



Anne-Sophie Lapointe – Mission Maladie Rare

*Direction générale de l'offre de soins (DGOS)
La FSMR et son écosystème : structuration des soins et de la
recherche dans les maladies rares avec le PNMR4*

3 juillet 2026



Les maladies rares en quelques chiffres

7 000
maladies rares

4 150
gènes
responsables de
maladies rares
identifiés

28%
de maladies rares
non génétiques

300 millions
de personnes malades
dans le monde,
30 millions
en Europe
3 millions
en France

70%
des personnes
malades sont
diagnostiquées
dans l'enfance

84%
des maladies
affectent moins
d'une personne
sur 1 000 000

94%
des maladies
rares sont sans
traitement curatif

25%
des personnes
atteintes attendent
au moins
5 ans pour un
diagnostic

603
CRMR et CRC
1 708
CCMR
23
FSMR en France

13
maladies
dépistées en
néonatal
(+ la surdité)
en 2024 en France

51%
des maladies
rares ont une
forte incidence
sur la vie
quotidienne

150 médicaments
orphelins pour
307 maladies rares
19 thérapies
géniques s'appliquent
aux maladies rares en
2024¹

RECHERCHE : Objectifs et financements

Objectifs :

1. **Poursuivre la lutte contre l'impasse diagnostique**
2. **Concevoir de nouveaux traitements** grâce à une meilleure compréhension des mécanismes impliqués à l'aide de nouveaux modèles (organoïdes, organes sur puces) mais aussi grâce à une meilleure connaissance du génome en lien avec les sciences numériques, les mathématiques, l'IA => **continuer à soutenir une recherche fondamentale forte.**

Dans l'objectif de développer de nouvelles thérapies, il faut aussi soutenir la bioproduction de thérapies innovantes en s'appuyant par ex, sur la stratégie d'accélération correspondante (SA sur biothérapies et bioproduction de thérapie innovantes)

Financements :

Les financements sont envisagés *via* des **appels à projets** et un PEPR comparable au PPR maladies rares du PNMR3 pour financer les axes de recherche prioritaires du PNMR4. Pour soutenir notamment l'objectif 20 (« Renforcer la recherche pour développer les nouvelles thérapies »), la DGRi et l'Inserm ont soutenu l'inscription dans le PNMR4 d'un financement type PEPR, mais qui n'existe pas pour l'instant

Appels à projets

DGOS



Les programmes de recherche financés par le ministère et leurs appels à projets

PHRC - Programme Hospitalier de Recherche Clinique

- PHRC-N - national
- PHRC-K - en cancérologie
- PHRC-I – interrégional

PREPS - Programme de Recherche sur la Performance du système des Soins

PRME - Programme de Recherche Médico-Economique

PHRIP - Programme Hospitalier de Recherche Infirmière et Paramédicale

PRT - Programme de Recherche Translationnelle

- PRT-K – en cancérologie
- PRT-S - en santé

DATAE - Données de santé et ApplicaTions

ReSP-Ir - Recherche en Soins Primaires Interrégional

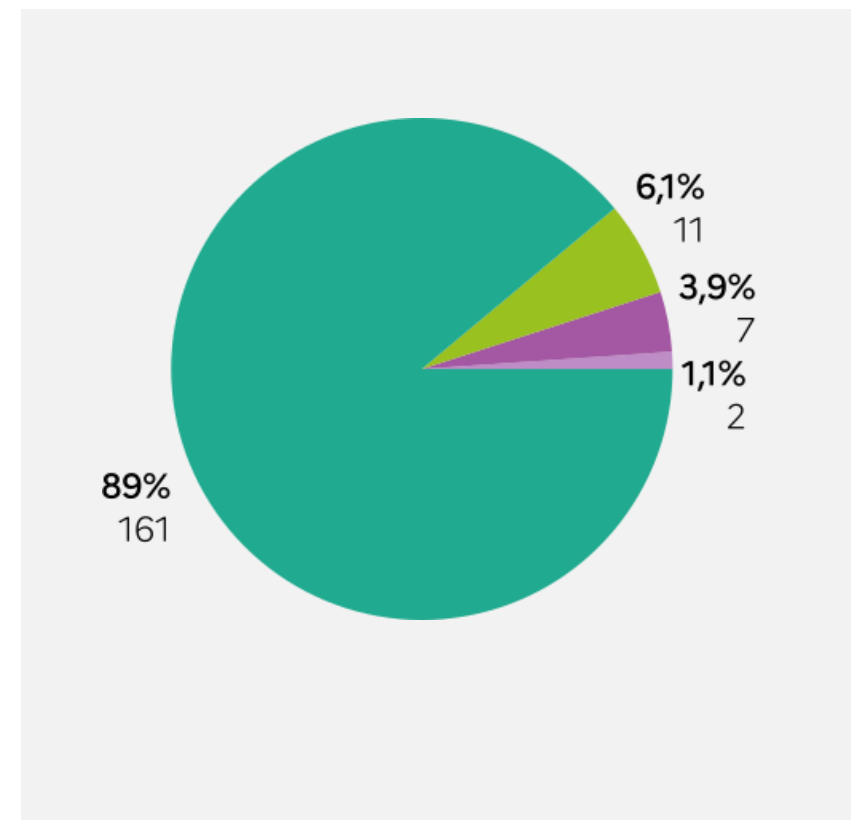
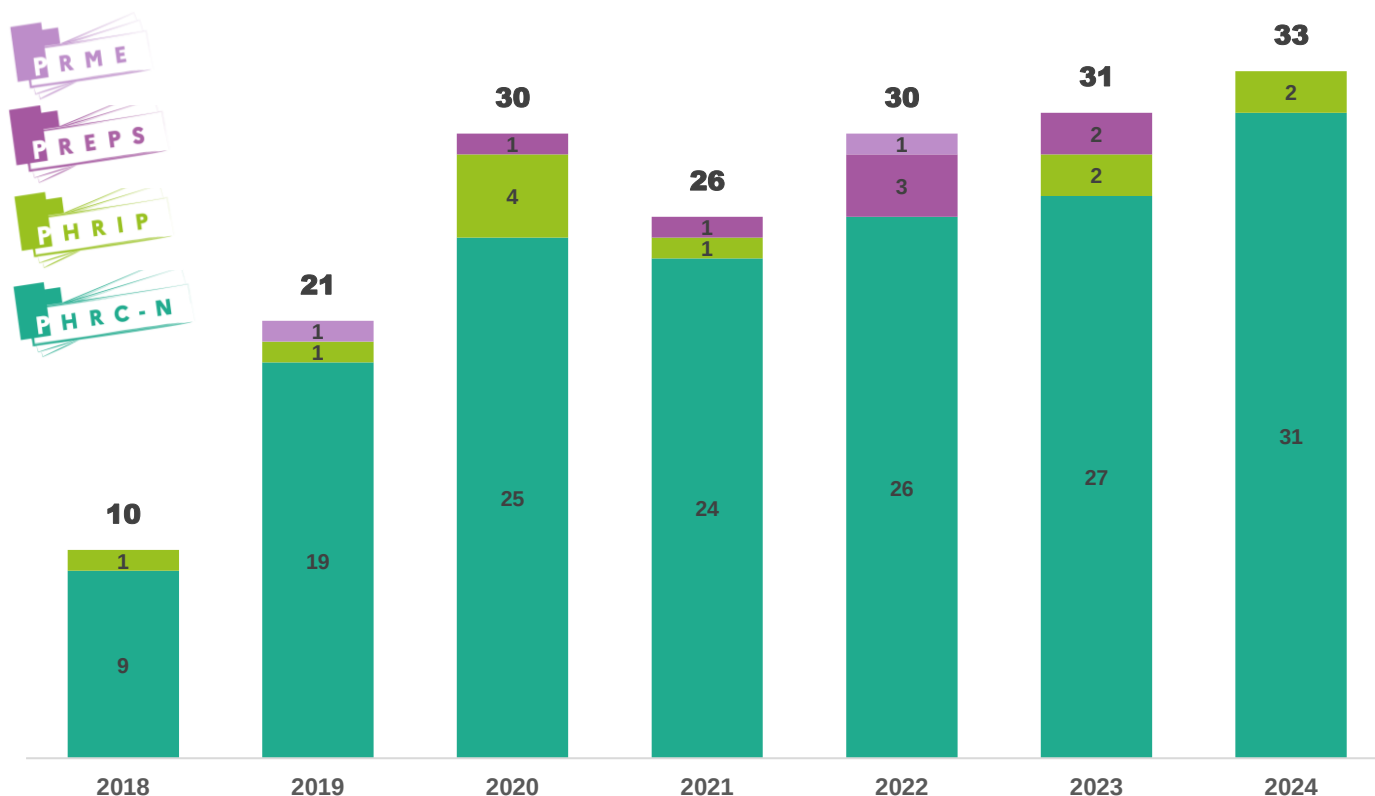
ReCH-MIE - Maladies Infectieuses Emergentes et réémergentes

MESSIDORE - Méthodologie des Essais cliniques Innovants, Dispositifs, Outils et Recherches Exploitant les données de santé et biobanques

Nos copilotes

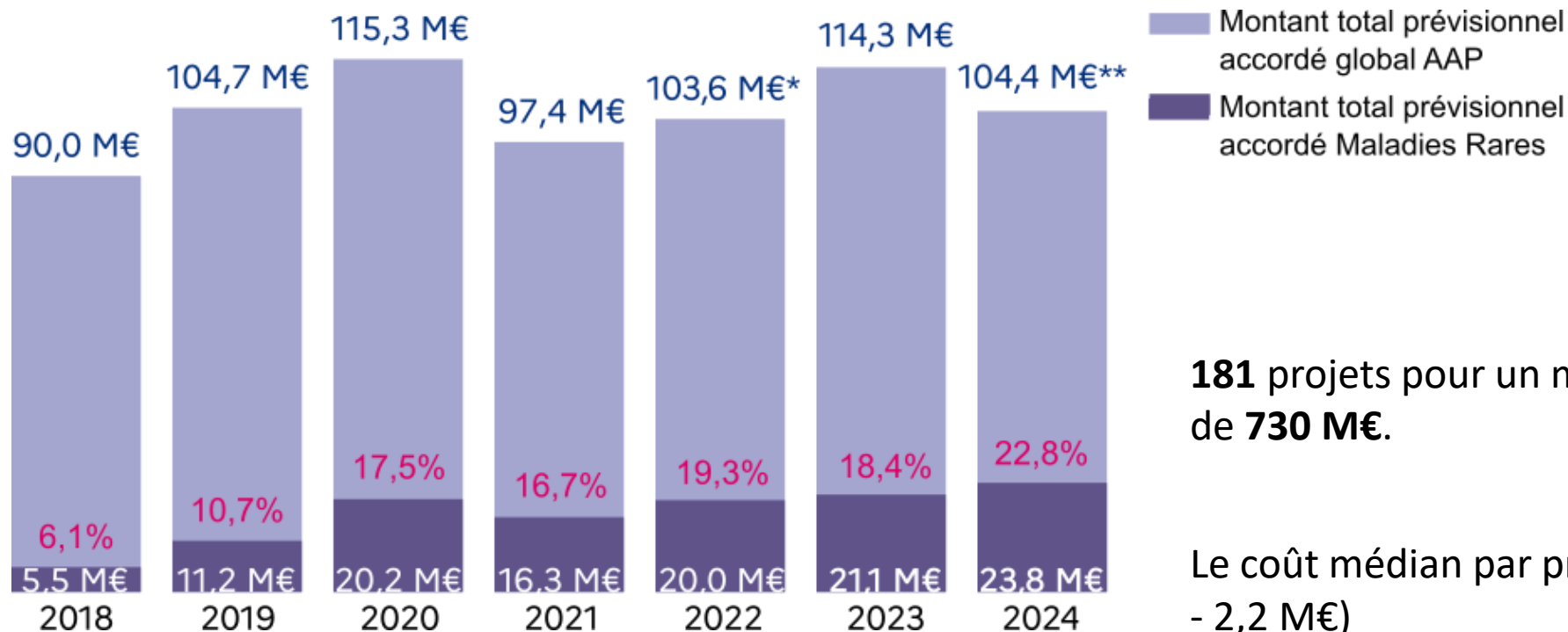
Nombre de projets concernés par Maladies Rares et sélectionnés entre 2018-2024* (N=181)

Part de projets MR sur l'ensemble de chaque AAP



Financement

Evolution de financement et part de MR sur les 4 AAP



181 projets pour un montant total prévisionnel de **730 M€**.

Le coût médian par projet est de **630 k€** (100 k€ - 2,2 M€)

Maladies rares

Plus de **170** maladies rares sont représentées dans les **4** appels à projets.

Drépanocytose et *Sclérodémie systémique* sont les plus étudiées, suivies par *Lupus érythémateux systémique* et *Mucoviscidose*.

Nombre de projets	Code ORPHA	Nom de la maladie rare	AAP
7	232	Drépanocytose	PHRCN
6	90291	Sclérodémie systémique	PHRCN
5	536	Lupus érythémateux systémique	PHRCN
5	586	Mucoviscidose	2 PHRCN, 1 PHRIP, 2 PREPS
4	88	Aplasie médullaire idiopathique	PHRCN
3	31740	Alvéolite allergique extrinsèque	PHRCN
3	589	Myasthénie auto-immune	PHRCN
3	797	Sarcoïdose	PHRCN
3	801	Sclérodémie	PHRCN
3	3002	Thrombopénie immune	PHRCN



Le PNMR4, un investissement sur 4 Axes

Un développement autour de thématiques interdisciplinaires, déclinée en 26 objectifs et 75 actions.



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

8 objectifs et 22 actions



AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE DIAGNOSTIC

10 objectifs et 24 actions



RARE DISEASES

RARE DISEASES

AXE 3 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

4 objectifs et 16 actions



AXE 4 : BASE DE DONNEES ET BIOBANQUES

4 objectifs et 13 actions





Le PNMR4, des actions spécifiques propres aux maladies rares

Nommé des territoires à l'Europe, le 4^{ème} Plan permet de mettre en lumière la cohésion des territoires.



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS
8 objectifs et 22 actions

Le 1er axe du PNMR4 se concentre sur

- L'amélioration de l'accès aux soins dans les centres experts
- La coordination entre les structures hospitalières et les soins de ville ainsi que l'optimisation du parcours de santé des patients
- Il inclut des mesures pour renforcer l'éducation thérapeutique des patients, améliorer les périodes de transition – adolescence, vieillissement, grossesse – et mobilise les outils numériques pour soutenir la coordination des soins.





AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOIN

Objectif 1 : Améliorer le parcours de soins de la personne touchée par une maladie rare à l'hôpital



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

8 objectifs et 22 actions

Action 1.1 – Faciliter l'accès des personnes touchées par une maladie rare à un centre de référence expert

- Financer et déployer les nouveaux centres de référence maladies rares (CRMR) labellisés et apporter un soutien renforcé au réseau des centres de compétence (CCMR) et aux filières de santé maladies rares (FSMR).

Action 1.2 – Accompagner et développer des parcours de soins complexes en pédiatrie à l'hôpital

- Reconnaître une filière de soins pédiatriques hautement spécialisés, notamment pour des pathologies complexes, afin d'adapter la prise en charge médicale et chirurgicale des jeunes patients.

Action 1.4 – Anticiper les situations d'urgence

- Développer des protocoles d'urgence validés par les sociétés savantes, faciliter l'accès à ces informations dans « Mon espace santé » et envisager leur intégration dans les dossiers patients informatisés.





AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

Objectif 2 : Renforcer la coordination ville-hôpital et les parcours de santé, de soins et de vie.



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

8 objectifs et 22 actions

Action 2.1 : Renforcer la coordination ville-hôpital et les parcours de santé, de soins et de vie

- Labéliser les PEMR/PCOM via un appel d'offre DGOS selon des critères de compétence, de multidisciplinarité et de dynamique de soutien aux centres de compétence, de ressources et compétence et de référence (CCMR/CRC/CRMR) ;
- Soutenir les prises en soins multidisciplinaires à proximité des lieux de vie des patients porteurs de maladies rares avec un retentissement important en termes de situation de handicap,...

Action 2.2 : Renforcer le rôle des plateformes d'expertise et de coordination Outre-Mer maladies rares (PEMR/PCOM) avec les acteurs du territoire

- Conforter la place des maladies rares dans les prochains PRS (Projets Régionaux de Santé) ; Structurer un parcours de santé, de soins et de vie maladies rares afin d'améliorer la coordination globale du parcours des personnes ayant une maladie rare.

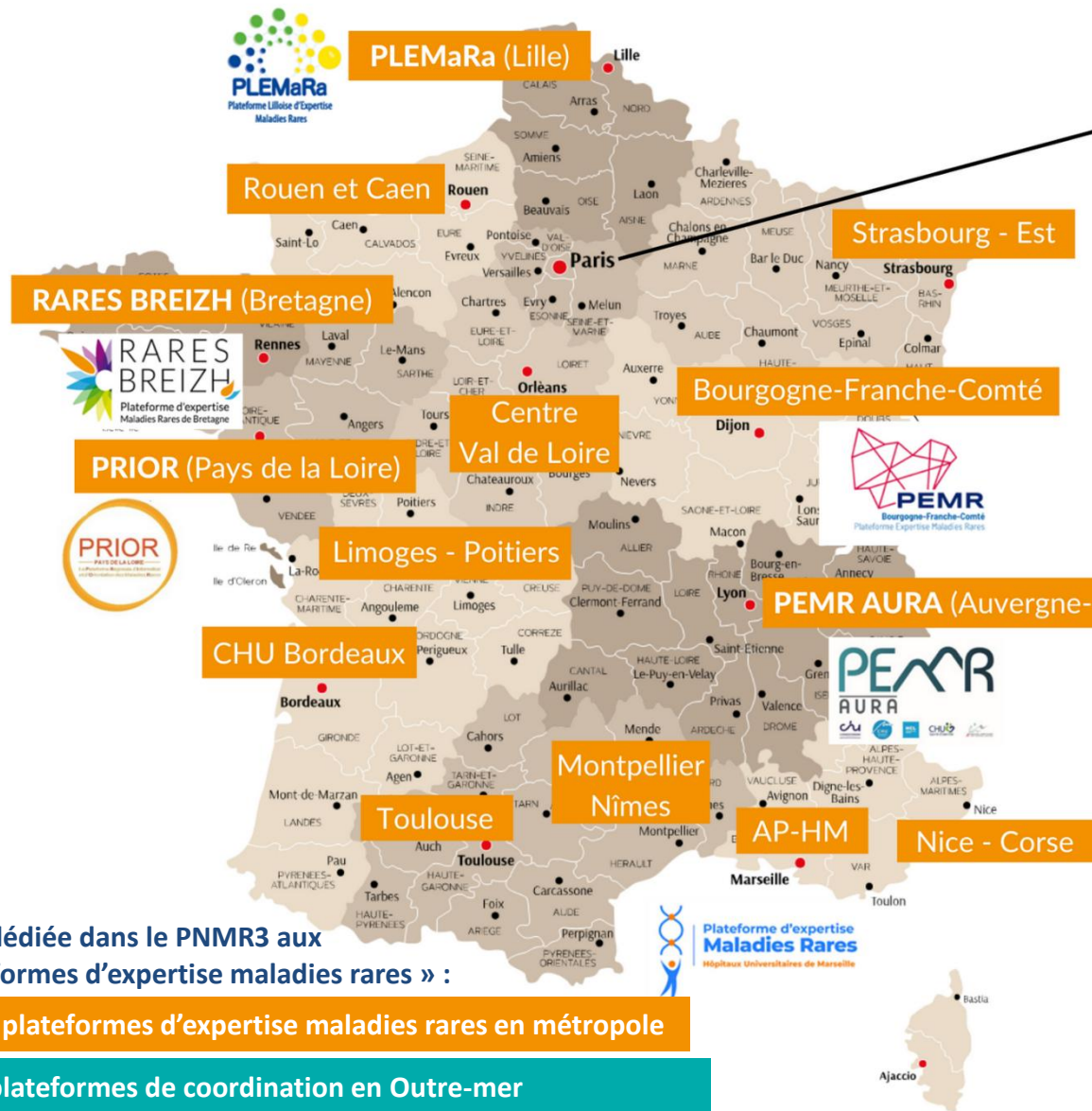
Action 2.3 : Promouvoir les parcours innovants maladies rares via l'article 51

- Accompagner le déploiement national de projets d'article 51 transposés dans le droit commun (exemples du projet AFM-Téléthon en Corse et Handiconsult34) et identifier le vecteur financier du dispositif à mettre en place sur tous les territoires.



PLATEFORMES D'EXPERTISE ET DE COOPÉRATION MALADIES RARES

https://www.orpha.net/fr/expert_centres/expertise-platform



PEMR en Ile-de-France

Plateforme d'Expertise Maladies Rares et Handicap AP-HP
Centre Université de Paris

ESMARA (Plateforme d'Expertise Maladies Rares Grand Paris Est)

Plateforme d'Expertise Maladies Rares Paris Nord

Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP Paris Saclay -
Université de Paris

Plateforme d'Expertise Maladies Rares AP-HP Paris Sorbonne -
Université de Paris



1 MIG dédiée dans le PNMR3 aux
« plateformes d'expertise maladies rares » :

19 plateformes d'expertise maladies rares en métropole

4 plateformes de coordination en Outre-mer

GUIDE des PLATEFORMES

D'EXPERTISE MALADIES RARES (PEMR, Hexagone)

DE COORDINATION OUTRE-MER (PCOM)

https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/guide_pemr_pcom_2026.pdf

Appel à projets de recherche conjoint « Sciences Humaines et Sociales & Maladies rares »



Direction générale
de l'offre de soins

Appel à projets de recherche conjoint « Sciences Humaines et Sociales & Maladies Rares » PNMR4 – Délégation Générale à l'Offre de Soins – Fondation Maladies Rares

Date limite de soumission : 21 mai 2026, 12h (heure de Paris)

Contexte et objectif

Dans le cadre du quatrième Plan National Maladies Rares (PNMR 4), et plus particulièrement de son action 7.1 « Soutenir la recherche en sciences humaines et sociales (SHS) », la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) a décidé de la mise en place d'un appel à projets de recherche visant à renforcer et structurer la recherche en SHS appliquée au champ des maladies rares.

Il a pour ambition de favoriser le développement de connaissances nouvelles permettant de mieux comprendre les enjeux sociaux, organisationnels, éthiques, économiques et territoriaux liés aux maladies rares, et d'améliorer les parcours de vie et de soins des personnes concernées.

La DGOS, direction du ministère de la Santé, responsable de l'organisation, de la régulation et du pilotage de l'offre de soins en France, finance cet appel à projets dans le cadre du PNMR4. Son organisation et sa mise en œuvre sont confiées à la Fondation Maladies Rares, reconnue à l'échelle nationale et européenne pour son soutien à la recherche en SHS dans le domaine des maladies rares.

À travers ce dispositif, les pouvoirs publics réaffirment leur volonté de soutenir une recherche interdisciplinaire, innovante et ancrée dans les réalités des acteurs et des territoires, au service des personnes atteintes de maladies rares, de leurs proches et des professionnels qui les accompagnent.

Description du programme

Cet appel à projets vise à soutenir des **projets de recherche d'un montant maximal de 200 k€ par projet, pour une durée maximale de trois ans.**

Dans une perspective visant à faire émerger des projets d'excellence et à fort potentiel innovant, chaque projet devra obligatoirement associer au minimum :

- Une **équipe de recherche en SHS** ;
- Une **équipe médicale spécialisée**, notamment issue d'un Centre de Référence ou de Compétence Maladies Rares ;
- Une **association de patients** directement concernée par la/les pathologie(s) étudiée(s).

Le projet devra expliciter :

- Les **modalités de co-construction** du projet entre ces trois partenaires dès la phase d'élaboration (définition des objectifs, problématisation, méthodologie, choix des indicateurs, modalités de restitution) ;
- La **gouvernance du projet**, incluant les espaces de décision partagée ;
- La **répartition précise des tâches et responsabilités**, en identifiant les contributions spécifiques de chaque partenaire ;
- Les **modalités d'articulation interdisciplinaire**, garantissant une réelle intégration des savoirs cliniques, expérimentiels et scientifiques.

La faisabilité du projet doit être démontrée et les critères suivants seront déterminants lors de l'évaluation :

- L'**inclusion des participants** (personnes malades, proches ou aidants, professionnels, institutions) ;
- La **qualité scientifique de la recherche** (solidité du cadre théorique, pertinence des hypothèses ou des questions de recherche, adéquation entre les objectifs et la méthodologie) ;
- La stratégie de **valorisation scientifique** ;
- L'**expertise et la complémentarité des partenaires** impliqués (compétences spécifiques mobilisées, travaux antérieurs en lien avec la thématique, expérience en recherche collaborative ou translationnelle, capacité logistique et organisationnelle à conduire le projet).

Les **projets d'envergure internationale** sont les bienvenus. Dans ce cadre, l'expérience du responsable scientifique du projet en matière de conduite de recherches multicentriques sera d'autant plus prise en compte. Dans le cas des projets internationaux, ceux-ci doivent être portés en totalité ou en partie par un investigateur coordonnateur français.

Cet appel à projets est ouvert à toutes les disciplines des SHS telles que définies par l'[Alliance Athena](https://www.alliance-athena.fr/disciplines-et-thematiques/) : <https://www.alliance-athena.fr/disciplines-et-thematiques/>.

L'ensemble des maladies rares de l'enfant, de l'adolescent et de l'adulte hors cancérologie entre dans le champ d'application de cet appel à projets.

