

FAQ – Appel à candidatures PNMR4 2026

Développement et implémentation de tests fonctionnels dans les maladies rares (Action 14.3)

1. Quel est l'objectif de cet appel à candidatures ?

L'appel à candidatures (AAC) PNMR4 – Action 14.3 vise à soutenir le développement et l'implémentation de tests fonctionnels permettant d'évaluer l'impact de variants génétiques de signification indéterminée, afin de réduire les impasses diagnostiques dans les maladies rares.

L'objectif principal est de permettre la reclassification de variants de signification incertaine (VSI) et de préparer l'intégration de ces expertises dans le parcours de soin courant via une inscription au RIHN 2.0 ou au droit commun.

L'AAC s'inscrit dans l'objectif 14 du PNMR4 : « