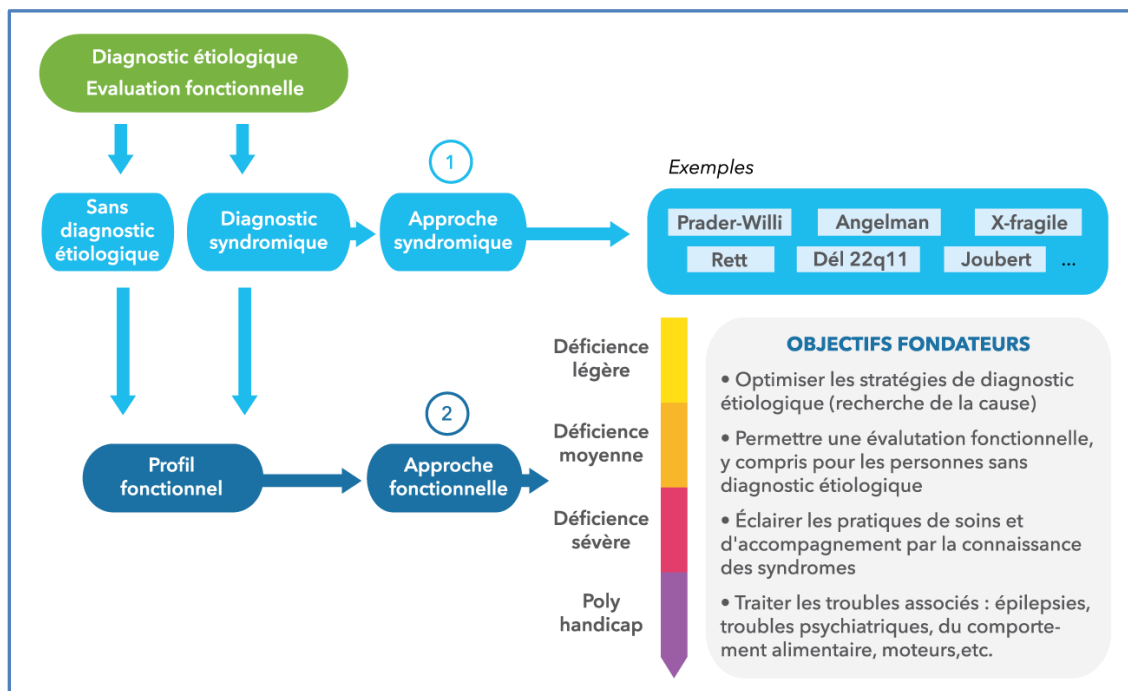
#### **1.1 Périmètre**

De la déficience intellectuelle légère au polyhandicap, la filière DéfiScience est dédiée aux maladies rares du développement cérébral et aux pathologies associées.

La filière rassemble des expertises et des compétences pluridisciplinaires qui permettent d'apporter des réponses concertées aux problématiques souvent complexes d'une déficience intellectuelle associée à d'autres troubles ou sur-handicaps : épilepsies, troubles moteurs, troubles psychiatriques et troubles du comportement alimentaire.

Elle mobilise une pluralité de compétences sanitaires, médico-sociales et pédagogiques : génétique, neuro-pédiatrie, neurologie, pédopsychiatrie, psychiatrie, neuropsychologie, endocrinologie, orthophonie, rééducation psychomotrice, ergothérapie, diététique, phoniatre, éducation spécialisée, enseignement spécialisé,...

La filière met en œuvre, au bénéfice du plus grand nombre, un regard d'*expertise dynamique* croisant une approche fonctionnelle, selon le degré et le profil du handicap, et une approche syndromique, en prenant compte la spécificité des syndromes. Cette approche double, fonctionnelle et syndromique, est une approche pragmatique et opérationnelle, optimale pour les patients et répondant aux attentes des acteurs, notamment du secteur médico-social.



## 1.2 Missions

Conformément aux directives ministérielles, les missions de la Filière s'organisent autour de 3 axes :

- La facilitation des parcours de diagnostics et de soins
- La Recherche
- La Formation

La Filière entend répondre à ses missions en proposant un PLAN D' ACTIONS construit autour de ces 3 axes.

### 1.3 Composition

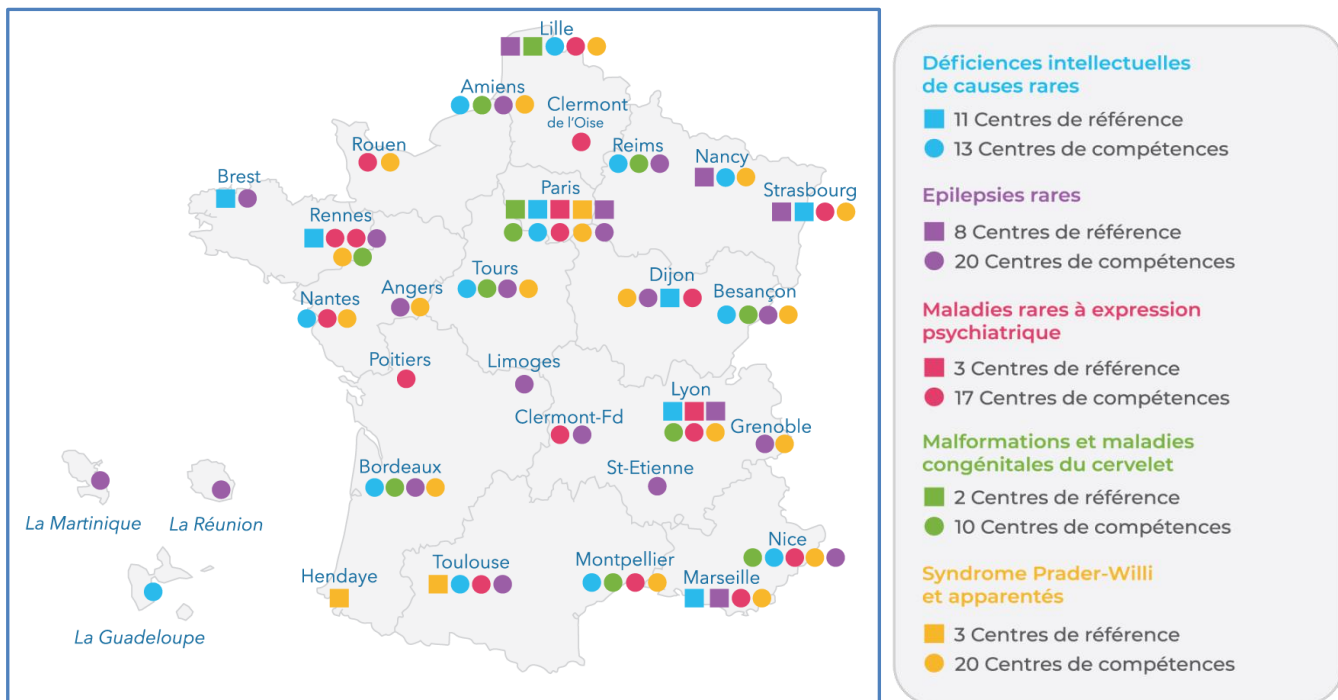
La filière DéfiScience est composée de 5 réseaux (ou CRMR) :

- Déficiences intellectuelles de causes rares
- Epilepsies rares
- Maladies rares à expression psychiatrique
- Malformations et maladies congénitales du cervelet
- Syndrome Prader-Willi et syndromes apparentés

Sont associés à DéfiScience :

- Les laboratoires de cytogénétique et de biologie moléculaire collaborant avec les centres,
- Les associations de familles et de patients œuvrant dans le champ des troubles du développement cérébral et de la déficience intellectuelle.

### 1.4 Présence sur le territoire



(1) Cartographie des centres CR et CC de la filière DéfiScience

## II. ORGANISATION

### 2.1 Rattachement administratif et coordination

La filière DéfiScience est rattachée administrativement aux Hospices Civils de Lyon qui gèrent les fonds dédiés aux activités de la filière et en garantissent la bonne utilisation.