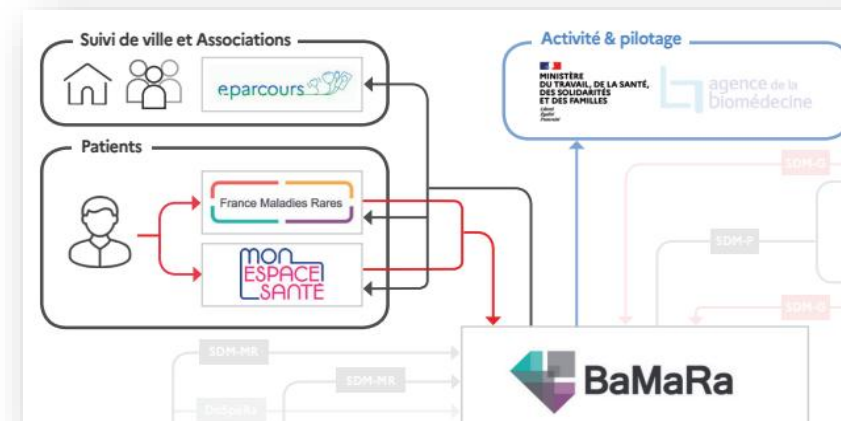
AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOIN

Objectif 6 – Mettre les outils de la santé numérique au service de la coordination des parcours maladies rares



Action 6.3 – Développer une application « France maladies rares » reliée à la BNDMR Créer une application nationale dédiée permettant :

- L'accès et l'alimentation des données personnelles de santé par les patients (arbre généalogique, PROs, e-consentement).
- La mise en relation entre patients, professionnels et associations.
- L'intégration avec la **BNDMR** et le **catalogue de services de Mon espace santé** pour permettre des échanges de données.
- Fonctionnalités avancées : participation aux enquêtes PROM/PREM, aide au recrutement en recherche.



 **PARTICIPER**

 **CONTRÔLER**

**AXE 1 : AMELIORER
LE PARCOURS DE VIE
ET DE SOINS**
*8 objectifs et 22
actions*

 **S'ORIENTER**





Des actions spécifiques propres aux maladies rares

Le deuxième axe du PNMR4 se concentre sur

- **Renforcer les outils existants** : Poursuite de l'observatoire du diagnostic, des registres d'errance et d'impasse diagnostique, en lien avec les FSMR et le plan France Médecine Génomique 2025
- **Améliorer l'accès au diagnostic** : Réduire les délais, faciliter l'accès à la médecine experte, et organiser la réinterprétation des données génomiques.
- **Anticiper les évolutions** : Répondre aux avancées technologiques (automatisation, tests fonctionnels), combler le manque de professionnels formés, et intégrer les nouvelles possibilités de dépistage.



**AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE
DIAGNOSTIC**

10 objectifs et 24 actions



AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE DIAGNOSTIC

Des outils numériques au service de la cohésion territoriale, de la recherche et du soin



AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE DIAGNOSTIC
10 objectifs et 24 actions

L'amélioration de l'accès au diagnostic est un enjeu central du PNMR4. Le numérique y contribue de manière décisive en facilitant l'identification des maladies rares, la structuration des parcours et le soutien aux professionnels de santé.

- L'exploitation des bases de données cliniques, comme la **BNDMR** et les entrepôts hospitaliers, permet d'identifier plus tôt des profils à risque et d'orienter les patients vers les bons parcours diagnostiques.
- L'intelligence artificielle est mobilisée pour analyser les parcours de soins et repérer automatiquement des signaux faibles, *contribuant à une détection plus rapide des cas complexes*.
- Enfin, des **outils numériques d'aide au diagnostic, interconnectés aux référentiels spécialisés**, sont mis à disposition des professionnels de santé et intégrés à leurs logiciels, pour renforcer l'appui à la décision médicale.





AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE DIAGNOSTIC

Objectif 17 : Développer les systèmes d'information pour faciliter la saisie et la qualité des données de santé relatives au diagnostic



AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE DIAGNOSTIC
10 objectifs et 24 actions

Action 17.1 – Renforcer l'usage des données et des systèmes d'information (SI) pour améliorer le diagnostic en génétique et les parcours de soins

- Effectuer une analyse croisée des tests en comparant les données des examens génétiques des laboratoires centralisées par **l'Agence de la biomédecine (ABM)** à celles de la **BNDMR**, pour identifier les diagnostics échappant aux centres experts.
- Faciliter les coopérations entre l'ABM, la BNDMR et le collecteur-analyseur de données (CAD) pour des analyses croisées.
- **Développer la prescription connectée et renforcer son interopérabilité avec les systèmes d'information existants** (SDM-Génomique et SDM-Prescription).
- Consolider les flux vers les plateformes de séquençage à haut débit en cas d'impasses diagnostiques.



Axe 2 – Faciliter et accélérer le diagnostic

La FSMR FilRougE met en place :

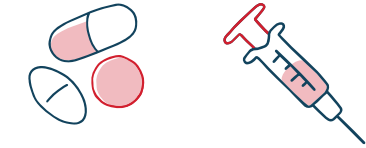
- Des actions de soutien à la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose afin de permettre un diagnostic précoce et une prise en charge dès les premiers mois de vie + une coordination des acteurs du dépistage pour réduire les complications et améliorer le pronostic des patients
- Une coordination nationale des centres experts pour harmoniser la prise en charge de la drépanocytose sur l'ensemble du territoire ainsi que des recommandations et des outils de référence afin d'améliorer la qualité des soins et le parcours des patients.
- Des actions visant à renforcer le lien entre les centres experts et les professionnels de santé de ville et des ressources destinées aux médecins traitants afin de fluidifier la coordination ville–hôpital.

Programme de travail 2026

PROJETS	LIVRABLE	CALENDRIER
Axe 2 – Poursuivre les collaborations avec le PFMG	• Dépend des travaux autour du PFMG 2.0 et le déploiement du CAD au niveau national et à l'Europe • Notamment sur le volet formation des professionnels et des nouveaux métiers (objectif 15 du PNMR4)	2026
Objectif 14 – Soutenir les demandes pour des expertises fonctionnelles	• Publication et organisation des jury pour le déploiement de tests fonctionnels mi-juin • Accompagnement au dépôt de dossier pour l'inscription de l'acte au RIHN2.0 (en lien avec DGS)	Jury en septembre -octobre 2026

AXE 3 – Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares

Des outils numériques au service de la cohésion territoriale, de la recherche et du soin



**AXE 3 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES
MALADIES RARES**
4 objectifs et 16 actions

L'Axe 3 du PNMR4 vise à lever les freins à l'accès aux traitements pour les maladies rares en accélérant leur développement et leur évaluation, grâce à la recherche, aux partenariats public-privé et à de nouveaux modèles économiques et logistiques.

