



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

*Liberté
Égalité
Fraternité*

Direction générale
de l'offre de soins



PLAN NATIONAL **MALADIES RARES** 4 2025
DES TERRITOIRES A L'EUROPE 2030

10^{ème} JOURNÉE NATIONALE FIMARAD

**Les maladies dermatologiques rares
et ceux qui nous gouvernent....et soutiennent :
retour sur l'avenir...Le PNMR4**

Anne-Sophie Lapointe, cheffe de la mission maladies rares (DGOS)



20 ans de planification dans le système de santé français

Une adaptation progressive des programmes nationaux aux enjeux territoriaux

Le deuxième PNMR (2011–2016) a structuré les soins autour de **FSMR**, lancé la **BNDMR** et encourage la recherche. Il a également amorcé une *coopération européenne*.



Rare Diseases



P
N
M
R
1

Le premier PNMR (2005–2008) a posé les bases d'une politique nationale structurée. Il a permis la création de **132 centres de référence**, le lancement du portail Orphanet.



P
N
M
R
2



Le troisième PNMR (2018–2022) accentue la réduction de l'errance diagnostique, l'innovation thérapeutique et la qualité de vie. Il a renforcé les *réseaux nationaux*, et le déploiement des **ERN**.



P
N
M
R
3



Le quatrième Plan (2025–2030) renforce la dimension **européenne**, favorise le diagnostic précoce, l'autonomisation des patients et l'intégration des données de santé, tout en consolidant les liens entre soins, recherche et associations.



P
N
M
R
4



→ **1 coordonnateur** : Pr Smail HADJ-RABIA (Necker)

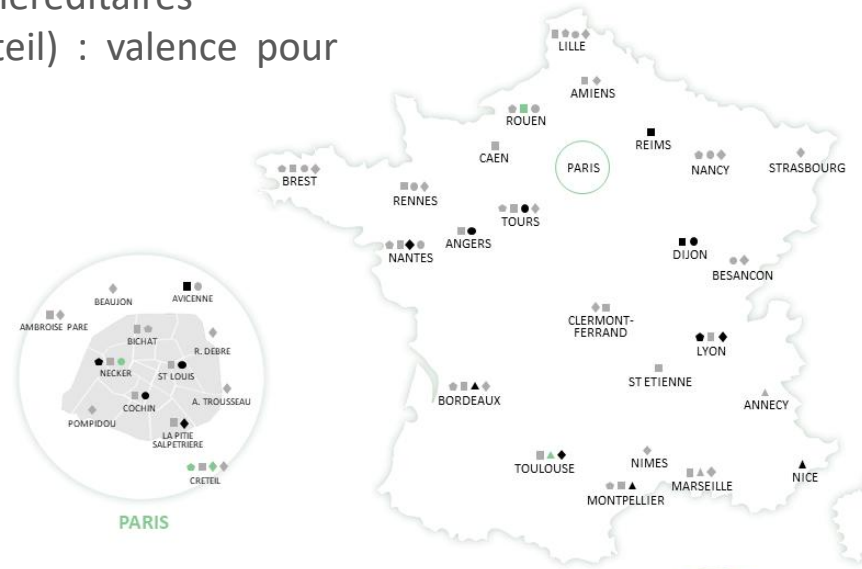
→ **2 co-coordonnateurs** :

- Pr Pascal JOLY (Rouen) : complémentarité de thématiques de maladies non héréditaires
- Pr Pierre WOLKENSTEIN (Créteil) : valence pour les génodermatoses adulte

05 SITES COORDONATEURS

17 SITES CONSTITUTIFS

66 CENTRES DE COMPÉTENCE



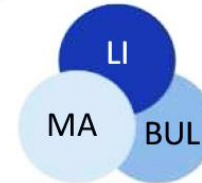
GUADELOUPE



LA REUNION



MARTINIQUE





→ Retour sur la labellisation des FSMR :
→ Changement de coordination
de la FSMR FIMARAD



Décision de labellisation, de suivi et de renouvellement

- ❖ La décision de labellisation des FSMR a été prise sur avis du jury par la DGOS, en accord la DGRI. La labellisation sera valable **5 ans**.
- ❖ Les conditions de suivi et de labellisation seront assurées par le comité de suivi de labellisation (CSL) réunissant toutes les parties prenantes maladies rares.
- ❖ Des modalités de suivi seront mises en place, notamment la remise annuelle d'un rapport d'activité.
- ❖ Les établissements sièges de l'animation de la FSMR sont éligibles au financement par une mission d'intérêt général (MIG) dédiée, à compter de la première circulaire budgétaire 2025 (C1).

Lancement officiel du PNMR4 : le 25 février 2025

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Des territoires vers
l'Europe :
le Gouvernement lance
le 4e plan national
consacré
aux maladies rares



Les Prs Sylvie Odent et Alexandre Belot chargés de coordonner le suivi
du quatrième plan maladies rares



[Cliquez ici pour consulter le 4ème plan national maladies rares \(PNMR4\)](#)

Lancement du PNMR4

Titre : « Plan national maladies rares 4 (2025-2030) : des territoires vers l'Europe »

Le PNMR4 sera pour la première fois porté également **avec le ministère chargé de l'industrie, en plus de la santé et de la recherche**

« Les plans nationaux maladies rares en France : plus de 20 ans d'actions au service des personnes touchées par une maladie rare. Pour un parcours de soin fluide et coordonné, avec un diagnostic rapide et l'accès à de nouvelles thérapies, des soins de qualité centrés sur la personne malade et davantage de formation et d'information sur les maladies rares. Pour soutenir un

accompagnement social, humain et solidaire et une recherche porteuse d'espoir. »



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.

Le PNMR4, un investissement sur 4 Axes

Un développement interdisciplinaire, décliné en 26 objectifs et 75 actions.



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

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



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



RARE DISEASES

RARE DISEASES

**AXE 4 : BASE DE
DONNÉES ET
BIOBANQUES**
4 objectifs et 13 actions



Vice-présidente soins : Sylvie Odent Vice-président recherche : Alexandre Belot



Christophe Verny
Célia Crétolle
Christine Peyron
Alliance maladies
rares

Olivier Sitbon,
Michaela
Semararo
Sébastien Viel



Sophie Collardeau
Valérie Cormier-
Daire
Julie Steffann
Alban Lermine
Damien Sanlaville



RARE DISEASES
RARES DISEASES

Guillaume
Jondeau,
Emmanuelle
Génin
Céline Verstuyft
KevinYauy
Anne-Sophie
Jannot



Gouvernance PNMR4 : participation des FSMR et CRMR

Pour le COMSTRAT/COMOP du PNMR4

2 FSMR titulaires, les suppléants sont systématiquement invités aussi à participer.

Membre/Suppléant	Nom de la FSMR	Fonction
Guillaume Jondeau	FAVA-MULTI	FSMR
Aurélia Berthollet	ORKID	FSMR
Célia Crétolle	Neurosphinx	FSMR
Christophe Verny	Brain Team	CME
Shahram Attarian	Filnemus	FSMR
Sophie Susen	Mhémio	FSMR
Laurence Faivre-Ollivier	AnDDI-Rares	FSMR

Le 1er axe du PNMR4 se concentre sur

L'amélioration de l'accès aux soins dans les centres experts,
une évolution du périmètre :

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 : AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

8 objectifs et 22 actions



24 PNDS et 12 programmes ETP
12 cartes d'urgence

Plateforme assistance sociale à distance

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.

Action 2.1 : Renforcer la **coordination** entre la ville et l'hôpital, en soutenant **les prises en charge multidisciplinaires** proches du domicile pour les patients ayant un handicap important.

Action 2.2 : Consolider les plateformes d'expertise et de coordination en Outre-Mer en intégrant les acteurs **locaux** pour structurer des parcours adaptés aux spécificités territoriales,

Action 2.3 : Promouvoir les parcours innovants pour les maladies rares via l'article 51, **en accompagnant leur généralisation à l'échelle nationale.**

Action 2.4 : Mettre à disposition des professionnels et des patients **des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins** pour **harmoniser** les pratiques.



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

8 objectifs et 22 actions

AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

Objectif 5 : Sensibiliser, informer et former aux maladies rares

Action 5.1 : Renforcer la communication et la formation autour des maladies rares en structurant une stratégie coordonnée avec les acteurs clés (DGOS, Orphanet, FSMR, etc.). **Former les professionnels de santé** (médecins, infirmiers...) **et soutenir les nouveaux métiers d'accompagnement dans le parcours de vie des patients.**

Action 5.2 : Mettre en place une communication spécifique des parcours de soins en génétique pour les maladies rares, coordonnée par l'Agence de Biomédecine

Action 5.3 : Valoriser le statut de patient partenaire

Un enjeu sur le terrain dans les établissements (ex. Lyon, Nice, Toulouse,...)



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

8 objectifs et 22 actions

AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

Objectif 5 : Sensibiliser, informer et former aux maladies rares

Mission 3 FIMARAD : Formation et information

- Fiches maladies, fiches Orphanet, fiches médico-sociales
- 14 vidéos éducatives
- Master class patients partenaires
- Session de sensibilisation aux professionnels MDPH
- Atelier de formation pour et avec les associations de malades
- Présence sur le web : site internet et plateforme médias
- Réseaux sociaux : Facebook, Youtube, LinkedIn
- Réunions filière : COPIL (2 à 3 fois/an), Journée nationale
- Outils de communication : newsletters, plaquettes, articles



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

OBJECTIF 6 : Mettre les outils de la santé numérique au service de la coordination des parcours maladies rares

Action 6.3 – Créer l'application "France maladies rares" connectée à la BNDMR. Développer une plateforme numérique intégrée à la BNDMR, accessible aux patients, professionnels et associations, permettant :

- Le partage et l'enrichissement des données (SDM, phénotypes, arbres généalogiques, PROs). L'accès aux données personnelles de santé et au e-consentement.
- Une interopérabilité avec "Mon espace santé" et un référencement dans son catalogue. Une interface facilitant le suivi, la recherche et l'implication active des personnes concernées par une maladie rare..



la filière souhaite créer un outil de suivi en vie réelle. L'outil utilisera une interface simple, accessible et fiable ; une application Android et IOS sera créée



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

8 objectifs et 22 actions

Axe 1 : Améliorer le parcours de vie et de soins

Objectif 8 : Piloter l'action conjointe JARDIN (Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems)

■ ■ ACTION 8.1

Soutenir les réseaux européens de référence maladies rares (ERNs) et leur intégration dans le système de santé national

- Renforcer les coopérations entre les ERNs, les filières de santé maladies rares et les sites des centres experts maladies rares européens (HcP, *Health care Provider*) ;
- Mettre en place dans BaMaRa les collectes de données pour les registres des ERNs.

■ ■ ACTION 8.2

Intégrer les FSMRs dans les stratégies et le développement de recommandations européennes

- Mettre en place des flux de données entre BaMaRa et les registres des ERNs ;
- Créer les sets de données spécifiques interopérables avec les différents ERNs dans BaMaRa ;
- Promouvoir l'implication des FSMR et des équipes françaises dans les programmes de recherche européens ;
- Interfacer les données françaises à l'Europe pour faciliter le partage ;
- Faciliter les démarches administratives et former aux outils européens.



European
Reference
Networks



AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

OBJECTIF 6 : Mettre les outils de la santé numérique au service de la coordination des parcours maladies rares



Mission 4 : Europe et international

- Unité de lieu des coordinations
- Lien avec le réseau européen ERN-Skin
- Participation à l'organisation de la conférence internationale des dysplasies ectodermiques en 2022
- Participation à l'organisation des deux premières éditions du congrès mondial des maladies rares de la peau (2022 et 2024)



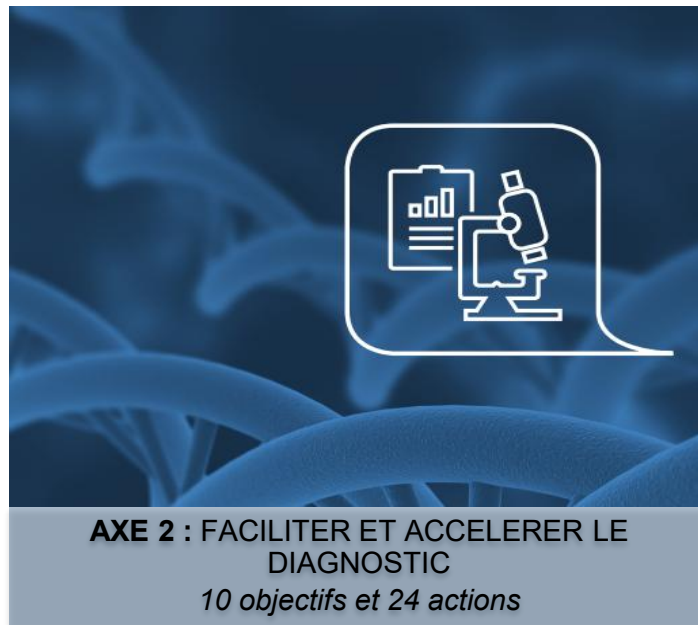
AXE 1 : AMELIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

8 objectifs et 22 actions

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**
- → **1 RCP génome non conclusif**
- **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.



Des actions spécifiques propres aux maladies rares

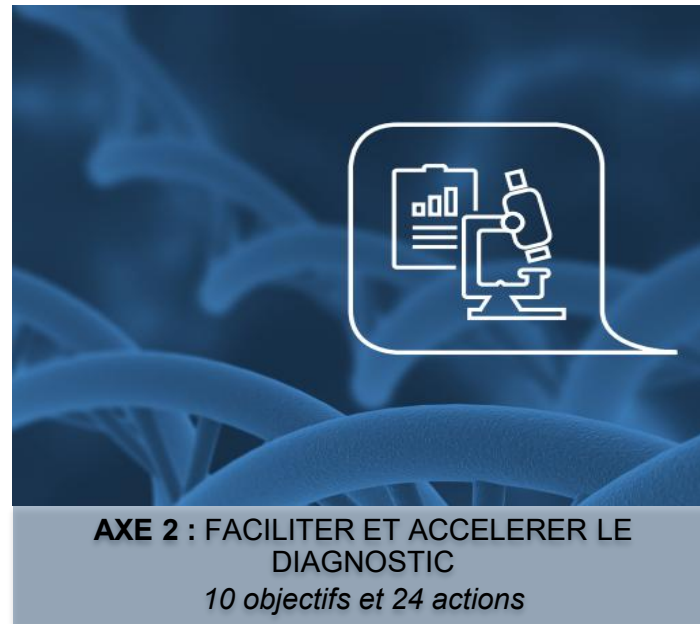
Direction générale
de l'offre de soins



PLAN NATIONAL
MALADIES RARES 4 2025 2030
DES TERRITOIRES À L'EUROPE



- **Action n°10 FIMARAD : Formalisation des réseaux de diagnostic biologique**
- Cette action comprendra l'actualisation de l'annuaire des laboratoires de diagnostic participant au diagnostic des malades de la filière.
- Cette actualisation sera organisée sous la responsabilité des 2 représentants des laboratoires de diagnostic (diagnostic moléculaire et diagnostic biologique/anatomopathologique) présents au sein du comité de pilotage de la filière avec l'aide des équipes des centres de référence.
- Cette actualisation sera affichée sur le site internet de la filière et sera régulièrement mise à jour.



AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE DIAGNOSTIC

Objectif 9 – Accompagner et renforcer le rôle de l'observatoire du diagnostic

- **Action 9.1** : Poursuivre le déploiement d'outils automatisés et durables pour alimenter la base BaMaRa, notamment pour les patients sans diagnostic. Renforcer la collaboration avec Orphanet et les ERNs pour améliorer le codage ORPHA, y compris dans les registres européens. Les FSMR continueront à renseigner les registres complémentaires lancés lors du PNMR3.
- **Action 9.2** : Étendre le champ de l'observatoire à d'autres techniques diagnostiques (génétique, biochimie, imagerie, neuropathologie...) et intégrer la fœtopathologie dans les FSMR concernées. Développer, avec la HAS et Santé publique France, des indicateurs médico-économiques pour évaluer l'efficacité des parcours de diagnostic et guider les décisions de santé publique.



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

10 objectifs et 24 actions

AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE DIAGNOSTIC

Objectif 14 : Accélérer et simplifier le diagnostic des maladies rares

- **Action 14.1** : Intégrer des conseillers en génétique dans les centres experts (CRMR, CPDPN) en lien avec les services de génétique, pour renforcer l'accompagnement du diagnostic.
- **Action 14.2** : Accroître la capacité diagnostique en facilitant l'accès aux analyses génétiques avancées (panels, exome, génome entier) via le PFMG, ses plateformes nationales, et les laboratoires de biologie médicale conformes à ses standards.
- **Action 14.3** : Soutenir les expertises fonctionnelles pour lever les impasses diagnostiques, en lien avec le PFMG, en adaptant les dispositifs d'accès anticipé, en collectant des données en vie réelle et en faisant évoluer la nomenclature pour intégrer ces innovations dans le soin courant.



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

10 objectifs et 24 actions

Des actions spécifiques propres aux maladies rares

Le troisième axe du PNMR4 se concentre sur

- Favoriser l'accès aux traitements existants utilisés hors des procédures de mise sur le marché dans les maladies rares ;
- Trouver des solutions réglementaires pour les DM pour permettre aux personnes touchées par une maladie rare d'accéder à l'innovation et garantir le recours aux cadres existants pour les médicaments
- Mettre en relation les acteurs de la prise en charge des maladies rares au niveau national



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

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

Objectif 19 : Renforcer l'observatoire des traitements et l'accès des personnes touchées par une maladie rare aux traitements innovants

Action 19.1 : Développer, renforcer et pérenniser le groupe inter-filières des observatoires des traitements avec le GRIOT

- Il veille à garantir une prise en charge thérapeutique homogène et équitable sur l'ensemble du territoire ;
- Il coordonne les travaux d'identification des pratiques de prescription hors AMM en vue de bâtir une stratégie spécifique à la FSMR,
- Améliorer la prise en charge des DM en repérant leurs usages avec un reste à charge (travaux de la CNAM et de la CNSA) pour ensuite signaler les tensions au ministère en charge de santé, à la HAS et au CEPS pour déterminer les leviers possibles



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

4 objectifs et 16 actions

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

4 objectifs et 16 actions

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

Objectif 22 – Favoriser l'accès à l'innovation thérapeutique en lien avec l'Europe

Action 22.1 : Anticiper les évolutions européennes en santé (règlements HTA) avec la HAS et l'ANSM : **mise en place d'évaluations conjointes des médicaments** (notamment orphelins) et **appui sur l'Espace européen des données de santé pour renforcer la collecte de données en vie réelle à l'échelle européenne.**

Action 22.2 : Étendre le Set de Données Minimum Traitement (SDM-T) **au niveau européen, pour harmoniser le recueil des données en vie réelle et valoriser l'expertise française** (BaMaRa, cadre compassionnel) dans la refonte réglementaire de l'UE.



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

4 objectifs et 16 actions

Des actions spécifiques propres aux maladies rares

Le quatrième axe du PNMR4 se concentre sur

- Faciliter le partage de données entre acteurs hospitaliers et de ville en s'appuyant sur des bases existantes (BNDMR, France Cohortes) et en assurant leur interopérabilité à tous les niveaux.
- Harmoniser les outils et procédures pour fluidifier les parcours entre ville et hôpital, grâce à la standardisation des documents juridiques et à la reconnaissance des registres et biobanques.
- Renforcer la coordination ville-hôpital en valorisant les données issues du terrain, y compris en soins primaires, et en développant des outils d'IA soutenant les décisions partagées et le suivi des patients.



