



MINISTÈRE DU TRAVAIL, DE LA SANTÉ, DES SOLIDARITÉS ET DES FAMILLES

*Liberté
Égalité
Fraternité*

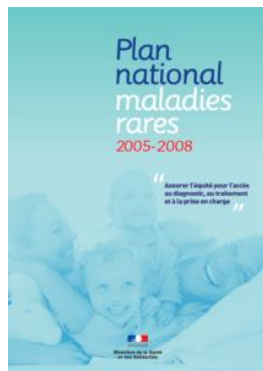
Le 4^{ème} plan national maladies rares (PNMR4) Et labellisation des FSMR



FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Un peu d'histoire depuis 20 ans et 3 plans

La mobilisation des pouvoirs publics, des professionnels et des associations :
mise en place des plans nationaux maladies rares depuis 2004



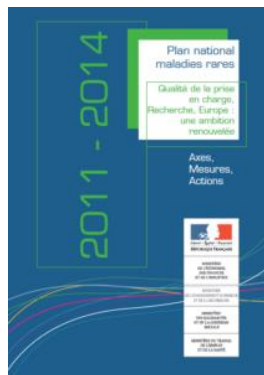
PNMR 1

2004 (05)

2008 (11)

Les maladies rares
deviennent un enjeu de
santé publique

Labellisation de 131 CRMR



PNMR 2

2011

2014 (18)

Structuration des 23 FSMR
Lancement des travaux pour
la mise en place de la BNDMR

Fondation maladies rares



PNMR 3

2018

2022 (23)

Lancement le 4 juillet 2018

5 ambitions / 55 actions

Mise en place des PEMR

→ **PNMR 4**



Février 2024

- 26 février : réunion interministérielle (RIM) à Matignon (+36M€)
- 29 février : [communiqué de presse interministériel sur le lancement du PNMR4](#)



PNMR4 (DGOS) = 223,5M€
dont 137M€ pour le financement
des centres de référence
maladies rares (+36M€ par
rapport au PNMR3)

- Circularisation en DACs des mesures du PNMR4 avec chiffrage budgétaire et volet européen
- Rédaction du PNMR4 (fiches actions) pour validation par les cabinets
- Arbitrage défavorable sur le PEPR maladies rares : quid du volet recherche dans le PNMR4 ?



1^{ère} RIM
26 février 2024



RIM informelle
Juin 2024



Labellisation FSMR
AAP fin 2024
Résultats mars 2025



Début du PNMR4
Février 2025 ?
Colloque maladies rares sur les
soins transfrontaliers
et les droits des patients dans
l'Union Européenne
Date : 27 février 2025
Heure : 8h45 – 17h00
Lieu : Parlement européen,

Avril / mai 2024

- Remise du document de propositions pour le PNMR4 par les personnalités qualifiées
(Pr Agnès LINGLART et Pr Guillaume CANAUD)
- Préparation du budget du PNMR4 en interministériel
- Volet européen du PNMR4



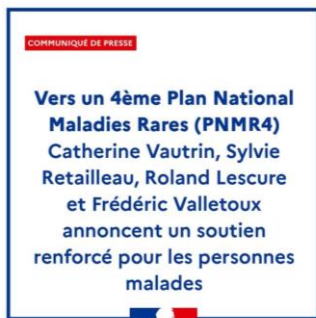
Janvier 2024
- Document final du
PNMR4 à faire valider
par les cabinets
ministériels et Matignon
(RIM)

Février 2025

- Jury labellisation
FSMR

filieres de santé

maladies rares



- La stratégie de structuration s'est révélée efficace mais doit se renouveler
- Plusieurs impasses : diagnostic (en particulier antenatal), accès aux traitements, accès territorial.
- Une réduction de l'errance diagnostique qui doit se poursuivre (dépistage néonatal)
- Les parcours de prise en charge des patients pourraient mieux structurés grâce à une meilleure coordination avec le champ médico-social
- La place de l'innovation et du numérique dans la prise en charge des maladies rares

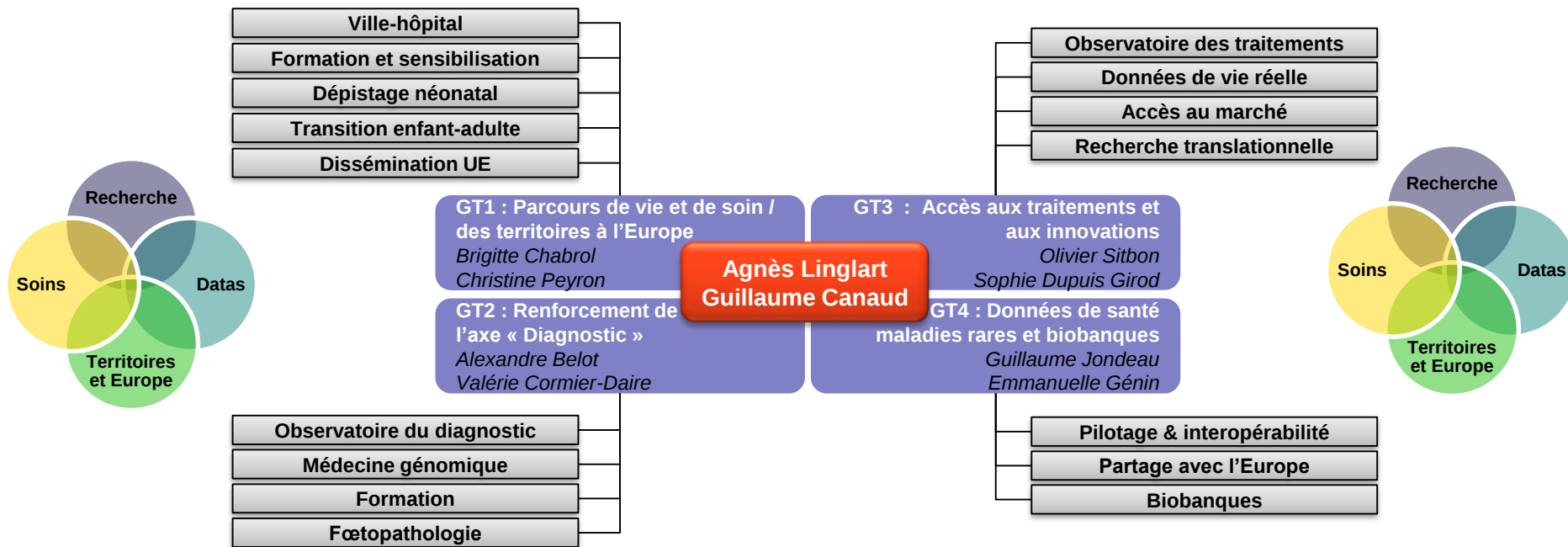
20 propositions

- Définir et mettre en place un dispositif d'accès encadré aux plateformes nationales du PFMG 2025
- Un positionnement européen et international de la France, qui apparaît plutôt faible; Piloter la construction de l'EJP
- Des efforts supplémentaires nécessaires pour réduire les impasses diagnostiques via la BNDMR.
- déploiement de la BNDMR dans les CRM en lien avec les SI hospitaliers
- Créer un observatoire des traitements
- Générer des connaissances en vie réelle
- Développer la recherche en sciences humaines et sociales
- Développer les dispositifs de soutien à la recherche clinique existant
- Accompagner l'accès au marché de l'innovation pour les MR
- Des projets ambitieux de recours aux partenariats public/privé (PPP)
- Conforter ORPHANET dans son rôle et pérenniser son financement
- Rapprocher la Fondation Maladies Rares des alliances de Recherche:

87 propositions



Les groupes de travail PNMR4 animés par
un tandem d'experts soins et recherche
avec dans chaque sous-groupe
les associations de personnes malades :



4 objectifs majeurs du PNMR4



1. Pérenniser l'attention portée sur les maladies rares
2. Réduire l'errance diagnostique au minimum
3. Réduire les procédures pour faciliter la vie de tous les acteurs
4. Faire de la France un leader mondial des thérapies innovantes

Objet : Préparation du quatrième plan national maladies rares (PNMR4)

AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS : Renforcer le maillage territorial des maladies rares dans les parcours de soin et de vie, des territoires jusqu'à l'Europe

Axe 2. Mieux diagnostiquer pour pouvoir traiter les personnes touchées par les maladies rares (4 propositions)

Axe 3. Innover pour améliorer les traitements

Axe 4. Renforcer la collecte des données de santé maladies rares et les bio-banques

Moyens de Financement des mesures pérennes de mise en œuvre à court terme:

Mesures nouvelles (DGOS) actées dans la construction ONDAM 2024 (DAC),

Accord cabinet MSP en décembre 2022 pour accompagner les 28% de centres de référence maladies rares labellisés (arrêté BO 29/12/2023) [Bleu de RIM](#) : Les grandes lignes du prochain plan seront présentées et associera les autres ministres concernés, fait dans le CP : [Vers un 4ème Plan National Maladies Rares \(PNMR4\)](#) Catherine Vautrin, Sylvie Retailleau, Roland Lescure et Frédéric Valletoux annoncent un soutien renforcé pour les personnes malades par un maillage territorial plus étroit avec la labellisation des nouveaux centres de référence maladies rares et le renforcement de la collecte des données de santé entre la France et l'Europe - Ministère du travail, de la santé et des solidarités (sante.gouv.fr)

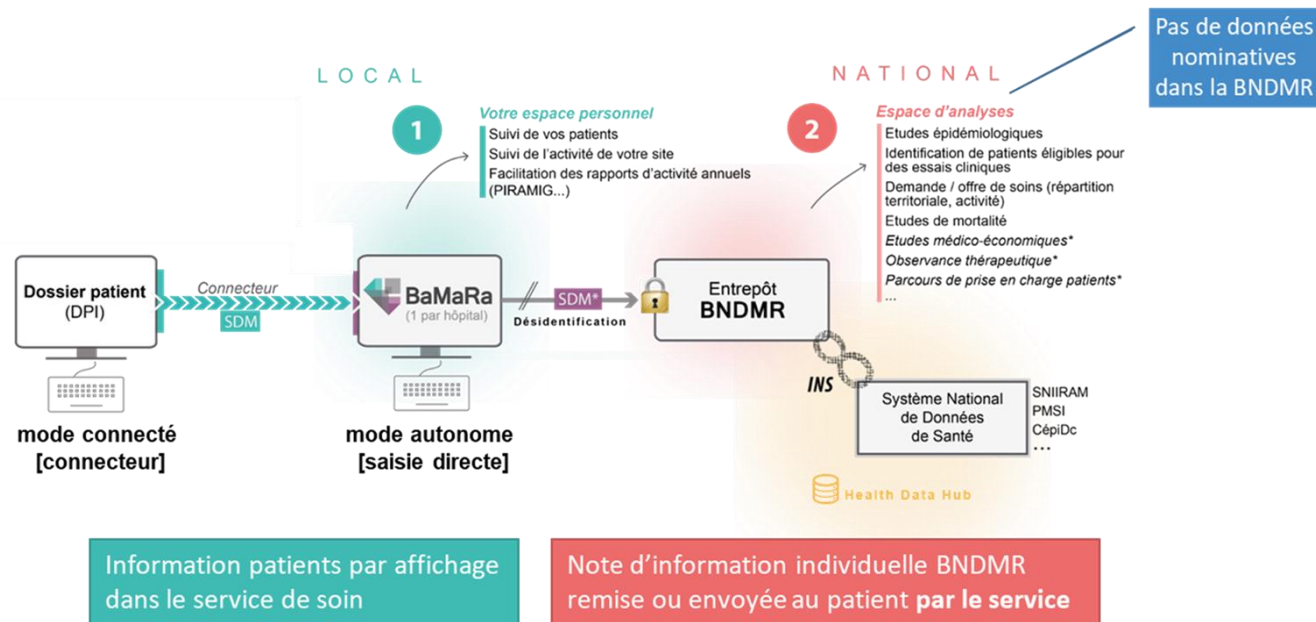
Enjeux de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) dans le PNMR4

Les grands enjeux de la BNDMR pour le PNMR4

- 1. Réduire le coût actuel de la collecte des données : préserver le temps médical, sans rien concéder sur (et même au contraire en améliorant) la qualité**
- 2. Faciliter le regroupement de données de multiples sources au sein de la BNDMR**
- 3. Faciliter l'évaluation des produits de santé au sein de BaMaRa**
- 4. Faire le lien avec monespacesanté**



La BNMDR : un outil innovant déployé dans plus de 2300 centres expert maladies rares



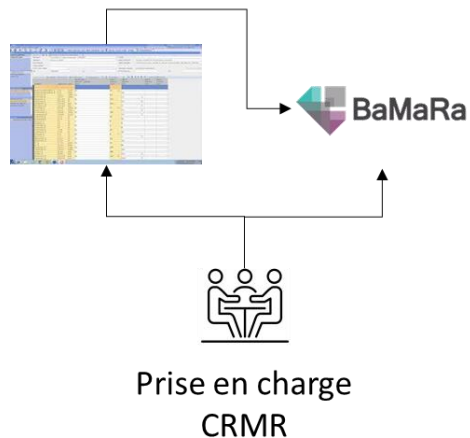
Les données disponibles

La BNDMR contient les données du Set de Données Minimum national maladies rares (SDM-MR) pseudonymisées (c'est-à-dire rendues non identifiantes : pas de nom ni de prénom) :