- Soutenir le continuum entre la recherche fondamentale et les essais cliniques via des outils technologiques avancés, des **plateformes dédiées**, et des financements ciblés pour les thérapies innovantes.
- Développer des méthodologies plus flexibles (essais simulés, bras synthétiques), accélérer les procédures réglementaires, et s'appuyer sur les bases de données existantes pour optimiser le recrutement et le suivi des patients.
- Créer des **partenariats publics-privés**, proposer des mécanismes de financement pérennes pour les traitements sans viabilité, et encourager le **repositionnement thérapeutique** dans un cadre sécurisé.



AXE 3 – Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares

Objectif 20 : Renforcer la recherche pour développer les nouvelles thérapies



**AXE 3 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX
TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES**
4 objectifs et 16 actions

Action 20.1 – Améliorer la connaissance globale de la génomique pour une application en clinique

Cette action s'appuie sur des outils numériques avancés pour renforcer l'analyse génétique et la compréhension des maladies rares :

- Développement de méthodes bioinformatiques innovantes pour détecter et interpréter les variants ;
- Utilisation de **génomés de référence** diversifiés pour améliorer la précision des analyses ;
- Intégration d'approches in silico pour modéliser les effets des mutations.

Action 20.2 – Poursuivre l'amélioration du continuum de la recherche translationnelle à la clinique

Les outils digitaux, un rôle central dans l'accélération du passage de la recherche à l'application clinique :

- Mobilisation de l'intelligence artificielle pour identifier de nouveaux biomarqueurs, repositionner des traitements et analyser les données complexes ;
- Développement de plateformes de collecte et d'exploitation des données de vie réelle ;
- **Coordination avec les agences numériques pour anticiper les évolutions technologiques et réglementaires.**



AXE 3 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

Objectif 21 – Structurer la collecte des données en vie réelle pour les traitements précoces et compassionnels

Action 21.1 : Utiliser le Set de Données Minimum Traitement (SDM-T) dans BaMaRa, en lien avec la HAS et l'ANSM, pour fiabiliser la collecte de données sur les traitements en accès précoce (AAP) et compassionnel (CPC, AAC), et garantir leur réutilisation.

Action 21.2 : Renforcer la pharmacovigilance avec un recueil structuré des effets indésirables, automatisé et intégré dans BaMaRa, avec coordination d'un CRPV référent.

Action 21.3 : Créer un set de données pour les dispositifs médicaux, interopérable avec les outils européens, pour un suivi post-inscription harmonisé.



**AXE 3 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX
TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES**
4 objectifs et 16 actions

Programme de travail 2026

La FSMR FilRougE met en place des actions d'information et de formation sur les thérapies géniques destinées aux patients et aux professionnels de santé ainsi qu'une veille scientifique sur les innovations thérapeutiques afin d'accompagner l'arrivée de traitements potentiellement curatifs pour la drépanocytose

PROJETS	LIVRABLE	CALENDRIER
Axe 1 & 3 – Renforcer la mobilisation des centres investigateurs français	- Soutien à la structuration du réseau Centres Labellisés d'Expertise en thérapies InnOvantes (CLEIO) en lien avec PEDSTART et ORPHANDEV - Etude des besoins de financement - Projet à l'Europe : rejoindre ECRIN	3 ^{ème} trimestre 2026
Objectif 21 - Générer des données directement collectées auprès des patients , à travers les PROs	Finalisation et lancement de l'application France maladies rares (FraMaRa) pour recueillir les données rentrées par les patients (en lien avec la BNDMR)	1 ^{er} utilisateur fin 2026
Objectif 20 – Accélérer la mise en place des essais cliniques à promotion académique	Fast track	
Priorités DGS PP 2 en lien avec le GRIOT	→ Travaux européens sur le Biotech Act → Travaux autour de l'accès des CPC en ville → Simplification réglementaire des accès dérogatoires → Evolution de la liste de rétrocession pour certains médicaments → Bilan intermédiaire du dispositif d'accès direct → Poursuivre les travaux autour de l'accès et de la prise en charge des préparations magistrales pour les patients atteints de maladies rares → Ouvrir un chantier sur l'état de la collecte des données en AAC → Mieux prendre en compte l'avis des FSMR dans la construction des PUT des accès dérogatoires → Participation à PRME / PREPS → Mise en œuvre des textes encadrant l'accès aux MTI (paiement à la performance)	

Programme de travail 2026 – focus GRIOT

PROJETS	LIVRABLE	CALENDRIER
Objectif 19- GRIOT, Commission médicament	Suivi des CPC en cours d'évaluation (avec ANSM) - point d'avancement, obstacles administratifs Montage des dossiers de CPC - Aide au cadrage, modèles, données requises Guichet unique LEEM - Mise en relation des filières avec les industriels - Projets de repositionnement (avec stratégie commerciale ou CPC), essais cliniques Arrêt de commercialisation - AAC, importation et reprise par un autre industriel - Alternatives thérapeutiques Ruptures de stock - Médicaments essentiels Préparations magistrales et hospitalières Réformes accès dérogatoires ? - Accès direct/PLFSS 2026 Interactions Griot (FSMR)/instances/industriels	3 ^{ème} trimestre 2026
Objectif 19 – GRIOT, Commission dispositifs médicaux	- Tableau de recensement des DM - Proposition Bureau PP3 DGS - Recensements par chaque Filière → constitution des 23 Observatoires des DM - Etapes ultérieures à définir : définition des actions à mener, DM spécifiques/non spécifiques MR/à modalités différentes, priorisations DM à accompagner, etc	1 ^{er} utilisateur fin 2026
Objectif 19 – GRIOT, Commission interventions hors produits de santé	- Constitution de groupes de travail par projet en fonction des FSMR concernées - Activité physique adaptée (APA) : intégration de fiches sur l'APA dans les PNDS et articulation avec la Stratégie nationale Sport-Santé (2025-2030) - Aliments diététiques destinés à des fins médicales spéciales - Paramédical: orthophonie, ergothérapie, psychologie...	2026
Objectif 19 – GRIOT, actions transversales	- Créer un annuaire des acteurs du système de santé dans les maladies rares, le rendre accessible à toutes les équipes filières dans un espace partagé - Améliorer la visibilité du groupe : création d'une adresse mail générique et d'une page sur le site filièresmaladiesrares.fr	



Le PNMR4, des actions spécifiques propres aux maladies rares

Des outils numériques au service de la cohésion territoriale, de la recherche et du soin



AXE 4 : BASE DE DONNEES ET BIOBANQUES
4 objectifs et 13 actions

Dans un contexte où les données sont essentielles à la recherche, à l'innovation et à la qualité des parcours de soins, l'Axe 4 du PNMR 4 s'attache à structurer et renforcer les outils digitaux pour mieux accompagner les acteurs.

- Renforcer les moyens humains nécessaires pour la collecte des données
- Structurer les données maladies rares : **Développer des plateformes nationales** (registres, entrepôts, portails) pour centraliser les données cliniques, biologiques et épidémiologiques.
- Favoriser l'interopérabilité et le partage sécurisé : **Mettre en place des outils de circulation des données** entre la ville et l'hôpital, dans le respect des droits des patients et du RGPD.
- Déployer des solutions numériques pour tous les acteurs : **Créer des outils concrets : portails pour les patients**, aides au diagnostic, annuaires, portails de **biocollections**, visualisation des parcours de soins, etc.



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

Liberté
Égalité
Fraternité

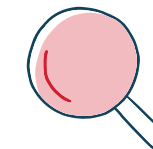
AXE 4 : BASE DE DONNEES ET BIOBANQUES

Objectif 26 : Renforcer le partage des données de santé et lien
avec l'Europe

PLAN NATIONAL **MALADIES RARES** 4 2025
2030

FROM TERRITORIES TO EUROPE

PEMR & PCOM



maladies rares



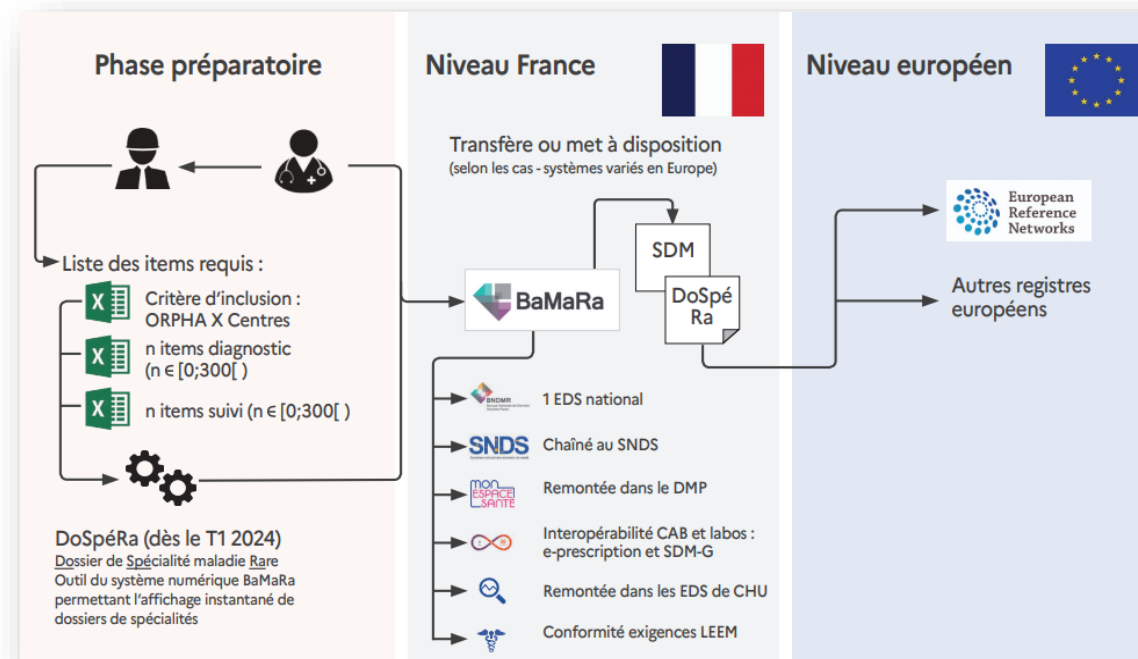
AXE 4 : BASE DE DONNEES ET
BIOBANQUES
4 objectifs et 13 actions

Un des objectifs de l'article 24 est de **faciliter le partage des données avec les ERNs via un circuit unique BaMaRa-BNDMR, en lien avec l'action européenne JARDIN.**

Action 26.1 : Renforcer le partage de données à l'échelle européenne

Utiliser la BNDMR comme **point d'entrée unique** pour alimenter les registres ERN, tout en **gardant la maîtrise nationale des données.**

Des contrats BaMaRa seront proposés aux CHU, avec une ouverture vers d'autres bases (SNDS, Mon espace santé) et l'intégration future de données patient (qualité de vie), **pour renforcer les analyses à l'échelle nationale.**



La FSMR FilRougE met en place :

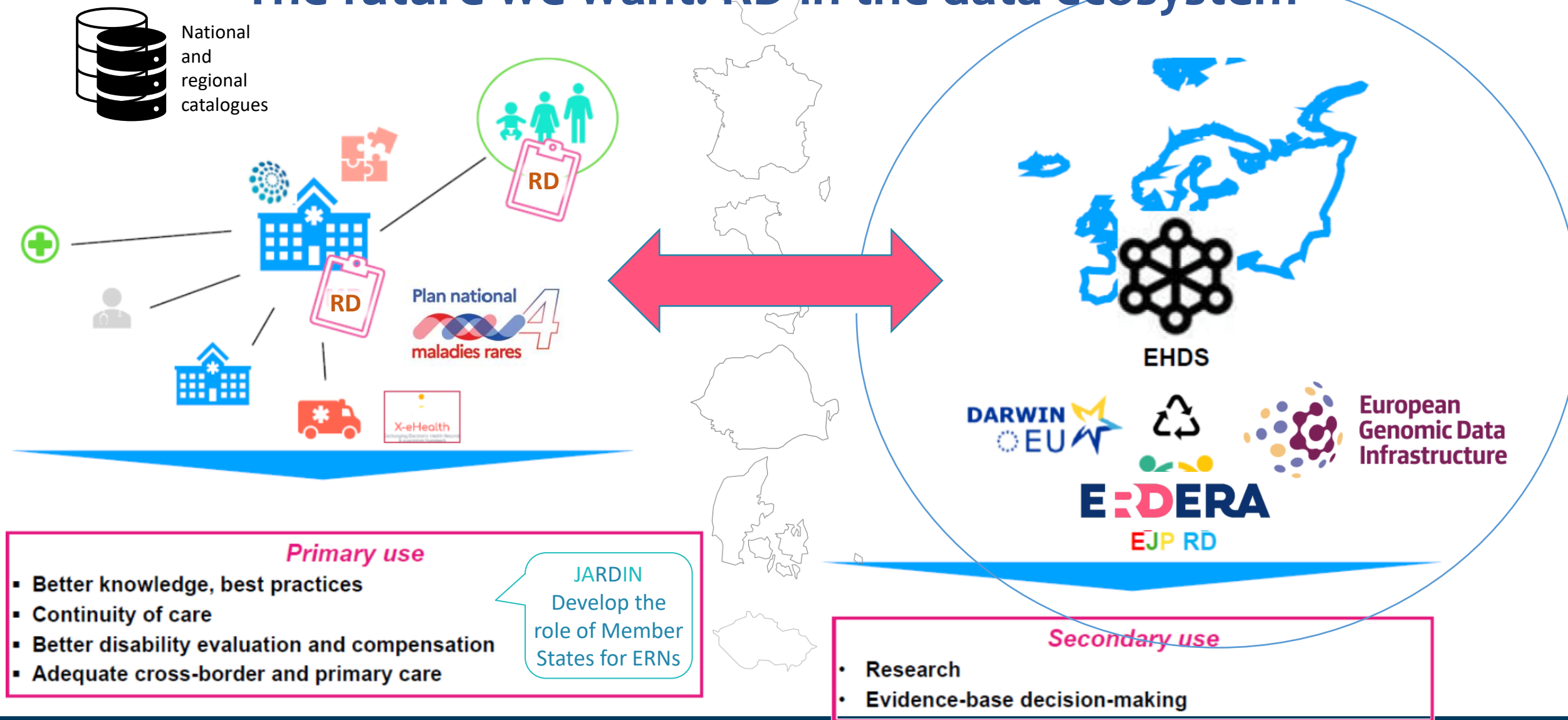
- le recueil structuré des données des patients via la BNDMR afin d'améliorer la connaissance des maladies rares du globule rouge + des outils de codage et d'exploitation des données pour soutenir la recherche, le suivi des patients et l'évaluation des parcours de soins.
- les conditions nécessaires au suivi en vie réelle des thérapies innovantes grâce aux données collectées dans la BNDMR. La FSMR FILROUGE met en place des indicateurs et des données de suivi qui pourront contribuer à l'évaluation de modèles de financement fondés sur la performance des traitements innovants.

Programme de travail 2026

PROJETS	LIVRABLE	CALENDRIER
Objectif 23 – Améliorer la collecte et la réutilisation des données de santé	• Mieux coordonner les moyens alloués : refonte de l’OSP ARC/TEC (en lien avec recrutement BNDMR et SNDS) • Simplifier le recueil du consentement • Synergie entre RaDiCo, France Cohortes et BNDMR • Mise en place d’une infra HCP/ERN • Intégration dans Jardin : transfert semi-automatique des données de BaMaRa dans les registres ERN avec aspects réglementaires pris en compte (notamment data sharing agreement, gestion des consentements patient, data protection impact....) avec une contractualisation centralisée à l’APHP, et renforcement du lien avec ERDERA	2 ^{ème} semestre 2026
Axe 4 – Renforcer les biobanques et leur usage	• Inventaire et reconversion des échantillons • Réflexion sur AAP pour faciliter l’utilisation des échantillons (articulé avec FrBioNet)	2 ^{ème} trimestre 2026 2 ^{ème} semestre 2026
Transversal 4 axes PNMR4 – Actions de la BNDMR	• Interopérabilité (SDM - SNDS, observatoire des traitements) • Suite de l’AAP recueils complémentaires FSMR • Mise au catalogue HDH (chainage permanent SDM) + demande simplifiée d’accès aux données (suivi de cohortes, analyses médico-éco) • Stratégie IA (accélération collecte des données dans BAMARA → pilote en cours CDEAI) • Jumeau numérique (développement de bras contrôle externe)	Début 2026



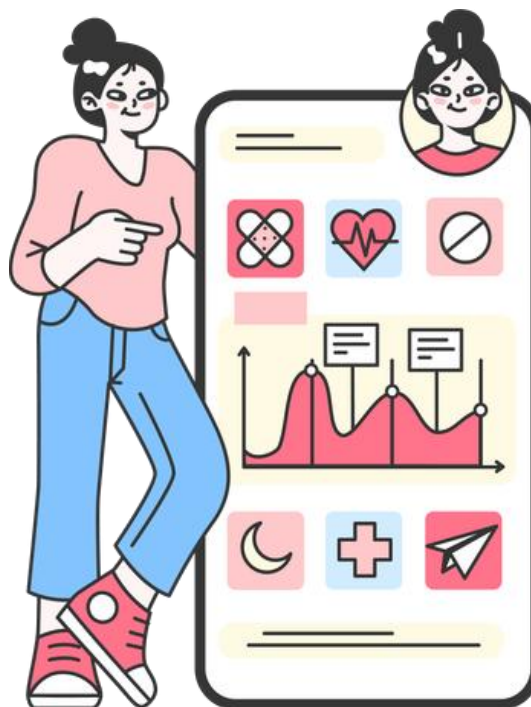
The future we want: RD in the data ecosystem



Le PNMR4 intègre pleinement les outils numériques comme levier stratégique pour répondre aux enjeux spécifiques des maladies rares. Leur mobilisation ne se limite pas à un soutien technique, elle transforme en profondeur la manière de diagnostiquer, de soigner, de coordonner et de rechercher.

Dans le champ du **diagnostic**, les bases de données cliniques, les entrepôts hospitaliers et l'intelligence artificielle permettent d'identifier plus rapidement les profils à risque, de repérer des signaux faibles dans les parcours de soins et de soutenir les professionnels avec des outils d'aide à la décision connectés aux référentiels spécialisés.

Pour la **prise en charge**, le numérique facilite la continuité et la coordination via Mon espace santé, les outils e-parcours ou encore les dispositifs de télésanté (téléconsultation, télé-expertise, télésurveillance), tout en renforçant l'implication des patients dans leur propre parcours.



Enfin, dans le domaine de la **recherche et de l'innovation thérapeutique**, les technologies numériques sont mobilisées pour traiter les données génomiques, modéliser les effets des variants, développer des modèles précliniques innovants, et appuyer la recherche translationnelle grâce à des outils d'analyse avancée et des infrastructures partagées.

Le **PNMR4** fait ainsi du numérique un pilier transversal, indispensable pour gagner en efficacité, réduire les inégalités d'accès et accélérer les réponses apportées aux personnes vivant avec une maladie rare.

PLAN NATIONAL 2025 **MALADIES RARES** 2030

DES TERRITOIRES VERS L'EUROPE



Merci !

