



**RÉPUBLIQUE
FRANÇAISE**

*Liberté
Égalité
Fraternité*



PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2025-2030

DES TERRITOIRES VERS L'EUROPE

« Feuille de route de l'ARS de Normandie »

LABELLISATION EN NORMANDIE DÉCEMBRE 2023

5 départements

 7 établissements

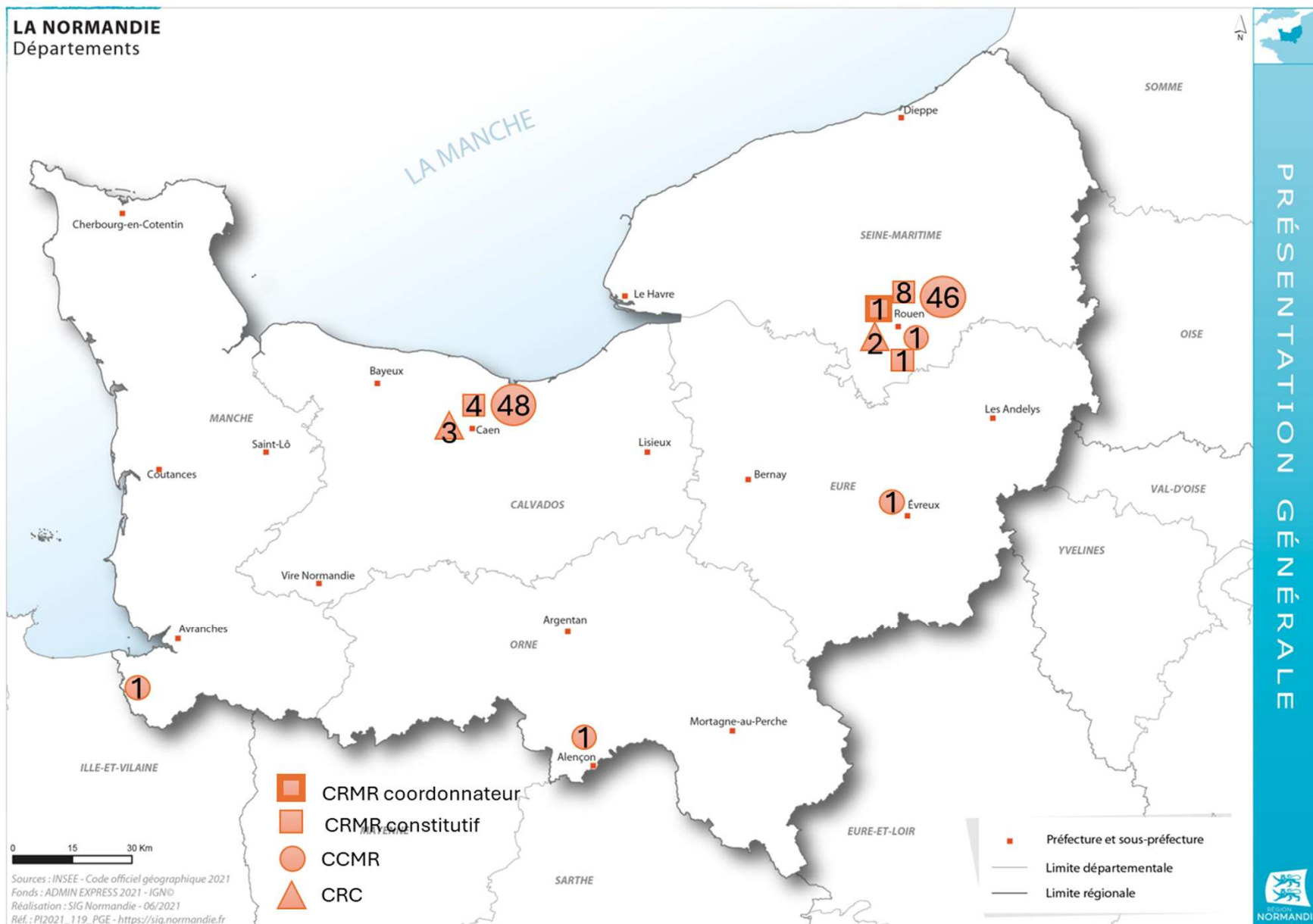
Les 23 filières sont représentées avec :

117 centres de prise en charge des Maladies Rares labellisés

- 14 centres de référence,
- 98 centres de compétence,
- 5 centres de ressources et compétence :
 - Maladies hémorragiques rares, Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR, Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

CHU de Rouen : 57	CHU de Caen : 55	CH Eure-Seine : 1	CH de l'Estran : 1
CHIC Alençon Mamers : 1	CHS du Rouvray : 1	CLCC Becquerel : 1	

LA NORMANDIE Départements



4^{ÈME} PLAN NATIONAL MALADIES RARES EN 20 ANS

4 axes :

1. "Améliorer le parcours de vie et de soins"
2. "Faciliter et accélérer le diagnostic"
3. "Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares"
4. "Développer les bases de données et les biobanques"
 - Et 26 objectifs, eux-mêmes divisés en 75 actions...