La coordination et l'animation de la filière sont placées sous la responsabilité du Pr. Vincent des Portes, coordonnateur du Centre de Référence « Déficiences Intellectuelles de causes rares » de Lyon, en étroite collaboration avec les médecins coordonnateurs des cinq CRMR :

- le Dr Delphine Héron, CRMR Déficiences Intellectuelles de causes rares
- le Pr Rima Nabbout, CRMR Epilepsies Rares
- le Dr Lydie Bürglen, CRMR Malformations et maladies congénitales du cervelet
- le Pr David Cohen, CRMR Maladies rares à expression psychiatrique
- le Pr Maïthé Tauber, CRMR Syndrome de Prader-Willi et Syndromes apparentés

## 2.2 L'engagement des 5 réseaux ou CRMR

Les coordonnateurs des 5 CRMR de la filière s'engagent :

- à contribuer à l'animation et la coordination de la filière,
- à soutenir la mise en œuvre des actions proposées,
- à assurer le lien entre la filière et l'ensemble des centres de chacun des CRMR, centres de référence et centres de compétence,
- à accompagner l'équipe opérationnelle dans les missions qui lui sont attribuées.

## 2.3 L'équipe opérationnelle

Afin de répondre à ses missions et de mettre en œuvre son PLAN D' ACTIONS, la filière DéfiScience s'appuie sur une équipe opérationnelle composée :

- d'un chef de projet
- de chargés de mission
- d'une assistante

En concertation avec le comité de direction et le comité stratégique, l'équipe opérationnelle assure la mise en œuvre des actions.

Elle est force de proposition dans les missions qui lui sont confiées et développe les liens entre les cinq CRMR.

## **III. GOUVERNANCE**

### 3.1 Le comité de direction

Le comité de direction est composé de l'animateur, des 5 médecins coordonnateurs des CRMR et du chef de projet. Le comité de direction se réunit tous les mois.

Le Comité de direction décide des actions à mettre en œuvre conformément aux directives données par la DGOS et aux orientations prises en comité stratégique.

Il accompagne l'équipe opérationnelle dans la mise en œuvre des actions et s'assure de leur bon déroulement.

### 3.2 Le comité stratégique

#### 3.2.1 Composition

Le Comité Stratégique est composé

- du comité de direction,
- des représentants des centres de référence constitutifs et des centres de compétence des cinq CRMR,
- des représentants d'organisations associatives, membres permanents du Comité Stratégique en raison des partenariats historiques et/ou opérationnels avec la filière,
- de représentants des associations syndromiques ayant répondu à l'appel à candidatures dans la limite de 10 associations.

Représentation des centres de référence constitutifs et des centres de compétences :

- Les Centres « Déficience Intellectuelle de causes rares » et les Centres « Epilepsies Rares » sont représentés par 2 représentants des centres constitutifs ou leurs suppléants et 1 représentant des centres de compétences ou son suppléant.
- Les Centres « Maladies rares à expression psychiatrique », les Centres « Prader-Willi et syndrome apparentés » ainsi que les Centres « Malformations et maladies congénitales du cervelet » sont représentés par 1 représentant des centres constitutifs ou son suppléant et 1 représentant des centres de compétences ou son suppléant.

Organisations associatives membres permanents de la filière :

- les réseaux co-fondateurs : l'Unapei, l'Alliance Maladies Rares, le collectif DI,
- des partenaires opérationnels : Trisomie21-France, Intelli'cure, le Réseau Lucioles, le Groupe Polyhandicap France, l'Anecamsp.

Représentation des associations syndromiques :

Lors du renouvellement du comité stratégique, si le nombre de candidatures est supérieur au nombre de postes, soit 10 candidatures, un arbitrage est effectué dans un souci de représentations équilibrées : pathologies (en lien avec les 5 réseaux de la filière), niveau de handicap, renouvellement des mandats.

L'arbitrage est laissé à l'appréciation d'une commission ad hoc composée des membres co-fondateurs et des membres du comité de direction.

### 3.2.2 Missions

Le Comité Stratégique est une instance de concertation et de décision.

Il est consulté pour toutes les décisions concernant les orientations stratégiques. Il valide la déclinaison du plan d'actions et il est tenu informé de son avancement.

Les directives ministérielles sont portées à la connaissance du Comité Stratégique, notamment celles concernant le Plan Maladies Rares et les appels à projet relatifs à la labellisation des Centres de Référence et des Filières Maladies Rares.

Le Comité Stratégique est force de proposition, de conseil et de soutien pour toute forme d'action visant à l'amélioration de la situation des personnes, enfants et adultes, relevant du champ d'intervention de la filière.

### 3.2.3 Renouvellement

Le Comité Stratégique est renouvelé tous les 3 ans.

### 3.2.4 Fréquence

Le comité Stratégique se réunit a minima deux fois par an, selon un calendrier établi sur 12 mois. A titre exceptionnel et en raison de circonstances qui le justifient, il pourra être réuni en dehors de ce calendrier.

Il est convoqué par simple courrier électronique envoyé préalablement, accompagné de l'ordre du jour et des documents de travail, le cas échéant.

### 3.2.5 Engagement des membres

Les membres du comité stratégique s'engagent :

- à apporter leur contribution aux travaux de la filière,
- à soutenir la mise en œuvre des actions proposées,
- à assurer le lien entre la filière et les centres ou associations représentés.

## IV. Plan d'Actions

Conformément aux directives de la DGOS, la filière établit un Plan d'Actions pluriannuel sur 3 axes principaux :

- Parcours de diagnostics et de soins
- Recherche
- Formation

Et un axe complémentaire : les réseaux européens.



Le plan d'actions est présenté au Comité Stratégique pour discussion et validation avant soumission à la DGOS.

Il fait l'objet d'une évaluation annuelle.

Il est régulièrement revu et adapté en fonction de l'avancement de chacune des actions et des propositions de nouvelles actions.

### Groupes de travail

Ils ont pour objectif d'assurer la mise en œuvre et le suivi d'actions en associant, selon l'objet, des représentants des centres de la filière, des représentants des associations, et toute personne pouvant apporter son expertise et son expérience sur la thématique du groupe.

Chacun des groupes est coordonné par un médecin et un membre de l'équipe opérationnelle. Ils sont constitués de membres volontaires, après appel à participation ou cooptation. Chaque groupe décide de son propre mode de fonctionnement et de la fréquence des rencontres.

Une fois par an, l'ensemble des groupes de travail est réuni avec une présentation de l'avancée des travaux de chaque groupe.

## **V. RESSOURCES**

La DGOS attribue chaque année un budget de fonctionnement et un budget dédié aux actions présentées dans le plan.

Les fonds alloués sont perçus par les Hospices Civils de Lyon (HCL) qui s'engagent à les affecter entièrement aux dépenses de la filière, moyennant une rétribution relative aux frais de gestion.

### Reversements

Par conventions, les HCL reversent intégralement le montant des dépenses engagées par d'autres établissements hospitaliers au profit de la filière, notamment les salaires et charges des personnels dédiés.

Afin de faciliter l'activité courante de la filière et l'organisation de rencontres, les HCL délègue à l'association DéfiScience une partie du budget de fonctionnement.

## VI. L'association DéfiScience – L'Organisme de Formation

### L'association DéfiScience

Constituée en 2013, avec une révision de ses Statuts lors de la labellisation des filières en 2015, l'association DéfiScience a pour objet principal de soutenir les missions de la filière DéfiScience, telles que définies par la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS), et notamment de faciliter les actions de Formation.

Les Statuts prévoient également la gestion de tout ou partie des fonds alloués à l'animation de la filière : organisation des séminaires et colloques, journées de formation, et toute action de communication conduite dans le cadre du déploiement de la filière.

En cohérence avec ses missions, l'association a demandé dès 2016 l'enregistrement de l'activité de Formation auprès de la Préfecture de la Région Auvergne-Rhône-Alpes.

Le numéro d'enregistrement est le **84 69 14331 69** (attribué le 30 mars 2016).

Par ailleurs, et comme indiqué précédemment, l'association est mandatée par convention avec les HCL, pour gérer une partie des fonds alloués à la filière.

### L'Organisme de Formation

L'organisme de Formation permet à la filière de porter des actions de formation et d'être autonome.

Il n'a pas vocation à enrichir l'association. Le coût des formations proposées couvrent tout ou partie des frais d'organisation.

Il répond aux critères Qualité du référencement DATADOCK ainsi qu'à toutes les obligations légales en vigueur.

Pr Vincent des Portes,

Madame Lénaïck Tanguy

Animateur national  
Filière DéfiScience

Directrice Adjointe à la Stratégie  
Hospices Civils de Lyon