- **Informations administratives** : date de naissance, sexe, commune de naissance, de résidence...
- **Informations familiales** : proposus, lien de parenté, consanguinité
- **Statut vital**, et le cas échéant date de décès, cause
- **Parcours de soins** : adressage, date de première consultation, site maladies rares de rattachement
- **Activité(s) de soins** : date, contexte, objectif, type de personnel réalisant l'activité, lieu de l'activité
- **Diagnostic(s)** :
 - » Histoire du diagnostic : âge aux premiers signes, appréciation du diagnostic lors de la prise en charge dans le centre maladies rares, âge au diagnostic
 - » Description du diagnostic : maladie (Orpha), signes cliniques (HPO, CIM-10), niveau de confirmation du diagnostic, type d'investigations réalisées, gène(s) (HGNC), mutation (HGVS), porteur sain
- **Traitement** : médicaments orphelins
- **Anté et néonatales** : PMA, terme, taille / poids / périmètre crânien à la naissance
- **Recherche** : protocole en cours, échantillon biologique prélevé

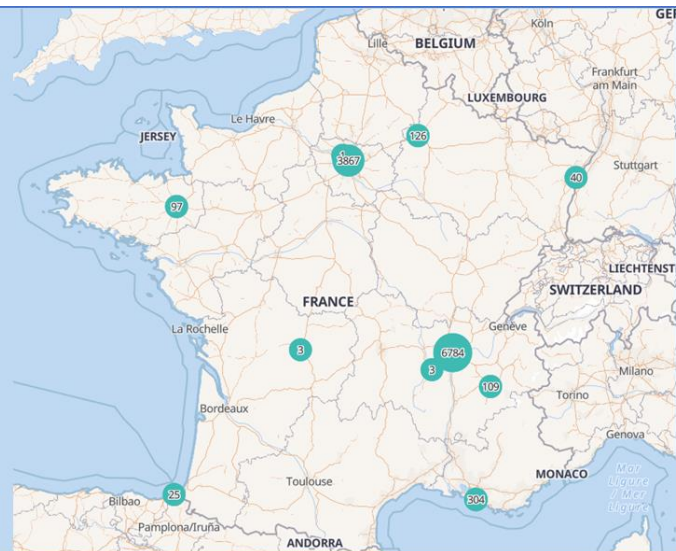
Réduire le coût actuel de la collecte des données

Poursuivre le déploiement et l'amélioration continue de l'interopérabilité avec les DPI



L'interopérabilité DPI
aujourd'hui : exemple du
nombre de dossiers transmis
sur 10 jours (courant
octobre)

Cette action est en
cohérence avec la demande
des éditeurs de DPI de
davantage structurer /
mettre en qualité les
données primaires (fort
intérêt HAS, ANSM, forte
implication de l'ANS, la
DNS...)



Réduire le coût actuel de la collecte des données

Mettre en œuvre une intelligence artificielle pour pré-remplir les données dans BaMaRa

DPI

Date du jour : 01/01/2024

Service : Service d'endocrinologie

Compte-rendu :

L'enfant **Joachim du Bellay, 14 ans**, vu ce jour en **consultation**, m'a été adressé par son **pédiatre** suite à un **ralentissement de sa croissance**, qui n'a presque pas évolué depuis un an, et une **prise de poids importante** sur ces deux derniers mois (+5kg en 2 mois). Les examens complémentaires réalisés comprennent : ...

... A l'issue de ces examens, et au vu des résultats, un **syndrome de Cushing** est fortement suspecté.

Données structurées

Type d'activité	Consultation
Date d'activité	01/01/2024
Prénom du patient	Joachim
Nom de naissance du patient	Du Bellay
Date de naissance du patient	01/01/2010
Signes cliniques	HPO 0001507 : Anomalie de la croissance
Signes cliniques	CIM-10 R63.5 : Prise de poids anormale
Signes cliniques	HPO 0004324 : Gain de poids corporel
Diagnostic de maladie rare	ORPHA 96253 : Maladie de Cushing
Niveau de confirmation diagnostic	Probable

Au passage : avancée qui sera utile pour toutes les maladies dans le cadre du codage...

- Améliorer le repérage en médecine de ville et l'adressage des patients de la médecine de ville vers un centre de référence → **Mesure renforcée pour les plateformes d'expertise maladies rares et soutien à la coordination avec les dispositifs d'appui à la coordination = +4,2M€ AAP**

=> Penser, chez l'adulte, une organisation différente de celle de chez l'enfant + place de la télémedecine/téléexpertise/téléconsultations pour des appels à projets pour générer des équipes ? place des infirmières de liaison pour assurer le lien entre le médico-social et le sanitaire ? Ex ART 51 en Corse maladies neuromusculaires, MR neurodégénératives et les autres ?

Axe 1. Renforcer le maillage territorial des maladies rares dans les parcours de soin et de vie, des territoires jusqu'à l'Europe :

Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge (AAP PNDS).

***PNDS Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte, porteur :
De Montalembert Mariane, établissement : Hôpital Necker-Enfants malades, AP-HP,
Paris – actualisation***

***Syndrome drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent, porteur :
HABIBI Anoosha, établissement : Hôpital Henri Mondor, AP-HP, Créteil – actualisation***

***Sphérocytose héréditaire et autres anémies hémolytiques par anomalies de la
membrane érythrocytaire et Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires –
traduction***

Axe 1. Renforcer le maillage territorial des maladies rares dans les parcours de soin et de vie, des territoires jusqu'à l'Europe :

- Attribution aux FSMR : renouvellement d'un soutien financier exceptionnel aux ETP fin 2022, à utiliser comme un fond d'amorçage notamment à destination des centres nouvellement labélisés en 2023 → **Mesure en base pour l'ETP (MIG F23), reconduction en 2024**

⇒ La filière MCGRE a lancé un appel à projet destiné à soutenir le développement des programmes d'éducation thérapeutique améliorant le parcours de soins des patients. Doté d'un montant de 100 000€, cet appel à projet a favorisé le développement ou l'extension de 6 programmes dont un en Outre-mer

ETP proposés par la FSMR MCGRE:



Mieux vivre avec la drépanocytose au quotidien, porteur : Dr Favennec, Centre de compétence des Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse, Etablissement : CHU de la réunion

Vis ta drep'mania - Thérapies du corps : l'importance des gestes, porteur : Dr G. Beaujour, Centre de compétence des Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse. Etablissement : Centre hospitalier intercommunal de Villeneuve-Saint-Georges

EducTP - Globule-Rouge-AJA, porteur : Dr M. RONDEAU-LUTZ, Centre de compétence des Syndromes Drépanocytaires Majeurs, Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse. Etablissement : Hôpitaux universitaires de Strasbourg

A. Renforcer le maillage territorial des maladies rares dans les parcours de soin et de vie, des territoires jusqu'à l'Europe :

ETP proposés par la FSMR MCGRE:



AppliDrep, porteur : Dr B. Koehl, Centre de référence des Syndromes Drépanocytairesb Majeurs,Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse. Etablissement : Robert Debré

Adaptation du programme ETP-Drépanocytose Adulte en version mixte (présentiel et e-ETP), porteurs : Dr S. Monnier, M. Dannoune, Centre de compétence des Syndromes Drépanocytaires Majeurs,Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse. Etablissement : Centre Hospitalier de Versailles - Hôpital André Mignot

Extension commune d'un programme d'ETP à l'attention des patients drépanocytaires adultes (2021) et d'un programme d'ETP Maladies rares hématologiques et immunologiques pédiatriques (2018), porteurs : Drs M-P. Castex, P. Cougoul, Centre de référence des Syndromes Drépanocytaires Majeurs,Thalassémies et Autres Pathologies Rares du Globule Rouge et de l'Erythropoïèse. Etablissement : Centre hospitalier Universitaire de Toulouse

« Définir et mettre en place un dispositif d'accès encadré aux plateformes nationales du PFMG 2025 pour le diagnostic des maladies rares en s'appuyant sur la mesure 6 de ce plan et sur la mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) d'amont et d'aval du séquençage à très haut débit, en impliquant directement les CRMR et les laboratoires de génétique moléculaire. »

- Groupe de travail « diagnostic »: répondre aux errances/impasses diagnostiques des anémies ou hémolyses inexpliquées ou les polyglobulies vraies idiopathiques (1% file active)

→ RCP « Diagnostique nationale globule rouge » = 60 dossiers examinés en 2023

Axe 2. Mieux diagnostiquer pour pouvoir traiter les personnes touchées par les maladies rares : *Accessibilité rapide aux diagnostics moléculaires et à l'expertise clinique syndromique*

Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CRC/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers:

- Recensement des maladies et identification des patients
- Intégration du set de données minimum maladies rares
- Formation à la saisie de données
- Assurer l'interface centres / BNDMR
- Harmonisation des pratiques de codage



- Mesure renforcée = +1M€ afin de renforcer l'interopérabilité des bases de données maladies rares avec le plan France médecine génomique

Faciliter le regroupement de données de multiples sources au sein de la BNDMR

Intégration des données génétiques



Un set de données minimum génétique (SDM-G)
dans un cadre d'interopérabilité

Anomalie(s) chromosomique(s)

Anomalie chromosomique

Quantité de matériel génétique

Mosaïque

Oui

Non

Cassures chromosomiques (sauf XFRA)

Cassures chromosomiques (sauf XFRA)

Anomalie par chromosome #1

Génome de référence

Génome de référence

Région impliquée

Chromosome

Position génomique (ACPA)

Position génomique (ACPA)

Nombre de copie

Nombre de copie

Anomalie de structure

Anomalie de structure

ACPA détaillée ou formule chromosomique complexe (cas complexe à coder)

ACPA détaillée ou formule chromosomique complexe (cas complexe à coder)

Origine de l'anomalie

Origine de l'anomalie

Anomalie causale du phénotype

Oui

Non

Partiellement

Inconnu

Gène(s)

POGZ

Gène (HGNC)

POGZ

Origine de l'ADN

Nucléaire

Mitochondriale

Variation #1

Génome de référence

Génome de référence

Séquence nucléotidique de référence

Séquence nucléotidique de référence

Position génomique

Position génomique

Variation nucléotidique

Variation nucléotidique

Classe de la variation

Classe de la variation

Séquence protéique de référence

Séquence protéique de référence

Variation protéique (code AA à 3 lettres)

Variation protéique (code AA à 3 lettres)

Statut

Statut

Origine de la variation

De novo

Paternelle

Maternelle

Inconnue

Variant causal du phénotype

Oui

Non

Partiellement

Inconnu

Résultat non conclusif

Ajouter une nouvelle variation dans le même gène

Mutation(s)

Mutation(s)

Thérapies innovantes et critères de jugement ?

- Renforcer les observatoires des traitements (action PNMR3) existants en développant le groupe inter-filières des observatoires des traitements (GRIOT)
 - Accroître la coordination des acteurs dans le processus de collecte de données pour faciliter, anticiper la construction des recueils pour les accès précoces et le cadre de prescription compassionnelle et renforcer la réutilisation secondaire des données de santé
- Mesure pour renforcer les observatoires des traitements existants dans les 23 FSMR / + de temps de pharmaciens pour coordonner les travaux avec l'ANSM et la HAS sur les CPC et les AP = +0,6M€
- Mettre en œuvre un dispositif spécifique et renforcé de pharmacovigilance dans les maladies rares pour les produits prescrits hors AMM **Mesure en base**

- Intensifier le recours aux ressources existantes comme le Set de Données Minimum Traitement (SDM-T), BaMaRa et les registres pour le recueil des données de vie réelle pour les accès précoces, les cadres de prescription compassionnelle et les dispositifs médicaux **Mesure en base AAP**
- Générer des données directement collectées auprès des patients, à travers les PROs (*patient reported outcomes*) **Mesure en base**
- Biothérapies sont en cours de développement
- Centres MCGRE très impliqués dans la recherche sur ces thérapies innovantes et les innovations thérapeutiques plus classiques sont aussi très dynamiques.

Faciliter l'évaluation des produits de santé au sein de BaMaRa

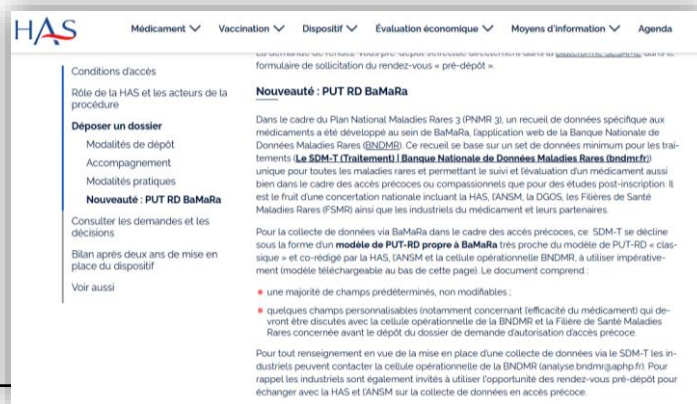
Objectif du set de données minimum traitement (SDM-T) :

- Permettre la saisie des données de suivi (efficacité, qualité de vie des patients...) des médicaments
 - Faciliter et uniformiser le recueil des données de suivi requises par les protocoles d'utilisation (PUT) établis dans le cadre des autorisations d'accès précoce, des autorisations d'accès compassionnel très précoce ou des cadres de prescription compassionnel
 - Disposer d'informations, notamment d'efficacité, au long cours sur les médicaments indiqués dans les maladies rares et ce, dès les premières administrations, dès l'accès compassionnel ou compassionnel
-

Faciliter l'évaluation des produits de santé au sein de BaMaRa AAP

Publication d'une matrice de dossier type du
PUT-RD avec des annexes revues à la lumière
du service fourni par BaMaRa

Disponibles sur le site internet de la HAS depuis
juillet 2023



The screenshot shows the HAS website interface. The main navigation bar includes 'Médicament', 'Vaccination', 'Dispositif', 'Évaluation économique', 'Moyens d'information', and 'Agenda'. The left sidebar lists 'Conditions d'accès', 'Déposer un dossier', and 'Nouveauté : PUT RD BaMaRa'. The main content area is titled 'Nouveauté : PUT RD BaMaRa' and contains text about the 'SOM-T (Traitement)' and the 'modèle de PUT-RD propre à BaMaRa'. It also mentions the 'SOM-T (Traitement)' and the 'modèle de PUT-RD propre à BaMaRa'.

Modèle de protocole d'utilisation
thérapeutique et de recueil de
données (PUT-RD)
depuis BaMaRa

Accès précoce [Choisissez un élément] – [Nom du
médicament (DCI)]

La proposition de PUT-RD soumise par le laboratoire doit être rédigée en français selon ce modèle et transmise en pièce jointe lors de la soumission de la demande d'accès précoce sur la plateforme SÉSAME. Il est impératif que le modèle de PUT-RD tel que publié par la HAS et la BNDMR soit respecté, en particulier les zones identifiées comme non modifiables.

L'ensemble des éléments proposés sont susceptibles d'être modifiés par la Haute Autorité de santé (HAS) et l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) le cas échéant. Le PUT-RD final sera annexé à la décision de la HAS. Se référer au guide de dépôt pour plus d'information sur les recommandations de la HAS et de l'ANSM sur ce document.

Cette proposition de PUT-RD est susceptible d'être adressée aux associations de patients et autres parties prenantes en vue de recueillir leur contribution pendant l'instruction conformément à l'article R. 5121-49-1.

Toutes les mentions en police de couleur orange sont des aides au remplissage du modèle, et doivent être supprimées avant transmission du document sur SÉSAME.

La demande	
Spécialité	[Renseigner le nom de spécialité si déjà déterminé]
DCI	[Si la DCI n'est pas disponible, renseigner la dénomination provisoire du médicament]
Indication	[Indication simplifiée revendiquée]
Date d'octroi	XXXX/XXXX/ La mise à disposition de ce médicament sera effective dans un délai maximal de 2 mois à compter de cette date.
Périodicité des rapports de synthèse	9 mois – un gel de la base jusqu'à un mois avant cette échéance est toléré. Le prochain rapport de synthèse devra également être déposé dans le dossier de renouvellement d'accès précoce. Pour chaque renouvellement ultérieur, le rapport de synthèse déposé devra être le plus récent possible, en tenant compte du dépôt du dossier 3 mois

- **Renforcer les moyens humains nécessaires pour la collecte des données de santé maladies rares**
Mesure en base Soutien+++des CCMR/CRC par les FSMR soit en direct soit par les plateformes d'expertise ou de coordination maladies rares
- Intégration du set de données minimum maladies rares : Le SDM des fiches maladie rare de BaMaRa et du DPI a actualisé par la BNDMR. Les données des patients des fiches maladie rare sont régulièrement mises à jour au fur et à mesure des consultations par les personnels (ARC/TEC, chargés de mission, professionnels de santé, etc.) des centres de la filière.
- Formation à la saisie des données : les nouveaux ARC/TEC ayant rejoint les centres ont été formés à la saisie, l'implémentation, les modifications et corrections des données des fiches maladie rare dans BaMaRA ou dans le DPI.
- Assurer l'interface entre les centres de la filière et la BNDMR : les équipes de la filière sont régulièrement en contact avec la BNDMR pour diverses questions (comment saisir certaines données).

- Soutenir une politique nationale maladies rares dans les pays de l'UE (action conjointe JARDIN qui a débuté le 1^{er} février 2024) → Mesure renforcée pour financer la coordination des 6 réseaux européens de référence (ERNs) français = +0,2M€ en + 1,8 M€ de l'Europe à rajouter financement JARDIN
- Simplifier le circuit des données vers les réseaux européens maladies rares (ERN), en lien avec l'action conjointe JARDIN Mesure en base
- Créer un portail d'information des collections biologiques maladies rares Mesure en base

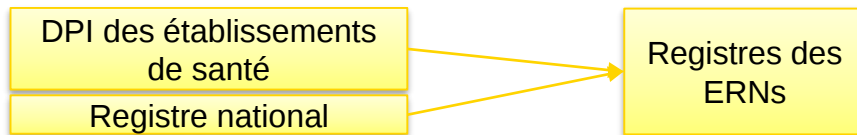


Le projet pilote: Jardin WP8 (financement UE)

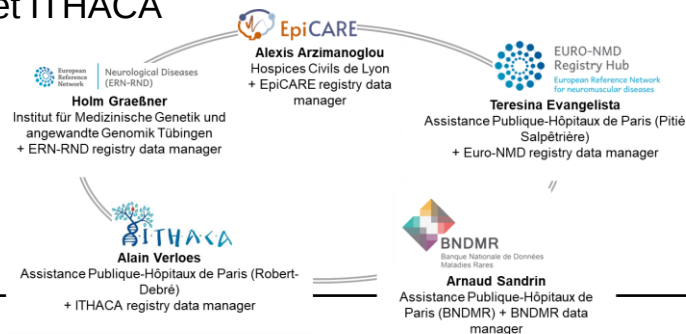
PI: Anne-Sophie Lapointe

Mise en œuvre agile des livrables du WP8 :

- 1) Circuits de données
- 2) Solutions techniques
- 3) Contrats types
- 4) Réutilisation des données



Rappel des 4 ERNs pilotes: EpiCARE, Euro-NMD, ERN-RND et ITHACA





L'action conjointe JARDIN : focus sur la tâche 8.4

Tâche 8.4 : Mise en œuvre agile des livrables des tâches 8.2 et 8.3

Sous-tâche 8.4.1

« Implémentation des recommandations du WP8.2 et du WP8.3 dans 6 à 7 HCP des 4 ERN pilotes (EpiCARE, ERN-RND, Euro-NMD et ITHACA) »

- **Appel à volontaires lancé (mi-juin)** pour sélectionner les 6/7 HCP par ERN pilote
- Workshop sur les **aspects techniques et réglementaires** à mettre en place à partir de Septembre

Sous-tâche 8.4.2

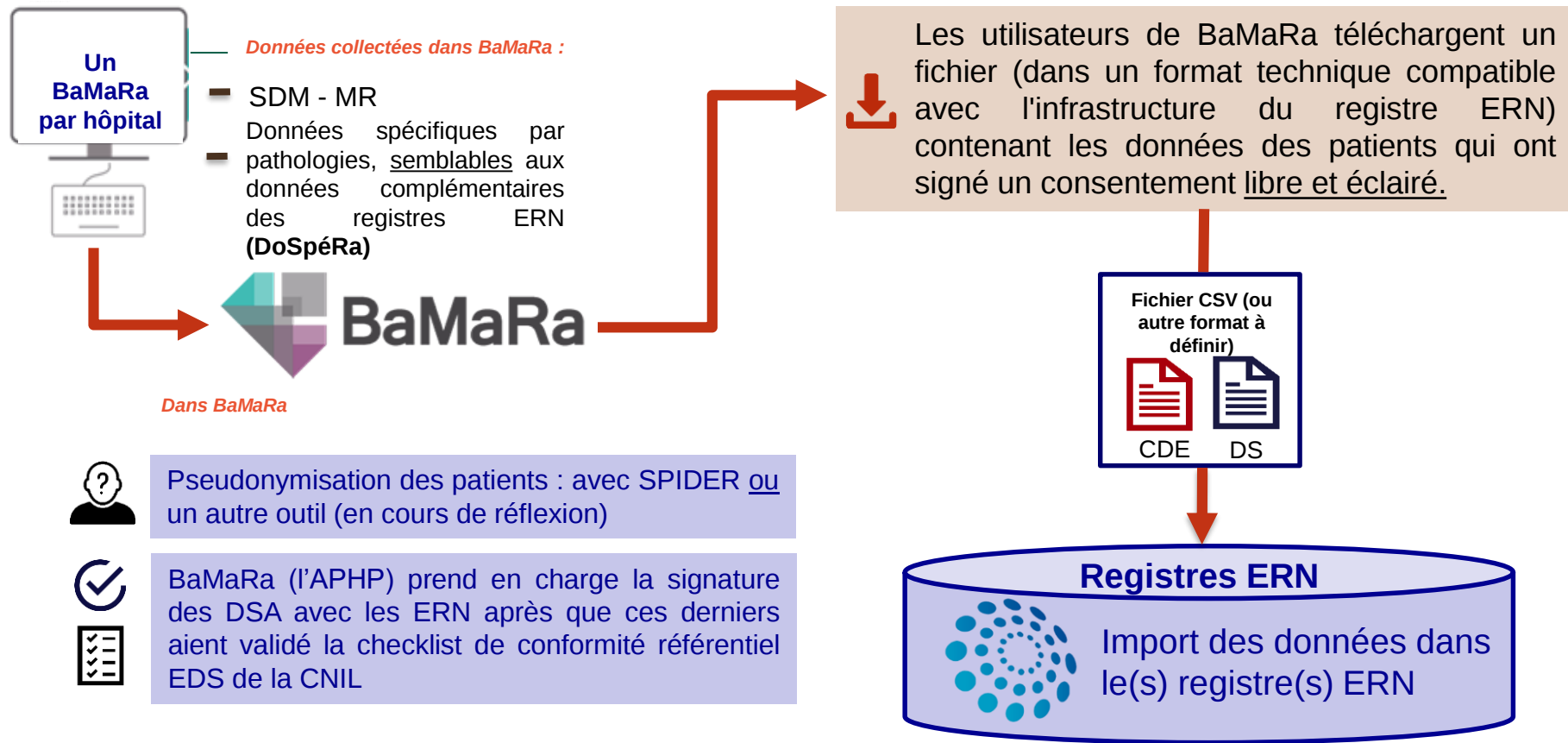
« Communiquer des données provenant des DPI pour les utiliser dans le nouveau CPMS (Clinical Patient Management System) »

- La nouvelle version du CPMS est en cours de développement
- Premiers travaux prévus en **2025** pour cette sous-tâche :
- *Mise en place d'un transfert semi-automatique des données des HCP vers le nouveau CPMS*

Sous-tâche 8.4.3

« Utilisation des ensembles de données MR mis en œuvre pour le suivi des activités dans les HCP et les ERN et pour l'échange de données avec les registres ERN »

- Travail collaboratif entre l'INSERM (Orphanet) et un *démonstrateur* Danois
- **Appel à volontaires lancé** pour lancer l'implémentation des codes ORPHA dans d'autres pays : participation de la Grèce en cours d'étude

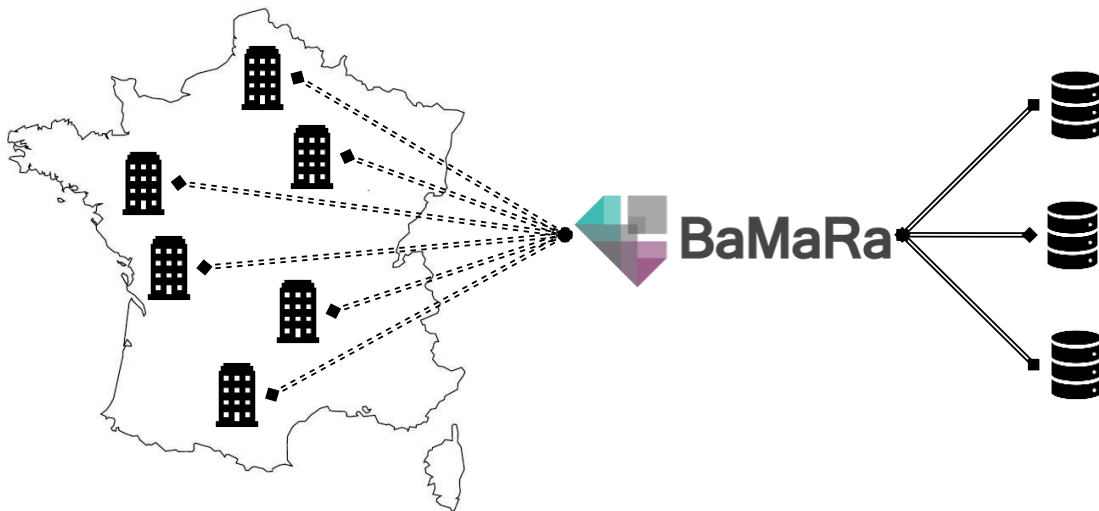


Aspects réglementaires

Contractualisation

Conventions HCP – BaMaRa
(Déjà signées : à avenanter)

Data Sharing Agreements : BaMaRa-ERN
(24 à signer – *si non déjà signé par les centres français*)



Aspects réglementaires

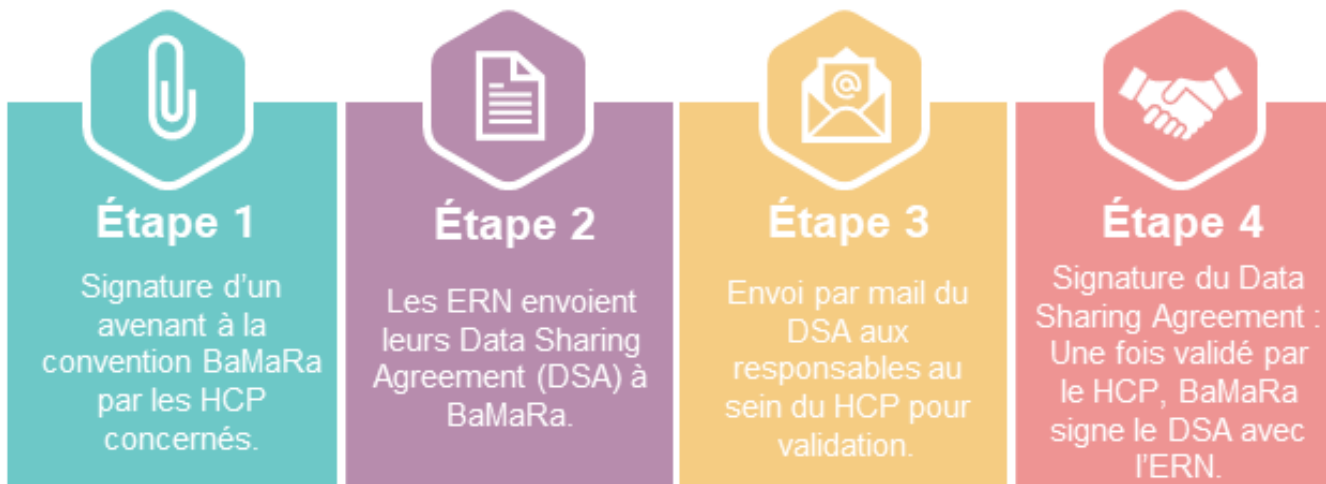
Validation des dossiers réglementaires des ERN