Publié le
25/02/2025

CONCEVOIR UNE FEUILLE DE ROUTE RÉGIONALE

Ce nouveau PNMR est très axé sur le renforcement d'éléments nationaux :

- BNDMR,
- Intégration de IA,
- Biocollections,
- Développement des thérapies innovantes.

Il nous revient en région, de réfléchir collectivement aux priorités que l'on souhaite travailler en Normandie, à partir des éléments contenus dans le PNMR4.

Une extraction des actions potentiellement concernées suit...

PNMR4 : AXE 1

AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE ET DE SOINS

Ce qui requiert un
travail de proximité

ACTION 2.2

- Renforcer la coordination maladies rares entre les acteurs régionaux avec l'ARS

ACTION 2.3

- Promouvoir les parcours innovants maladies rares via l'article 51

ACTION 3.1

- Faciliter le développement et l'implémentation des programmes d'ETP

ACTION 4.1

- Développer des guides et des bonnes pratiques pour les périodes de transition : adolescence, grossesse, vieillissement

ACTION 4.2

- Promouvoir la constitution et l'utilisation d'un « dossier de transfert » type pour fluidifier les parcours de transition et la transmission d'informations entre les professionnels intervenant dans la prise en charge

ACTION 5.1

- Renforcer la communication et l'information des professionnels, des personnes malades et du grand public autour des maladies rares

ACTION 5.2

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

ACTION 6.2

- S'appuyer sur les outils numériques dans les parcours maladies rares

PNMR4 : AXE 2

FACILITER ET ACCÉLÉRER LE DIAGNOSTIC

Ce qui requiert un
travail de proximité

ACTION 10.1

- Intégrer la fœtopathologie dans le continuum du parcours diagnostique et de soins des maladies rares en lien avec les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN)

ACTION 13.1

- Déployer les dépistages néonataux

ACTION 14.1

- Intégrer les conseillers en génétique dans les centres experts (CRMRS, CPDPN...) en lien avec les services de génétique

ACTION 15.3

- Inscrire la formation aux maladies rares dans les référentiels de formation initiale des professions de santé

ACTION 16.3

- Accompagner les projets pilotes de dépistage néonatal avec les techniques génomiques

ACTION 17.1

- Renforcer l'usage des données et des SI pour améliorer le diagnostic en génétique et les parcours de soins

ACTION 17.2

- Intégrer le dépistage néonatal à la BNDMR et aux registres de données de santé existants

PNMR4 : AXE 3

PROMOUVOIR L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

Ce qui requiert un
travail de proximité

ACTION 19.3

Créer un annuaire des structures hospitalières, administratives et associatives autour des traitements des maladies rares

ACTION 21.2

Renforcer le signalement des effets indésirables et son automatisatation

PNMR4 : AXE 4

DÉVELOPPER LES BASES DE DONNÉES ET BIOBANQUES

Ce qui requiert un
travail de proximité

ACTION 23.1

Renforcer les moyens humains nécessaires pour la collecte des données

ACTION 23.2

Poursuivre le déploiement du « set de données minimum » et l'alimentation automatisée de BaMaRa

ACTION 23.6

Renforcer la collecte et l'usage de données « maladies rares » au sein de BaMaRa

PROPOSITION DE FEUILLE DE ROUTE DE L'ARS DE NORMANDIE...

Il revient spécifiquement à l'ARS avec l'ensemble des acteurs de proximité de poursuivre les actions suivantes :

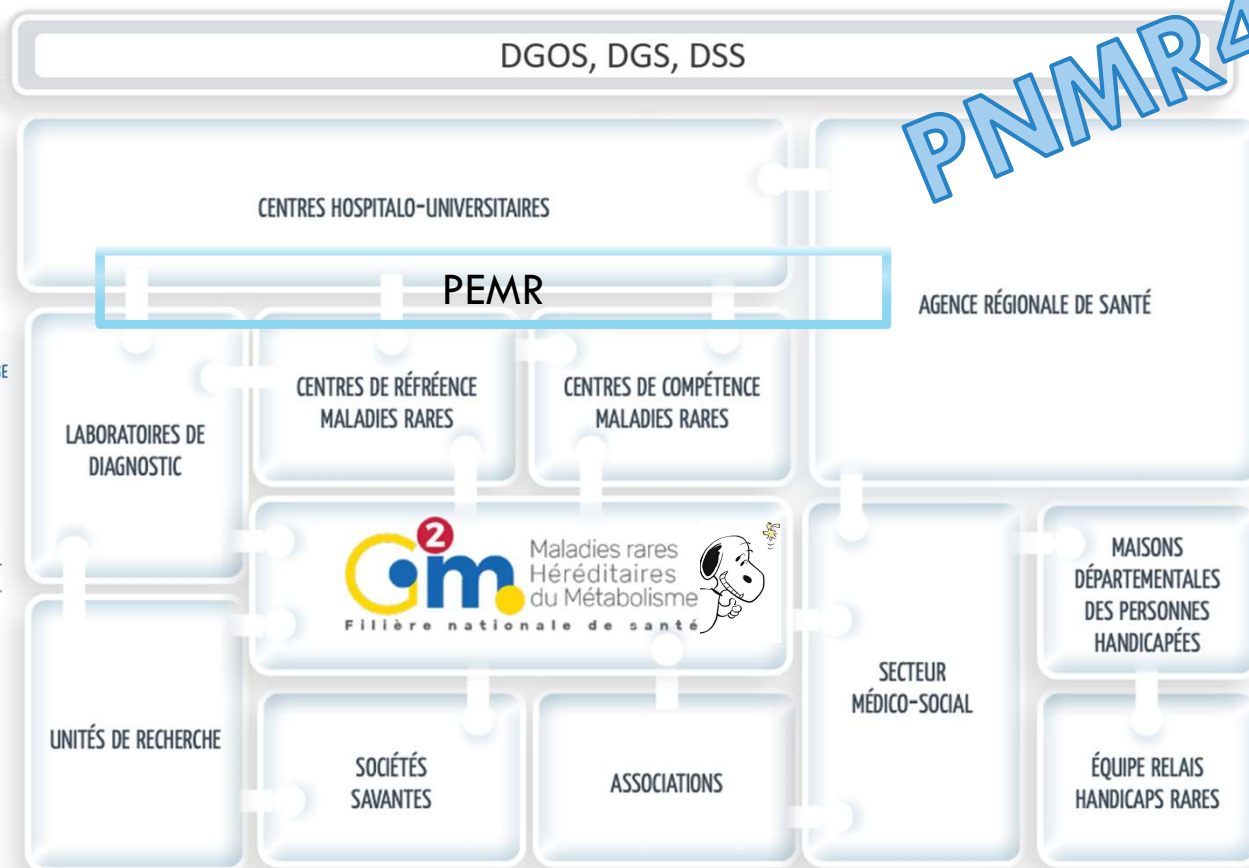
- Intégrer les Maladies Rares dans le prochain Projet Régional de Santé,
- Soutenir la PEMR régionale et favoriser son rayonnement régional,
- Augmenter la visibilité des centres ressources normands et des parcours de diagnostic et de soins des maladies rares,
- Structurer pour les personnes malades (et leurs aidants), un accompagnement coordonné sur les territoires,
- Conforter et développer les liens entre les maladies rares, le dépistage néonatal, et la génétique,
- Favoriser le développement/déploiement des parcours d'Education Thérapeutique du Patient,
- Appuyer régionalement le déploiement du numérique en santé,
- Encourager les initiatives régionales en matière de recherche, d'innovation et de formation.

UN ENVIRONNEMENT COMPLEXE, CENTRÉ PAR LE PATIENT



Acteurs de la filière

06/06/2025



NORMANDIE _ DR MFMB

11

PRIORISER...

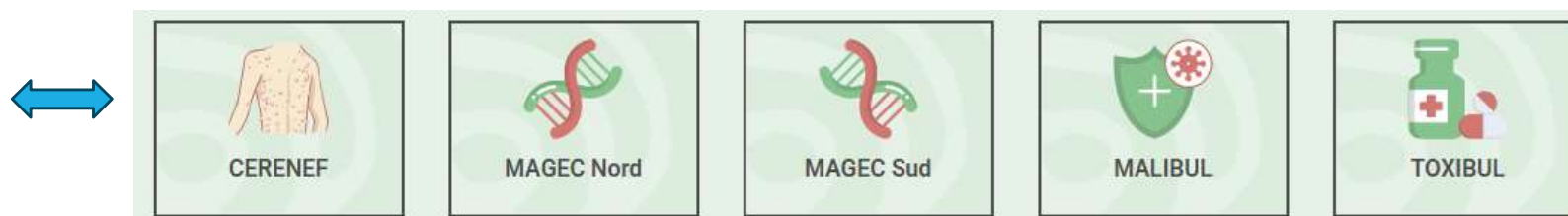
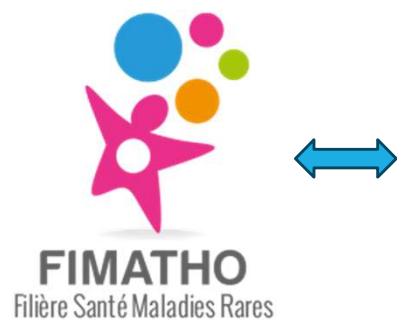
POUR RÉPONDRE À CES ENJEUX...

Aborder le travail régional sous 3 angles, en s'appuyant sur les groupes de travail de la PEMR :

- Travailler les parcours en proximité,
- Faire le lien entre le dépistage néonatal, la génétique et les maladies rares,
- S'aider du numérique en santé,

En partant de 3 questionnements.

POURQUOI PLUSIEURS CENTRES D'UNE MÊME FILIÈRE EN NORMANDIE ?



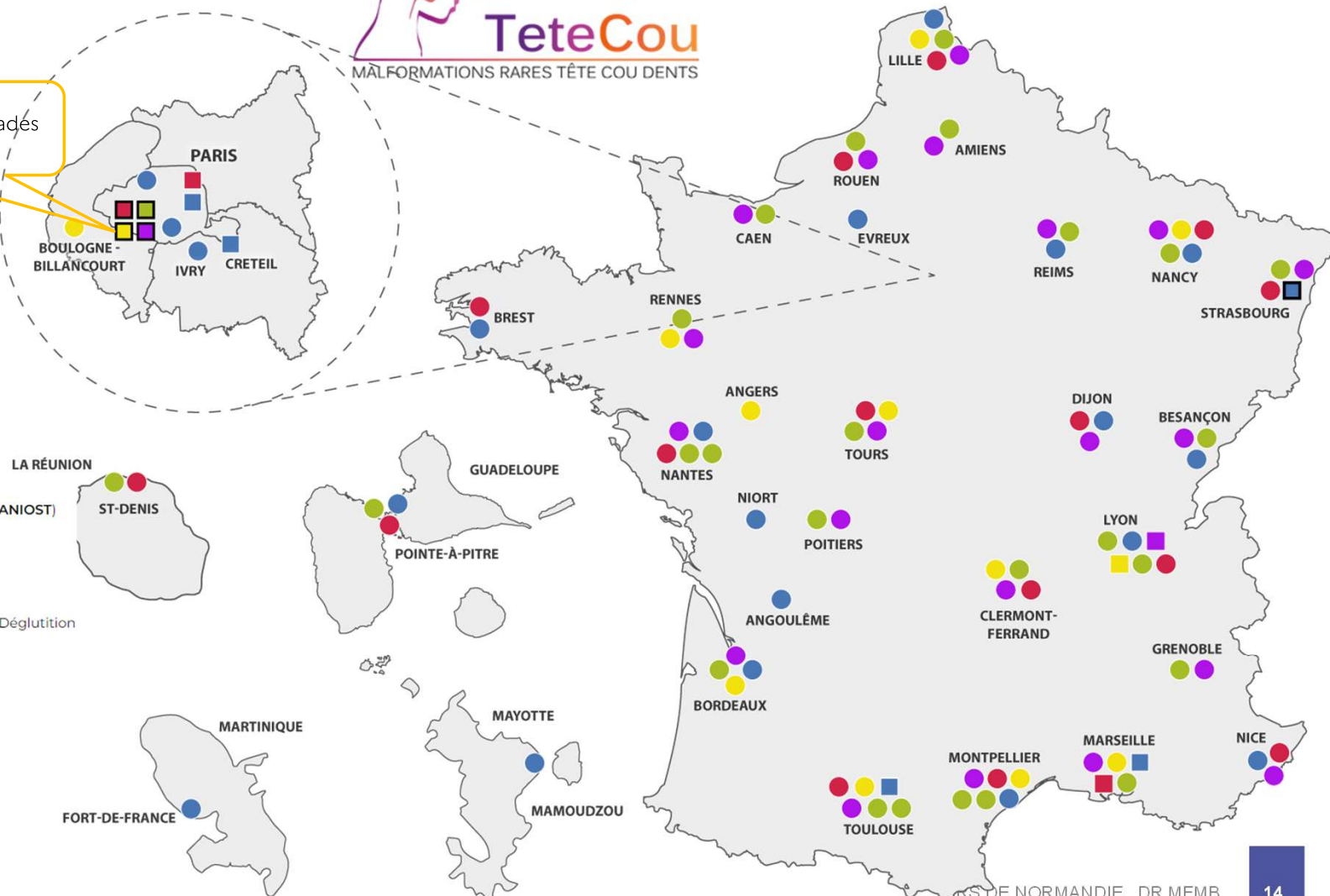
FILIÈRE SANTÉ
MALADIES RARES
TeteCou
MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

Coordonnateur de filière :
Hôpital Necker-Enfants Malades
75 015 PARIS

Légende

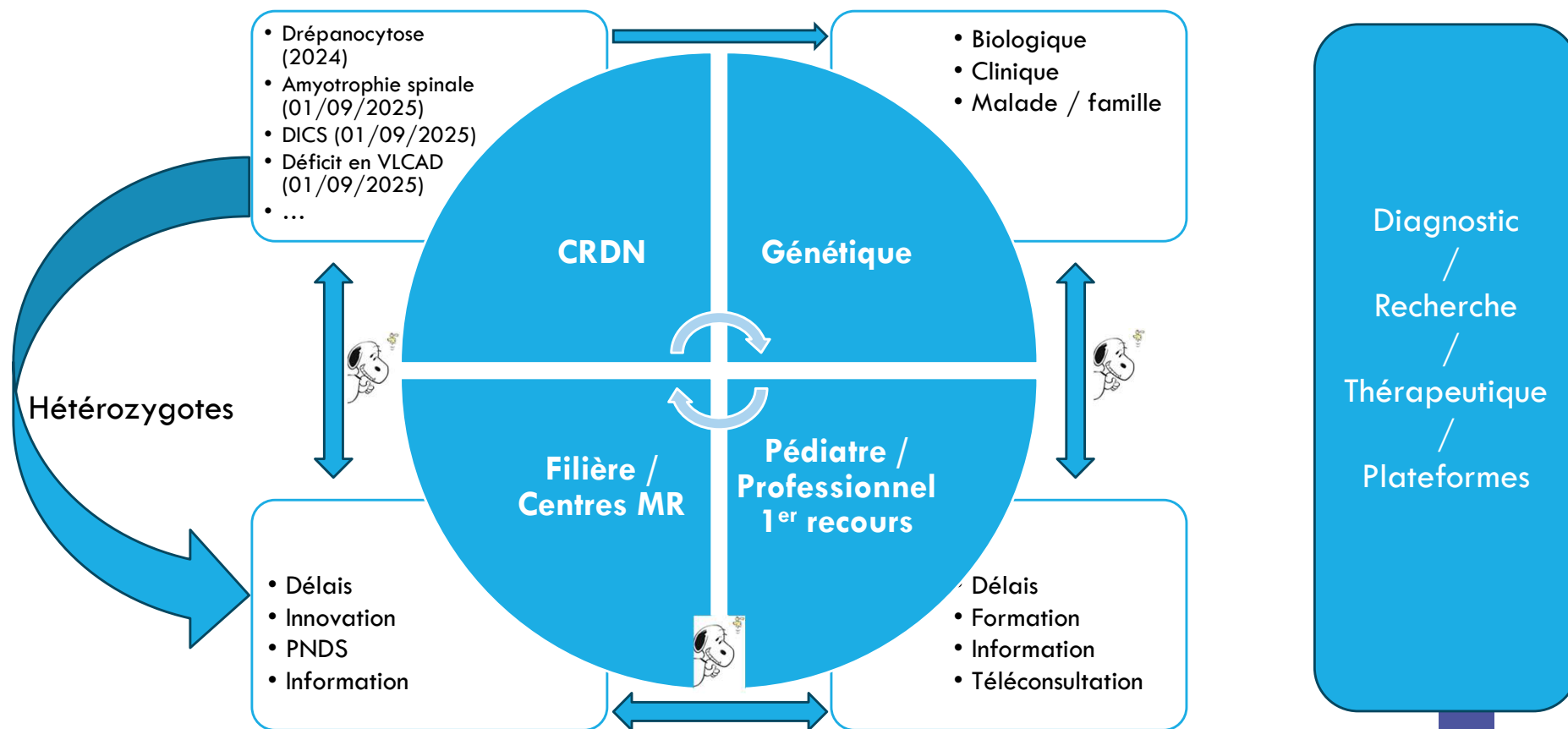
- Craniosténoses et Malformations Craniofaciales (CRANIOST)
- Fentes et Malformations Faciales (MAFACE)
- Malformations ORL Rares (MALO)
- Maladies Rares Orales et Dentaires (O-RARES)
- Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux (SPRATON)

- Centre de référence : site coordonnateur
- Centre de référence : site constitutif
- Centre de compétence

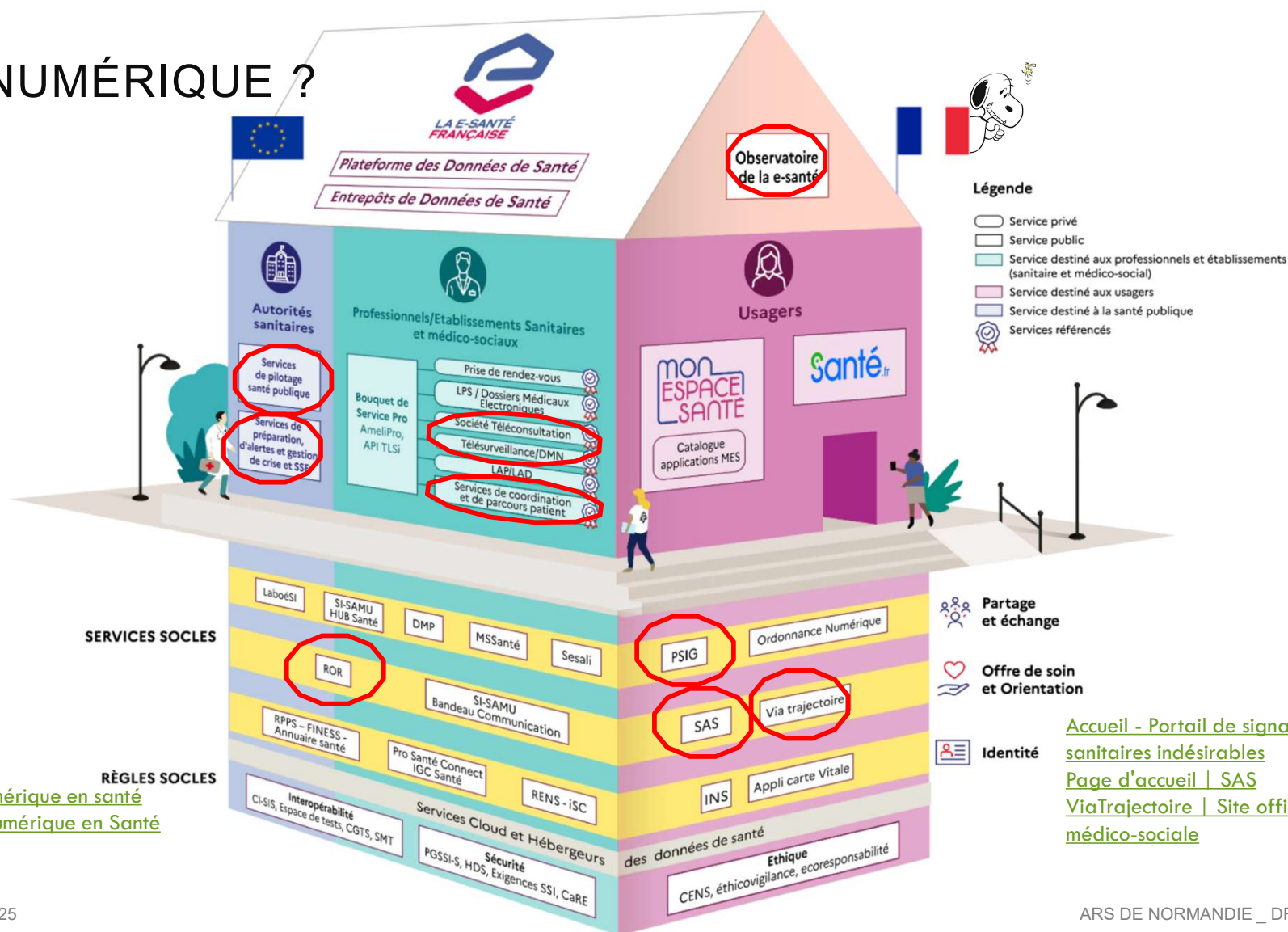




COMMENT AVANCER ENSEMBLE ?



LE NUMÉRIQUE ?



Fiches doctrine du numérique en santé
2025 | Agence du Numérique en Santé

[Accueil - Portail de signalement des événements
sanitaires indésirables](#)
[Page d'accueil | SAS](#)
[ViaTrajectoire | Site officiel | Orientation sanitaire et
médico-sociale](#)

FOCUS SUR LA BNDMR / BAMARA

La Banque Nationale de Données Maladies Rares est un projet financé dans le cadre du PNMR3 par le Ministère de la Santé.

C'est un entrepôt de données.

- La maîtrise d'œuvre est assurée par l'AP-HP.

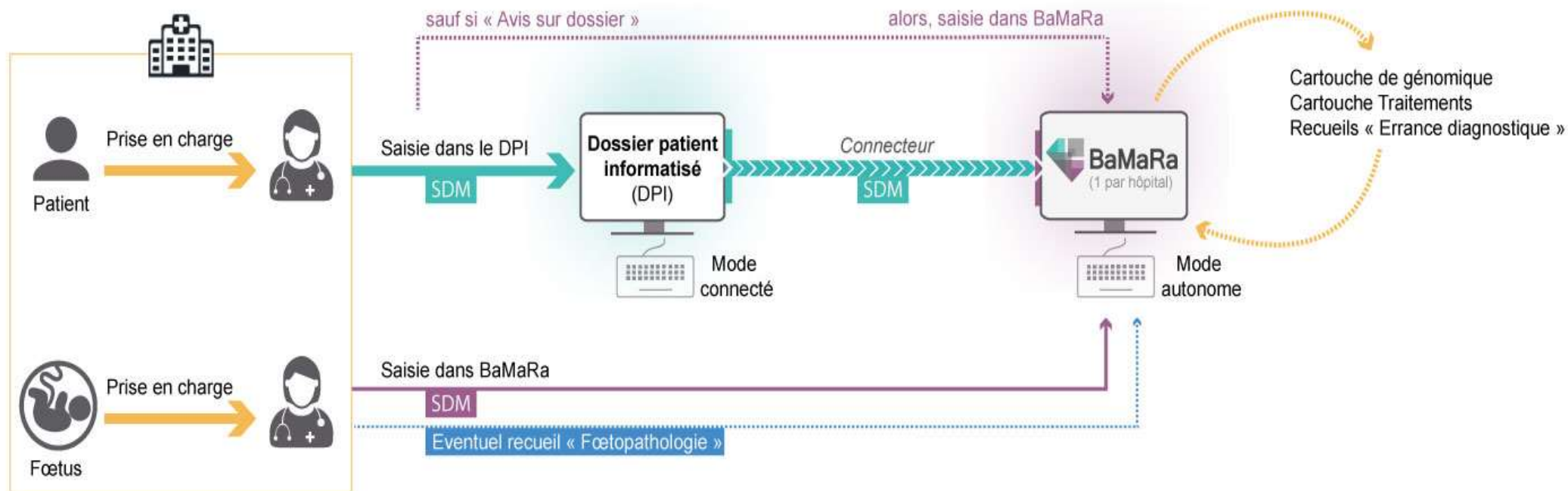
BaMaRa est l'application dédiée aux maladies rares.

- Elle permet de recueillir dans le cadre du soin, un set de données minimum national (SDM) pour tous les patients atteints de maladies rares,
 - en mode « autonome », c'est-à-dire par une saisie directe dans l'application Web,
 - En mode connecté via le dossier patient informatisé (DPI).
- Elle est mise à la disposition de chaque établissement de santé partenaire du projet, gratuitement, suite à la signature d'une convention cadre.

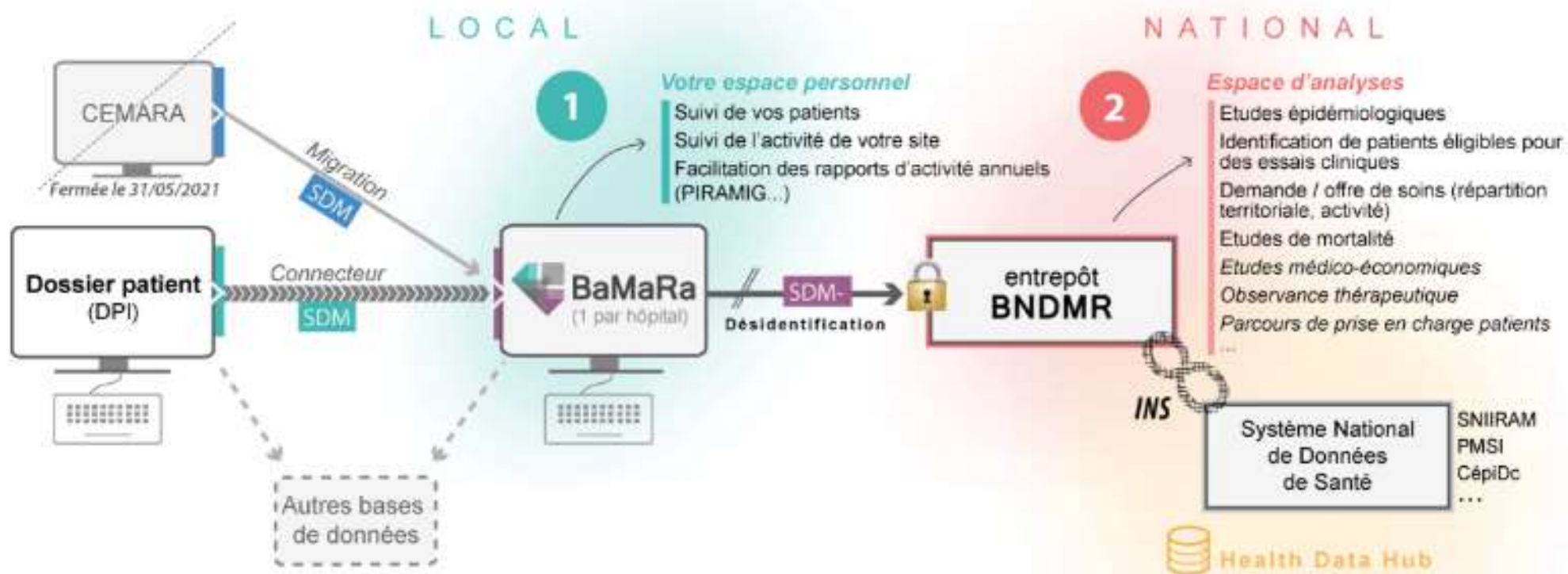
Les données recueillies ou transmises à BaMaRa sont ensuite versées chaque mois dans la BNDMR après pseudonymisation.

Les données disponibles dans BaMaRa permettent la constitution d'indicateurs pour les rapports annuels d'activité PIRAMIG.

BNDMR / BAMARA



<https://www.bndmr.fr/participer/mode-autonome/>



CONVENTIONS BAMARA EN NORMANDIE

TABLEAU MIS À JOUR LE 22/05/2025

Fin 2024, les établissements ont reçu un financement pour la mise en place du set de données minimal « maladies rares » dans le DPI et son interopérabilité avec l'application BaMaRa et ont été contactés par la référente BNDMR Madame DUBOC à l'APHP.

Hôpital	Ville	convention BaMaRa envoyée le	Convention BaMaRa	Convention BNDMR envoyée le	Convention BNDMR	déployé	Date de déploiement autonome
GHH LE HAVRE	Le Havre	janv-21	signée	08/01/2021	signée	délabellisé	
CHU de CAEN NORMANDIE	Caen	juil-17	signée	31/10/2019	signée	oui	juil-18
CHU de ROUEN	Rouen	mai-17	signée	31/10/2019	signée	oui	avr-18
CRLCC HENRI BECQUEREL ROUEN	Rouen	janv-21	signée	08/01/2021	signée		
CH de L'ESTRAN	Pontorson	janv-24	signée	janv-24	signée	oui	juin-24
CH EURE-SEINE (Evreux)	Evreux	janv-24	signée	janv-24	signée		
CHIC ALENCON-MAMERS	Alençon	janv-24	signée	janv-24	signée	oui	févr-25
CHS DU ROUVRAY SOTTEVILLE-LES-ROUEN	Sotteville Les Rouen	janv-24	signée	janv-24	signée	oui	sept-24

Tableau d'avancement du déploiement de BaMaRa | Banque Nationale de Données Maladies Rares

LE ROR

AU SERVICE DES PROFESSIONNELS ET DE L'USAGER



Inscrit comme référentiel socle dans la doctrine technique du numérique en santé, le Répertoire national de l'Offre et des Ressources en santé et accompagnement médico-social (ROR) présente les activités opérationnelles réalisées par :

- les établissements sanitaires,
- les établissements et services médico-sociaux (personnes âgées en perte d'autonomie et les personnes en situation de handicap),
- les structures de ville (cabinets libéraux, maisons et centres de santé...)
- et les équipements et compétences (DAC, CPTS) qui contribuent à la réalisation de ces activités.

Il alimente des services numériques régionaux et nationaux qui ont pour finalité l'aide à l'orientation, l'aide à la coordination, le suivi des tensions hospitalières, le suivi de la disponibilité des lits et places...

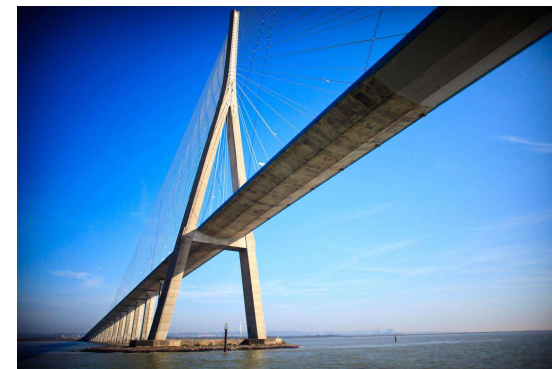
En décrivant de façon détaillée et normalisée son offre dans le ROR, la structure la rend visible à tous les professionnels de santé qui utilisent des services numériques alimentés par le ROR.

Les interlocuteurs en région : le Groupement Régional d'Appui au Développement de l'e-Santé (GRADeS) Normand'e-Santé et l'Agence Régionale de Santé de Normandie

[Répertoire national de l'Offre et des Ressources \(ROR\) | e-santé ; Normand'e-Santé](#)



MERCI...



06/06/2025

ARS DE NORMANDIE _ DR MFMB

22