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

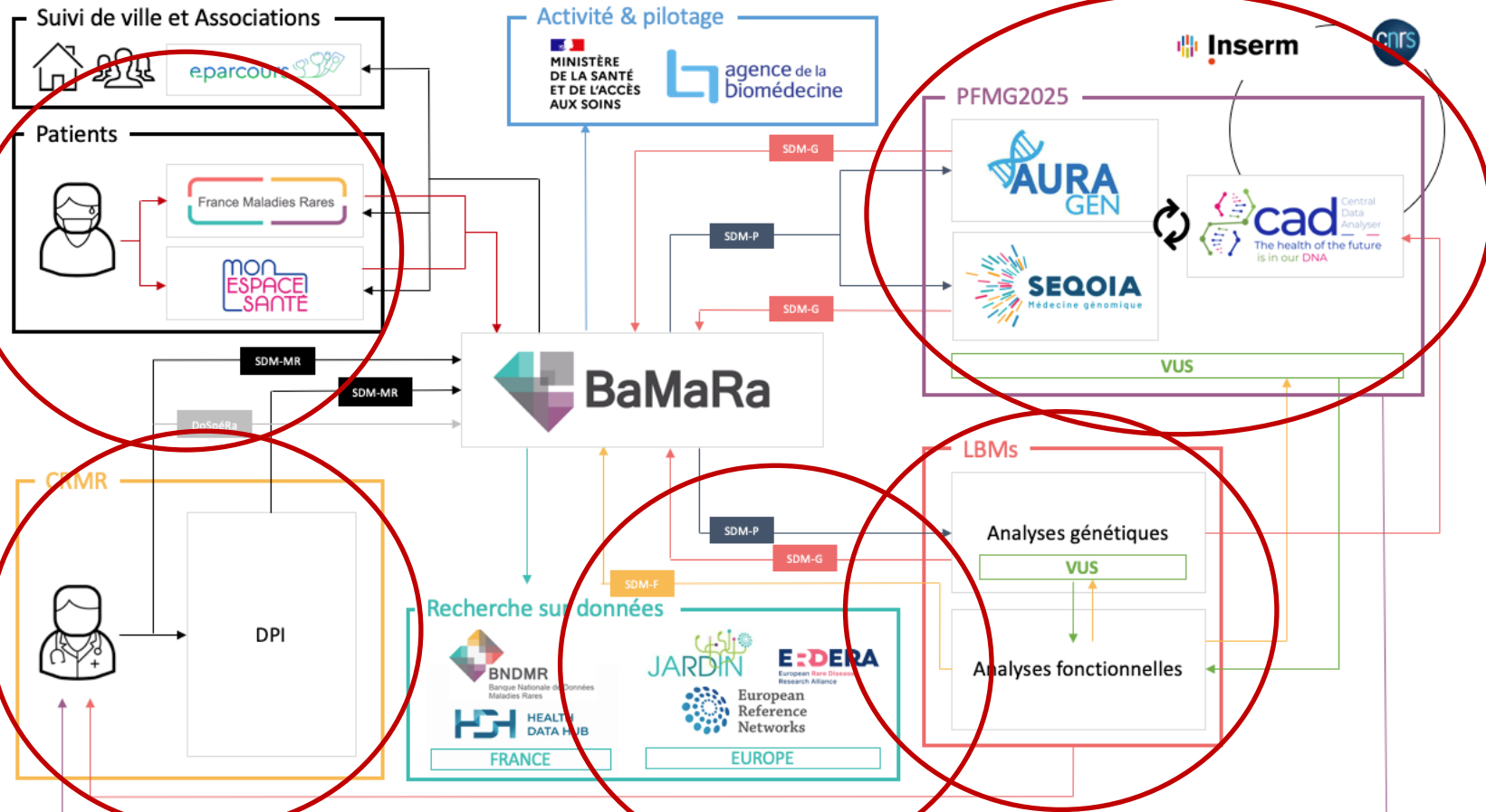
AXE 4 : BASE DE DONNEES ET BIOBANQUES

Objectif 23 : Améliorer la collecte et la réutilisation des données de santé

- **Action 23.6** : Renforcer la collecte et l'usage de données « maladies rares » au sein de BaMaRa
- Enrichir BaMaRa avec des dossiers de spécialités comportant des centaines d'items spécifiques à chaque maladie rare, réutilisables via la BNDMR et adaptables rapidement selon les besoins des projets.
- Coordination renforcée via un pilotage conjoint DGOS–BNDMR, pour garantir une gouvernance cohérente et une articulation fluide entre soins de ville, hôpital et recherche.

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





AXE 4 : BASE DE DONNEES ET BIOBANQUES

Objectif 24 – Renforcer les biobanques et leur usage à des fins de recherche

- **Action 24.1** : Cartographier et centraliser l'information, Un recensement exhaustif des biocollections maladies rares sera mené par les FSMR. Un portail numérique national sera créé pour faciliter l'accès aux collections par pathologie, informer les patients, décrire les finalités, conditions de partage, résultats déjà obtenus, et permettre une transparence totale de l'utilisation.
- **Action 24.2** : Créer une collection biologique nationale générique, Une collection unifiée sera mise en place dans tous les **CRB** (centres de ressources biologiques), sous forme d'une entité juridique commune. Chaque prélèvement sera référencé localement mais utilisable à l'échelle nationale, avec un *dataset minimal commun* et des compléments spécifiques selon les pathologies.



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

AXE 4 : BASE DE DONNEES ET BIOBANQUES

Objectif 24 – Renforcer les biobanques et leur usage à des fins de recherche

- **Action 24.3 :** Structurer et certifier les biocollections existantes, Les biocollections actuelles seront évaluées et mises en conformité (certification ISO 20387, RGPD, gouvernance). Ce travail s'appuiera sur l'expertise juridique et opérationnelle de FrBioNet, afin de garantir une **qualité homogène des échantillons** et de leur gestion à long terme.
- **Action 24.4 :** Faciliter leur usage pour la recherche, Un cadre opérationnel sera mis en place pour ouvrir l'usage des échantillons à la recherche translationnelle, avec des règles partagées entre biobanques (consentement unique, traçabilité, e-consentement, qualité pré-analytique...). Un financement spécifique sera mobilisé pour les projets utilisant ces ressources, avec un objectif de partage national et international sécurisé.

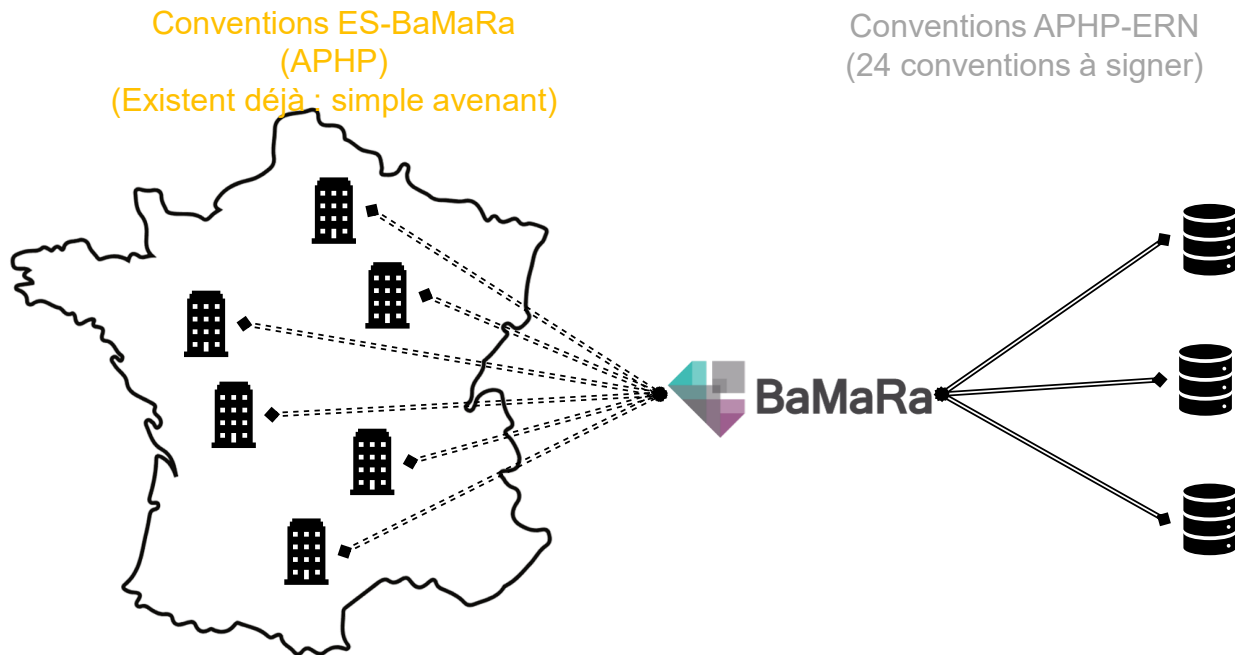


AXE 4 : BASE DE DONNEES ET BIOBANQUES
4 objectifs et 13 actions

Data Sharing Agreement

Contractualisation centralisée

- En France, il existe déjà 1 convention entre chaque établissement et BaMaRa, qui devra seulement être **avenantée** pour couvrir les ERN
- Ensuite il n'y aura « que » 1 « convention » à faire par ERN
 - Le DSA signé entre l'AP-HP (entité légale de la BNDMR) et l'entité légale de l'ERN





Financement PNMR 4

Le PNMR4 s'inscrit dans la continuité du PNMR3 en le renforçant, le développant et en tirant les enseignements des précédents plans.

Le financement des propositions, portées par la DGOS pour le volet soin du PNMR4, mises en œuvre à se base sur:

- le budget des mesures du PNMR3 (175,1M euros/an)
- les MN2024 à hauteur de 48,4M euros/an permettent notamment d'accompagner les nouveaux centres de référence (+28%) financés pour améliorer le maillage territorial :