- Validation systématique avec l'équipe DPO de l'AP-HP des documents réglementaires de chacun des ERN

			
La checklist de conformité au référentiel Entrepôt de Données de Santé proposée par la CNIL	Le Data Sharing Agreement qui sera signé entre l'AP-HP au nom des centres français participants et l'ERN	Le formulaire de consentement patient (accompagné d'une note d'information patients)	Le Data Protection Impact Assessment du registre <u>de destination</u> , obligatoire pour les traitements de données susceptibles d'engendrer des risques pour la vie privée

Aspects réglementaires

Contractualisation centralisée



Consentement patient

- Comme chaque ERN a son propre formulaire de consentement du patient :
 - Un consentement **par registre et par patient**
 - Consentement *libre et éclairé* (conservé par les médecins référents des patients concernés)
- Deux nouveaux éléments ont été ajoutés à BaMaRa lors de sa dernière mise à jour
 - « Le patient a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN suivant(s) »
 - Un élément permettant de sélectionner un ou plusieurs ERN dans une liste définie.

Exercice du droit du patient

- ☐ Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'EDS BNDMR
- ☒ Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN suivant(s)

Sélectionnez le(s) ERN concerné(s)

ERN 1 x ERN 2 x

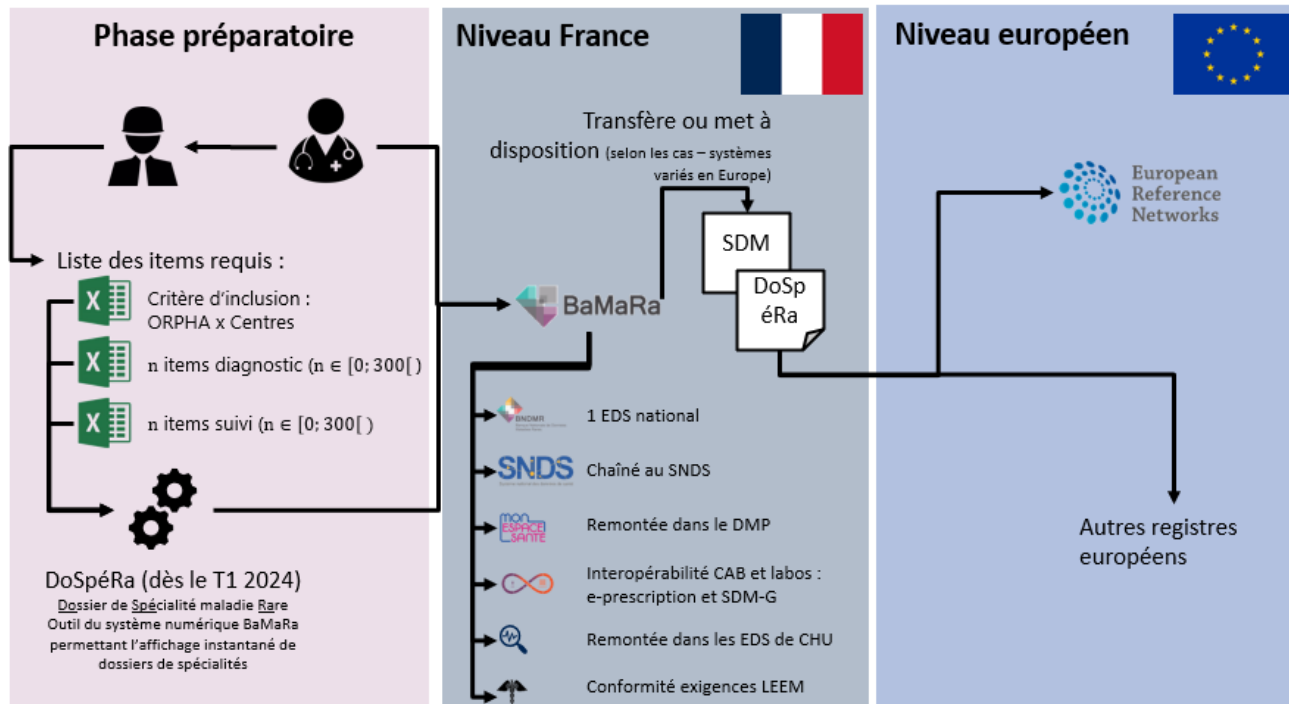
Annuler

Sauvegarder

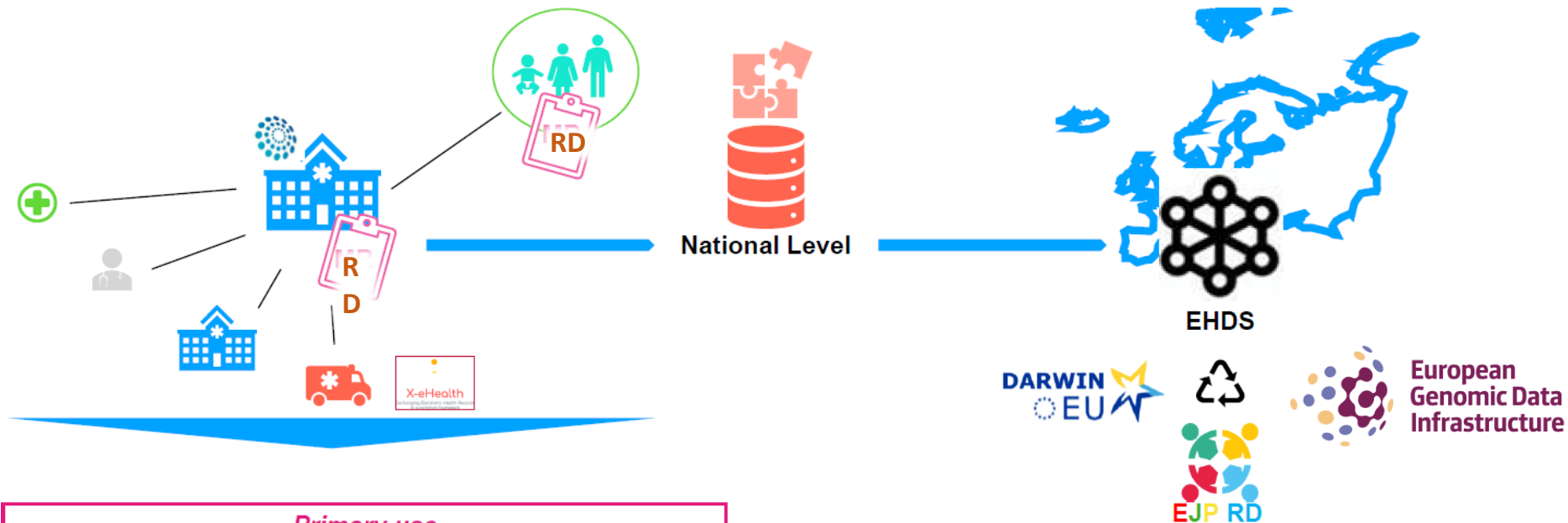
Si retrait du
consentement, l'équipe du
registre ERN concernée
sera notifiée

Faciliter le regroupement de données de multiples sources au sein de la BNDMR

Interopérabilité avec les registres européens



The dreamed future: RD in the data ecosystem (slide d'Orphanet Copil FSMR)

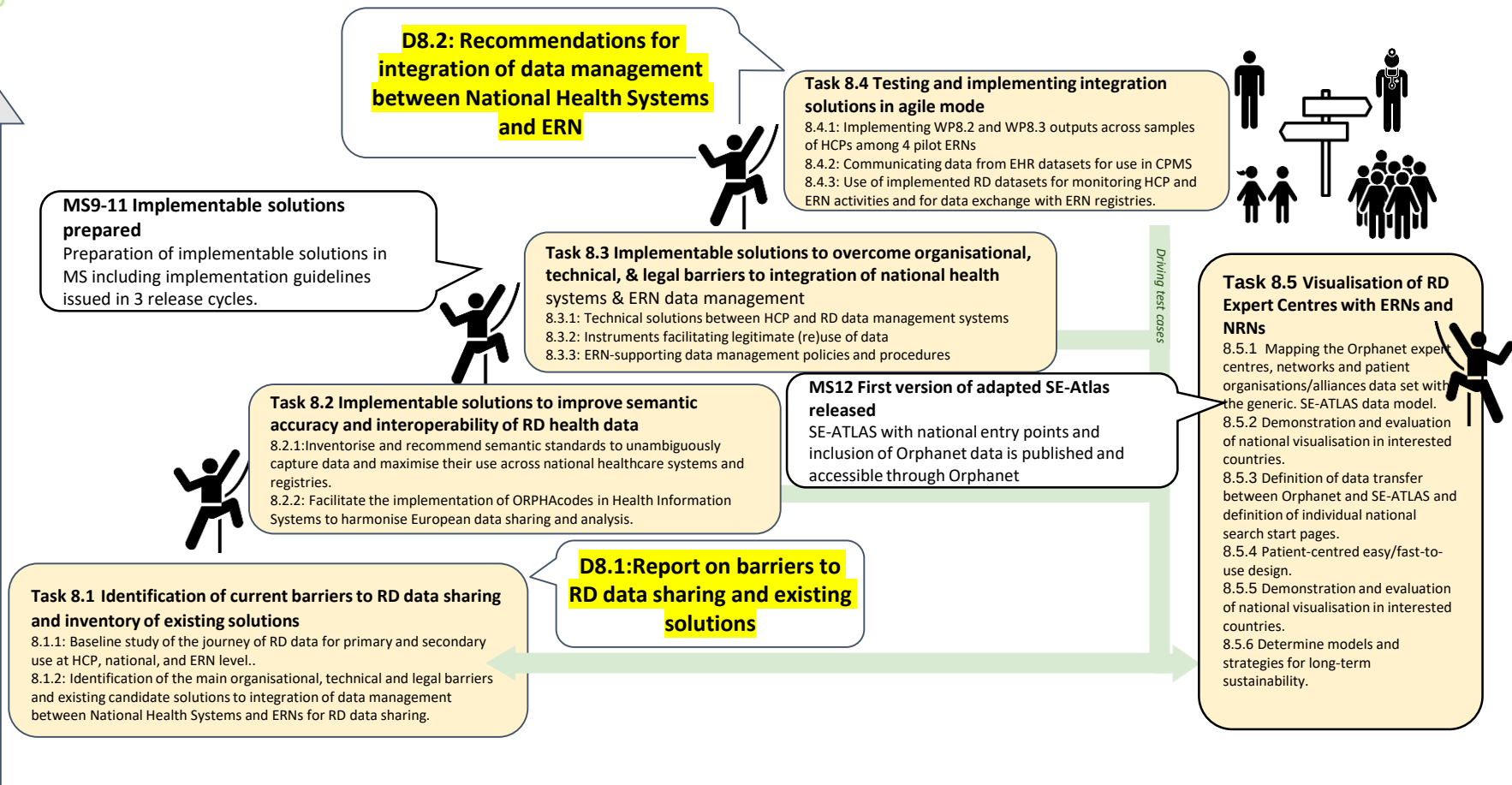


Primary use

- Better knowledge, best practices
- Continuity of care
- Better disability evaluation and compensation
- Adequate cross-border and primary care

Secondary use

- Research
- Evidence-base decision-making



Articulate synergies between JARDIN & EJP-RD / ERDERA



WP7 **Lead : Pr Holm Graessner :**
national reference networks and
undiagnosed disease programs linked with
ERN



Solve RD (Lead : Pr Holm Graessner)

Solve a larger number of rare diseases and improve diagnostics by implementing a genetic knowledge web

WP8 : data management

- Task 8.1 **Lead : Pr Franz Schaefer:**
Identify current barriers to rare diseases
data sharing and map existing solutions



Erica (Lead : Pr Franz Schaefer)

Build on the strength of the individual ERNs and create a platform that integrates all ERNs research and innovation capacity

- Task 8.3 **Lead : Pr Marco Roos:**
Propose concrete solutions to overcome
existing barriers



FAIR (Lead : Pr Marco Roos)

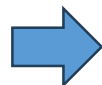
Make all data **F**indable, **A**ccessible, **I**nteroperable & **R**eusable to allow data exchange and optimal analysis

Articulate synergies between JARDIN & EJP-RD/ ERDERA / National Plan



WP7 Lead : Pr Holm Graessner

orphanet



Solve RD (Lead : Pr
Holm Graessner)

orphanet



23 National Rare Diseases Network:
Observatories for the diagnosis of rare
diseases / Genomic medicine and links with
the France Genomic Medicine Plan (PFMG)
Medical biology laboratories in liaison with
clinicians for functional validations /

WP8 : data management

• Task 8.1 Lead : Pr Franz
Schaefer:

orphanet



Erica (Lead : Pr Franz
Schaefer)
EJP-RD Pillar 2 Franz and
Ana
OD4RD2

orphanet



The rare disease treatment observatory
The collection of real-life data for early
access and compassionate use
Supporting market access for innovation in
rare diseases

• Task 8.3 Lead : Pr Marco
Roos:

orphanet



FAIR (Lead :
Pr Marco
Roos)

orphanet



From the French national rare disease
registry (BNDMR) towards ITHACA ERN
registry (ILIAD): Data reusability to ease the
burden of data entry



**MINISTÈRE
DU TRAVAIL, DE LA SANTÉ,
DES SOLIDARITÉS
ET DES FAMILLES**

*Liberté
Égalité
Fraternité*

MERCI



FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES