

— Maladies rares et médicaments orphelins

mode d'emploi

— CBU PACA CORSE & médicaments orphelins

N° indicateur	OBJECTIFS opérationnels
MO 10	Dans le domaine des maladies rares, chaque établissement s'engage à solliciter l'accord du centre de référence et ou de compétence concerné et à respecter les protocoles initiés par le centre de référence et ou de compétence concerné
	L'accord du centre de référence et/ou de compétence doit être présent dans le dossier patient



**— MALADIES RARES ET
MEDICAMENTS ORPHELINS**



LIBERTÉ • ÉGALITÉ • FRATERNITÉ
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE
DES AFFAIRES SOCIALES
ET DE LA SANTÉ

Le site santé du Ministère des Affaires sociales et de la Santé

sante.gouv.fr



LE MINISTÈRE

LES CAMPAGNES

LES DOSSIERS

LA PRESSE

Rechercher

Rechercher

🏠 > Maladies rares > La politique en faveur des maladies rares > **La politique en faveur des maladies rares en Europe : pour en savoir (...)**

La politique en faveur des maladies rares en Europe : pour en savoir plus

4 novembre 2009

Partager A+ A-

Liens internet

<http://www.emea.europa.eu/htms/general/contacts/COMP/COMP.html>

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_fr.htm

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_fr.htm

<http://europa.eu/scadplus/leg/fr/lvb/l23022.htm>

<http://www.rdtf.org>

http://ec.europa.eu/health/ph_information/implem/wp/morbidity/rdtf_en.htm

<http://www.orpha.net>

<http://www.epposi.org>

<http://www.eurordis.org>

<http://www.eurocat.ulster.ac.uk>

<http://www.iss.it>

- DÉCISION No 1295/1999/CE du parlement européen et du conseil du 29 avril 1999 (PDF - 156.6 ko) portant adoption d'un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, dans le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique (1999-2003)
- DÉCISION No 1350/2007/CE du parlement européen et du conseil du 23 octobre 2007 (PDF - 91.5 ko) établissant un deuxième programme d'action communautaire dans le domaine de la santé (2008-2013)
- Communication de la commission au parlement européen, au conseil, au comité économique et social européen et au comité des régions (PDF - 51 ko) Les maladies rares : un défi pour l'Europe (adoptée le 11/11/2008)
- Recommandation du conseil (PDF - 70.8 ko) relative à une action européenne dans le domaine des maladies rares (adoptée le 05/06/2009)
- Les maladies rares et l'union européenne (PDF - 86.1 ko)
- La désignation des médicaments orphelins dans l'union européenne (PDF - 162.7 ko)
- European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN)



Marisol Touraine -
Ministre des Affaires
sociales et de la
Santé

Biographie

Cabinet

Agenda

MÉTIERS & CONCOURS

VOS DÉMARCHES

FORMULAIRES EN LIGNE

ÉTUDES, RECHERCHES &
STATISTIQUES

DOCUMENTATION &

PUBLICATIONS OFFICIELLES

CONSULTATIONS PUBLIQUES

Alertes sanitaires

Mise en garde contre la consommation de compléments alimentaires OxyElite Pro
23 janvier 2014

Dengue aux Antilles - Chikungunya à Saint-Martin et en Martinique : recommandations à l'attention de la population et des voyageurs pour se protéger des piqûres de moustiques
27 décembre 2013

— Les maladies rares

- Les maladies rares sont encore assez méconnues en France : cela est notamment dû au fait qu'elles touchent un nombre restreint de personnes, à savoir moins d'une sur 2 000 selon le critère admis en Europe. Actuellement, on dénombre environ 7000 maladies rares, dont 80% sont d'origine génétique : pour autant, de nouvelles maladies rares sont découvertes régulièrement
- Beaucoup de ces pathologies sont aussi dites « orphelines », les patients concernés ne bénéficiant pas d'une réponse thérapeutique à ce jour.
- En France, une maladie est déclarée rare si moins de 30 000 personnes en sont atteintes : elles concernent 3 à 4 millions de personnes, sur près de 25 millions en Europe.

— Plan national Maladies rares

- Le **premier plan national maladies rares 2005-2008** a permis d'améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare, grâce à la mise en place de 131 centres de référence maladies rares labellisés (CRMR).
- Le dispositif a été complété par l'identification de 500 centres de compétences rattachés aux CRMR et offrant un appui pour la prise en charge de proximité
- Le **second plan national maladies rares 2011-2014** prévoit comme première action la constitution de filières de santé maladies rares. Avec la simplification de l'évaluation des CRMR, la mise en place de rapports d'activité et l'organisation de la succession des coordonnateurs, cette action concourt à améliorer la structuration et la visibilité de l'action des CRMR.

Les filières de santé

The screenshot shows the website sante.gouv.fr, which is the health site of the French Ministry of Social Affairs and Health. The page features a navigation menu with categories like 'LE MINISTÈRE', 'LES CAMPAGNES', 'LES DOSSIERS', and 'LA PRESSE'. A search bar is located at the top right. The main content area displays an article titled 'Les filières de santé maladies rares' dated 13 mars 2014. The article includes a grid of blue icons with white plus signs, a text block explaining the scope of the health filieres, and several paragraphs detailing the national plans for rare diseases and the creation of these filieres. A sidebar on the right provides information about Marisol Touraine, the Minister of Social Affairs and Health, with links to her biography, cabinet, and agenda. Below this, there are several blue buttons for 'MÉTIERS & CONCOURS', 'VOS DÉMARCHES', 'ÉTUDES, RECHERCHES & STATISTIQUES', 'DOCUMENTATION & PUBLICATIONS OFFICIELLES', and 'CONSULTATIONS PUBLIQUES'. At the bottom of the sidebar, there is a red button for 'Alertes sanitaires' and a list of recent alerts, including one about air pollution and another about food supplements.

Le site santé du Ministère des Affaires sociales et de la Santé
sante.gouv.fr

LE MINISTÈRE LES CAMPAGNES LES DOSSIERS LA PRESSE

Rechercher Rechercher

Maladies rares > Articles > Les filières de santé maladies rares

Les filières de santé maladies rares

13 mars 2014

Partager A+ A-

Une filière de santé **maladies rares** couvre un champ large et cohérent de **maladies rares**, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou système. Elle recouvre avant tout des **maladies rares** connues, mais aussi des **maladies** ou syndromes **rares** probables mais non encore confirmés.

La création des filières de santé maladies rares

Le premier plan national **maladies rares** 2005-2008 a permis d'améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare, grâce à la mise en place de 131 centres de référence **maladies rares** labellisés (CRMR). Le dispositif a été complété par l'identification de 500 centres de compétences rattachés aux CRMR et offrant un appui pour la prise en charge de proximité.

Les évaluations de ce premier plan ont souligné l'intérêt de ce dispositif, mais également la nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les CRMR, ainsi qu'avec les autres acteurs de la prise en charge et de la recherche.

Le second plan national **maladies rares** 2011-2014 prévoit comme première action la constitution de filières de santé **maladies rares**. Avec la simplification de l'évaluation des CRMR, la mise en place de rapports d'activité et l'organisation de la succession des coordonnateurs, cette action concourt à améliorer la structuration et la visibilité de l'action des CRMR.

Un appel à projet pour la constitution de ces filières de santé **maladies rares** a été lancé par l'instruction N° DGOS/PF2/2013/306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé **maladies rares** prévues par le plan national **maladies rares** 2011-2014 incluant le cahier des charges (cf. annexe 2) décrivant les missions de ces filières.

Un groupe permanent installé le 18 décembre 2013 est chargé de statuer sur les 32 dossiers déposés. Au cours de la réunion du 7 février 2014, il a identifié les premières filières de santé **maladies rares**. D'autres dossiers sont en cours d'examen.

Marisol Touraine -
Ministre des Affaires
sociales et de la
Santé

- Biographie
- Cabinet
- Agenda

MÉTIERS & CONCOURS

VOS DÉMARCHES
FORMULAIRES EN LIGNE

ÉTUDES, RECHERCHES &
STATISTIQUES

DOCUMENTATION &
PUBLICATIONS OFFICIELLES

CONSULTATIONS PUBLIQUES

Alertes sanitaires

Pollution de l'air : recommandations sanitaires
7 mars 2014

Mise en garde contre la consommation de
compléments alimentaires OxyElite Pro
23 janvier 2014

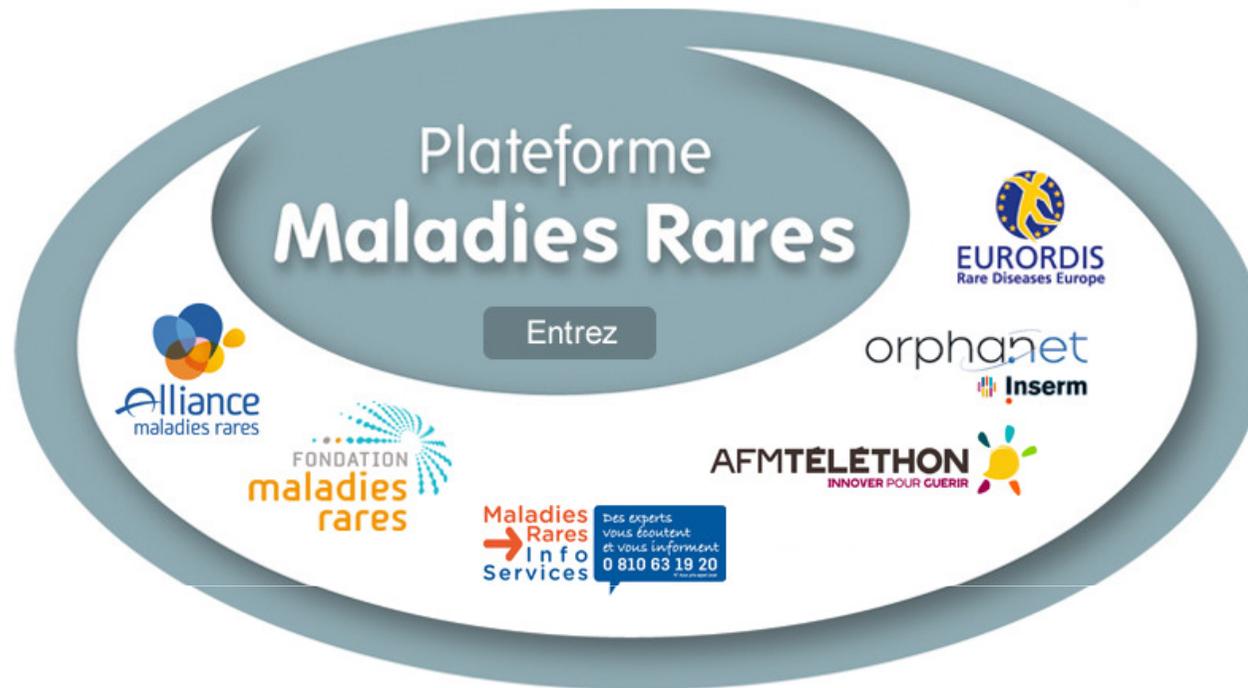
S'abonner à DGS-Urgent

— Les filières de santé maladies rares

- Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE (Dijon)
- Maladies cardiaques héréditaires Dr Ph CHARRON (Paris)
- Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle Pr Vincent DES PORTES (Lyon)
- Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares Pr Eric HACHULLA (Lille)
- Maladies neuromusculaires Pr Jean POUGET (Marseille)
- Maladies rares en dermatologie Pr Christine BODEMER (Paris)
- Maladies rares endocriniennes Pr Jérôme BERTHERAT (Paris)

— Les filières de santé maladies rares (2)

- Maladies héréditaires du métabolisme Pr Brigitte CHABROL (Marseille)
- Maladies rares immuno-hématologiques Dr R PEFFAULT DE LA TOUR (Paris)
- Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse Pr Frédéric GALACTEROS (Paris)
- Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR Pr I DURIEU (Lyon)
- Maladies respiratoires rares Pr A CLEMENT (Paris)
- Maladies rares sensorielles E Pr H DOLLFUS (Strasbourg)
- Sclérose latérale amyotrophique SLA Pr C DESNUELLE (Nice)



Depuis 2001, la Plateforme Maladies Rares est un lieu qui rassemble une centaine de salariés et de nombreux bénévoles, mobilisés pour faire avancer le combat contre les maladies rares et améliorer la vie des personnes malades et de leurs familles.

Descriptif de la structuration

Elle s'est construite depuis 2009 par quatre appels à projets. Vingt-trois centres experts nationaux cliniques ainsi que quatre réseaux experts nationaux anatomopathologiques ont été structurés.

L'organisation de la prise en charge des patients atteints de cancers rares s'appuie, pour un groupe de cancers rares donné, sur des centres experts régionaux ou interrégionaux, couvrant l'ensemble du territoire national, y compris les DOM-TOM, coordonnés au niveau national par un centre expert national, placé sous la responsabilité d'un médecin coordonnateur clinicien. Ces centres experts sont en lien avec des équipes de cancérologie de proximité.

La double lecture et l'accès aux examens de typage moléculaire si requis sont organisés selon la pathologie, soit dans le cadre de l'un des réseaux experts nationaux anatomopathologiques pour cancers rares, soit *via* des groupes d'experts pathologistes réunis sous la responsabilité d'un pathologiste expert désigné au niveau national. Ils s'engagent à organiser et à assurer cette double lecture pour tous les cas de patients présentés en réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) de recours régionale ou nationale. Cette double lecture est le plus souvent faite avec l'envoi de lames virtuelles, ce qui raccourcit le délai de réponse.

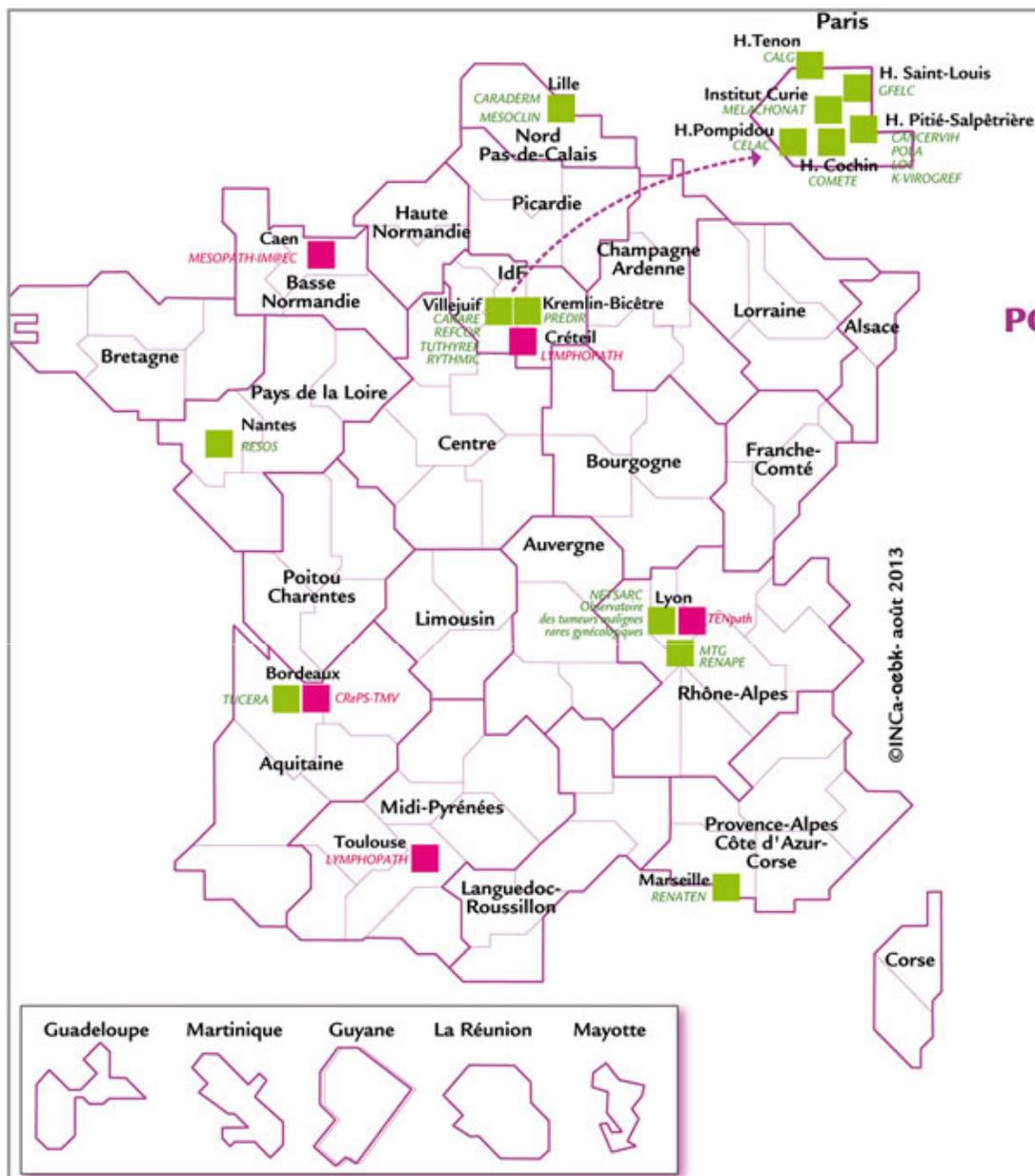
Des RCP de recours sont organisées au niveau régional et/ou national par les responsables des centres experts, le plus souvent par webconférences. Les dossiers des patients sont présentés par leurs oncologues habituels et discutés avec les experts lors de la prise en charge initiale, lors du suivi ou d'une éventuelle évolution de la maladie.

Les centres experts doivent en outre :

- contribuer à promouvoir la recherche sur ces cancers rares à travers des études multicentriques d'envergure nationale ou internationale de recherche fondamentale, translationnelle et clinique ;
- participer à l'élaboration ou à l'actualisation des recommandations de bonnes pratiques cliniques nationales, en s'appuyant le cas échéant sur les recommandations européennes ou internationales ;
- contribuer à la surveillance épidémiologique et l'observation de ces cancers, en mettant en place une base de données et en recensant tous les cas ;
- participer à la formation des soignants ;
- participer à l'information des patients et de leur entourage, en élaborant des relations avec les associations nationales de patients, et en participant à la communication grand public sur ce cancer rare ;
- participer au suivi de cette organisation spécifique mise en place par l'INCa ;
- faire le lien avec le pathologiste référent national pour intégrer la double lecture dans cette structuration.

Ainsi, tout patient atteint de l'un de ces cancers rares doit pouvoir bénéficier d'une prise en charge dans l'établissement de son choix tout en étant assuré d'un diagnostic de certitude grâce à la double lecture anatomopathologique de sa tumeur, d'une discussion de son dossier en RCP de recours, du choix d'une stratégie thérapeutique adaptée, souvent innovante dans le cadre d'un essai clinique, et de l'appui d'une association de patients.

L'organisation cancers rares bénéficie d'un financement annuel *via* la loi de financement de la sécurité sociale (LFSS) au titre des missions d'intérêt général (MIGAC).



23 CENTRES EXPERTS NATIONAUX CLINIQUES ET 4 RÉSEAUX EXPERTS NATIONAUX ANATOMOPATHOLOGIQUES POUR CANCERS RARES DE L'ADULTE

- Centres experts nationaux cliniques
NOM DES RÉSEAUX
- Réseaux anatomopathologiques
NOM DES RÉSEAUX

Guadeloupe Martinique Guyane La Réunion Mayotte



Source : base FINESS
 Traitement : Département Organisation des Soins -
 Pôle Santé Publique et Soins INCa

— Cancers rares de l'adulte : une organisation spécifique en France

Des RCP de recours sont organisées au niveau régional et/ou national par les responsables des centres experts, le plus souvent par webconférences. Les dossiers des patients sont présentés par leurs oncologues habituels et discutés avec les experts lors de la prise en charge initiale, lors du suivi ou d'une éventuelle évolution de la maladie.



— Médicament « orphelin »

- Un médicament est désigné comme **orphelin** notamment
- s'il est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une maladie ne touchant pas plus de 5 personnes sur 10 000 dans la Communauté européenne ;
- s'il est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une maladie grave ou invalidante et s'il est peu probable qu'en l'absence de mesures d'incitation, la commercialisation de ce médicament dans la Communauté génère des bénéfices suffisants pour justifier l'investissement nécessaire.



Qu'est-ce qu'un médicament ?

Le circuit du médicament

Surveillance des médicaments

Les génériques

Bien utiliser les médicaments

Focus médicaments

🏠 > Qu'est-ce qu'un médicament ? > **Médicaments orphelins**

Médicaments orphelins

23 septembre 2013

Partager  A+ A-

Un médicament est dit « orphelin » lorsqu'il est destiné au traitement de maladies rares. Afin que les patients souffrant d'affections rares bénéficient de la même qualité de traitement que les autres, l'Union européenne a introduit une loi visant à inciter l'industrie pharmaceutique et les sociétés de biotechnologie à développer ce type de traitement.

Les médicaments orphelins

En raison du faible nombre de patients concerné, les coûts du développement et de la mise sur le marché d'un médicament destiné à diagnostiquer, à prévenir ou à traiter une maladie rare ne sont pas amortis par les ventes escomptées du produit. Les entreprises pharmaceutiques sont donc peu disposées à les développer dans les conditions habituelles de commercialisation.

Les maladies rares touchent moins de cinq personnes sur 10 000. Rapporté à la population, cela signifie qu'une même maladie rare concernera moins de 30 000 personnes en France.

Environ 7000 maladies rares sont recensées et 200 à 300 nouvelles sont découvertes chaque année. Elles sont d'origine génétique pour 80% d'entre elles, souvent graves et invalidantes pour les personnes touchées.

Or, les patients souffrant d'affections rares doivent pouvoir bénéficier de la même qualité de traitement que les autres.

Il est apparu nécessaire, dans ces conditions, d'inciter l'industrie pharmaceutique à



BASE DE DONNÉES PUBLIQUE DES MÉDICAMENTS

→ Rechercher par médicament



Commencant par Contenant

→ Rechercher par substance active



Commencant par Contenant

ACCÈS DIRECT
À LA BASE

ACCÈS À LA
VERSION MOBILE



QUESTIONS-RÉPONSES

→ Qui fixe le prix des médicaments ?

→ Comment un médicament est-il mis sur le marché ?

→ Où obtenir des informations sur les effets secondaires d'un médicament ?



Accéder aux services d'Orphanet International en (choisissez une langue) : FR → **OK**

France

- > Page d'accueil
- > Contact
- > Gouvernance
- > Partenariats
- > Equipe
- > Historique
- > Statistiques
- > Enregistrer votre activité

Sélectionner une langue ▾

Fourni par [Google Traduire](#)

ACTUALITÉS

[Lire la dernière newsletter](#) [↗]

[Lire les précédentes éditions](#) [↗]

[S'abonner à la newsletter](#) [↗]

NEWS INTERNATIONALES

2nd International Congress on Research of Rare Diseases - RE(ACT)2014, 5-8 March 2014, Bâle, Switzerland [↗]

ECRD 2014, 8-10 May 2014, Berlin, Germany [↗]

ÉVÉNEMENTS

RARE 2013 - les rencontres Eurobiomed des maladies rares, Montpellier, 28-29 novembre 2013 [↗]

INFORMATIONS

:: A propos des médicaments orphelins

Définition du médicament orphelin

Les médicaments dits 'orphelins' sont destinés au traitement de maladies qui sont si rares que les promoteurs sont peu disposés à les développer dans les conditions de commercialisation habituelles, car la petite taille du marché ne permet pas de recouvrer le capital investi pour la recherche et le développement du produit.

Les patients atteints de maladies rares ne peuvent rester écartés des progrès de la science et de la thérapeutique. Ils ont les mêmes droits aux soins que tout autre malade. Aussi, afin de stimuler la recherche et le développement dans ce secteur, les pouvoirs publics ont mis en place des mesures incitatives à l'attention des industriels de la santé et des biotechnologies.

Cela a commencé dès 1983 aux Etats-Unis par l'adoption de l'Orphan Drug Act, puis au Japon et en Australie en 1993 et 1997; l'Europe a suivi en 1999 instituant une politique du médicament orphelin unifiée aux Etats membres.



La réglementation des médicaments orphelins en Europe

Le 16 décembre 1999, le Parlement et le Conseil Européens ont adopté [le Règlement \(CE\) N° 141/2000](#) concernant les médicaments orphelins.

De plus, La Commission a adopté [le Règlement \(CE\) N° 847/2000 du 27 Avril 2000](#) établissant les dispositions d'application des critères de désignation de médicament en tant que médicament orphelin et définissant les concepts de 'produit médical similaire' et de 'supériorité clinique'.

D'après le règlement européen n° 141/2000, seuls les médicaments destinés à l'usage humain peuvent être désignés médicaments orphelins. Ainsi, cela ne concerne pas les médicaments vétérinaires, les dispositifs médicaux, les compléments nutritionnels et les produits diététiques.

Les médicaments déclarés comme médicaments orphelins sont inscrits au [registre communautaire des médicaments orphelins](#).

Disponibilité des médicaments orphelins en Europe

L'obtention d'une AMM européenne pour un médicament ([liste des médicaments orphelins autorisés en Europe](#)) ne signifie pas que ce médicament est alors disponible dans tous les



PUBLIC HEALTH

European Commission > DG Health & Consumers > Public health > Reference documents > Register > Orphan Medicinal Products (by number)

PHARMACEUTICALS - COMMUNITY REGISTER

 Search

Print version

Register of designated Orphan Medicinal Products (by number)

EU Designation	Product	Designated Orphan Indication	Sponsor	Designation date	Tradename EU Centralised Nr implemented by
EU/3/00/001	Somatropin	AIDS wasting	Merck Serono Europe Limited	08/08/2000	
EU/3/00/005	Gemtuzumab Ozogamicin	Treatment of acute myeloid leukaemia	Pfizer Limited	18/10/2000	
EU/3/00/010	Anagrelide Hydrochloride	Treatment of essential thrombocythaemia	Shire Pharmaceutical Development Limited	29/12/2000	Xagrid EU/1/04/295 16/11/2004
EU/3/00/012	nitisinone	Treatment of tyrosinaemia type I	Swedish Orphan Biovitrum International AB	29/12/2000	Orfadin EU/1/04/303 21/02/2005
EU/3/00/013	Ethyl Eicosopentaenoate	Treatment of Huntington's disease	Amarin Neuroscience Limited	29/12/2000	
EU/3/00/018	Recombinant human acid alpha-glucosidase	Treatment of Glycogen Storage Disease type II (Pompe's disease)	Genzyme Europe B.V.	14/02/2001	Myozyme EU/1/06/333 29/03/2006
EU/3/01/020	Ibuprofen	Treatment of patent ductus arteriosus	Orphan Europe S.A.R.L.	14/02/2001	Pedea EU/1/04/284 29/07/2004
EU/3/01/025	N-acetylgalactosamine-4-sulfatase	Treatment of Mucopolysaccharidosis, type VI (Maroteaux-Lamy Syndrome)	BioMarin Europe Ltd	14/02/2001	Naglazyme EU/1/05/324 24/01/2006

Site: <http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/orphreg.htm>



http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/liste_des_medicaments_orphelins_en_europe.pdf



**— PRISE EN CHARGE DES
MÉDICAMENTS ORPHELINS**

— Prise en charge des médicaments orphelins arrêté du 18 novembre 2013, article 5

- Pour les patients atteints d'une maladie rare, **la prescription initiale d'un médicament désigné comme orphelin** par la CE ou d'un médicament indiqué dans le traitement d'une maladie rare au sens du règlement (CE) no 141/2000 du Parlement européen et du Conseil
- en dehors des cas de spécialités pharmaceutiques bénéficiant d'ATU délivrées en application du *b de l'article* L. 5121-12 du code de la santé publique
- **ne peut s'exercer que sur avis d'un centre de référence** de la maladie rare en cause, lorsqu'un tel centre existe, **ou de l'un de ses centres de compétences.**
- Les prescriptions doivent par ailleurs être conformes aux protocoles indiqués pour la prise en charge des maladies rares lorsqu'il en existe.

— **Prise en charge des médicaments orphelins inscrits sur la liste en sus arrêté du 18 novembre 2013, article 5**

- Dans le cas particulier des médicaments désignés comme orphelins ou des médicaments indiqués dans le traitement d'une maladie rare au sens du règlement (CE) no 141/2000 du Parlement européen et du Conseil,
- Par ailleurs également inscrits sur la liste en sus, il conviendra d'appliquer strictement les dispositions de l'article L. 162-22-7, dernier alinéa, du code de la SS , au terme duquel **la validation par les centres de référence ou de compétence** de maladies rares (lorsqu'ils existent) **des prescriptions initiales** à l'hôpital de médicaments désignés comme orphelins, ou des médicaments indiqués dans le traitement d'une maladie rare au sens du règlement (CE) du Parlement européen et du Conseil financés en sus des prestations d'hospitalisation, est une condition indispensable à la prise en charge par l'assurance maladie de ces spécialités.

Liste médicaments orphelins MAJ 03/14	DCI	en sus	Centre Référence ou compétence	Liste médicaments orphelins	DCI	en sus	Centre Référence ou compétence
ADCETRIS	Brentuximab	OUI		NAGLAZYME	N-acetylgalactosamine-4-sulfatase	OUI	OUI
ARZERRA	Ofatumumab	OUI		NEXAVAR	Sorafenib		
ATRIANCE	Nelarabine	OUI		NPLATE	Romiplostim		OUI
BOSULIF	Bosutinib			ORFADIN	Nitisinone		OUI
CARBAGLU	Acide Carglumique	OUI	OUI	ORPHACOL	acide cholique		OUI
CAYSTON	Aztreonam		OUI	PEDEA	Ibuprofene		OUI
CEPLENE	Histamine			PRIALT	Ziconotide		
CYSTADANE	Betaine anhydre		OUI	REVATIO	Sildenafil		OUI
DACOGEN	Decitabine			REVLIMID	Lenalidomide		
DIACOMIT	Stiripentol		OUI	SAVENE	Dexrazoxane	OUI	
ELAPRASE	Idursulfase	OUI	OUI	SIGNIFOR	Pasireotide		OUI
ESBRIET	Pirfenidone		OUI	SIKLOS	Hydroxycarbamide		OUI
EVOLTRA	Clofarabine	OUI		SOLIRIS	Eculizumab	OUI	OUI
EXJADE	Deferasirox		OUI	SPRYCEL	Dasatinib		
FIRAZYR	Icatibant	OUI	OUI	TASIGNA	Nilotinib		
FIRDAPSE	Amifampridine		OUI	TEPADINA	Thiotepa		
GLIOLAN	acide 5-aminolevulinic		OUI	THALIDOMIDE	Thalidomide		
GLYBERA	Alipogene tiparvovec		OUI	TOBI PODHALER	Tobramycine		OUI
ICLUSIG	Ponatinib			TORISEL	Temsirolimus	OUI	
IMNOVID	Pomalidomide			TRACLEER	Bosentan		OUI
INCRELEX	Mecasernin		OUI	VIDAZA	Azacitidine	OUI	
INOVELON	Rufinamide		OUI	VOLIBRIS	Ambrisentan		OUI
JAKAVI	Ruxolitinib			VOTUBIA	Everolimus		OUI
KALYDECO	Ivacaftor		OUI	VPRIV	AlfaVelaglucerase	OUI	OUI
KUVAN	Sapropterine		OUI	VYNDAQEL	Tafamidis		OUI
LITAK	Cladribine	OUI		WILZIN	Zinc		OUI
LYSODREN	Mitotane		OUI	XAGRID	Anagrelide		
MEPACT	Mifamurtide			YONDELIS	Trabectedin	OUI	OUI
MOZOBIL	Plerixafor	OUI		ZAVESCA	Miglustat		OUI
MYOZYME	alpha alglucosidase	OUI	OUI				

Les modalités de validation des prescriptions



Liberté • Égalité • Fraternité
REPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère du travail, des relations sociales, de la famille, de la solidarité et de la ville
Ministère du budget, des comptes publics, de la fonction publique et de la réforme de l'Etat
Ministère de la santé et des sports

DHOS-Sous-direction de la qualité et du fonctionnement des établissements de santé
bureau Qualité et sécurité des soins en établissement de santé
Personne responsable du dossier :
P. Kujas 01 40 56 77 43

DGS-Sous direction politique des pratiques et des produits de santé
bureau du Médicament
Personne responsable du dossier :
P Cayer-Barrioz : 01 40 56 53 13

DSS-Sous-direction du financement du système de soins
bureau des Produits de santé
Personne responsable du dossier :
F. Simantov : 01 40 56 71 49

La Ministre de la santé et des sports

à

Mesdames et Messieurs les Préfets de région
Direction régionale des affaires sanitaires et sociales (Pour information)

Mesdames et Messieurs les Préfets de département
Direction départementale des affaires sanitaires et sociales (Pour information)

Mesdames et Messieurs les Directeurs des agences régionales de l'hospitalisation (Pour application et diffusion aux établissements)

Mesdames et Messieurs les Préfigurateurs des Agences régionales de santé (pour attribution)

Mesdames et Messieurs les Directeurs des établissements de santé (Pour application immédiate)

Monsieur le Directeur général de la Caisse nationale de l'assurance maladie des travailleurs salariés (Pour application)

Monsieur le Directeur général du régime social des indépendants (RSI)

Monsieur le Directeur général de la Caisse Centrale de la Mutualité Sociale Agricole (CCMSA)
Madame la Directrice de l'agence technique de l'information sur l'hospitalisation

CIRCULAIRE N° DSS/1C/DGS/PP2/DHOS/E2/2010/24 du 25 janvier 2010 relative à la validation des prescriptions initiales de médicaments désignés comme orphelins financés en sus des prestations d'hospitalisation

Date d'application: 1^{er} janvier 2010

NOR : SASS1002339C

Classement thématique : Assurance maladie, maternité, décès

I- Procédure de recueil de la validation de la prescription initiale

1- Recueil par l'établissement de santé émetteur de la prescription d'une validation par le centre de référence ou de compétence

Il appartient au médecin de l'établissement de santé initiant auprès d'un patient hospitalisé un traitement comportant un médicament orphelin de consulter, selon la forme la mieux adaptée, le centre de référence concerné (ou le centre de compétence qui lui est rattaché) pour recueillir auprès de ce dernier, au travers d'une validation, la confirmation de la pertinence de la prescription initiale envisagée. Cette phase se traduit par l'établissement d'une fiche de liaison (voir annexe 4).

Il est rappelé que seule la prescription initiale doit faire l'objet d'une validation par un centre de référence (ou un centre de compétence qui lui est rattaché) pour une maladie rare : une fois cette prescription initiale validée, les prescriptions ultérieures prolongeant le traitement du patient ne sont plus concernées par cette procédure.

Cette procédure ne s'applique qu'aux seuls médicaments orphelins et aux indications thérapeutiques associées figurant dans le tableau de correspondance joint en annexe, qui sera complété semestriellement par la DGS et disponible sur www.sante-sports.gouv.fr

2-Eléments de preuve de la validation de la prescription initiale

La preuve du recueil de la validation par l'établissement de santé est apportée au moyen des éléments précisés ci-dessous, selon que l'établissement de santé est ou non labellisé comme centre de référence ou de compétence pour une maladie rare.

a) L'établissement de santé est labellisé en tant que centre de référence ou de compétence pour une maladie rare

Dans ce cas, l'ordonnance est un élément de preuve suffisant, sous réserve qu'elle fasse clairement apparaître la qualité de centre de référence ou de compétence. Il n'y a pas à remplir de fiche de liaison.

b) L'établissement de santé prescripteur n'est pas centre de référence ou de compétence

Dans ce cas, en complément de l'ordonnance, le prescripteur initial renseignera conjointement avec le centre de référence (ou le centre de compétence qui lui est rattaché) la fiche de liaison annexée, indiquant que la prescription initiale a été validée par un centre de référence ou de compétence qui lui est rattaché.

II- Circuits d'informations entre les établissements de santé prescripteur de médicaments orphelins inscrits sur la liste en sus et l'assurance maladie/ l'ARH- l'ARS

Les établissements de santé, à l'appui de la demande de prise en charge des médicaments fournissent les éléments apportant la preuve à l'assurance maladie ou à l'ARH/ARS que la prescription initiale du médicament orphelin a été validée par un centre de référence ou de compétence qui lui est rattaché et qu'en conséquence la prise en charge est légitime. La communication de l'information aux caisses d'assurance maladie compétentes pour le traitement des données de facturation ou à l'ARH/ARS s'effectuera, à titre principal, au travers des circuits existants de facturation.

1- Etablissements privés (ex OQN)

Les établissements doivent transmettre, lors de la prescription initiale, la fiche de liaison attestant de la validation de la prescription initiale du médicament orphelin aux caisses d'assurance maladie en même temps que le bordereau de facturation (modèle S 3404) et de l'ordonnance. Dans le cas où l'établissement est centre de référence (ou centre de compétence), l'ordonnance suffit (cf. a et b du I point 2).

A terme, l'arrêté du 18 décembre 2008 (publié au JO du 24 décembre 2008) relatif aux informations devant figurer dans la facture des médicaments facturables en sus sera modifié pour intégrer l'obligation d'un code attestant de cette procédure de validation de la prescription initiale par un centre de référence ou de compétence. Le flux de facturation directe (norme B2) intégrera cette mention. La fiche de liaison précitée devra cependant toujours être transmise avec les autres pièces justificatives du paiement.

Les établissements sont invités à conserver un double de cette fiche de liaison en cas de demande ponctuelle ultérieure de l'assurance maladie.

2- Etablissements ex DG

Ces établissements prescripteurs adresseront une information à l'ARH/ARS (dans le cadre des processus locaux de facturation) indiquant que le médicament orphelin prescrit et dont l'établissement demande la prise en charge par l'assurance maladie a fait l'objet d'une validation initiale par un centre de référence ou de compétence suivant le cas, conformément au a) et b) du I point 2 ci dessus.

Le fichier FICHCOMP sera modifié à cet effet par l'ATIH et sera mis à disposition des établissements de santé ex DG début 2010. Ce fichier sera anonymisé lors de la transmission à l'ARH/ARS.

Ces établissements conservent avec les autres pièces justificatives du paiement (ordonnance, facture), les éléments de preuve attestant de la validation par le centre de référence ou de compétence : ces éléments de preuve sont ceux définis au I ci-dessus (fiche de liaison).

Annexe 3

VALIDATION DE LA PREMIERE PRESCRIPTION DES MEDICAMENTS DESIGNES COMME ORPHELINS DISPOSANT D'UNE AUTORISATION DE MISE SUR LE MARCHE, INSCRITS SUR LA LISTE HORS TAA

(MISE EN ŒUVRE DU DERNIER ALINEA DE L'ARTICLE L. 162-22-7 DU CODE DE LA SECURITE SOCIALE

En application des dispositions du dernier alinéa de l'article L. 162-22-7 du code de la sécurité sociale, la prise en charge par l'assurance maladie de chacun des médicaments désignés comme orphelins listés ci-dessous disposant d'une AMM et inscrit sur la liste hors TAA, est conditionnée à la validation de leur première prescription par un centre de référence (y compris les établissements identifiés comme multisites) ou un centre de référence, précisé au sein du tableau ci-dessous.

NOM DU MEDICAMENT	SUBSTANCE ACTIVE	INDICATION	LABORATOIRE	CENTRES DE REFERENCE LABELLISES OU CENTRES DE COMPETENCES DESIGNES	DATE AMM
ALDURAZYME	Laronidase	Traitement de la mucopolysaccharidose de type I	Genzyme	<p>Centre de référence des maladies Lysosomales à expression neurologique APHP Hôpital Beaujon 100 Bd du Général Leclerc 92118 Clichy Cedex Médecin coordonnateur : Dr Nadia. Belmatoug Tel : 01 40 87 52 86 nadia.belmatoug@bjn.aphp.fr</p> <p>Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme AP-HP Hôpital Necker – Enfants malades 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15 Médecin coordonnateur : Pr Pascale Delonlay Tel : 01 44 49 48 52 pascale.delonlay@nck.aphp.fr</p> <p>Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme AP-HP Hôpital Robert Debré 48 Bd Sérurier</p>	10/06/2003

Codage PMSI maladies rares


MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

Direction générale de l'offre de soins
Sous-direction Pilotage de la performance des
acteurs de l'offre de soins
Bureau PF2 qualité et sécurité des soins
Affaire suivie par :
Valérie DROUVOT
Tél. 01 40 56 40 40
valerie.drouvot@sante.gouv.fr

La ministre des affaires sociales et de la santé
à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux des
agences régionales de santé (pour exécution)
Mesdames et Messieurs les directeurs d'établissements
de santé (pour information)

Mesdames et messieurs les médecins des centres de
référence et des centres de compétences maladies
rares (pour attribution)

**INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2012/389 du 16 novembre 2012 relative aux modalités de codage
PMSI concernant les patients atteints de maladie rare.**

Classement thématique : Etablissements de santé

Validée par le CNP le 9 novembre 2012 - Visa CNP 2012-259

Résumé : La présente instruction a pour objet de préciser les modalités du codage des séjours des patients atteints de maladies rares dans le cadre du PMSI, avec l'aide de l'ATIH.
Mots-clés : Codes PMSI ; maladies rares, centres de santé
Annexe : Note technique « Orpha code »

Contexte

Le plan national maladies rares (PNMR) 2011-2014 vise entre autres objectifs à améliorer la
connaissance du nombre et de la nature des maladies rares prises en charge dans les
établissements de santé français.

Dans ce but, deux actions du plan doivent être concrétisées : « Intégrer progressivement la
nomenclature Orphanet dans les bases françaises existantes » et « Compléter la nomenclature
utilisée dans le cadre du « PMSI » pour le codage des maladies rares¹ ».

Les travaux relatifs à la onzième classification internationale des maladies (CIM 11) de l'OMS sont
suivis attentivement par le ministère de la santé, afin de faire prendre en compte le suivi des
maladies rares.

¹ Cf page 35 du document en ligne (http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Plan_national_maladies_rares.pdf)

14, avenue Duquesne, 75700 PARIS 07 SP - 01 40 56 00 00
www.sante.gouv.fr

- Instruction du 16 novembre 2012 pour le codage des séjours de patients atteints de maladies rares

Objectifs:

- Intégrer progressivement la nomenclature Orphanet dans les bases françaises existantes »
- Compléter la nomenclature utilisée dans le cadre du « PMSI » pour le codage des maladies rares

Périmètre limité aux

- prises en charge en hospitalisation MCO, et
- centres de référence maladies rares et de compétences maladies rares

➤ **Conditions de recueil :**

Pour toute prise en charge d'hospitalisation, un résumé standardisé de sortie (RSS) sera produit. Par ailleurs, le *fichier des diagnostics à visée d'enquête* du recueil FICHCOMP sera renseigné.

Elle devra être renseignée indépendamment des diagnostics du RSS, et notamment quel que soit le motif de l'hospitalisation, qu'il soit lié à la maladie rare ou non.

Le format et les variables du recueil sont donc ceux de tout fichier FICHCOMP. Toutefois, s'agissant du type de prestation "enquête", seules 4 informations seront renseignées, (les 5 autres n'étant pas utilisées).

➤ **Codage des variables :**

- **N°FINESS** : il s'agit du numéro FINESS de l'entité juridique (les centres de référence étant tous des établissements publics).

- **Type de prestation** : le type de prestation "enquête"² des fichiers FICHCOMP possède actuellement le code 99. Ce code sera désormais attaché à la prestation "enquête maladies rares" (si d'autres enquêtes devaient être réalisées, un code spécifique serait attribué à chacune d'elle).

- **N° identifiant du séjour** : il s'agit du n° de RSS correspondant au séjour.

- **Code** : le code de maladie rare à utiliser est le code "ORPHA", issu de la nomenclature des maladies rares produite et maintenue par l'unité INSERM US14³. Ces codes sont accessibles sur le site Orphanet [www.orphanet.fr]⁴. Par ailleurs, cette nomenclature complétée sera utilisée non seulement par les centres de références maladies rares mais également par la banque nationale de données maladies rares dont la mise en place constitue une des priorités du PNMR 2011-2014⁵.

Annexe : Note technique « Orpha code »

L'OrphaCode est le code proposé par Orphanet pour l'indexation des maladies rares dans les différents systèmes d'information en santé. Il est composé d'un ensemble de numéros Orphanet ou **numéros ORPHA**. Chaque entité « maladie », « groupe de maladies », « sous-type » de la base de données Orphanet correspond à un numéro ORPHA unique et pérenne.

Le choix du numéro ORPHA se fait sur le site Orphanet : <http://www.orphanet.fr>

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top right, there is a language selection menu with options: FR, EN, ES, DE, IT, PT. The main header includes the Orphanet logo, the tagline "Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins", and the slogan "Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux". Navigation links include "Accueil", "À propos d'Orphanet", "Aide", and "Nous contacter". A search bar is present with the text "Cliquez une maladie" and an "OK" button. Below the search bar, there are two columns of service links under the heading "Accédez à nos Services".

Accédez à nos Services

Inventaire, classification et encyclopédie des maladies rares, avec les gènes associés	Répertoire des projets de recherche en cours, essais cliniques, registres et biobanques
Outil d'aide au diagnostic	Répertoire des associations et services aux patients
Procédures d'urgence	Répertoire de professionnels et institutions
Inventaire des médicaments orphelins	Une newsletter, OrphaNews
Répertoire des laboratoires médicaux fournissant des tests diagnostiques	Collection de rapports thématiques : les Cahiers d'Orphanet
Répertoire des centres experts	

Newsletter

Une la dernière newsletter

Une les précédentes éditions

S'abonner à la newsletter

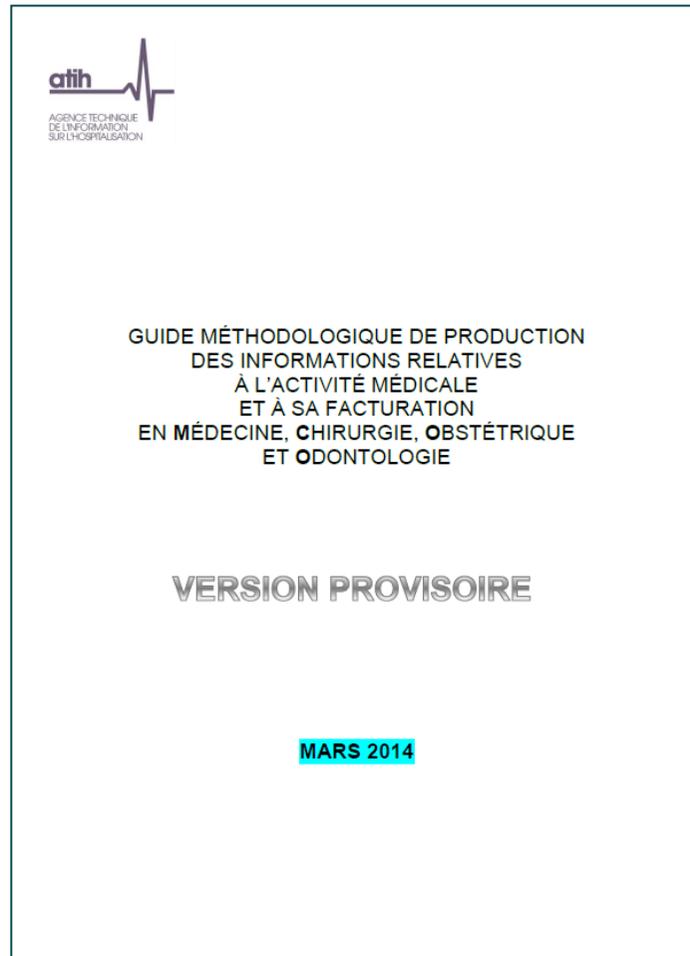
Autres documents

Recommandation du Conseil de l'Union Européenne sur les maladies rares [-]

État de l'Art des maladies rares [-]

Plan national maladies rares français 2011-2014 [-]

— Implications du nouveau décret CBU PMSI et Fichier FichComp



— Implications du nouveau décret CBU PMSI et Fichier FichComp

2.1.3 Les fichiers FICHCOMP

Les fichiers FICHCOMP (pour fichiers complémentaires) enregistrent les prestations suivantes :

- les spécialités pharmaceutiques et produits et prestations mentionnés à l'article [L.162-22-7](#) du CSS y compris, dans le cadre des prestations interétablissements, s'agissant de l'établissement demandeur, ceux payés par lui au prestataire ;
- les médicaments disposant d'une autorisation temporaire d'utilisation (ATU) ;
- les médicaments thrombolytiques employés pour le traitement des accidents vasculaires cérébraux ischémiques ;
- les prélèvements d'organes sur les personnes décédées⁹ ;
- les prestations interétablissements correspondant à des séjours dans des unités médicales soumises à autorisation donnant lieu au paiement de suppléments journaliers : réanimation, soins intensifs, surveillance continue et néonatalogie ;
- la dialyse péritonéale réalisée en cours d'hospitalisation¹⁰.

Source: Guide méthodologique ATIH de production des informations relatives à l'activité médicale et à sa facturation en **MCO ET ODONTOLOGIE**
<http://www.atih.sante.fr/guide-methodologique-mco-2014>

— Implications du nouveau décret CBU PMSI et Fichier FichComp (2)

La variable « validation de la prescription initiale *oui, non* » est relative aux « médicaments orphelins ». En effet, conformément à l'article [L.162-22-7](#) du CSS « la prise en charge des médicaments orphelins [...] est subordonnée à la validation de la prescription initiale par le centre de référence de la maladie pour le traitement de laquelle la prescription est envisagée, lorsqu'il existe, ou par l'un des centres de compétence qui lui sont rattachés ».

Un nouveau fichier est créé en 2013 pour permettre le codage des maladies rares, conformément à l'instruction [N° DGOS/PF2/2012/389 du 16 novembre 2012](#) relative aux modalités de codage PMSI concernant les patients atteints de maladie rare¹¹.

Source: Guide méthodologique ATIH de production des informations relatives à l'activité médicale et à sa facturation en **MCO ET ODONTOLOGIE**
<http://www.atih.sante.fr/guide-methodologique-mco-2014>

Description des formats de fichiers MCO applicables à compter du 1er mars 2014

Code				nomenclature « ORFPA »
NA	10	73	82	
NA	10	83	92	

FICHCOMP « médicament hors ATU (Autorisation Temporaire d'Utilisation) »

Libellé	Taille	Début	Fin	Remarques
Numéro FINESS d'inscription ePMSI	9	1	9	
Type de prestation	2	10	11	06
Numéro administratif local de séjour	20	12	31	
Date d'administration	8	32	39	
Code UCD	15	40	54	
Nombre administré éventuellement fractionnaire (7+3)	10	55	64	7+3
Prix d'achat multiplié par le nombre administré (7+3)	10	65	74	7+3
Validation initiale de la prescription par un centre de référence ou de compétence	1	75	75	1: oui, 2:Non
Filière	30	76	105	Reserve a un usage futur