➡ **Total: 223,5 M euros/an**



AXE 1 | AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

AXE	Objectifs	Actions	Financier	Commentaires
AXE 1 AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS	Objectif 1 : Améliorer le parcours de soins de la personne touchée par une maladie rare à l'hôpital	Action 1.1 : Faciliter l'accès des personnes touchées par une maladie rare à un centre de référence expert	DGOS	172,5M€ par an pour les CRMR 16,2 M€ par an pour les FSMR
	Objectif 2 : Renforcer la coordination ville-hôpital et les parcours de santé, de soins et de vie	Action 2.1 : Renforcer le rôle des plateformes d'expertise et de coordination Outre-Mer maladies rares (PEMR/PCOM) avec les acteurs du territoire	DGOS	8,3M€ par an pour les PEMR/PCOM : garantir leur financement sur la durée du PNM4 en les labellisant et développer le lien domicile-ville-hôpital par des appels à projets dédiés
		Action 2.2 : Renforcer la coordination maladies rares entre les acteurs régionaux	DGOS	3,1M€ par an pour le lien ville-hôpital
		Action 2.3 : Promouvoir les parcours innovants maladies rares via l'article 51	DGOS	
	Objectif 3 : Renforcer l'éducation thérapeutique du patient (ETP)	Action 2.4 : Guider les professionnels de santé et les malades dans le parcours de soin	DGOS	2,7M€ par an pour les PNDs
		Action 3.1 : Faciliter le développement et l'implémentation des programmes d'ETP	DGOS	2M€ par an pour les programmes d'ETP
	Objectif 4 : Développer des actions spécifiques aux périodes de transition	Action 4.1 : Développer des guides et des bonnes pratiques pour les périodes de transition Action 4.2 : Promouvoir la constitution et l'utilisation d'un « dossier de transfert »	DGOS DGOS	Financement sur les crédits de fonctionnement des FSMR et des PEMR/PCOM (cf. actions 1.1 et 2.1)
	Objectif 5 : Sensibiliser, informer et former aux maladies rares	Action 5.1 : Renforcer la communication et l'information des professionnels, des malades et du grand public autour des maladies rares	DGOS / DGOS	2,3M€ par an sur l'enveloppe formation des FSMR (DGOS) 400K€ par an pour Orphanet, 310K€ par an pour Maladies Rares Info Services et 120K€ par an pour l'Alliance Maladies Rares (DGS/DGOS)
	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 et servant de portail maladies rares	DGOS	Financement sur les crédits de fonctionnement de la BNDMR (cf. axe 4)
	Objectif 7 : Renforcer la mobilisation des centres investigateurs français dans la recherche clinique ainsi que le recours aux sciences humaines et sociales	Action 7.1 : Soutenir la recherche en sciences humaines et sociales (SHS)	DGOS / DGRI	Favoriser l'implication des équipes de recherche en SHS dans les différents appels à projets
	Objectif 8 : Piloter l'action conjointe JARDIN (Joint Action on Rare Diseases INTEGRation)	Action 8.1 : Soutenir les ERNs et leur intégration dans le système de santé national	Commission européenne et DGOS	600K€ par an pour soutenir les ERN français (DGOS) 1,8M€ par an jusqu'en 2027 pour l'action conjointe JARDIN (CE)
		Action 8.2 : Intégrer les FSMR dans les stratégies et le développement de recommandations européennes	Commission européenne et DGOS	240K€ par an pour l'interopérabilité BaMaRa – ERN



AXE 2 : FACILITER ET ACCÉLÉRER LE DIAGNOSTIC

AXE	Objectifs	Actions	Financier	Commentaires
AXE 2 : FACILITER ET ACCELERER LE DIAGNOSTIC	Objectif 9 : Accompagner et renforcer le rôle et les missions de l'observatoire du diagnostic	Action 9.1 : Accompagner les observatoires du diagnostic	DGOS	3,9M€ par an pour les observatoires du diagnostic des FSMR
		Action 9.2 : Étendre les missions de l'observatoire du diagnostic	DGOS	500K€ par an pour assurer les RCP au sein des FSMR notamment les RCP en amont et en aval du PFMG
	Objectif 10 : Intégrer la fœtopathologie dans le parcours diagnostic et de soin	Action 10.2 : Accélérer le parcours de fœtopathologie avec une coopération interprofessionnelle renforcée notamment avec les généticiens des CPDPN	DGOS	160M€ par an soit 2 ETP sur les crédits dédiés aux bases de données (appui à la formation, développement de pratiques avancées, implémentation de nouvelles technologies)
	Objectif 13 : Renforcer l'accès au dépistage néonatal	Action 13.2 : Diffuser et faire connaître au sein des observatoires du diagnostic le DNN	DGOS	Financement sur les crédits de fonctionnement des FSMR et dédiés aux centres de dépistage néonatal
	Objectif 14 : Accélérer et simplifier le diagnostic des maladies rares : donner un diagnostic à chaque patient	Action 14.1 : Intégrer les conseillers en génétique dans les centres experts (CRMrs, CPDPN...) en lien avec les services de génétique	DGOS	Financement sur les crédits de fonctionnement des CRMr
	Objectif 16 : Accompagner la recherche et les évolutions technologiques pour accélérer le diagnostic	Action 16.1 : Proposer un projet pilote pour représenter la France dans les appels à projets à grande échelle de séquençage	DGOS et DGRI en lien avec France 2030 et le PFMG (CReFix)	Stratégie d'accélération Prévention France 2030 / DGOS/ DGRI / ERDERA 2 à 3M€ par an : établir une priorité maladies rares sur le comité interfaces mathématiques/numériques et biologie santé de l'appel à projets générique (AAPG) CE45
		Action 16.2 : Accompagner les évolutions technologiques pour accélérer le diagnostic via des projets pilotes		
		Action 16.3 : Accompagner les projets pilotes de dépistage néonatal avec les techniques génomiques		
	Objectif 17 : Développer les systèmes d'information pour faciliter la saisie et la qualité des données de santé relatives au diagnostic	Action 17.1 : Renforcer l'usage des données et des SI pour améliorer le diagnostic en génétique	DGOS	Financement sur les crédits de fonctionnement de la BNDMR (cf. axe 4)
		Action 17.2 : Intégrer le dépistage néonatal à la BNDMR et aux registres de données de santé existants		
	Objectif 18 : Étendre les missions de l'observatoire du diagnostic avec les FSMR dans une dynamique européenne pour les diagnostics moléculaires rapides et leurs indicateurs de suivi	Action 18.1 : Faciliter le transfert de données entre les registres nationaux et européens	ERDERA (Inserm)	4 M€ par an pour des appels à projets dédiés maladies rares via ERDERA



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

AXE	Objectifs	Actions	Financier	Commentaires
AXE 3 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES	Objectif 19 : Renforcer l'observatoire des traitements et l'accès des malades aux traitements innovants	Action 19.1 : Développer, renforcer et pérenniser le groupe inter-filières des observatoires des traitements (GRIOT)	DGOS	1,2M€ par an pour l'observatoire des traitements et soutien au GRIOT
	Objectif 20 : Renforcer la recherche pour développer les nouvelles thérapies	Action 20.1 : Améliorer la connaissance globale de la génomique pour une application en clinique	DGRI / DGEPIE / ANR / PEPR / France 2030 / ERDERA (Inserm)	4M€ par an : appels à projets dédiés maladies rares via ERDERA
		Action 20.2 : Poursuivre l'amélioration du continuum de la recherche translationnelle à la clinique		2M€ par an : maintenir la priorité maladies rares de l'AAPG CE17
		Action 20.3 : Soutenir la recherche clinique et l'adapter aux spécificités des maladies rares		2 à 3M€ par an : établir une priorité maladies rares sur le comité interfaces mathématiques/numériques et biologie santé de l'AAPG CE45
		Action 20.4 : Accélérer la mise en place des essais clinique		5M€ par appel d'offre : financer les POC via des appels à projets dédiés de type AMI ou France 2030 tous les 2/3 ans
		Action 20.5 : Réduire le risque des dispositifs de repositionnement sans porter préjudice à l'indication brevetée		2 appels à projets dédiés maladies rares (non MTIs) européens via ERDERA en utilisant les recommandations d'ERA4health
	Objectif 21 : Organiser la collecte des données en vie réelle pour les accès précoces et compassionnels	Action 21.1 : Renforcer l'utilisation d'un set de données minimum traitement pour la collecte des données en vie réelle pour les AAP, CPC et AAC et sa réutilisation via une large interopérabilité	DGOS	Crédits de fonctionnement de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR) et des observatoires des traitements des FSMR
	Objectif 22 : Soutenir l'accès à l'innovation thérapeutique coordonnée avec l'Europe	Action 22.2 : Etendre le SDM-T (set de données minimum traitement) à l'Europe	DGOS	Crédits de fonctionnement de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR) : renforcement des SDM-T et création d'un SDM pour les DM en vue des pré-CPC ou accès précoce (120K€/an)



AXE 4 : DÉVELOPPER LES BASES DE DONNÉES ET LES BIOBANQUES

AXE	Objectifs	Actions	Financier	Commentaires
AXE 4 : DÉVELOPPER LES BASES DE DONNÉES ET LES BIOBANQUES	Objectif 23 : Améliorer la collecte et la réutilisation des données de santé	Action 23.1 : Renforcer les moyens humains nécessaires pour la collecte des données	DGOS	7,3M€ par an à destination des FSMR et des PEMR/PCOM pour des moyens humains (ex : ARC/TEC)
		Action 23.2 : Poursuivre le déploiement du « set de données minimum » et l'alimentation automatisée de BaMaRa	DGOS	2M€ par an pour la maîtrise d'œuvre de la banque nationale de données maladies rares (BNDMR)
		Action 23.3 : Renforcer l'usage de l'IA dans la collecte et l'analyse de données		
		Action 23.4 : Simplifier le recueil du consentement patient pour l'utilisation de ses données		
		Action 23.5 : Mettre en place une priorité stratégique pour les recherches méthodologiques sur les données dans les maladies rares	ANR	Appel à projet générique annuel de l'agence nationale de la recherche (ANR)
		Action 23.6 : Renforcer la collecte et l'usage de données « maladies rares » au sein de BaMaRa	DGOS	Crédits de fonctionnement de la BNDMR
	Objectif 24 : Renforcer les biobanques et leur usage à des fins de recherche	Action 24.1 : Recenser les biocollections et créer un portail numérique des collections maladies rares	DGOS	Crédits de fonctionnement de la BNDMR et des CRB
		Action 24.2 : Créer une collection biologique maladies rares générique et nationale dans tous les CRB		
		Action 24.3 : Structurer les biocollections pour les maladies rares	France 2030 / Inserm / CNCR	Faire le lien avec le projet France Biobank Network (FrBioNet) porté par Inserm et CNCR
		Action 24.4 : Faciliter l'utilisation des échantillons biologiques à des fins de recherche via les FSMR		
	Objectif 25 : Utiliser les bases des données de santé à des fins de recherche	Action 25.1 : Optimiser la structuration et l'hébergement des bases de données maladies rares à des fins d'utilisation de recherche dans France cohortes	DGRI / France 2030	Financement de France Cohorte sur le PLF172 : modernisation prévue dans le cadre de la stratégie d'accélération « Santé numérique »
		Action 25.2 : Favoriser les synergies entre RaDiCo, France Cohortes et la BNDMR	DGRI	RaDiCo est en cours d'intégration du SI de France Cohorte : base de l'interopérabilité entre les bases
	Objectif 26 : Renforcer le partage des données de santé et lien avec l'Europe	Action 26.1 : Renforcer le partage de données à l'échelle européenne	Commission européenne (JARDIN) / DGOS	240K€ par an pour l'interopérabilité BaMaRa – ERN



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

*Liberté
Égalité
Fraternité*

PLAN NATIONAL  **2025**
MALADIES RARES **2030**
DES TERRITOIRES VERS L'EUROPE

