



# MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION

*Liberté  
Égalité  
Fraternité*

**3<sup>ème</sup> plan**



**maladies rares**



*En route vers un 4<sup>ème</sup> plan national maladies rares !  
(PNMR4)*

***Mission Maladies Rares***  
***Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS)***

***Anne-Sophie LAPOINTE***  
***Chef de projet (PhD) – mission maladies rares***

***Journées Annuelles Firendo 2023 – 06/12/2023***

# 6300+ rare diseases

84% affect <1 person / 1 000 000\*

72% genetic

70% pediatric ...but up to 88%

70% multisystemic

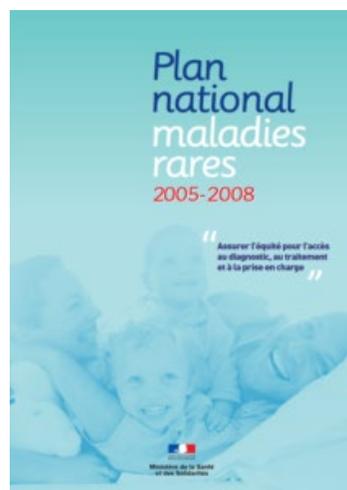
5 years + diagnostic errancy

*\* (Nguengang et al, Eur J Hum Genet 2020)*



# Un peu d'histoire...

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

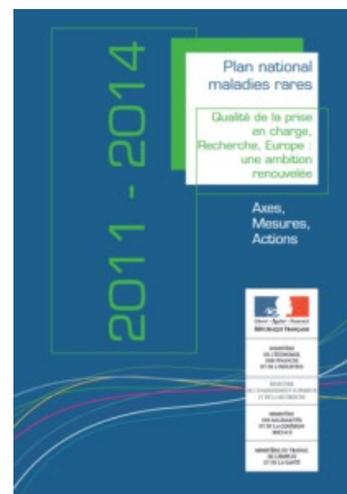


## PNMR 1

2004 (05)      2008 (11)

Les MR deviennent un enjeu  
de santé publique

Labellisation de 131 CRMR



## PNMR 2

2011      2014 (16)

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



# Le « réseau » maladies rares en 2023



Plateforme d'expertise  
**Maladies Rares**

*Plans nationaux maladies rares (3 plans depuis 2004)  
+ Plateformes d'expertise maladies rares sur les territoires*

*Depuis 2017*

**24 ERN**



European  
Reference  
Networks

**23**

filiales de santé



**603**

centre de référence



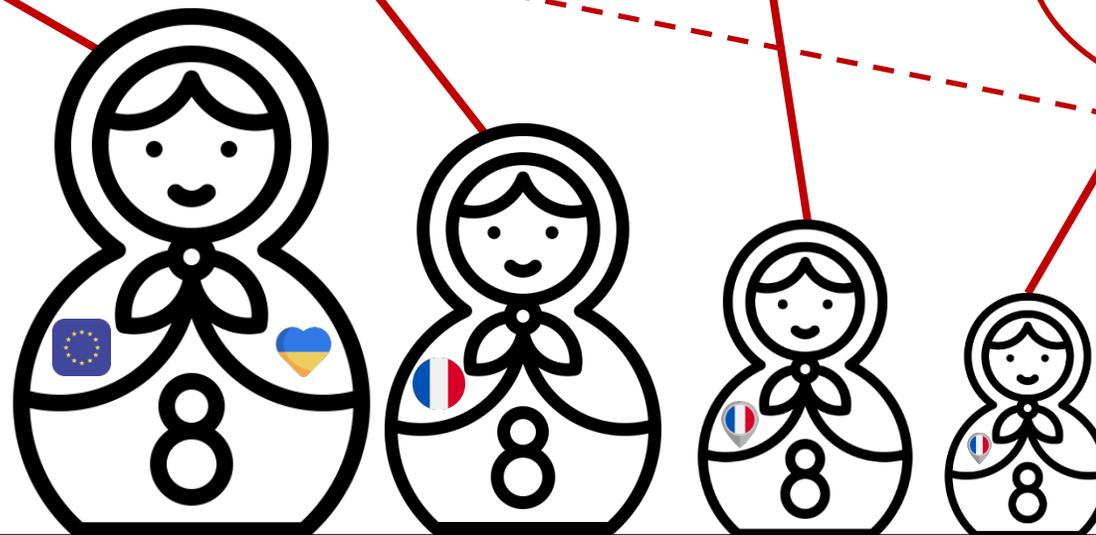
**1708**

centre de compétence



**Alliance  
maladies rares**  
UNIS POUR VAINCRE

**Plus de 240  
associations de  
personnes malades**





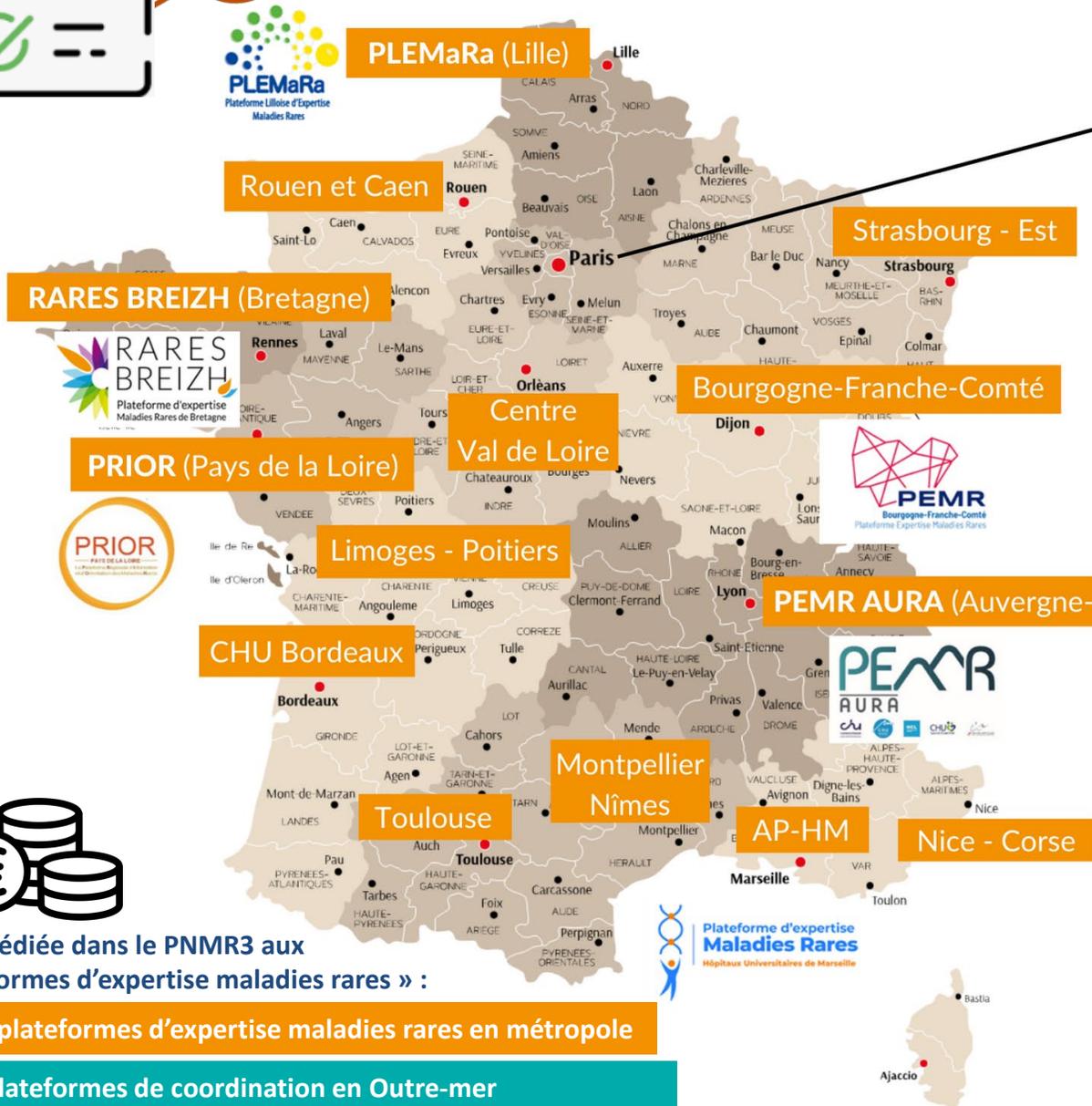
FOCUS

10.6

Encourager les établissements de santé à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares pour renforcer l'articulation inter-fCRM au sein des établissements siège de plusieurs centres labellisés

2019  
2023

# MALADIES RARES sur les TERRITOIRES une action à pérenniser dans le PNMR4



## 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



ALLO Maladies Rares (Martinique)



# Financement par Missions d'Intérêt Général (MIG) dédiées aux maladies rares chaque année

- Le troisième plan national maladies rares 2018-2022 (PNMR 3) est financé à hauteur de 147,6M€/an sur la durée du plan. Depuis le Ségur de la santé, l'intégration de la revalorisation du point d'indice des fonctionnaires et la prolongation d'un an du PNMR3, le plan est augmenté en 2023 à **175,1M€/an**



**134M€**

Soutien aux centres de référence  
(4 MIG)

- Une MIG « générale » (F04) pour l'ensemble des CRMR (hors 3 filières)
- Trois MIG spécifiques pour 3 filières dédiées (F05, F06, F07) : Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO), Mucoviscidose (Muco), Sclérose Latérale Amyotrophique et Maladies du Neurone Moteur (FiSLAN)
- 473 centres financés : 388 CRMR (coordonnateurs / constitutifs) + 85 CRC

= 5,8M€ pour CRMR FIRENDO  
en C1 2023



**14,3M€**

Soutien aux filières de santé maladies rares  
(1MIG)

- 1 MIG dédiée (F17) : les filières de santé maladies rares coordonnent des CRMR, des professionnels de santé, des laboratoires, des structures éducatives, sociales, médico-sociales, des associations, etc.
- Objectif du PNMR 3 : renforcer les filières dans les enjeux de soin et de recherche
- 23 filières de santé maladies rares relabellisées en juin 2019

= 608 198€ pour FSMR FIRENDO  
en C1 2023



**26,8M€**

Soutien aux actions et AAP du PNMR 3  
(3 MIG)

- 1 MIG « plateformes d'expertise maladies rares » (F21): création de 19 plateformes d'expertise MR et 4 plateformes de coordination Outre-mer (3,1M€)
- 1 MIG Base de données maladies rares (F22): Banque Nationale de Données Maladies Rares, mise en place de la BaMaRa, module DPI, projet « registre patients en impasse de diagnostic », observatoire des traitements, prolongation d'un an du PNMR3 (16,4M€)
- 1 MIG « Appui à l'expertise (F23) : financement des PNDS, programmes ETP, formation, ERN, outils de RCP (7,2M€)

= 195 827€ pour FSMR FIRENDO  
en C1 2023



# Deuxième circulaire budgétaire validée :

## 26 septembre 2023

**Rappel C1 : 154,7M€ (88% de l'enveloppe annuelle) → 134M€ pour les centres (toutes filières de santé maladies rares confondues) + 20,7M€ pour les actions clés du PNMR 3 : MIG filières, plateformes de coordination (outre-mer), ERN, BNDMR et soutien aux PNDS, ETP et RCP.**

### MIG F21 – Plateformes : 5,2M€

**Plateformes d'expertise maladies rares (action 10.6 du PNMR3) :**  
 Financement **pour 2 ans** des 19 plateformes au périmètre de la nouvelle labellisation

**C2 2023**  
 =  
**16,2M€**

### MIG F22 – Base de données : 7,1M€

**Soutien au remplissage de BaMaRa pour les CRMR et CCMR** à destination des PEMR / PCMR / FSMR selon leur taille et nombre de CRMR et CCMR : soit l'équivalent de 71 ETP d'ARC ou TEC pour les FSMR et 48 ETP pour les établissements des PEMR/PCMR  
*Bilan à n+1*

= **240 000€ pour FIREENDO** 

### MIG F23 – Appui à l'expertise : 3,9M€

**Formation professionnelle : 100K€/filière pour 2 ans**

*Bilan à n+1* 

**Soutien aux CRMR nouvellement labellisés : 1,2M€**

aux FSMR selon le % d'évolution de CRMR pour financement de projets de PNDS, ETP ou RCP

= **45 000€ pour FIREENDO** 

**Action pilote sur le lien ville-hôpital : 371K€** à destination de la FSMR FILSLAN

Total délégation  
 2023 C1 + C2 :  
**171,1M€**,  
 soit **97,7%** de  
 l'enveloppe  
 annuelle  
 (175,1M€/an)

**Prévision 3<sup>ème</sup> circulaire budgétaire**  
**(décembre 2023) : 4M€**

- BNDMR (2<sup>nd</sup>e tranche du forfait annuel)
- Observatoire des traitements (**25K€**) + observatoire du diagnostic (**100K€**) 
- Autres actions à soutenir du PNMR3



- ✓ Evaluation du PNMR3 : HCSP + HCERES
- ✓ Labellisation CCMR/CRM/R/CRC en 2023 : 1<sup>er</sup> socle du prochain PNMR4
  - Les maladies rares sur les territoires
  - Candidatures labellisées
- ✓ Nomination de 2 personnes qualifiées pour piloter les groupes de travail pour construire le PNMR4
  - ✓ Joint Action on Integration of ERNs into healthcare systems
    - WP8 Data Management



## Novembre 2022

- Saisine du HCSP et du HCERES pour évaluation du PNMR3

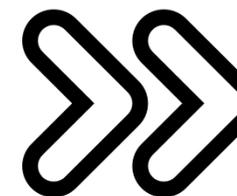


# Calendrier d'évaluation du PNMR3



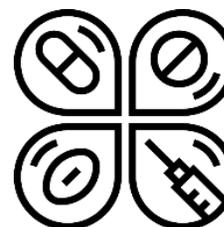
## Dernier semestre 2023

- Remise du rapport conjoint d'évaluation du PNMR3 par le HCSP et le HCERES



## Année 2023

- Mise en place d'un comité mixte soin et recherches (experts)
- Réunions des groupes de travail pour l'évaluation du PNMR3



## Début 2024

- Lancement du PNMR4





# Evaluation du PNRM3 par le HCSP et le HCERES : un bilan pour construire le futur PNMR4

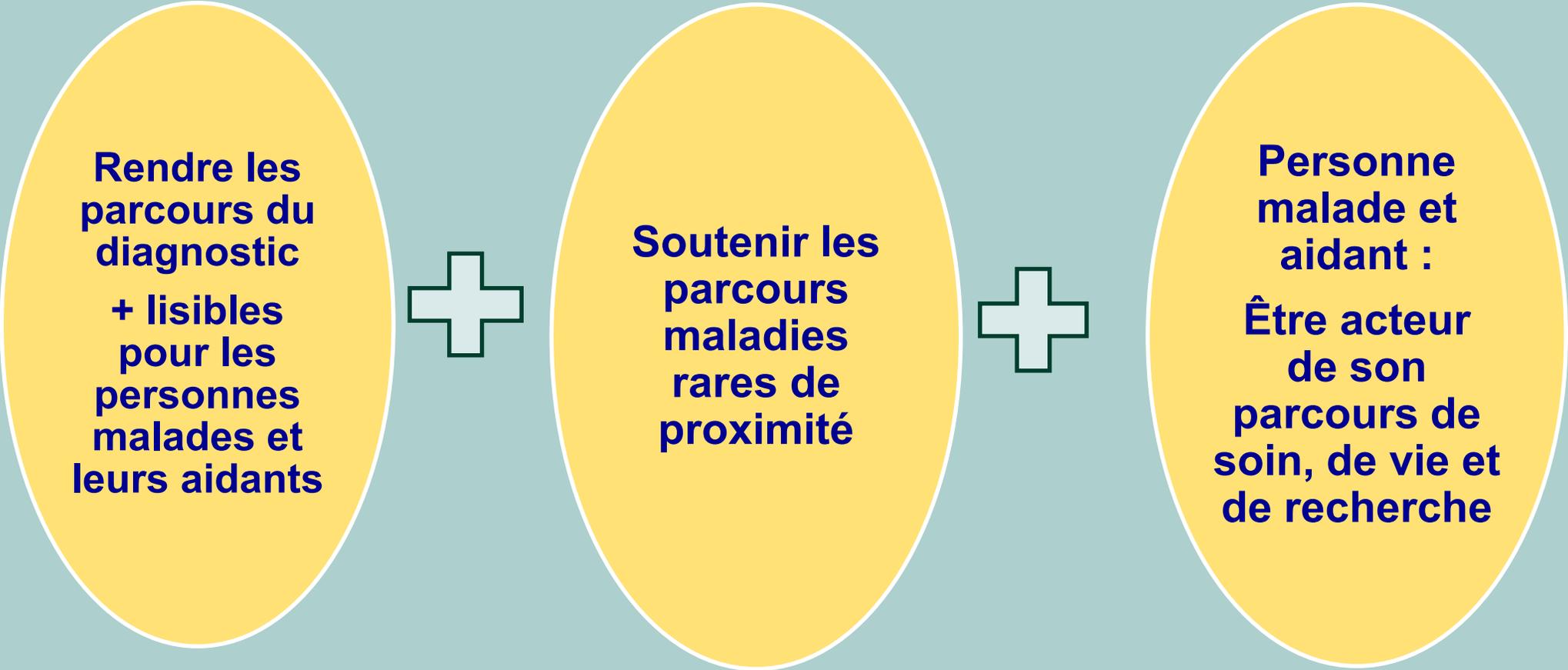


## Objectifs principaux (extrait du courrier de saisine) :

- ✓ Evaluer les aspects liés à la **prise en charge diagnostique des patients et thérapeutique**, à la collecte des données de santé, à la formation et l'information mais également à l'accompagnement à l'autonomie.
- ✓ Analyser l'impact des **différentes actions réalisées en faveur de la recherche** notamment la mise en œuvre au sein du programme prioritaire de recherche (PPR) maladies rares du PIA3 et le renforcement de la recherche translationnelle dans l'appel à projet générique de l'Agence nationale de la recherche (ANR).
- ✓ Mesurer l'impact des **réalisations françaises au niveau européen** (réseaux européens de référence, ORPHANET, European Joint Program, actions conjointes...).
- ✓ Réaliser un bilan des efforts en matière de **gouvernance du plan et de pilotage des actions**, de coordination entre les secteurs sanitaire et médico-social, de structuration des FSMR et de déploiement de la BNDMR
- ✓ Dégager les **grands axes de la politique devant être poursuivie** pour les années à venir dans ce domaine très sensible et complexe des maladies rares et qui mobilise de nombreuses associations de patients et de familles.

# Les perspectives du PNMR4 et les enjeux de la labellisation des CRMR/CCMR/CRC : Une première action majeure du prochain plan

pour une réponse adaptée avec les filières de santé maladies rares, les centres de référence maladies rares, les associations de patients et les plateformes d'expertise maladies rares

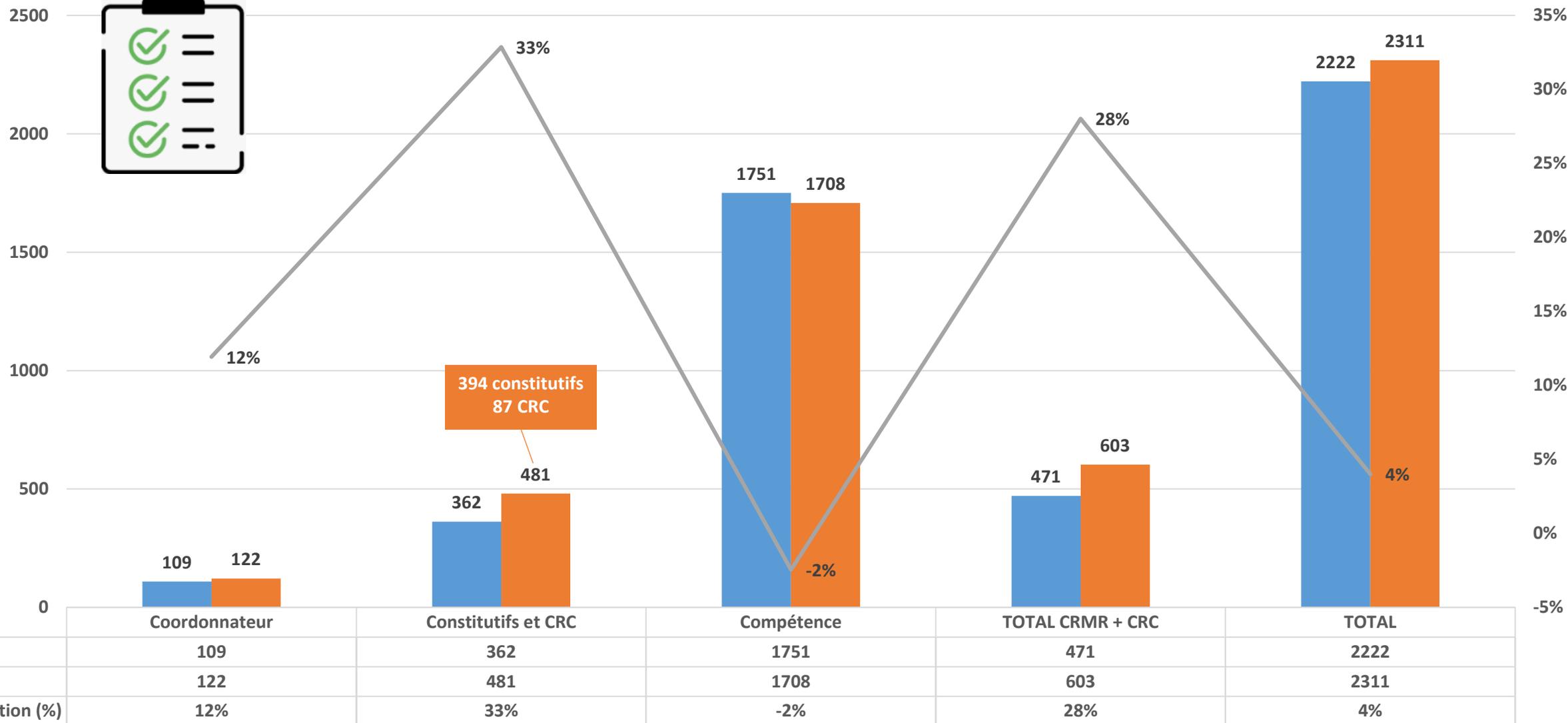


**Rendre les  
parcours du  
diagnostic  
+ lisibles  
pour les  
personnes  
malades et  
leurs aidants**

**Soutenir les  
parcours  
maladies  
rares de  
proximité**

**Personne  
malade et  
aidant :  
Être acteur  
de son  
parcours de  
soin, de vie et  
de recherche**

# Comparaison des résultats de la labellisation 2023 avec la labellisation de 2017 (23 FSMR)



FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRM)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Coline	STORDEUR	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU NORD - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL ROBERT DEBRÉ	Centre de référence (coordonnateur)
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Flora	BAT-PITAUT	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Professeur	Ludovic	GICQUEL	CH HENRI LABORIT (POITIERS)		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Sylvie	LACROIX	CHU DE NANTES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Stéphanie	LEGRAS	CHU DE MONTPELLIER		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Professeur	Priscille	GÉRARDIN	CHU DE ROUEN		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Corinne	BLANCHET	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL COCHIN - PORT ROYAL	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Valérie	ADRIAN	CHU DE BORDEAUX		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Diane	MORFIN	HOSPICES CIVILS DE LYON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Claire	BUIS	CHU DE GRENOBLE ALPES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des anorexies mentales à début précoce	Docteur	Julia	CLARKE	GHU PARIS PSY ET NEUROSCIENCES		Centre de compétence

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRM)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Professeur	Sophie	BELIARD	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)		Centre de référence (coordonnateur)
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Professeur	Bertrand	CARIOU	CHU DE NANTES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Docteur	Antonio	GALLO	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL PITIÉ-SALPÊTRIÈRE	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Professeur	Sybil	CHARRIERE	HOSPICES CIVILS DE LYON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Professeur	Bruno	VERGES	CHU DE DIJON BOURGOGNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Docteur	Julie	LEMALE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL ARMAND TROUSSEAU	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Professeur	Jean	FERRIERES	CHU DE TOULOUSE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Docteur	Cécile	YELNIK	CHU DE LILLE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des dyslipidémies rares	Professeur	Estelle	NOBECOURT	CHU DE LA REUNION		Centre de compétence

## Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement (1/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Laetitia	MARTINERIE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU NORD - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL ROBERT DEBRÉ	Centre de référence (coordonnateur)
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Anne	BACHELOT	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL PITIÉ-SALPÊTRIÈRE	Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Sophie	CHRISTIN-MAITRE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL SAINT-ANTOINE	Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Thomas	EDOUARD	CHU DE TOULOUSE		Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Irène	NETCHINE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL ARMAND TROUSSEAU	Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Dinane	SAMARA DIAB-BOUSTANI	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES	Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Karine	BRAUN	CHU D'AMIENS PICARDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Natacha	BOUHOURS-NOUET	CHU D'ANGERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Brigitte	MIGNOT	CHU DE BESANÇON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Pascal	BARAT	CHU DE BORDEAUX		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Karine	BOURDET	CHRU DE BREST		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Virginie	RIBAUT	CHU DE CAEN NORMANDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Igor	TAUVERON	CHU DE CLERMONT-FERRAND		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Guillaume	ASSIE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL COCHIN - PORT ROYAL	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Candace	BENSIGNOR	CHU DE DIJON BOURGOGNE		Centre de compétence

## Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement (2/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Anne	SPITERI	CHU DE GRENOBLE ALPES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Laure	HOUDON NGUYEN	CHU DE LA REUNION		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Carine	VILLANUEVA-BOUANANI	HOSPICES CIVILS DE LYON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Sarah	CASTETS	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Françoise	PARIS	CHU DE MONTPELLIER		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Emeline	RENARD	CHRU DE NANCY		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Sabine	BARON	CHU DE NANTES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Julie	MAITRE	CHR D'ORLEANS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Florence	COMPAIN	CHU DE POITIERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Aurélie	BEROT	CHU DE REIMS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Marie-Aline	GUITTENY	CHU DE RENNES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Docteur	Mireille	CASTANET	CHU DE ROUEN		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Natacha	GERMAIN	CHU DE SAINT-ETIENNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Nathalie	JEANDIDIER	HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement	Professeur	Nicolas	CHEVALIER	CHU DE NICE		Centre de compétence

# Résultats pour FSMR FIRENDO :

## Centre de référence des maladies rares de la surrénale (1/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Jérôme	BERTHERAT	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL COCHIN - PORT ROYAL	Centre de référence (coordonnateur)
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Laurence	AMAR	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL EUROPÉEN GEORGES-POMPIDOU (HEGP)	Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Antoine	TABARIN	CHU DE BORDEAUX		Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Marie-Laure	RAFFIN-SANSON	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU UNIVERSITÉ PARIS SACLAY, HÔPITAL AMBROISE PARÉ	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Abdallah	AL-SALAMEH	CHU D'AMIENS PICARDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Frederic	ILLOUZ	CHU D'ANGERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Franck	SCHILLO	CHU DE BESANÇON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Claire	BOUVATTIER	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU UNIVERSITÉ PARIS SACLAY, HÔPITAL BICÊTRE	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Emmanuel	SONNET	CHRU DE BREST		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Virginie	RIBAUT	CHU DE CAEN NORMANDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Igor	TAUVERON	CHU DE CLERMONT-FERRAND		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Olivier	CHABRE	CHU DE GRENOBLE ALPES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Stéphanie	ESPIARD	CHU DE LILLE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Marie-Pierre	TEISSIER	CHU DE LIMOGES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Gérald	RAVEROT	HOSPICES CIVILS DE LYON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Frederic	CASTINETTI	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Isabelle	RAINGEARD	CHU DE MONTPELLIER		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Eva	FEIGERLOVA	CHRU DE NANCY		Centre de compétence

# Résultats pour FSMR FIREENDO :

## Centre de référence des maladies rares de la surrénale (2/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Sabine	BARON	CHU DE NANTES		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Michel	POLAK	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES	Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Anne	BACHELOT	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL PITIÉ-SALPÊTRIÈRE	Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Aurélié	MIOT	CHU DE POITIERS		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Sara	BARRAUD	CHU DE REIMS		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Benjamin	MOREAU	CHU DE RENNES		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Laetitia	MARTINERIE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU NORD - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL ROBERT DEBRÉ	Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Hervé	LEFEBVRE	CHU DE ROUEN		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Sophie	CHRISTIN-MAITRE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL SAINT-ANTOINE	Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Natacha	GERMAIN	CHU DE SAINT-ETIENNE		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Nathalie	JEANDIDIER	HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Céline	MOULY	CHU DE TOULOUSE		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Peggy	PIERRE	CHU DE TOURS		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Fritz-Line	VELAYOUDOM	CHU DE LA GUADELOUPE POINTE-A-PITRE/ABYMES		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Cédric	FAGOUR	CHU DE MARTINIQUE		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Docteur	Anna	FLAUS-FURMANIUK	CHU DE LA REUNION		Centre de compétence
FIREENDO	Centre de référence des maladies rares de la surrénale	Professeur	Nicolas	CHEVALIER	CHU DE NICE		Centre de compétence

## Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (1/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Patrice	RODIEN	CHU D'ANGERS		Centre de référence (coordonnateur)
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Rachel	DESAILLOUD	CHU D'AMIENS PICARDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Brigitte	MIGNOT	CHU DE BESANÇON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Sandra	POCHELU	CHU DE BORDEAUX		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Veronique	KERLAN	CHRU DE BREST		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Igor	TAUVERON	CHU DE CLERMONT-FERRAND		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Lionel	GROUSSIN	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL COCHIN - PORT ROYAL	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Bruno	VERGES	CHU DE DIJON BOURGOGNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Olivier	CHABRE	CHU DE GRENOBLE ALPES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Cecile	THOMAS TEINTURIER	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU UNIVERSITÉ PARIS SACLAY, HÔPITAL BICÊTRE	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Laure	HOUDON NGUYEN	CHU DE LA REUNION		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Miriam	LADSOUS	CHU DE LILLE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Thierry	BRUE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Emeline	RENARD	CHRU DE NANCY		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Sabine	BARON	CHU DE NANTES		Centre de compétence

## Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (2/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Xavier	PIGUEL	CHU DE POITIERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Pierre François	SOUCHON	CHU DE REIMS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Noemie	LE TALLEC	CHU DE RENNES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Sophie	CHRISTIN MAITRE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL SAINT-ANTOINE	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Natacha	GERMAIN	CHU DE SAINT-ETIENNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Marie	MANSILLA	HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Solange	GRUNENWALD	CHU DE TOULOUSE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Peggy	PIERRE	CHU DE TOURS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Docteur	Juliette	ABEILLON	HOSPICES CIVILS DE LYON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	Professeur	Nicolas	CHEVALIER	CHU DE NICE		Centre de compétence

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMRR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
<b>FIRENDO</b>	<b>Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse</b>	<b>Professeur</b>	<b>Thierry</b>	<b>BRUE</b>	<b>ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)</b>		<b>Centre de référence (coordonnateur)</b>
<i>FIRENDO</i>	<i>Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse</i>	<i>Professeur</i>	<i>Philippe</i>	<i>CHANSON</i>	<i>ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)</i>	<i>GHU UNIVERSITÉ PARIS SACLAY, HÔPITAL BICÊTRE</i>	<i>Centre de référence (constitutif)</i>
<i>FIRENDO</i>	<i>Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse</i>	<i>Professeur</i>	<i>Régis</i>	<i>COUTANT</i>	<i>CHU D'ANGERS</i>		<i>Centre de référence (constitutif)</i>
<i>FIRENDO</i>	<i>Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse</i>	<i>Professeur</i>	<i>Gérald</i>	<i>RAVEROT</i>	<i>HOSPICES CIVILS DE LYON</i>		<i>Centre de référence (constitutif)</i>
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Rachel	DESAILLOUD	CHU D'AMIENS PICARDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Marie-Laure	RAFFIN-SANSON	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU UNIVERSITÉ PARIS SACLAY, HÔPITAL AMBROISE PARÉ	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Guillaume	ASSIE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL COCHIN - PORT ROYAL	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Bertrand	BAUSSART	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL PITIÉ-SALPÊTRIÈRE	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Dinane	SAMARA BOUSTANI	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Caroline	STOREY-LONDON	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU NORD - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL ROBERT DEBRÉ	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Sophie	CHRISTIN-MAITRE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL SAINT-ANTOINE	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Franck	SCHILLO	CHU DE BESANÇON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Antoine	TABARIN	CHU DE BORDEAUX		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Véronique	KERLAN	CHRU DE BREST		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Virginie	RIBault	CHU DE CAEN NORMANDIE		Centre de compétence

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Igor	TAUVERON	CHU DE CLERMONT-FERRAND		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Bruno	VERGES	CHU DE DIJON BOURGOGNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Olivier	CHABRE	CHU DE GRENOBLE ALPES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Christine	CORTET-RUDELLI	CHU DE LILLE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Marie-Pierre	TEISSIER	CHU DE LIMOGES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Isabelle	RAINGEARD	CHU DE MONTPELLIER		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Eva	FEIGERLOVA	CHRU DE NANCY		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Sabine	BARON	CHU DE NANTES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Brigitte	DELEMER	CHU DE REIMS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Annabelle	ESVANT	CHU DE RENNES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Hervé	LEFEBVRE	CHU DE ROUEN		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Natacha	GERMAIN	CHU DE SAINT-ETIENNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Nathalie	JEANDIDIER	HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Céline	MOULY	CHU DE TOULOUSE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Peggy	RENOULT-PIERRE	CHU DE TOURS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Fritz-Line	VELAYOUDOM	CHU DE LA GUADELOUPE POINTE-A-PITRE/ABYMES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Docteur	Muriel	COGNE	CHU DE LA REUNION		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse	Professeur	Nicolas	CHEVALIER	CHU DE NICE		Centre de compétence

## Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte (1/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMAR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
<b>FIRENDO</b>	<b>Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte</b>	<b>Professeur</b>	<b>Nicolas</b>	<b>KALFA</b>	<b>CHU DE MONTPELLIER</b>		<b>Centre de référence (coordonnateur)</b>
<i>FIRENDO</i>	<i>Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte</i>	<i>Docteur</i>	<i>Claire</i>	<i>BOUVATTIER</i>	<i>ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)</i>	<i>GHU UNIVERSITÉ PARIS SACLAY, HÔPITAL BICÊTRE</i>	<i>Centre de référence (constitutif)</i>
<i>FIRENDO</i>	<i>Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte</i>	<i>Docteur</i>	<i>Patricia</i>	<i>BRETONES</i>	<i>HOSPICES CIVILS DE LYON</i>		<i>Centre de référence (constitutif)</i>
<i>FIRENDO</i>	<i>Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte</i>	<i>Docteur</i>	<i>Christine</i>	<i>LEFEVRE</i>	<i>CHU DE LILLE</i>		<i>Centre de référence (constitutif)</i>
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Karine	BRAUN	CHU D'AMIENS PICARDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Regis	COUTANT	CHU D'ANGERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Brigitte	MIGNOT	CHU DE BESANÇON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Pascal	BARAT	CHU DE BORDEAUX		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Karine	BOURDET	CHRU DE BREST		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Virginie	RIBAUT	CHU DE CAEN NORMANDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Candace	BENSIGNOR	CHU DE DIJON BOURGOGNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Olivier	CHABRE	CHU DE GRENOBLE ALPES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Marie-Eve	GATIBELZA	CHU DE LA GUADELOUPE POINTE-A-PITRE/ABYMES		Centre de compétence

## Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte (2/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRM)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Patricia	PIGEON-KHERCHICHE	CHU DE LA REUNION		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Rachel	REYNAUD	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Emeline	RENARD	CHRU DE NANCY		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Sabine	BARON	CHU DE NANTES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Jerôme	BERTHERAT	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL COCHIN - PORT ROYAL	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Nelly	SWIERKOWSKI-BLANCHARD	CHI POISSY ST-GERMAIN		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Diana	POTOP	CHU DE POITIERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Anne-Sophie	SALMON-MUSIAL	CHU DE REIMS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Sylvie	NIVOT-ADAMIAK	CHU DE RENNES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Docteur	Alexandre	NACCACHE	CHU DE ROUEN		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Aurelien	SCALABRE	CHU DE SAINT-ETIENNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Sylvie	ROSSIGNOL	HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Olivier	ABBO	CHU DE TOULOUSE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des maladies rares du développement génital : du fœtus à l'adulte	Professeur	Nicolas	CHEVALIER	CHU DE NICE		Centre de compétence

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Professeur	Michel	POLAK	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES	Centre de référence (coordonnateur)
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Professeur	Anne	BACHELOT	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL PITIÉ-SALPÊTRIÈRE	Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Catherine	PIENKOWSKI	CHU DE TOULOUSE		Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Sabine	BARON	CHU DE NANTES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Professeur	Patrice	RODIEN	CHU D'ANGERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Marie-Aline	GUITTENY	CHU DE RENNES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Sarah	BOUEE	CHRU DE BREST		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Vanessa	VAUTIER	CHU DE BORDEAUX		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Professeur	Erdogan	NOHUZ	HOSPICES CIVILS DE LYON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Professeur	Françoise	PARIS	CHU DE MONTPELLIER		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Julia	VERGIER	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Aline	RANKE	CHRU DE NANCY		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Anne	FEVRE	CHU DE REIMS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Brigitte	MIGNOT	CHU DE BESANÇON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Estelle	AUBRY	CHU DE LILLE		Centre de compétence

# Résultats pour FSMR FIRENDO :

## Centre de référence des pathologies gynécologiques rares (2/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRM)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Mireille	CASTANET	CHU DE ROUEN		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Professeur	Nathalie	JEANDIDIER	HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Karine	BRAUN	CHU D'AMIENS PICARDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Christine	LOUIS-SYLVESTRE	INSTITUT MUTUALISTE MONTSOURIS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Hélène	BRY GAUILLARD	CHI DE CRETEIL		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Annabel	PAYE-JAOUEN	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU NORD - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL ROBERT DEBRÉ	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Docteur	Lise	DURANTEAU	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU UNIVERSITÉ PARIS SACLAY, HÔPITAL BICÊTRE	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Professeur	Geneviève	PLU-BUREAU	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL COCHIN - PORT ROYAL	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies gynécologiques rares	Professeur	Nicolas	CHEVALIER	CHU DE NICE		Centre de compétence

## Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (1/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Corinne	VIGOUROUX	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL SAINT-ANTOINE	Centre de référence (coordonnateur)
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Elise	BISMUTH	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU NORD - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL ROBERT DEBRÉ	Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Estelle	NOBÉCOURT	CHU DE LA REUNION		Centre de référence (constitutif)
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Pierre	GOURDY	CHU DE TOULOUSE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Marc	NICOLINO	HOSPICES CIVILS DE LYON		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Vincent	RIGALLEAU	CHU DE BORDEAUX		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Igor	TAUVERON	CHU DE CLERMONT-FERRAND		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Stéphanie	JELLIMANN	CHRU DE NANCY		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Sabine	BARON	CHU DE NANTES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Brigitte	DELEMER	CHU DE REIMS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Laurence	KESSLER	HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Jacques	BELTRAND	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Danièle	DUBOIS-LAFORGUE	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU CENTRE - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL COCHIN - PORT ROYAL	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Tiphaine	VIDAL-TRECAN	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU NORD - UNIVERSITÉ PARIS CITÉ, HÔPITAL LARIBOISIÈRE	Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Agnès	HARTEMANN	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE PARIS (AP-HP)	GHU SORBONNE UNIVERSITÉ, HÔPITAL PITIÉ-SALPÊTRIÈRE	Centre de compétence

## Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (2/2)

FSMR	NOM DU CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES (CRMR)	Titre	Prénom	NOM DU RESPONSABLE	NOM DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE	GRUPE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE (GHU), SITE DE L'ETABLISSEMENT DE SANTE (AP-HP)	LABEL
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Claire	BRIET	CHU D'ANGERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Véronique	KERLAN	CHRU DE BREST		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Noémie	DUBOIS	ASSISTANCE PUBLIQUE - HOPITAUX DE MARSEILLE (AP-HM)		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Noémie	LE TALLEC-ESTEVE	CHU DE RENNES		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Gaetan	PREVOST	CHU DE ROUEN		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Eric	RENARD	CHU DE MONTPELLIER		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Rachel	DESAILLOUD	CHU D'AMIENS PICARDIE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Bruno	VERGES	CHU DE DIJON BOURGOGNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Natacha	GERMAIN	CHU DE SAINT-ETIENNE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Docteur	Hélène	MOSBAH	CHU DE POITIERS		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Marie-Christine	VANTYGHEM	CHU DE LILLE		Centre de compétence
FIRENDO	Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	Professeur	Nicolas	CHEVALIER	CHU DE NICE		Centre de compétence

# Calendrier prévisionnel d'application de la labellisation des CRMR



## Mars 2023

- Financement des CRMR et CRC labellisés en 2017 en C1 2023
- Décision finale du jury de labellisation sur les candidatures retenues fin mars 2023



*Envoyée aux FSMR  
le 31 mars 2023*

## Dernier trimestre 2023

- Priorisation d'une mesure nouvelle pour l'ONDAM 2024 pour revalorisation des MIG dédiées aux CRMR
- Publication de l'arrêté de labellisation



**CSL Exceptionnel  
2 octobre**



**CSL RETEX  
11 décembre**



## Été 2023

- Validation des candidatures de CRMR par la DGOS, la DGS et la DGRI
- Préparation de l'arrêté de labellisation (vérification des candidatures des CCMR > 1800)



*Courrier individuel  
à chaque  
candidat /  
établissement*

## Début 2024

- Financement des nouveaux CRMR et CRC labellisés en 2023 en C1 2024 avec application de la réforme de la part variable
- Lancement du PNMR4

# Financement des centres de référence maladies rares avec la nouvelle labellisation :

- **Mode de calcul** : une *part fixe* pour garantir le fonctionnement minimal des centres et une *part variable* basée sur l'activité déclarée pour l'année n-1 (PIRAMIG) → **versement en totalité en première circulaire budgétaire C1 2024**



**IMPORTANT**

**La part fixe est garantie quelque soit le niveau de mesure nouvelle obtenue dans l'ONDAM 2024 :**

MODULATION DE LA PART FIXE DU COORDONNATEUR	
Si nombre de centres constitutifs ≥6	74 230 €
Si nombre de centres constitutifs 3 ≤ - ≤5	49 487 €
Si nombre de centres constitutifs 1 ≤ - ≤2	24 743 €
Si nombre de centres constitutifs = 0	-

**PART FIXE = ?% de la MIG CRMR (F04)**  
(revalorisée avec Ségur et point d'indice du fonctionnaire)

**148 461 euros pour les sites coordonnateurs**  
\*305 909€ pour le site coordonnateur mucoviscidose, 233 714€ pour le site coordonnateur SLA, 159 953€ pour les sites coordonnateurs MHC

**123 717 euros pour les sites constitutifs**  
\*278 099€ pour les sites constitutifs mucoviscidose, 202 552€ pour les sites constitutifs SLA, 133 294€ pour les sites constitutifs MHC

**39 988 euros pour les centres de ressources et de compétences (CRC)**  
\*139 050€ pour les CRC Muco, 42 308 pour les CRC SLA

+ une **PART MODULABLE** pour les sites coordonnateurs, selon leur nombre de sites constitutifs, pour financer le coût de la coordination  
+ **coefficient géographique** selon la localisation du CRMR



**% en fonction du niveau de la part variable obtenue dans l'ONDAM 2024**

- **Réunion du groupe de travail PIRAMIG – Maladies rares** : représentants des CRMR, de toutes les filières, des directions hospitalières et de la DGOS pour discuter des évolutions à apporter à PIRAMIG et au financement des centres
- **Objectifs** : simplifier le rapport Piramig et mettre à jour les items pour que cela reflète davantage la charge de travail du centre.

## La mise en place d'un futur PNMR4

### Nomination ministérielle de 2 personnes qualifiées

- ✓ Lettre de mission aux deux personnalités qualifiées reconnues internationalement dans le champ de la prise en charge et de la recherche sur les maladies rares :

- **Professeure Agnès Linglart**, pédiatre et chercheuse, spécialisée dans les maladies rares affectant le squelette et la croissance. Agnès Linglart coordonne le centre de référence pour les maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate ; elle anime également une filière de santé maladies rares, la filière OSCAR pour les pathologies de l'os, du calcium et du cartilage. Son implication a été également importante dans les relations internationales en tant que vice-doyenne à la faculté de Médecine de Paris Saclay.

- **Professeur Guillaume Canaud**, professeur de néphrologie et plus récemment de thérapeutique à l'hôpital Necker Enfants Malades et à l'Université Paris Cité. Il dirige l'unité clinique de Médecine Translationnelle et Thérapies ciblées ainsi que le laboratoire INSERM du même nom situé à l'Institut Necker Enfants Malades. Guillaume Canaud et son équipe sont spécialisés dans la prise en charge de pathologies génétiques complexes. Ils sont à l'origine, entre autres, de l'identification et la mise sur le marché américain d'un médicament pour les syndromes de surcroissance secondaires à une mutation d'un gène appelé PIK3CA. Il est membre du centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement.



## La mise en place d'un futur PNMR4

### Nomination ministérielle de 2 personnes qualifiées

« Il s'agit désormais de poursuivre les efforts consentis dans le PNMR3 dans la réduction de l'impasse diagnostique et dans la recherche de nouveaux traitements et de développer un plan qui s'articule avec la Stratégie Nationale de Santé 2023-2033 actuellement en construction.

Le PNMR4 se voudra ambitieux pour offrir un diagnostic (rapide) à chaque patient et faciliter l'accès aux traitements, aux essais cliniques en tout cas.

Nous souhaitons un plan tourné vers l'Europe et l'international. Cela passe par le soutien renforcé des actions européennes, la coordination des ERNs, l'interopérabilité des bases de données, les essais cliniques à l'échelle des ERN et la mobilité des acteurs.

Les moyens et leviers pour y parvenir s'appuieront sur la structuration, l'implémentation et l'interopérabilité des bases de données, la simplification des process, la formation des acteurs de santé et le développement des nouvelles professions, le soutien fort à la recherche et l'ouverture européenne et internationale, le développement et la facilitation des partenariats publics-privés, l'implication de tous les acteurs, des patients aux représentants des institutions et l'identification des freins.

Notre ambition : que ce nouveau plan soit très concret et que l'on puisse obtenir des résultats tangibles pour les patients au quotidien »

Pr Agnès Linglart et Pr Guillaume Canaud

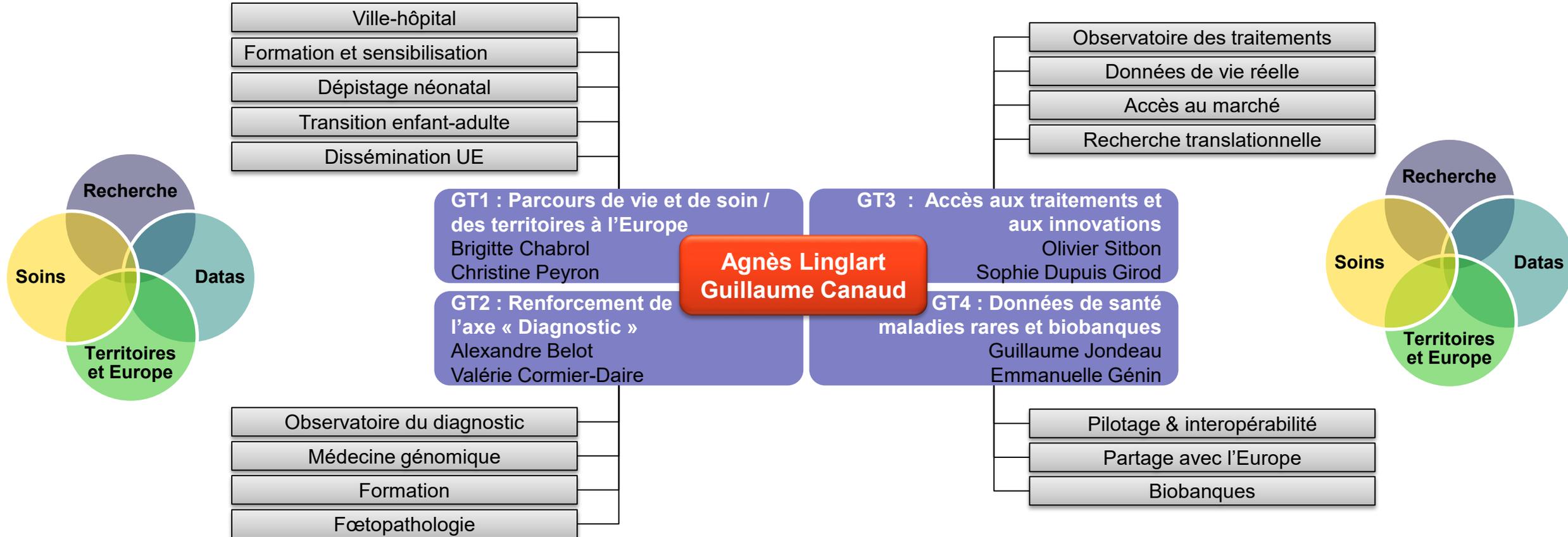
Pour élaborer le PNMR 4, des groupes de travail et de réflexion s'organiseront afin de proposer pour ce nouveau plan des actions phares autour des thématiques suivantes :

- **le parcours de vie et de soin**, en soulignant l'importance du lien entre la ville et l'hôpital, la formation des professionnels et l'information de tous et en particulier des personnes concernées par une maladie rare en y incluant le dépistage néonatal ;
- **le diagnostic**, avec le développement de l'observatoire du diagnostic des maladies rares, de la médecine génomique en lien avec le Plan France Médecine Génomique, de l'importance de la foetopathologie ;
- **les innovations et traitements** et le maintien des actions de l'observatoire des traitements en lien étroit avec la DGS, l'ANSM et la HAS ;
- **la collecte des données de santé et d'échantillons biologiques dans les parcours de soins et de recherche.**

**Pour chaque GT, une approche transversale :  
soin et recherche, nationale et Europe, datas**



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



## Les actions du PNMR3 et les perspectives du PNMR4 autour de la donnée de santé

### o GT Diagnostic :

- ❖ l'observatoire du diagnostic des maladies rares ;
- ❖ la médecine génomique et articulation avec le plan France médecine génomique (PFMG) ;
- ❖ la fœtopathologie et les Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Périnatal (CPDPN);
- ❖ les laboratoires de biologie médicale en lien avec les cliniciens pour les validations fonctionnelles.



S'assurer d'une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques dans la prise en charge des personnes en s'appuyant sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique

Permettre de produire des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France en s'appuyant sur la banque nationale de données maladies rares (BNDMR)



Interagir avec les instances du PFMG 2025 et y être représenté

# L'ARTICULATION PFMG / PNMR3

## Les mesures de réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques

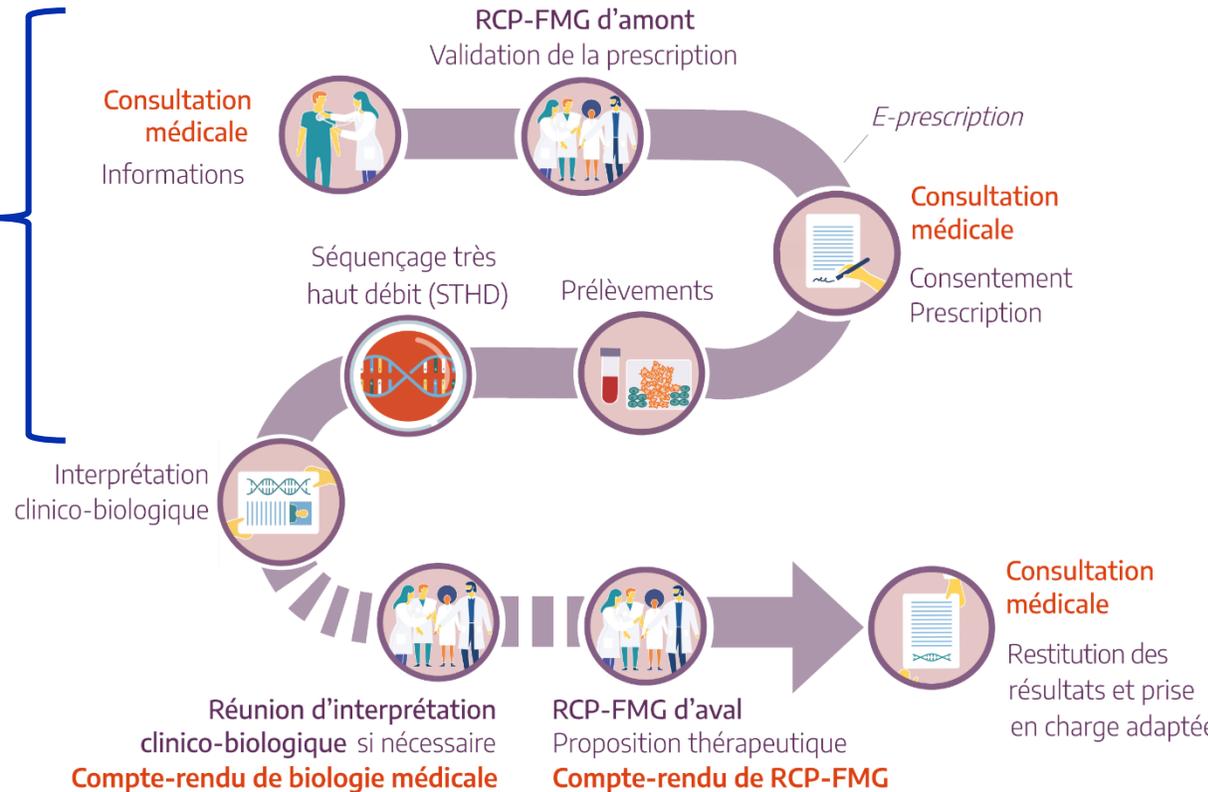


### Axe 1 PNMR3 : Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques

CCMR/CRMR/CRC, organiser l'accès aux plateformes, observatoire du diagnostic pour 23 FSMR (120 ARCs / TECs recrutés), 3 outils RCP financés, avec la BNDMR constitution d'une BDD pour les personnes en impasse diagnostique



**Axe 7 PNMR3**  
Harmonisation  
des parcours  
de diagnostic  
:  
+ 287 PNDS +  
les autres....



**Axe 1 : Création des postes de chargé de parcours génomique**  
Projet d'interopérabilité des données avec BaMaRa et le Dossier patient informatisé.  
Construction d'un SDM-génomique



**Axe 2 PNMR3**  
Loi de Bioéthique  
Conseillers en génétique  
GT avec la DGS, la DGOS et l'ABM + travaux donnés incidentes



## Les actions du PNMR3 et les perspectives du PNMR4 autour de la donnée de santé

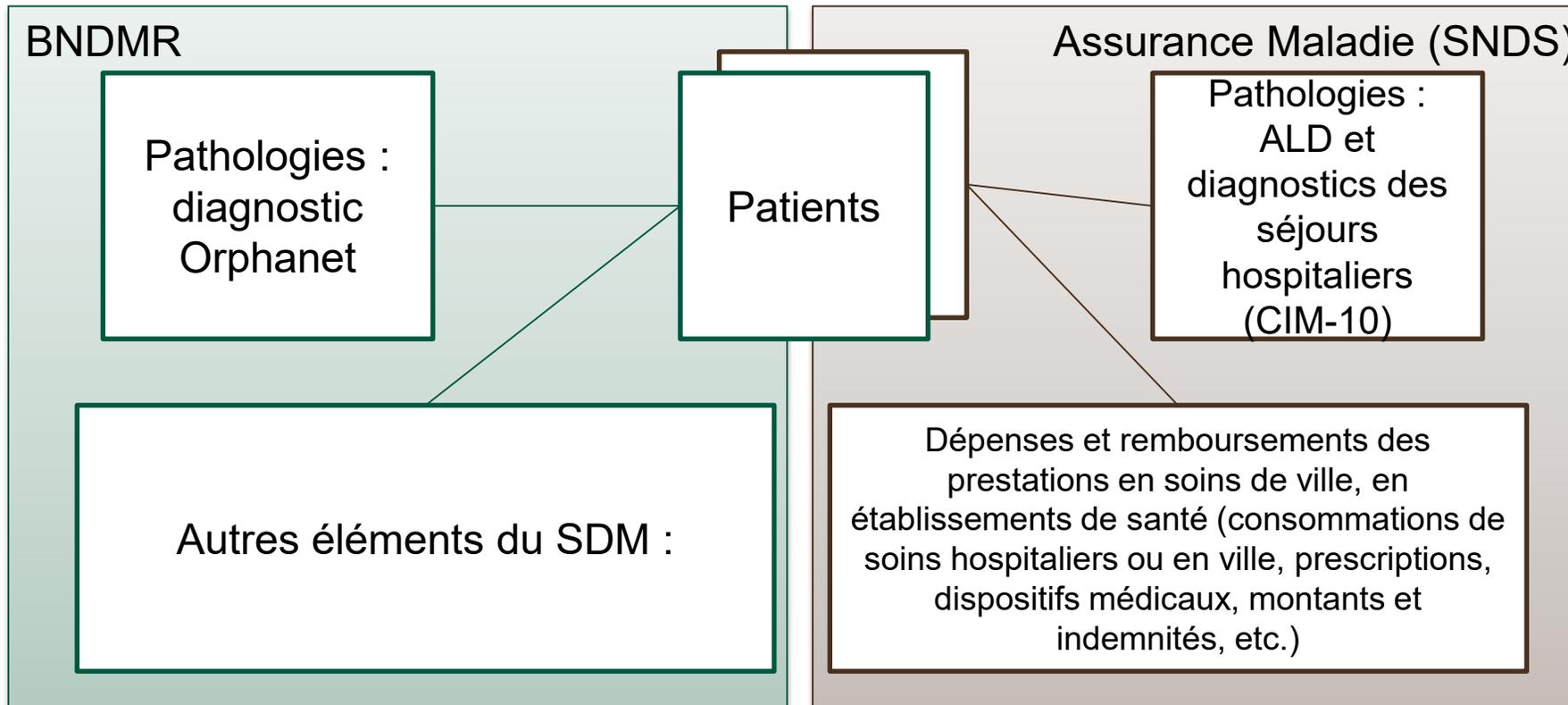
### o GT Innovations et traitements :

***La BNDMR, appariée aux données de l'Assurance Maladie, permettra de réaliser pour les plus de 6000 maladies rares d'importantes études de santé publique sur les consommations de soins et de médicament, en ville comme à l'hôpital, avec 10 années de recul.***



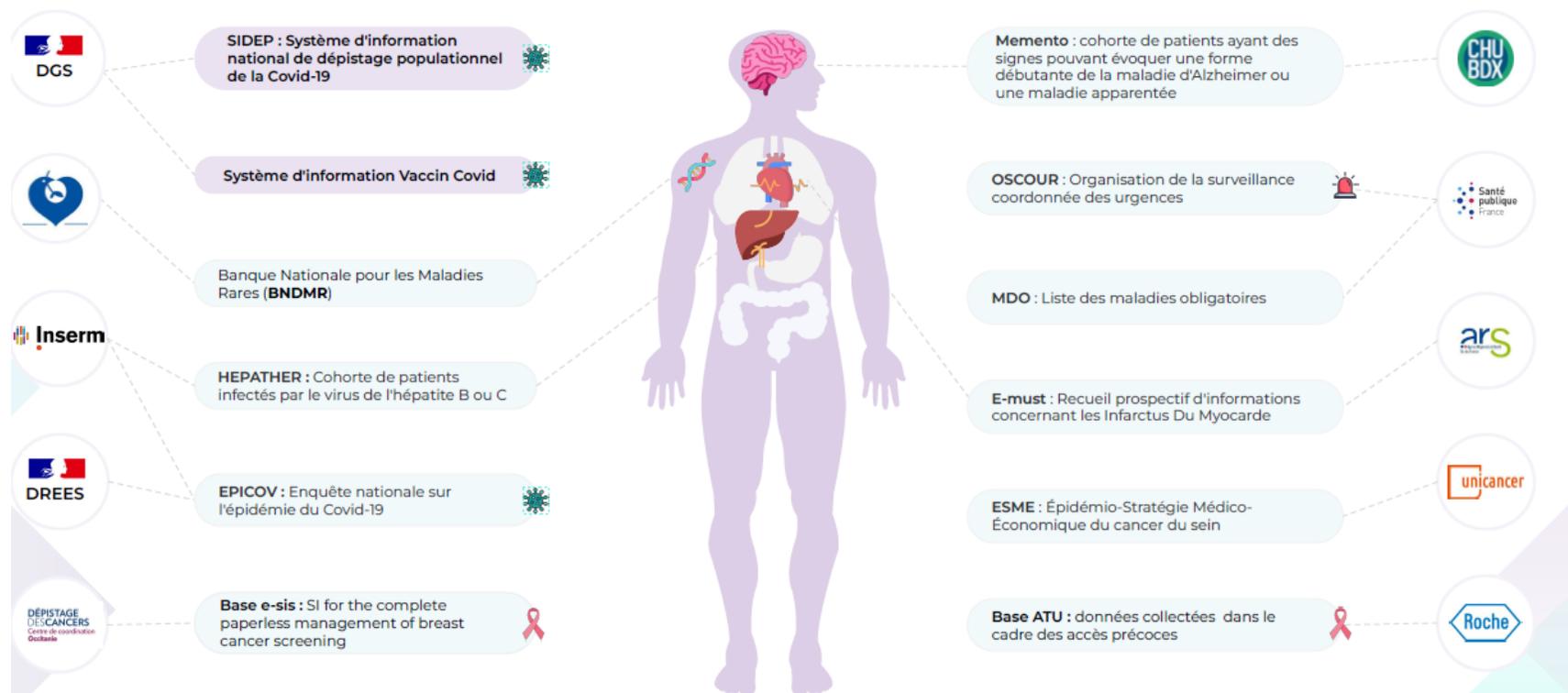
- ❖ l'observatoire des traitements maladies rares
  - ❖ la collecte des données en vie réelle pour les accès précoces et compassionnels
  - ❖ l'accompagnement de l'accès au marché de l'innovation pour les maladies rares, lien avec l'agence de l'innovation en santé (AIS) et l'alliance France Bioproduction
-

# Une meilleure connaissance des parcours de vie et de soin: le lien BNDMR/SNDS

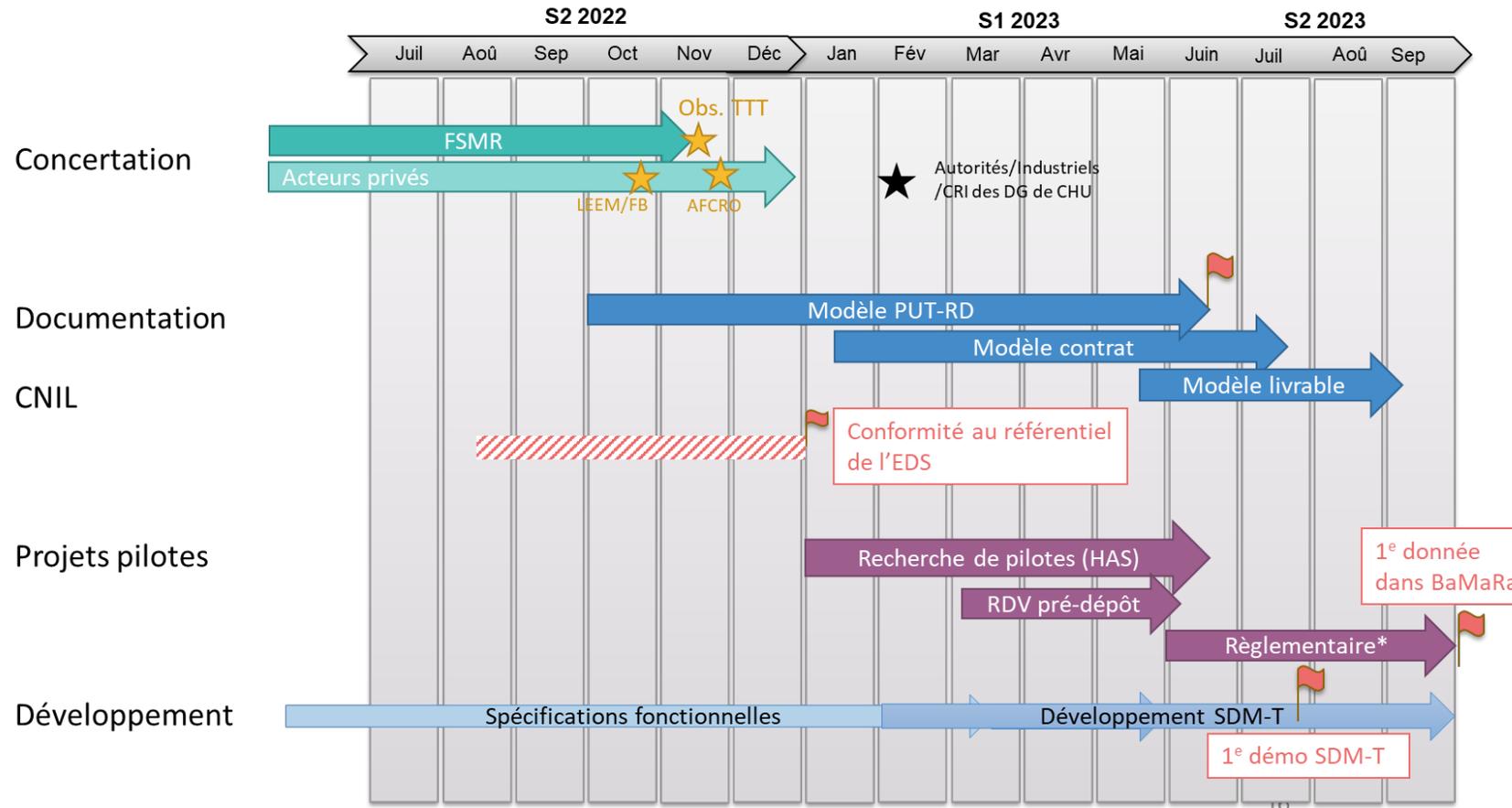


# Une meilleure connaissance des parcours de vie et de soin : une chainage pérenne SNDS/BNDMR

La première liste des bases de la base principale et du catalogue du SNDS portée par l'arrêté du 12 mai 2022



# Un meilleur accès aux traitements: le SDM-Traitement





# Un meilleur accès aux innovations: le SDM-Traitement

Perspective PNMR4: un PUT-RD à parti de BaMaRa

Objectif: Systématiser le **recours au Set de Données Minimum Traitements de la BNDMR** pour analyser la sécurité et de l'efficacité des produits de santé utilisés en vie réelle, afin d'accélérer l'autorisation ou le retrait des médicaments en accès compassionnel ou en accès précoce et la mise en œuvre du paiement à la performance

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

Accès précoce – Nom du médicament

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. 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. 5121-69-1.

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	XX/XX/XXXX
Date de mise à disposition du médicament dans le cadre de l'accès précoce	XX/XX/XXXX
Périodicité des rapports de synthèse	À compléter par la HAS
Renseignements administratifs	
Contact laboratoire titulaire ou CRO	Renseigner adresse mail générique + tél
CRPV en charge du suivi de l'accès précoce, le cas échéant	À compléter par la HAS
Contact du délégué à la protection des données (DPO) du laboratoire	Renseigner adresse mail générique + tél

# Un meilleur accès aux innovations: le recueil de PRO (« patient reported outcome »)

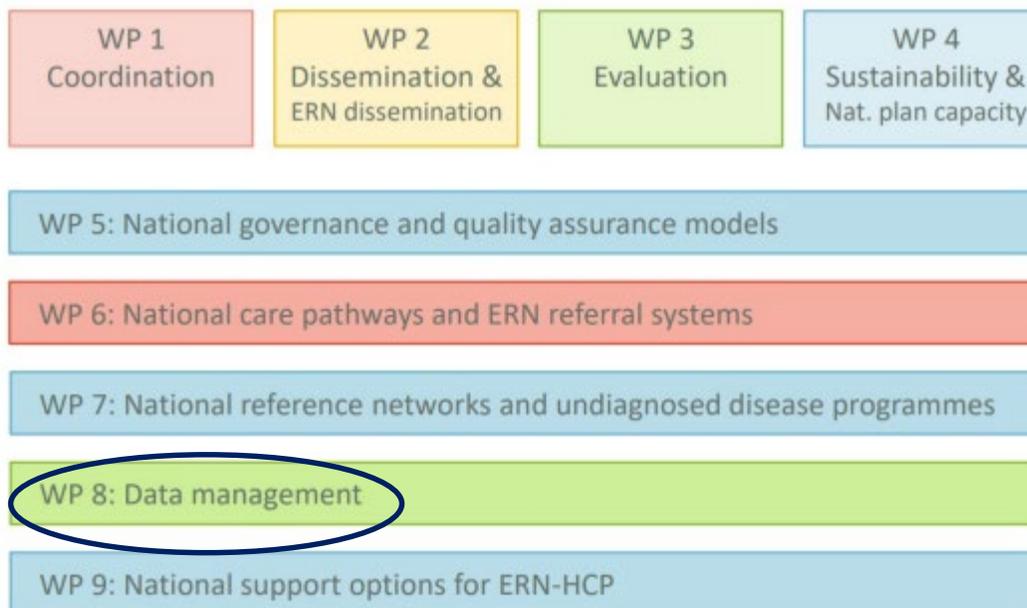
Perspective PNMR4: développement d'une application mobile pour les patients

- Importance des **données collectées par les patients (PRO) pour l'évaluation en vie réelle des traitements**
- Développement d'une application smartphone permettant de renseigner des données supplémentaires au SDM, notamment en matière de qualité de vie générale et spécifique

# Joint Action on Integration of ERNs into healthcare systems – JA “JARDIN”



European  
Reference  
Networks



## Specific objectives JA JARDIN ERN Coordination

### WP8

- To develop solutions allowing for semantic and technical interoperability amongst HCPs for national and European it-tools;
- To manage the diversity within and between national health systems and ERNs by design;
  - To develop a solution for describing the rare disease health care system and ERN/NRN structures;
- To develop solutions to overcome organisational and legal barriers for accessing data;
  - To demonstrate these solutions through a set of use cases.

## JA JARDIN

To develop recommendations ensuring the interoperability of data structures on MS level (local, regional, national) and ERN level

### Deliverables: Recommendations (document):

1. “Practical solutions” for implementation of an extensive interoperability of Member State data structures (local, regional, national) and ERN data structures
2. A roadmap for the FAIR management of MS (national, regional and local) and ERN data structures

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

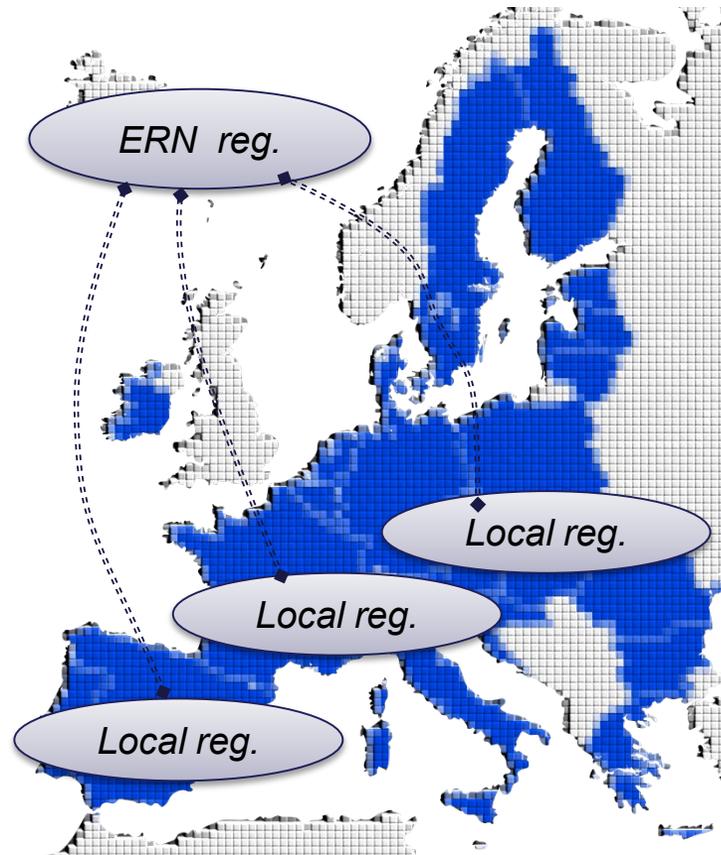


[contact.bndmr@aphp.fr](mailto:contact.bndmr@aphp.fr)

Arnaud Sandrin<sup>1</sup>, Céline Angin<sup>1</sup>, Morris Swertz<sup>2</sup>, Fernanda De Andrade<sup>2</sup>, Klea Vyshka<sup>3,4</sup>, Alain Verloes<sup>3,5</sup>

<sup>1</sup> French National Rare Disease Registry (BNDMR) - Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Paris, France | <sup>2</sup> University Medical Center Groningen, Dept. of Genetics, Genomics Coordination Center, Groningen, Netherlands | <sup>3</sup> Assistance Publique-Hôpitaux de Paris - Université de Paris, Department of Genetics, Paris, France | <sup>4</sup> CERCRID, UMR 5137, "Centre de Recherches Critiques en Droit", Université de Lyon, Lyon, France | <sup>5</sup> INSERM UMR 1141 "NeuroDiderot", Hôpital R DEBRE, Paris, France

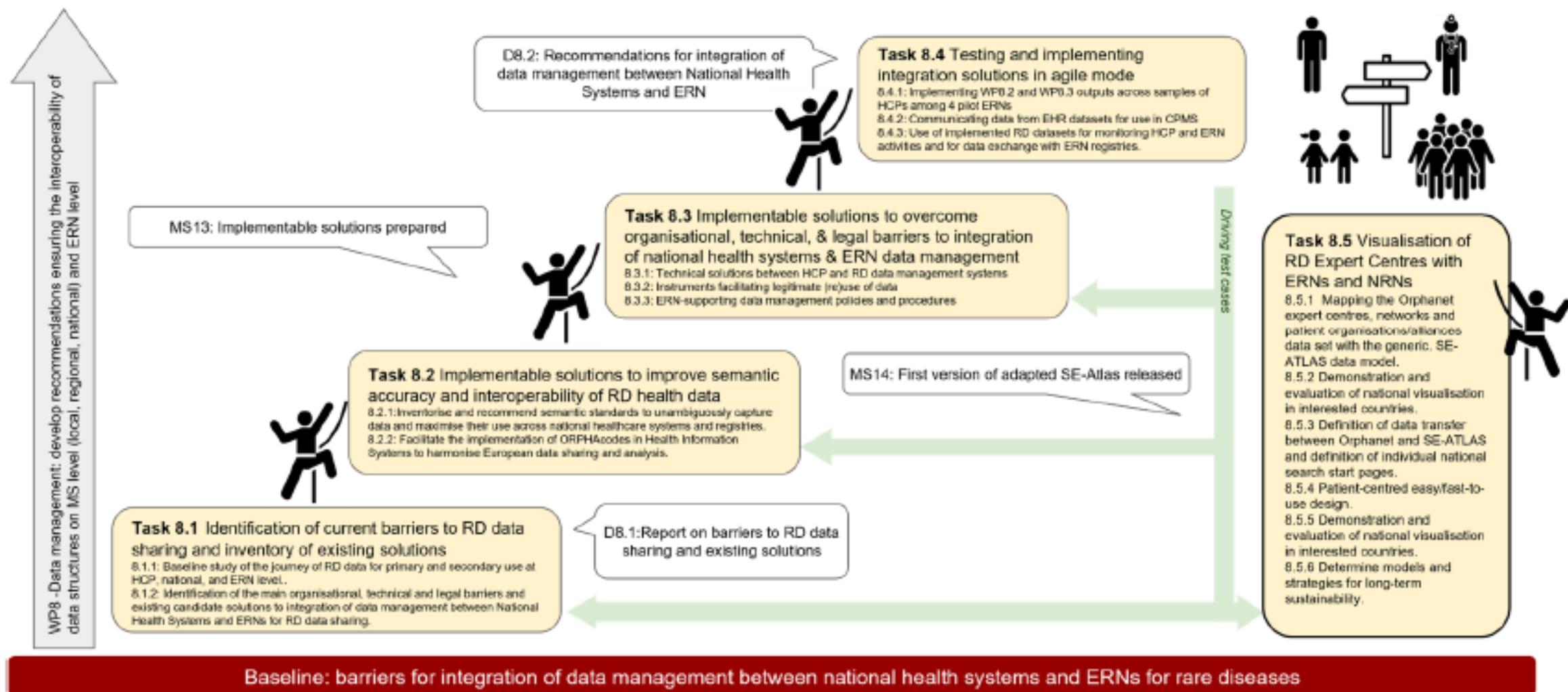
All European Reference Networks (ERN) are currently developing registries in order to collect or make Findable, Accessible, Reusable and Interoperable (FAIR) the **common data elements (CDE)** required by the European Joint Research Consortium (JRC) are



Connecting such a large number of local registries altogether is an unprecedented interoperability effort. It faces significant challenges of various sorts :

- **Regulatory** : patient re-information *and* inter-HCPs contracts requiring law and data protection regulation expertise
- **IT** : compliancy with interoperability international standards requires highly technical IT development and infrastructure expertise
- **Data** : managing inconsistencies, data duplication, data source tracing is mandatory in a fully automated system

New baseline: demonstrated implementable solutions for improved integration of data management between national health systems and ERNs for rare diseases



Supplementary Figure 2: Work Package 8. The objective of WP8 is to develop recommendations ensuring the interoperability of data structures on MS level (local, regional, national) and ERN level. WP8 follows a process that acknowledges the diversity between member states. Current barriers for integration per MS are analysed and existing solutions to address them are inventoried (Task 8.1, D8.1); existing solutions are tested and where needed reprocessed and documented to become implementable solutions for health systems in MS (Tasks 8.2, 8.3; MS13); improvement upon the baseline is tested and demonstrated in MS and HCPs selected using the baseline study in close collaboration with ERNs (Task 8.4). In parallel, a tool that helps patients and non-specialised medical professionals to find RD experts and expert centres is deployed to work in all MS (Task 8.5; MS14). Integration stewards will play an important role in developing guidance making WP8 recommended solutions implementable in national health systems of MS (Tasks 8.1-8.5; D8.2). The driving test cases (Task 8.4) are used throughout WP8, from helping define scope and requirements (Task 8.1) to testing and refining solutions (Tasks 8.2-8.5).

La DGOS, des femmes et des hommes qui agissent  
pour les soins d'aujourd'hui et de demain



THANK  
YOU!!

