



**MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE L'ACCÈS
AUX SOINS**

*Liberté
Égalité
Fraternité*



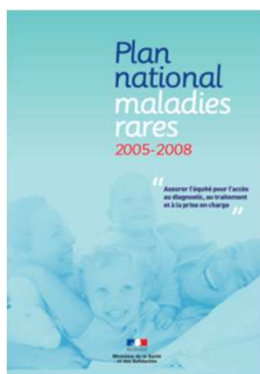
***Le 4^{ème} plan national maladies rares (PNMR4)
Et labellisation des FSMR***

4 décembre 2024 – FIRENDO – PARIS



Un peu d'histoire depuis 20 ans et 3 plans

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



PNMR 1

2004 (05) 2008 (11)

Les maladies rares
deviennent un enjeu de
santé publique

Labellisation de 131 CRMR



PNMR 2

2011 2014 (18)

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

Fondation maladies rares



PNMR 3

2018 2022 (23)

Lancement le 4 juillet 2018

5 ambitions / 55 actions

Mise en place des PEMR

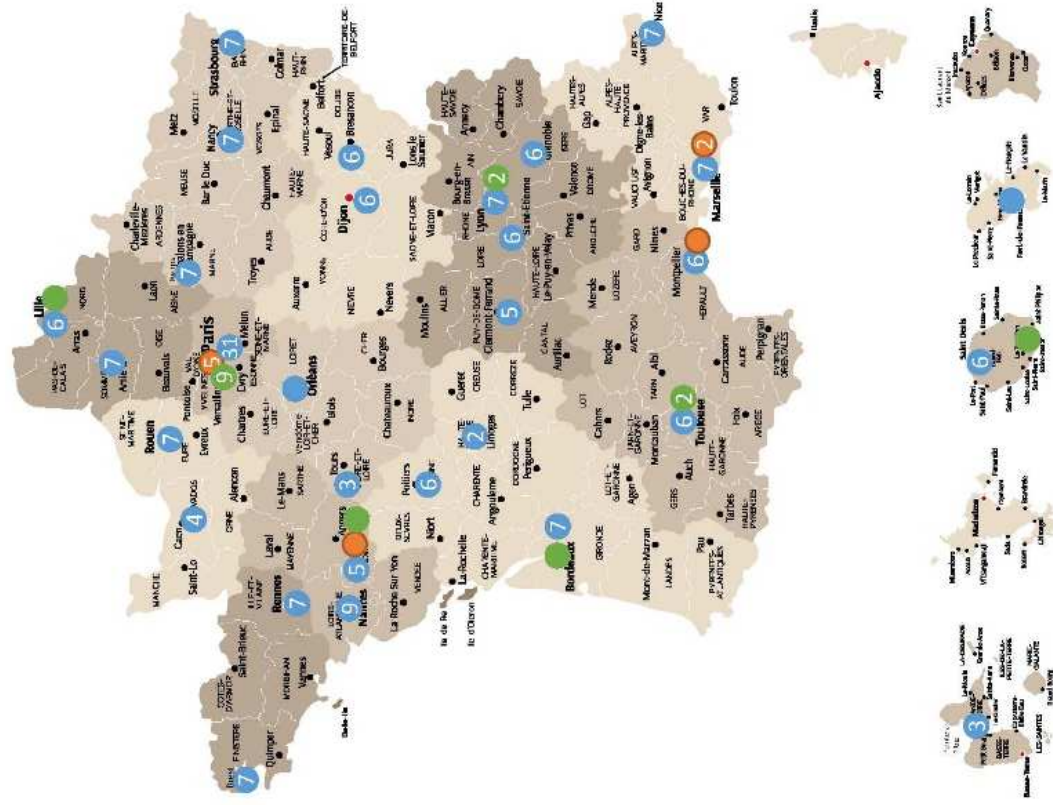
→ PNMR 4

● **Coordonnateur**

Constitutif

● Compéter

● **Compétences**





Février 2024

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

Calendrier prévisionnel du 4^{ème} plan national maladies rares (PNMR4)

PLFSS 2024

ONDAM 2024 : +36M€
pour financement des
CRMR, CRC et FSMR

Juin / automne 2024

- Circularisation en DACs des mesures du PNMR4 avec chiffrage budgétaire et volet européen
- Réunion le 9 juillet pour réfléchir aux missions communes des PEMR / PCOM
- Rédaction du PNMR4 et validation par les cabinets



1^{ère} RIM
26 février 2024



RIM informelle
Juin 2024



Labellisation FSMR
AAP fin 2024
Résultats mars 2025



Début du PNMR4
2025

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Vers un 4^{ème} Plan National
Maladies Rares (PNMR4)
Catherine Vautrin, Sylvie
Retailleau, Roland Lescure
et Frédéric Valletoux
annoncent un soutien
renforcé pour les personnes
malades



Avril / mai 2024

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



Septembre 2024

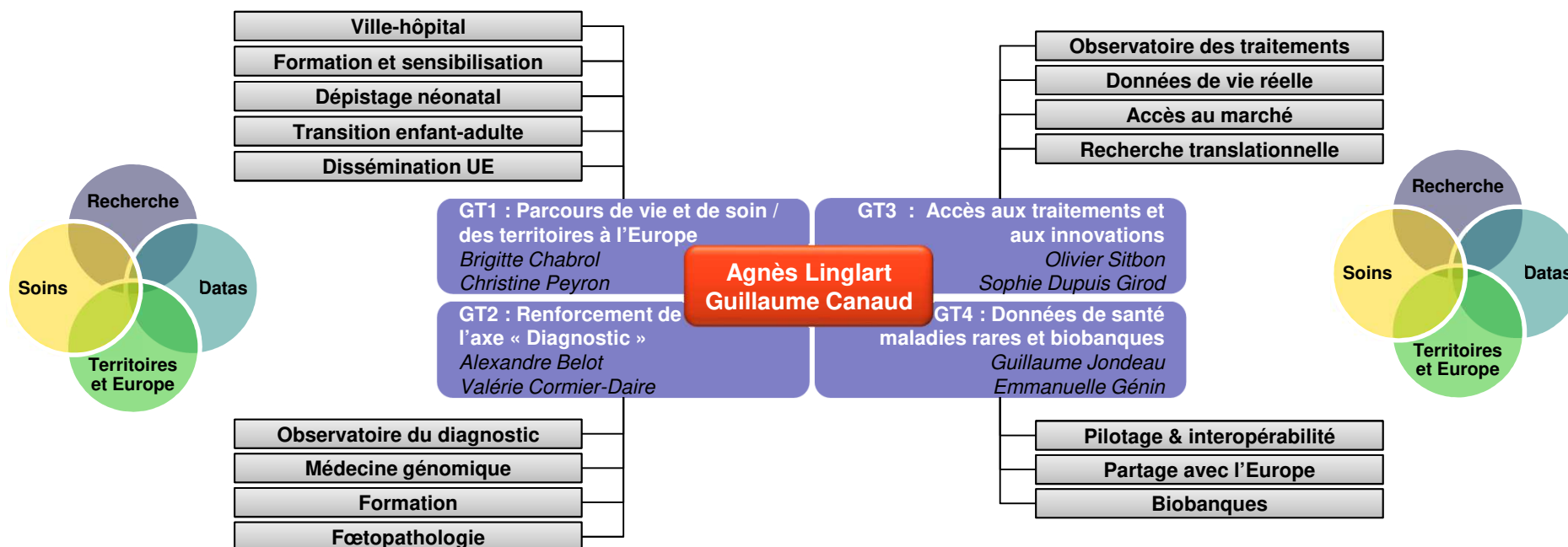
- Réunion du GT pour l'AAP labellisation FSMR et validation par le CSL

Février 2025

Jury

filières de santé
maladies rares

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



31/01/2025



4 objectifs majeurs du PNMR4



Pr Agnès Linglart / Pr Guillaume Canaud

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

Réunion interministérielle (RIM) du 26 février 2024 (Matignon)

A. Renforcer le maillage territorial des maladies rares dans les parcours de soin et de vie, des territoires jusqu'à l'Europe (6 propositions)

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

C. Innover pour améliorer les traitements (5 propositions)

D. Renforcer la collecte des données de santé maladies rares et les bio-banques (4 propositions)

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

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

Accord cabinet MSP en décembre 2022 pour accompagner les 28% de centres de référence maladies rares labellisés (arrêté 26/12/2023) = +36,1M€ annuel

Bleu de RIM : Les grandes lignes du prochain plan seront présentées et associera les autres ministres concernés, fait dans le CP : Vers un 4ème Plan National Maladies Rares (PNMR4)

Catherine Vautrin, Sylvie Retailleau, Roland Lescure et Frédéric Valletoux annoncent un soutien renforcé pour les personnes malades par un maillage territorial plus étroit avec la labellisation des nouveaux centres de référence maladies rares et le renforcement de la collecte des données de santé entre la France et l'Europe -

Ministère du travail, de la santé et des solidarités (sante.gouv.fr)

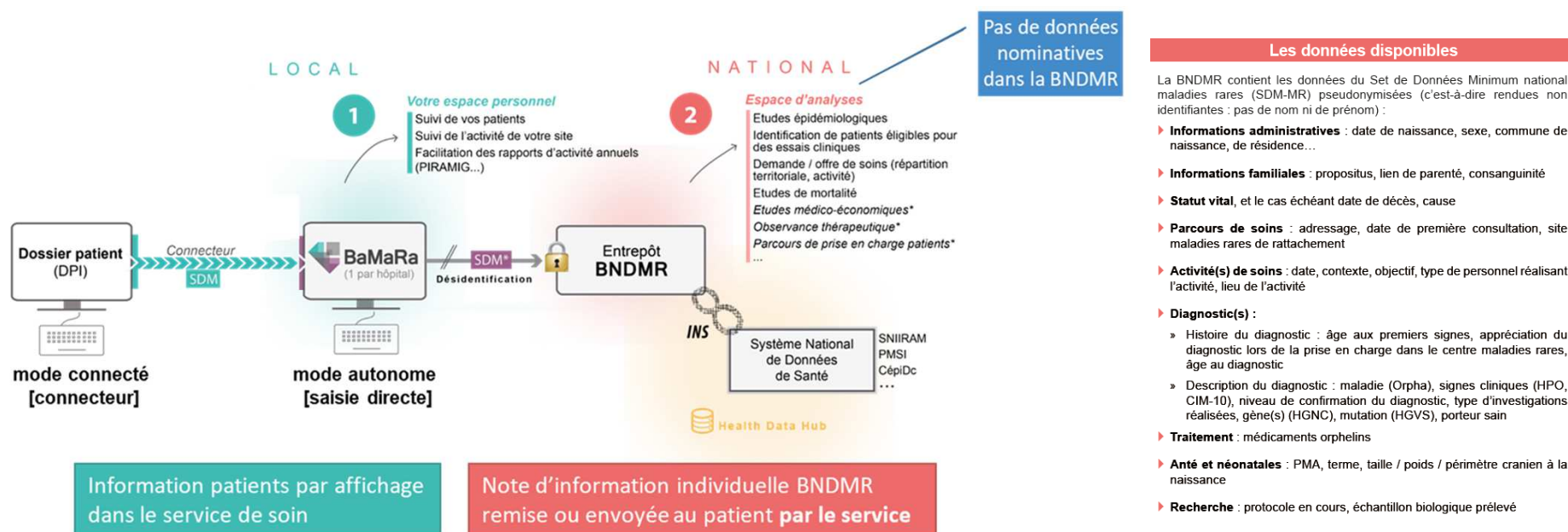
Enjeux de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) dans le PNMR4

Les grands enjeux de la BNDMR pour le PNMR4

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

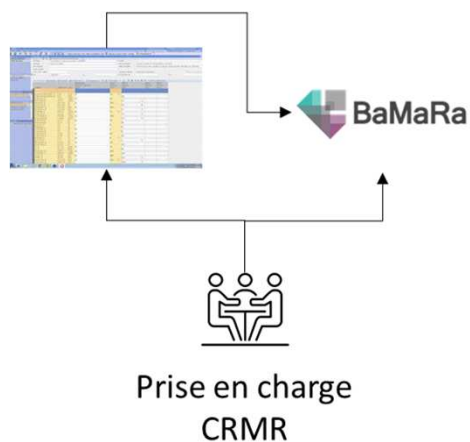


La BNMDR : un outil innovant déployé dans plus de 2300 centres expert maladies rares



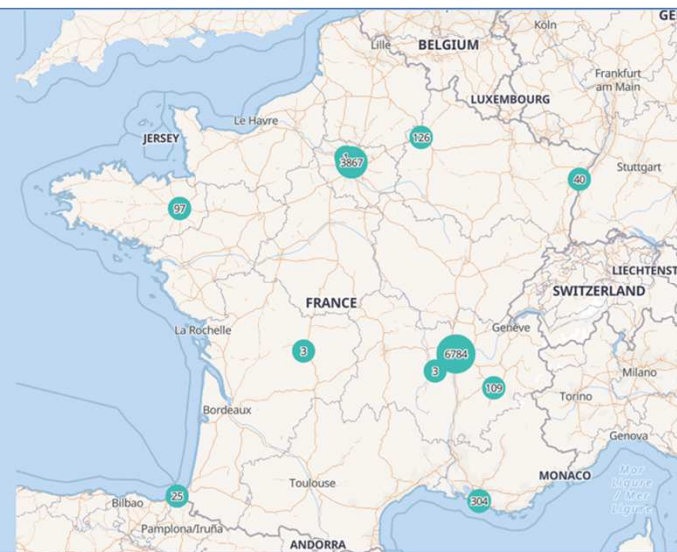
Réduire le coût actuel de la collecte des données

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



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

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



Réduire le coût actuel de la collecte des données

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

DPI

Date du jour : 01/01/2024

Service : Service d'endocrinologie

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

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

Données structurées

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

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

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

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

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

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

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

Le groupe thématique FIRENDO "PNDS" a permis de soumettre au bureau FIRENDO une première liste, sur laquelle la proposition de craniopharyngiome s'est démarquée par le fait d'avoir fait objet d'un consensus au sein de la Société Française d'Endocrinologie.

Craniopharyngiome (CRMERCD/CRMR HYPO), porteur : Thierry Brue, établissement: AP-HM ;Pr Saskia ORO, CRMR TOXIBUL, Hôpital Henri Mondor

Hypercholestérolémie familiale homozygote (CEDRA : les dyslipidémies rares, Sophie Béliard) ; établissement: AP-HM – ce réseau a été nouvellement labélisé par la campagne 2022/2023 ;

Infertilités masculines rares (CRMR DEVGEN, Ingrid Plotton), établissement: Hospices Civils de Lyon – ces pathologies ont rejoint le nouveau périmètre du CRMR DEVGEN suite à la campagne de labellisation 2022/2023

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

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

⇒ FIRENDO a lancé un appel à manifestation d'intérêt concernant la conception des programmes ETP à une thématique non-redondante avec l'offre existante mais correspondant toujours au périmètre des maladies rares endocriniennes

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

Le collège de direction FIRENDO a validé les candidatures de 2 CRMR et un 1 CCMR membres le 30 mai 2023 :



ETP vie sexuelle et affective (patients cibles : malformation utéro-vaginale, Syndrome de Rokitanski, VDG), porteur : Zeina Chaktoura, CRMR PGR. Etablissement: APHP Pitié Salpétrière ;

ETP pour les patients atteints d'hyperchylomicronémie familiale (FSC), porteur : Pr CHARRIERES, CCMR Lyon du futur réseau CRMR CEDRA–dyslipidémies rares (réseau nouvellement labélisé par la campagne de labellisation 2022/2023). Etablissement : Hospices Civils de Lyon.

ETP diabète insipide, Porteur : Philippe Chanson, CRMR HYPO. Etablissement : APHP Bicêtre.

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

- **Projet de la base de données de variants FIRENDO** : groupe Variant FIRENDO s'est lancé dans le développement d'une base de données de Variants Génomiques Rares des pathologies du périmètre de FIRENDO. Les objectifs étaient de :
 - **Favoriser le diagnostic via la communication des variants non conclusifs** détectés dans les différents laboratoires de la filière, faciliter la communication sur la fréquence de ces variants rares pourrait **aider au diagnostic moléculaire**
 - **Etablir un catalogue des variants des maladies endocriniennes rares au sein de la filière.**
- *A la suite de discussions au sein du groupe, il a été décidé de développer une base de données en interne à partir d'un logiciel dédié. Cette première étape de développement a été terminée en février 2023. La base de données était fonctionnelle. Après 2 mois de tentative, il a été convenu que la solution proposée ne serait pas suffisante pour respecter la norme de protection des données et cela malgré la pseudonymisation des données. Il a donc été décidé d'abandonner cette approche et de se rapprocher des structures officielles dont notamment la BNDMR qui a développé un recueil de données génétiques depuis 2022. Le déploiement de la base de données sur les variants a été repris début janvier 2024.*

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



- Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CRC/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers. Tous les sites hospitaliers CCMR et CRMR membres de FIRENDO ont déployé BaMaRa en mode autonome à l'exception d'un seul (CH Henri Laborit à Poitiers). En 2023 le déploiement du mode connecté est toujours en cours. A ce jour 19 sites hospitaliers hébergeant les membres de FIRENDO bénéficient du mode connecté de la base BaMaRa, plusieurs sites sont en phase de test mais les dates de déploiement sont inconnues.
- **Mesure renforcée = +1M€ afin de renforcer l'interopérabilité des bases de données maladies rares avec le plan France médecine génomique et le Collecteur d'Analyse de Données**

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

Intégration des données génétiques

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



Anomalie(s) chromosomique(s)

Anomalie chromosomique: Quantité de matériel génétique

Mosaïque: Oui Non

Cassures chromosomiques (sauf XFRA): Cassures chromosomiques (sauf XFRA)

Anomalie par chromosome #1 +

Génome de référence: Génome de référence

Région impliquée: Chromosome

Position génomique (ACPA): Position génomique (ACPA)

Nombre de copie: Nombre de copie

Anomalie de structure: Anomalie de structure

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

Origine de l'anomalie: Origine de l'anomalie

Anomalie causale du phénotype: Oui Non Partiellement Inconnu

Gène(s)

POGZ +

Gène (HGNC): POGZ

Origine de l'ADN: Nucléaire Mitochondriale

Variation #1

Génome de référence: Génome de référence

Séquence nucléotidique de référence: Séquence nucléotidique de référence

Position génomique: Position génomique

Variation nucléotidique: Variation nucléotidique

Classe de la variation: Classe de la variation

Séquence protéique de référence: Séquence protéique de référence

Variation protéique (code AA à 3 lettres): Variation protéique (code AA à 3 lettres)

Statut: Statut

Origine de la variation: De novo Paternelle Maternelle Inconnue

Variant causal du phénotype: Oui Non Partiellement Inconnu

Résultat non conclusif: ☐

Ajouter une nouvelle variation dans le même gène

Mutation(s): Mutation(s)

C. Innover pour améliorer les traitements :

Thérapies innovantes et critères de jugement ?

- Renforcer les observatoires des traitements (action PNMR3) existants en développant le groupe inter-filières des observatoires des traitements (GRIOT)
- Accroître la coordination des acteurs dans le processus de collecte de données pour faciliter, anticiper la construction des recueils pour les accès précoces et le cadre de prescription compassionnelle et renforcer la réutilisation secondaire des données de santé

→ Mesure pour renforcer les observatoires des traitements existants dans les 23 FSMR / + de temps de pharmaciens pour coordonner les travaux avec l'ANSM et la HAS sur les CPC et les AP = +0,6M€

- Mettre en œuvre un dispositif spécifique et renforcé de pharmacovigilance dans les maladies rares pour les produits prescrits hors AMM **Mesure en base**

C. Innover pour améliorer les traitements :

Thérapies innovantes et critères de jugement ?

- Intensifier le recours aux ressources existantes comme le Set de Données Minimum Traitement (SDM-T), BaMaRa et les registres pour le recueil des données de vie réelle pour les accès précoces, les cadres de prescription compassionnelle et les dispositifs médicaux
Mesure en base AAP
- Générer des données directement collectées auprès des patients, à travers les PROs (*patient reported outcomes*) Mesure en base

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

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

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

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

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

Disponibles sur le site internet de la HAS depuis
juillet 2023

HAS Médicament V Vaccination V Dispositif V Évaluation économique V Moyens d'information V Agenda

Conditions d'accès

Rôle de la HAS et les acteurs de la procédure

Deposer un dossier

Modalités de dépôt

Accompagnement

Modalités pratiques

Nouveauté : PUT RD BaMaRa

Consulter les demandes et les décisions

Bilan après deux ans de mise en place du dispositif

Voir aussi

Nouveauté : PUT RD BaMaRa

Dans le cadre du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR 3), un recueil de données spécifique aux médicaments a été développé au sein de BaMaRa, l'application web de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Ce recueil se base sur un set de données minimum pour les traitements (**Le SDM-T (Traitement) Banque Nationale de Données Maladies Rares (bndmr.fr)**) unique pour toutes les maladies rares et permettant le suivi et l'évaluation d'un médicament aussi bien dans le cadre des accès précoces ou compassionnels que pour des études post-inscription. Il est le fruit d'une concertation nationale incluant la HAS, l'ANSM, la DGOS, les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ainsi que les industriels du médicament et leurs partenaires.

Pour la collecte de données via BaMaRa dans le cadre des accès précoces, ce « SDM-T se décline sous la forme d'un **modèle de PUT-RD propre à BaMaRa** très proche du modèle de PUT-RD « classique » et co-rédigé par la HAS, l'ANSM et la cellule opérationnelle BNDMR, à utiliser impérativement (modèle téléchargeable au bas de cette page). Le document comprend :

- une majorité de champs prédéterminés, non modifiables ;
- quelques champs personnalisables (notamment concernant l'efficacité du médicament) qui devront être discutés avec la cellule opérationnelle de la BNDMR et la Filière de Santé Maladies Rares concernée avant le dépôt du dossier de demande d'autorisation d'accès précoce.

Pour tout renseignement en vue de la mise en place d'une collecte de données via le SDM-T les industriels peuvent contacter la cellule opérationnelle de la BNDMR (analyse.bndmr@has.sfr.fr). Pour rappel les industriels sont également invités à utiliser l'opportunité des rendez-vous pré-dépôt pour échanger avec la HAS et l'ANSM sur la collecte de données en accès précoce.

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

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

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

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

Cette proposition de PUT-RD est susceptible d'être adressée aux associations de patients et autres parties prenantes en vue de recueillir leur contribution pendant l'instruction conformément à l'article R. 5121-69-1.

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

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

D. Renforcer la collecte des données de santé maladies rares et les bio-banques :

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

D. Renforcer la collecte des données de santé maladies rares et les bio-banques :

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

❖ **Le projet VARGEN : BNDMR et FIRENDO**



- Loi de Bioéthique et Article 30 sur les Variations du Développement Génital (VDG): 2 août 2021
- Objectifs principaux :
 - Obligation de discussion en **RCP nationale** pour valider la prise en charge d'un enfant avec une VDG.
 - Rapport au parlement
- **Données collectées** : liste fixe des codes ORPHA et CIM-10
 - Respect des protocoles dans les centres FIRENDO.
- **Protocole d'étude** :
 - Enfants nés entre 2015 et 2020.
 - Pré-requis : Exhaustivité des dossiers (BaMaRa) et contrôle qualité des données.
 - Objectif : Chainage avec le SNDS pour analyser le parcours patient.
- **Progression** :
 - Analyse pilote à APHP Bicêtre, suivi des sites parisiens (CRESCENDO, Necker, Trousseau) et régionaux (Lyon, Montpellier).
 - Données consolidées par la BNDMR (novembre 2023).
 - Rapport en cours d'envoi par le Ministère.

Le projet pilote: Jardin WP8 (financement UE)

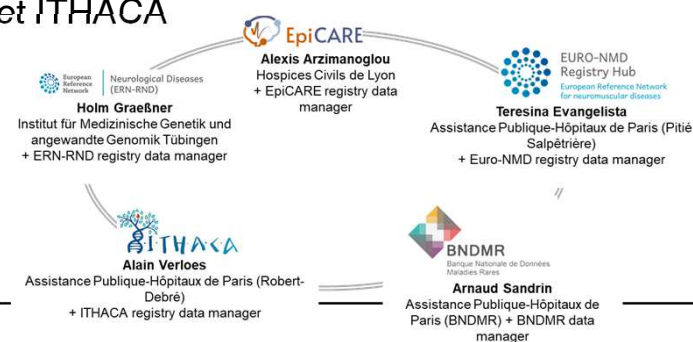
PI: Anne-Sophie Lapointe

Mise en œuvre agile des livrables du WP8 :

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



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



L'action conjointe JARDIN : focus sur la tâche 8.4

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

Sous-tâche 8.4.1

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

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

Sous-tâche 8.4.2

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

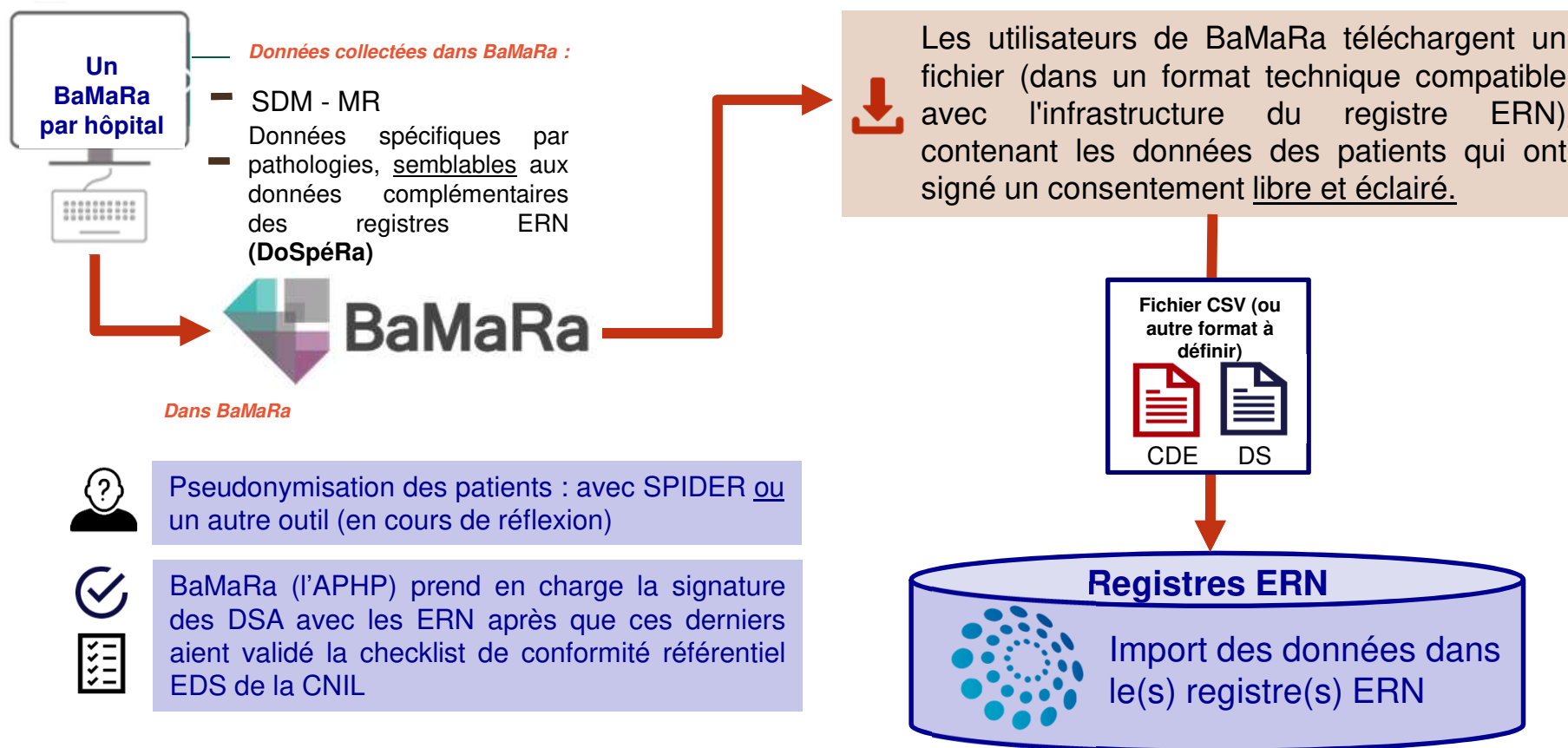
- La nouvelle version du CPMS est en cours de développement
- Premiers travaux prévus en **2025** pour cette sous-tâche :
- *Mise en place d'un transfert semi-automatique des données des HCP vers le nouveau CPMS*

Sous-tâche 8.4.3

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

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

Transfert semi-automatique des données de BaMaRa dans les registres ERN

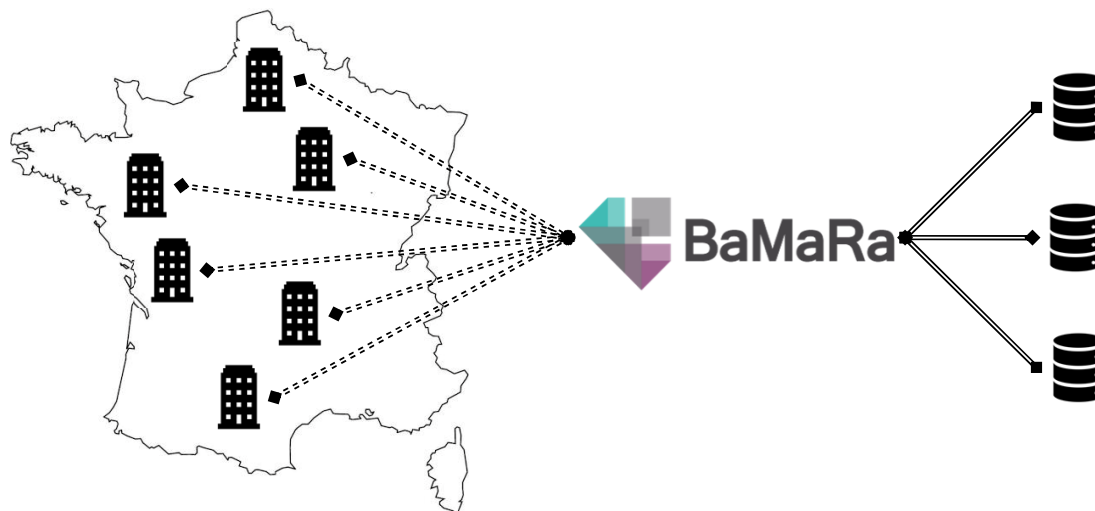


Aspects réglementaires

Contractualisation

Conventions HCP – BaMaRa
(Déjà signées : à avenanter)

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



Aspects réglementaires

Conformité référentiel EDS

- La création d'entrepôts de santé requiert une conformité avec certaines
- The **CNIL (French Data Protection Authority)** has adopted a new set of guidelines to simplify procedures by proposing a framework adapted to current practices.
- Une checklist permettant de valider la conformité est disponible:

1. *A qui s'adresse ce référentiel*
2. *Finalités*
3. *Gouvernance*
4. *Base(s) légale(s) du traitement*
5. *Données personnelles pouvant être incluse dans l'entrepôt de données*
6. *Accès aux informations*
7. *Durées de conservation*
8. *Sécurité et traçabilité*
9. *Droits et information des personnes*

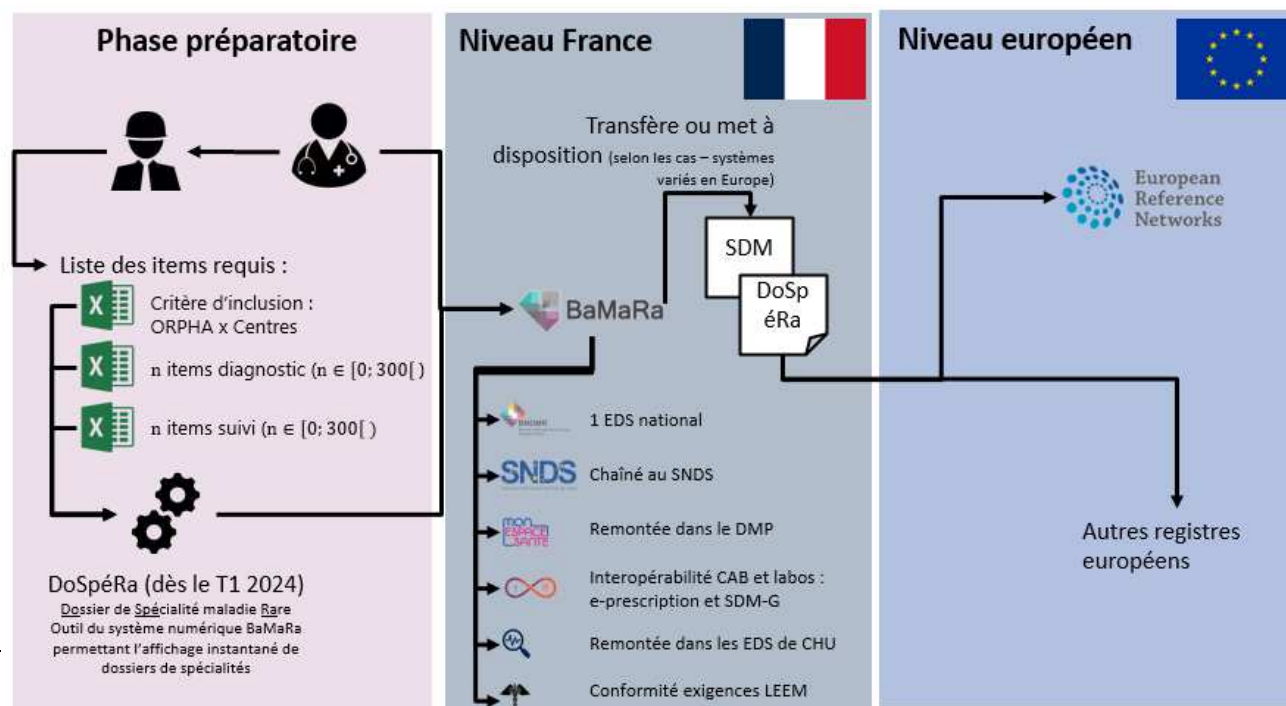
Point du référentiel	Critères	Réponse	Raison de la non-conformité
1. À qui s'adresse ce référentiel			
1.3	L'entrepôt envisagé entre dans le champ d'application du référentiel (voir les quatre situations dans lesquelles le référentiel ne s'applique pas en page précédente).	☐ Vrai ☐ Faux Si « faux » : non-conformité au référentiel	
3.1. Finalités			
3.1.1	L'entrepôt est mis en œuvre afin de permettre la réutilisation des données qu'il contient (recherche, évaluations, calcul d'indicateurs, etc.).	☐ Vrai ☐ Faux	
3.1.2	Toute utilisation uniquement des données de l'entrepôt par le responsable de traitement et pour son usage exclusif, l'est à des fins de : - production d'indicateurs et le pilotage stratégique de l'activité, sous la responsabilité du médecin responsable de l'information médicale ; - amélioration de la qualité de l'information médicale ou l'optimisation du codage dans le cadre du programme de médicalisation des systèmes d'information (PMSI) ; - fonctionnement d'outils d'aide au diagnostic médical ou à la prise en charge ; - réalisation d'études de faisabilité (pré-screening) ; - réalisation de recherches, études et évaluations dans le domaine de la santé.	☐ Vrai ☐ Faux	

Consentement patient

- Comme chaque ERN a son propre formulaire de consentement du patient :
 - Un consentement par registre et par patient
 - Consentement *libre et éclairé*
- Deux nouveaux éléments seront ajoutés à BaMaRa
 - « Le patient a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN suivant(s) »
 - Un élément permettant de sélectionner un ou plusieurs ERN dans une liste définie.
- Les cliniciens conserveront tous les consentements signés sur papier

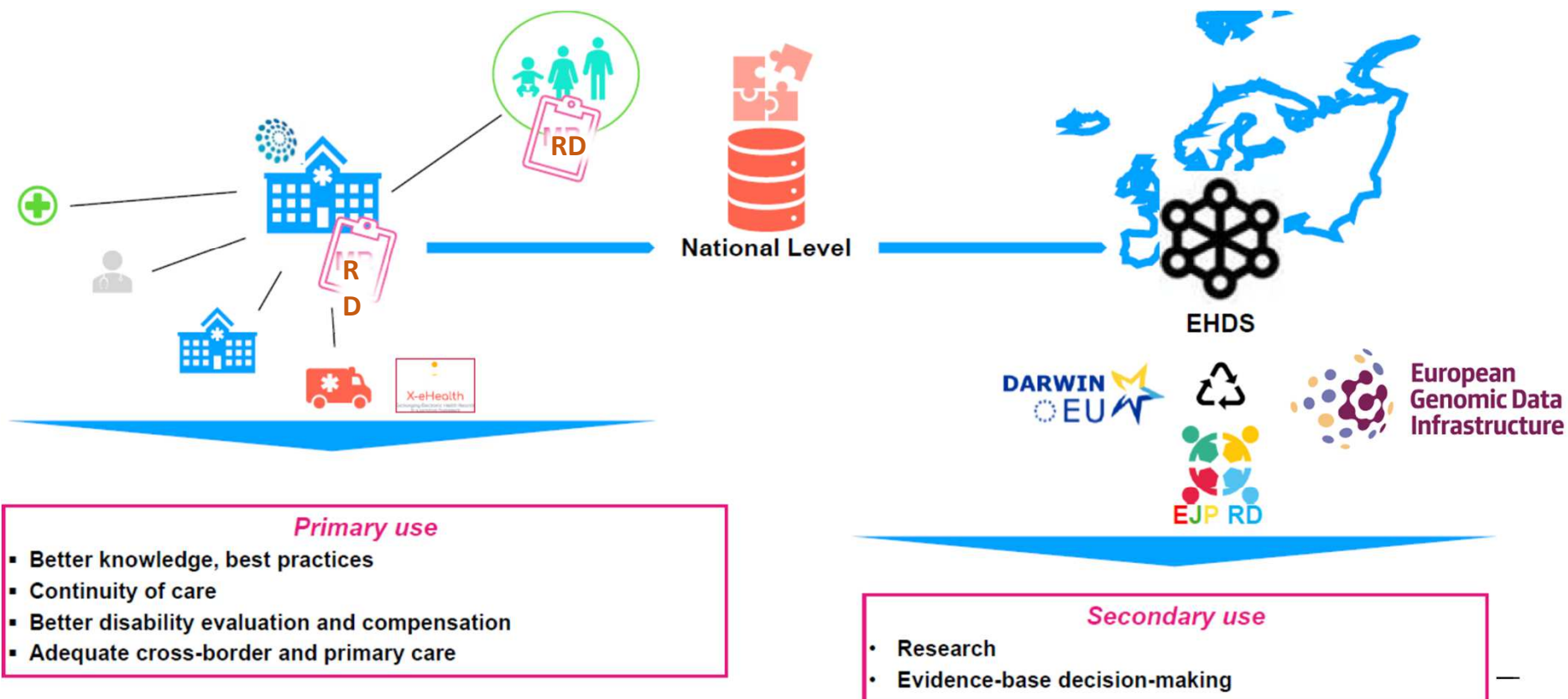
Faciliter le regroupement de données de multiples sources au sein de la BNDMR

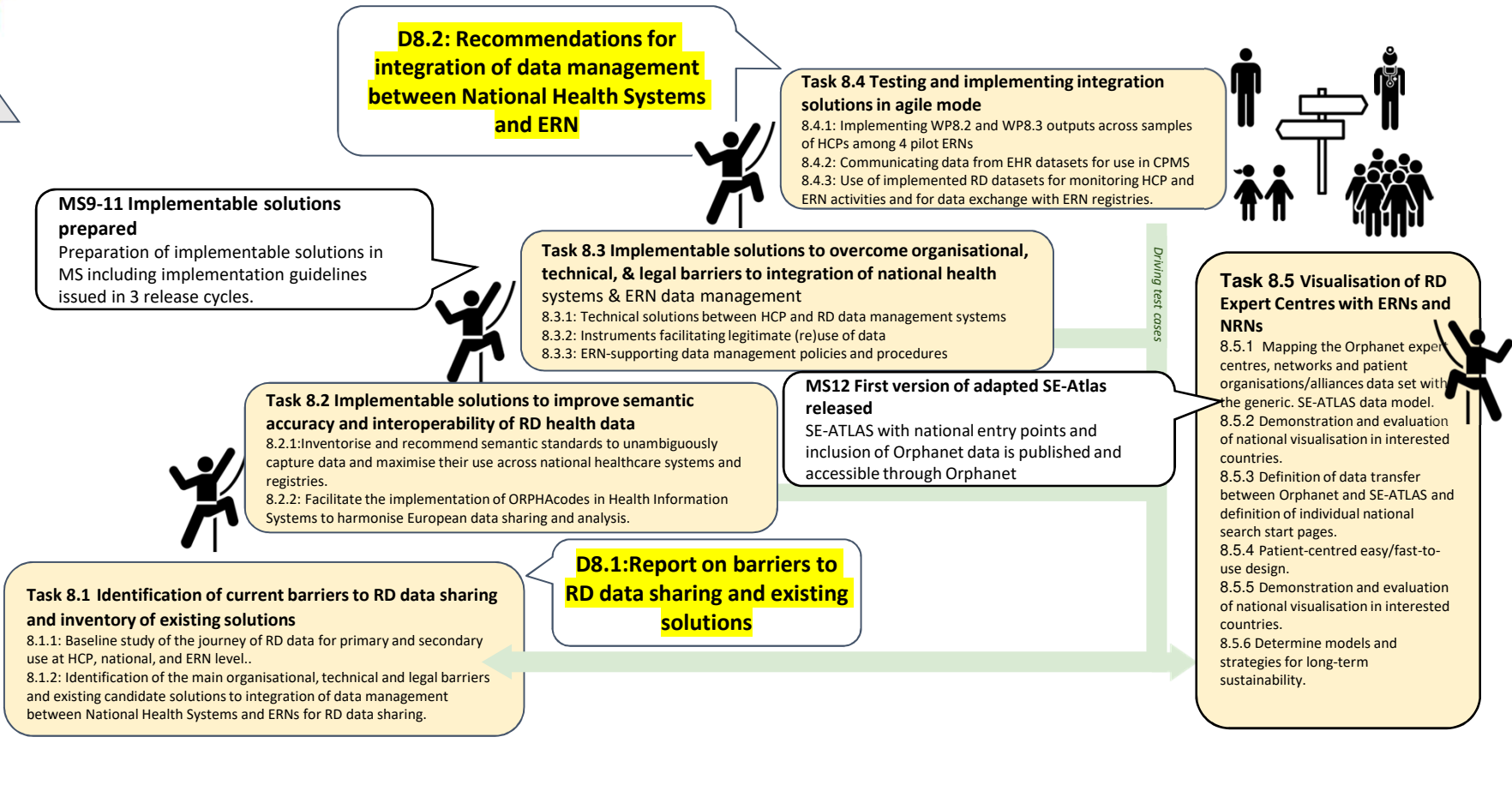
Interopérabilité avec les registres européens



JARDIN

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





Articulate synergies between JARDIN & EJP-RD / ERDERA



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



Solve RD (Lead : Pr Holm Graessner)

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

WP8 : data management

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



Erica (Lead : Pr Franz Schaefer)

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

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



FAIR (Lead : Pr Marco Roos)

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

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



WP7 Lead : Pr Holm Graessner
orphanet



Solve RD (Lead : Pr
Holm Graessner)
orphanet



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

WP8 : data management

- Task 8.1 Lead : Pr Franz
Schaefer: orphanet



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



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

- 8.2 Lead Ana Rath

- Task 8.3 Lead : Pr Marco
Roos: orphanet



FAIR (Lead :
Pr Marco
Roos) orphanet



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



**MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE L'ACCÈS
AUX SOINS**

*Liberté
Égalité
Fraternité*

MERCI

