



Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIERE NATIONALE DE SANTÉ

Charte de fonctionnement de la filière de santé maladies rares DéfiScience

2025

Sommaire

LABELLISATION DES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES.....	2
PRESENTATION GENERALE DE LA FILIERE DEFISCIENCE.....	2
1.1 Périmètre.....	2
1.2 Missions.....	3
1.3 Composition.....	4
ORGANISATION DE LA FILIERE DEFISCIENCE.....	6
2.1 Coordination et animation.....	6
2.2 Equipe opérationnelle.....	6
GOUVERNANCE STRATEGIQUE.....	7
3.1 Comité de Direction (CoDIR).....	7
3.2 Comité Stratégique (CoSTRAT).....	7
PLAN D'ACTION DE LA FILIERE.....	9
GROUPES DE TRAVAIL OPERATIONNELS.....	10
4.1 Les groupes de travail de la filière DéfiScience.....	10
4.2 Les groupes de travail interFSMR auxquels participe la filière DéfiScience.....	11
4.3 Implication des experts DéfiScience au sein des Réseaux Européens ERN.....	11
RESSOURCES.....	11

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.

LABELLISATION DES FILIERES DE SANTE MALADIES RARES

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

Rattachée à un établissement de santé et placée sous la responsabilité d'un coordonnateur médical, une filière de santé maladies rares (FSMR) est une organisation qui coordonne un ensemble associant des centres de référence maladies rares, des centres de compétence, des centres de ressources, des professionnels de santé, des laboratoires de diagnostic et de recherche, des structures éducatives, sociales et médico-sociales, des universités, des associations de personnes malades et tout autre partenaire – y compris privé – apportant une valeur ajoutée à l'action collective.

C'est un lieu de co-construction d'une réponse aux enjeux posés par les maladies rares, dans le souci d'un continuum d'actions entre les acteurs qui y participent. Une FSMR couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou d'un système. Dans la mesure du possible, une FSMR doit veiller à tisser des liens fonctionnels avec des FSMR dont elles partagent une partie du champ d'intervention et à la cohérence de son périmètre avec celui du (des) réseau(x) européen(s) de référence dont ses centres dépendent.

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. Puis, dans le cadre du 3e Plan National Maladies Rares, un second appel à projet pour la labellisation des filières a été lancé par l'instruction N°..... La filière DéfiScience a ainsi été re-labellisée en 2019 pour une durée de 5 ans.

Dans le cadre du 4e Plan National Maladies Rares, un troisième appel à projet pour la labellisation des filières de santé maladies rares a été lancé par l'instruction N°..... La filière DéfiScience a ainsi été re-labellisée en mars 2025 pour une durée de 5 ans.

PRESENTATION GENERALE DE LA FILIERE DEFISCIENCE

1.1 Périmètre

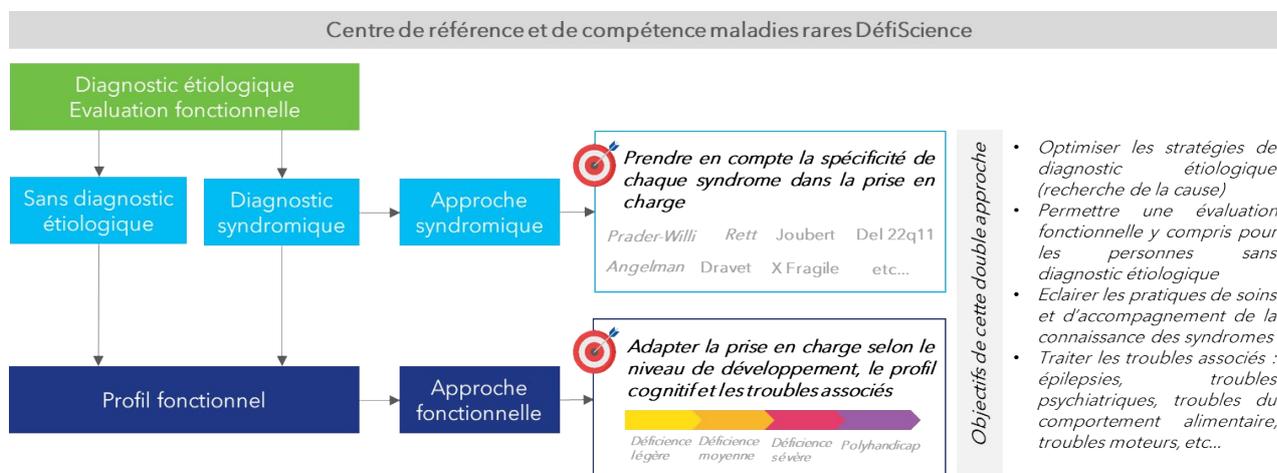
La filière DéfiScience est dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement à l'origine de troubles cognitifs souvent sévères pouvant être associés à d'autres pathologies : épilepsies, troubles moteurs, troubles psychiatriques et troubles du comportement alimentaire. Cette population est estimée à 170 000 personnes (DREES 2013) en ne considérant que celles nécessitant un accueil en établissement médicosocial.

La filière rassemble six réseaux d'expertises complémentaires qui permettent de prendre en compte l'ensemble des troubles ou pathologies, rencontrés à divers degrés dans les maladies rares du neurodéveloppement : Déficiences intellectuelles de causes (CRMR DI de causes Rares), DI et Polyhandicap de causes rares (CRMR DI et Polyhandicap), Epilepsies rares (CRMR CRéER), Maladies rares à expression psychiatrique (CRMR PsyRare), Centres Malformations et maladies congénitales du cervelet (CRMR 2M2C), Syndrome de Prader-Willi et autres obésité de causes rares avec troubles du comportement alimentaire (CRMR PRADORT).

L'intensité de chaque trouble du neurodéveloppement varie en fonction de chaque patient et, chez un même patient, tout au long de sa trajectoire développementale et de sa vie, rendant compte de tableaux cliniques et de répercussions fonctionnelles variés. C'est pourquoi l'ensemble des équipes médicales des centres de référence et de compétence DéfiScience mobilisent 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 oeuvre, 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. Cette pluridisciplinarité est la force de la filière DéfiScience.



1.2 Missions

Conformément aux directives ministérielles, les missions de la Filière se déclinent au sein d'un Plan d'Action organisé autour de 3 axes :

• L'amélioration de la prise en charge

Une FSMR impulse et coordonne les actions visant à rendre plus lisible et plus accessible l'offre diagnostique et de soins, mais aussi l'offre éducative, médico-sociale et sociale dans les maladies rares.

Afin de garantir l'excellence de la prise en charge sur l'ensemble du territoire, elle doit accompagner les réseaux de CRMR dans la diffusion de leur expertise, notamment en priorisant les PNDS à produire ou à actualiser en leur apportant un soutien méthodologique.

Elle participe à la structuration de la démarche diagnostique (formalisation des réseaux de diagnostic moléculaire, annuaire des actes de diagnostic, registre dynamique des impasses diagnostiques). Elle facilite l'accès aux traitements et dispositifs médicaux (état des lieux des traitements d'intérêt, participation aux études médico-économiques, contribution à la pharmacovigilance).

La filière porte une attention particulière à formaliser certains épisodes de prise en charge (début de la vie, adolescence, vieillissement, urgences par exemple) et promeut le développement de l'éducation thérapeutique dans les réseaux de CRMR.

• L'enseignement, la formation et l'information

Une FSMR dispose d'un recensement exhaustif des enseignements et formations existants sur le territoire et suscite la création de diplômes universitaires ou inter-universitaires dédiés aux maladies rares qui la concernent. La mise en place d'autres formations éligibles au développement professionnel continu (DPC) – y compris sous forme d'enseignement à distance – est également encouragée.

Elle participe également à l'information générale ou spécifique à l'attention des professionnels de santé, des personnes malades ou de la population générale sur les maladies rares. A cette fin, elles disposent d'un site internet régulièrement actualisé et collaborent avec le service public d'information en santé (SPIS).

- **La recherche**

Une FSMR rassemble, pour les maladies rares qui la concernent, toute l'information utile aux niveaux national, européen et international sur les projets de recherche ou essais cliniques en cours ou à venir. Mais aussi, sur les unités de recherche collaborant avec les réseaux de CRMR qui la constituent, les registres et les bases de données, les technologies et les traitements innovants, les partenariats industriels en vue d'une valorisation de la recherche.

La filière favorise le continuum entre recherche fondamentale et clinique et leurs applications possibles dans les réseaux de CRMR, en veillant à la bonne coordination de l'ensemble des initiatives. Pour cela, elle définit et priorise des objectifs de recherche et d'innovation pour les maladies rares de son périmètre et veille à ce qu'ils puissent être réalisés dans de bonnes conditions (éthique, qualité et interopérabilité des bases de données, mise en place d'une plateforme de partage des données et des prélèvements notamment).

Pour faciliter les échanges entre FSMR et entre réseaux européens de référence, elle participe à la définition d'une nomenclature unique des maladies rares établie sur la base des codes Orpha (nomenclature établie par Orphanet, portail des maladies rares et des médicaments orphelins).

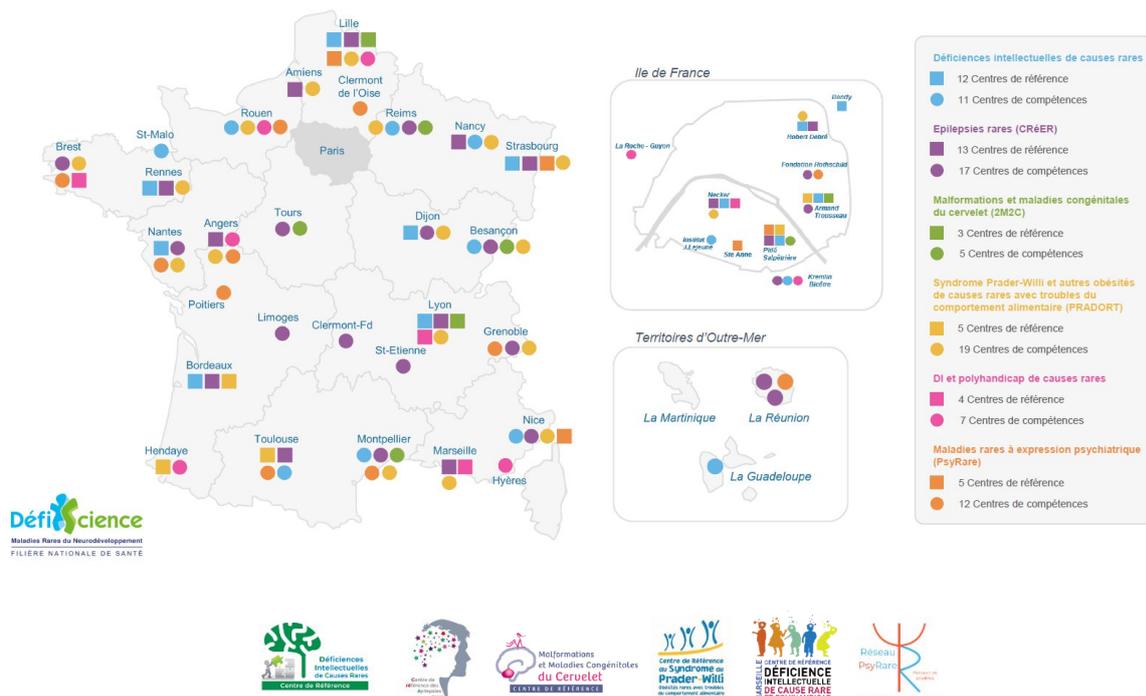
La FSMR peut concevoir des projets de recherche collaboratifs et rechercher pour le compte de ses CRMR des financements nationaux, européens et internationaux.

1.3 Composition

➤ **42 Centres de référence et 71 Centres de compétence répartis en 6 réseaux thématiques (CRMR)**

- **Centres Déficiences intellectuelles de causes rares :**
 - 12 centres de référence, 11 centres de compétence
- **Centres Epilepsies rares (CRéER) :**
 - 13 centres de référence, 17 centres de compétence
- **Centres Maladies rares à expression psychiatrique (PsyRARE) :**
 - 5 centres de référence, 12 centres de compétence
- **Centres Malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C) :**
 - 3 centres de référence, 5 centres de référence de compétence
- **Centres Prader-Willi et autres obésités de causes rares avec troubles du comportement alimentaire (PRADORT) :**
 - 5 centres de référence, 19 centres de compétence
- **Centres DI et Polyhandicap de causes rares :**
 - 4 centres de référence, 7 centres de compétence

Cartographie des CRMR et CCMR de la filière de santé maladies rares DéfiScience - 2024



➤ Structures participant au diagnostic des maladies rares du neurodéveloppement

- Laboratoires de génétique moléculaire, membres de l'ANPGM
- Laboratoires de cytogénétique, membres du réseau AChro-Puce
- Services d'exploration fonctionnelle neurologique (EEG, EMG, ...)
- Services d'imagerie médicale (neuro-imagerie, imagerie cérébrale pré et post-natale,...)

➤ Unités de Recherche

- Unités d'affiliation des équipes des centres de référence et de compétence de la filière

➤ Unités de soins partenaires

- Unités de soins avec lesquelles les centres de référence et de compétence de la filière collaborent afin proposer un diagnostic et une prise en charge globale et pluridisciplinaire aux patients avec maladies rares du neurodéveloppement : nutrition et endocrinologie, réanimation, services d'urgence pédiatriques et adultes, SSR, neuropédiatrie, pédopsychiatrie et psychiatrie, MPR, néonatalogie, médecine foetale.

➤ Sociétés Savantes partenaires

- Société Française de Neurologie pédiatrique
- Société Française de Pédiatrie
- Société Française de Radiologie Pédiatrique
- European Paediatric Neurology Society
- Société Française de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent et disciplines associées
- Congrès Français de Psychiatrie
- Société Française d'endocrinologie et de diabétologie pédiatrique
- Association francophone de génétique clinique
- Collège National des Enseignants Praticiens de Génétique Médicale
- Association des Cytogénéticiens de Langue Française
- Association Nationale des Praticiens de Génétique Médicale

➤ Associations de familles et de patients et de fédérations, membres constitutifs

Les associations et réseaux membres constitutifs de la filière sont les associations de familles ou réseaux associatifs, y compris les fédérations, concernés par les maladies relevant de la filière, ayant formalisé leur adhésion à la filière DéfiScience et souhaitant contribuer à la mise en œuvre des actions de la filière en s'impliquant au sein du Comité Stratégique ou bien de différents groupes de travail de la filière.

La liste des associations partenaires est présente sur notre site internet, avec une fiche d'identité (Mémo Asso) présentant chacune de leurs spécificités et syndromes.

Les modalités de partenariat entre la filière DéfiScience et ses associations partenaires sont décrites dans la **Charte de collaboration entre la filière et ses partenaires associatifs**. Cette charte définit ce qu'est une association partenaire de la Filière DéfiScience, les engagements réciproques attendus, définit les conditions d'implication individuelle et collective des représentants associatifs au sein de la filière afin de donner de la visibilité, soutenir et valoriser leur participation.

ORGANISATION DE LA FILIERE DEFISCIENCE

2.1 Coordination et animation

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 filière DéfiScience est coordonnée par le Professeur Vincent des Portes, neuropédiatre à l'hôpital Femme-Mère-Enfant (HFME) des Hospices Civils de Lyon (HCL), coordonnateur du centre de référence constitutif « Déficiences intellectuelles de causes rares ».

La coordination et l'animation de la filière sont placées sous la responsabilité du Pr. Vincent des Portes, en étroite collaboration avec les médecins coordonnateurs des six CRMR :

- le Dr Delphine Héron, CRMR Déficiences Intellectuelles de causes rares
- le Pr Fabrice Bartolomei, CRMR Epilepsies Rares (CRÉER)
- le Dr Lydie Bürglen, CRMR Malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C)
- le Pr David Cohen, CRMR Maladies rares à expression psychiatrique (PsyRARE)
- le Dr Gwenaëlle Diene, CRMR Syndrome de Prader-Willi et autres obésités de causes rares avec troubles du comportement alimentaire (PRADORT)
- le Pr Mathieu Milh, CRMR DI et Polyhandicap de causes rares

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.

2.2 Equipe opérationnelle

Pour répondre à ses missions et mettre en œuvre son Plan d'Actions, la filière DéfiScience s'appuie sur une équipe opérationnelle basée intégralement à Lyon, et composée d'une cheffe de projet assurant la cohérence globale du projet avec l'animateur et encadrante managériale de l'équipe opérationnelle, de quatre chargés de mission responsables de pôles d'action ainsi que 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 six CRMR.

GOUVERNANCE STRATEGIQUE

3.1 Comité de Direction (CoDIR)

Le comité de direction est une instance de décisions concernant le Plan d'Action de la filière 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.

Composition :

- Animateur de la filière
- Cheffe de Projet
- 6 médecins Coordonnateurs des CRMR

Fréquence des rencontres :

- 1 rencontre mensuelle en visioconférence
- 2 rencontres annuelles en présentiel au cours d'un séminaire de travail, associant : l'ensemble de l'équipe opérationnelle et des binômes médicaux aux 6 coordonnateurs des 6 CRMR, apportant une expertise de la prise en charge adulte ou enfant.

3.2 Comité Stratégique (CoSTRAT)

Le Comité Stratégique est une instance de concertation et de décision. Il est consulté pour des décisions concernant les orientations stratégiques de la filière, valide le la déclinaison du plan d'actions et 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.

Composition :

- des représentants des centres constitutifs et des centres de compétence des six réseaux de la filière,
- des représentants de fédérations et organisations associatives, membres permanents du Comité Stratégique en raison d'une représentativité nationale des enjeux de la filière : Collectif DI, EFAPPE, UNAFAM, Epilepsie France, Réseau Luciole, UNAPEI, ANECAMSP
- des représentants des associations syndromiques qui auront répondu à l'appel à candidatures lancé par ce présent courrier :
 - 9 représentants associatifs nommés suite à un appel à candidature mené en Mars 2025 : Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA), Association Fragile X France, Association Prader Willi France, Association Syndrome de Noonan France, Association Trisomie 21 France, Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville (ASTB), Association Génération22, Association contre les maladies mitochondriales, Association Valentin APAC

Fréquence des rencontres :

- 2 rencontres annuelles :
 - En Présentiel au printemps sous un format Séminaire de travail
 - En Visioconférence à l'automne pour faire le bilan des actions de l'année et se projeter dans l'année à venir

Représentants Associatifs siégeant au Comité Stratégique :

➤ Missions des représentants :

1. Être le porte-parole des personnes concernées et de la vision associative au sein de la Filière :
 - En représentant les intérêts des associations rattachées à leur réseau ainsi que ceux de leur association
 - Avec si nécessaire le soutien des relais opérationnels de la filière et des centres coordonnateurs :
 - En assurant un retour de ce qui est discuté et décidé, en lien avec le réseau coordonnateur et la filière vers les associations rattachées à leur réseau
 - En collectant ou partageant autant que possible les données nécessaires à l'enrichissement des réflexions du Costrat
2. Collaborer activement à la définition et à la mise en œuvre du plan stratégique de la Filière

➤ Conditions de participation :

- Un titulaire membre du CA de l'association représentée et un suppléant. A charge pour les deux représentants de s'organiser pour assurer une participation régulière et suivie aux réunions programmées.
- Mandat d'une durée de 3 ans
 - Il est attendu de l'Association représentée qu'elle nomme un remplaçant et en informe la filière dès lors que le représentant initialement identifié ne souhaite plus ou ne peut plus assurer ce rôle au nom de son association.
- Avoir ou envisager (avec le soutien de la filière) un lien avec le centre de référence coordonnateur
- L'engagement recouvre :
 - La participation régulière, au tant que le permet la situation personnelle aux réunions programmées. En cas d'indisponibilité, sauf urgence : prévenir le groupe de son absence et si pertinent se faire remplacer.
 - La collecte en amont des données nécessaires pour enrichir les réflexions en lien avec le Centre Coordonnateur
 - La diffusion des informations auprès de l'association représentées, ainsi que des associations du réseau en lien avec le Centre Coordonnateur
 - Le respect de la confidentialité des échanges quand elle est requise.

L'engagement est accompagné par la Filière qui fournit par exemple les contenus et supports existants ou tout autre aide nécessaire à la participation.

PLAN D'ACTION DE LA FILIERE

Dans le cadre de la labellisation des FSMR, la filière DéfiScience a défini son Plan d'Action, en lien avec les axes prioritaires du PNMR4, pour les 5 années à venir. Chaque année, la filière fournit à la DGOS un rapport d'activité et un état des lieux des dépenses engagées dans le cadre de la mise en œuvre de ce plan d'action et validé avec la direction financière des HCL. Ces rapports d'activité sont disponibles sur le site de la filière ainsi que sur le site internet de la DGOS.

Les engagements de la filière DéfiScience sur les 5 prochaines années répondent aux besoins exprimés par les centres de la filière représentés par les médecins coordonnateurs, ainsi qu'aux attentes des associations qui demandent à la filière de poursuivre et de faire grandir avec détermination les projets menés ces dernières années.

- **Placer la coordination du parcours de Santé de la personne comme une priorité**
 - ✓ en renforçant les collaborations avec le secteur médico-social,
 - ✓ en apportant des réponses appropriées aux difficultés de transitions, quel que soit le passage à franchir : de la petite enfance à l'enfance, de l'enfance à l'âge adulte, l'entrée dans la vieillesse, ou toute autre transition,
 - ✓ en s'engageant dans la recherche de « solutions » ou de propositions viables pour le déploiement à grande échelle de référents de parcours,
 - ✓ en consolidant le maillage territorial des expertises, et en premier lieu, en développant les collaborations entre les centres de la filière d'un même territoire, mais aussi les acteurs de la prise en charge des troubles du neurodéveloppement (CRTL, CRA, PCO, CPTS, etc...)

- **Permettre l'évaluation et le déploiement des compétences des personnes présentant des troubles du neurodéveloppement**
 - ✓ en facilitant l'accès au diagnostic multidimensionnel des personnes avec troubles du neurodéveloppement de causes rares : étiologique, fonctionnel.
 - ✓ en assurant la diffusion des outils d'évaluation, l'évaluation des compétences étant considérée comme prérequis à tout processus éducatif personnalisé,
 - ✓ en « outillant » les professionnels accompagnants et soignants, quel que soit l'environnement professionnel, dans la prise en charge des situations complexes

- **Contribuer à l'amélioration des connaissances dans le champ des maladies rares du neurodéveloppement et encourager les pratiques innovantes dans la prise en charge mais aussi dans l'accès aux traitements**
 - ✓ en fédérant les acteurs de la recherche sur les troubles du neurodéveloppement et pathologies associées
 - ✓ en développant des outils et des ressources pour faciliter l'accès aux projets de recherche sur le territoire français et européen
 - ✓ en développant des cohortes et des recueils d'informations diagnostics complémentaires pour mieux connaître l'histoire naturelle des pathologies, notamment chez les patients avançant en âge
 - ✓ en facilitant l'accès aux thérapeutiques pour les patients avec troubles du neurodéveloppement et pathologies associées

- **Contribuer à la montée en compétences et en connaissances sur le sujet des maladies rares du neurodéveloppement**
 - ✓ en prenant en compte l'expertise des familles et des personnes elles-mêmes,
 - ✓ en participant à la formation des acteurs, quel que soit le domaine d'exercice: Santé, Education, Travail, Loisirs, etc.,
 - ✓ en développant une banque de supports de sensibilisation et de formation,
 - ✓ en facilitant la consolidation d'une offre de formation diversifiée, accessible et évolutive
 - ✓ en confortant le rôle de la filière comme agrégateur et diffuseur d'initiatives et de ressources pour améliorer la prise en charge des personnes

➤ **Améliorer et pérenniser l'implication de la filière au niveau européen**

- ✓ en participant activement aux groupes d'experts des ERN Ithaca, EPICARE, EndoERN, ERN-RND
- ✓ en développant des outils d'harmonisation des pratiques sur le territoire européen (codes ORPHA, guide des évaluations fonctionnelles, etc...)

L'ensemble du projet s'inscrit dans la continuité de ce que la filière a construit en 10 années d'existence.

GROUPES DE TRAVAIL OPERATIONNELS

Le plan d'action de la filière est décliné grâce à la mobilisation des équipes des CRMR/CCMR et des partenaires associatifs et autres partenaires externes, au sein de groupes de travail thématiques coordonnés et animés par l'équipe opérationnelle. Ce volet opérationnel est un maillon essentiel de l'organisation de la filière. Suivant les orientations stratégiques validées par le Comité de direction et le Comité stratégique, les groupes de travail accompagnent la réalisation concrète du plan sur le terrain, avec le retour direct des destinataires finaux de nos missions : les professionnels et les patients.

La filière est aussi impliquée au sein de différents groupes interfilière (notamment les GT ETP, Codage, Communication), et les experts DéfiScience s'impliquent au sein des Working groups des ERN de référence.

4.1 Les groupes de travail de la filière DéfiScience

Nom du Groupe de travail	Objectifs & Récurrence	Participants
DéfiLINK	Fédérer les associations partenaires et l'équipe opérationnelle sur des sujets transverses : - Proposer et créer des outils de communication / de collaboration / de sensibilisation / etc.... - Construire et organiser des projets et événements sur des sujets transverses, concernant plusieurs ou toutes associations partenaires	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR Représentants associatifs
Commission Médicament (CoMED)	Explorer de nouvelles perspectives thérapeutiques Encadrer des pratiques via des demandes d'accès dérogatoire Collaborer avec l'industrie pharmaceutique	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR Représentants associatifs
Commission Essais Thérapeutiques (ComET)	Créer un maillage national solide pour les études multi-sites Améliorer et optimiser l'accès aux essais thérapeutiques Informer sur les essais cliniques potentiels en France	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR Représentants associatifs
FALC	Proposer des outils facilitant la prise en charge des maladies rares des personnes avec troubles de la compréhension ou un TDI Transcrire les outils en Facile à Lire et à Comprendre (FALC) et les diffuser	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR Représentants associatifs interFSMR : AnDDI-Rares
ETP	Mettre en commun les bonnes pratiques pour les programmes d'ETP au sein de la filière. Créer des outils pédagogiques pour l'ETP	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR Parents Experts
Codage	Harmoniser les pratiques de codage dans les bases de données Maladies Rares au sein des CRMR/CCMR	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR

Communication	Définir la ligne éditoriale de la Filière sur l'ensemble de ses canaux de communication : site internet, newsletters, réseaux sociaux, plateformes vidéos et podcasts	Equipe opérationnelle
Commission Vieillesse	Améliorer la connaissance sur l'histoire naturelle des syndromes pris en charge au sein de la filière Emettre des recommandations d'évaluation et de prise en charge de la personne vieillissante avec une maladie rare du neurodéveloppement	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR
Personnes Relais	Assurer le lien entre la filière et les CRMR / CCMR Fédérer une communauté DéfiScience entre les équipes soignantes Partager les bonnes pratiques	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR
PNDS	En mode PROJET PNDS : - Rassembler les rédacteurs et coordonner la rédaction du PNDS puis sa relecture - Créer des outils associés au PNDS (carte d'urgence, fiche de synthèse médecin traitant, fiche MDPH, module e-learning...)	Equipe opérationnelle CRMR / CCMR coordinateur du PNDS Rédacteurs du PNDS

4.2 Les groupes de travail interFSMR auxquels participe la filière DéfiScience

Nom du Groupe de travail	Objectif
GRIOT	
Observatoire du Diagnostic	
ETP	
Transition	
Comité Editorial	
Médico-social	

4.3 Implication des experts DéfiScience au sein des Réseaux Européens ERN

Les Réseaux européens de référence (ERN) sont des réseaux de soins transfrontaliers, rassemblant :

- Des centres hospitaliers d'expertise (Hospital Care Providers HCP)
- Des professionnels de santé
- Des représentants d'associations de malades (Eurordis : e-PAG – European Patient Advocacy Groups)
- Des représentants de l'industrie et des laboratoires

Source : http://ec.europa.eu/health/ern/scope_en

La filière DéfiScience collabore avec 4 ERN en raison des champs d'expertise qu'elle couvre :

- **ERN Ithaca**
- **ERN EpiCARE**
- **EndoERN**
- **ERN-RND**

Ces collaborations se concrétisent par des liens rapprochés entre l'équipe de coordination de la filière et les équipes de coordination des ERN, ainsi que par l'implication de professionnels des CRMR/CCMR DéfiScience au sein de groupes de travail spécifiques.

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 et d'hébergement de l'équipe opérationnelle (15%).

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.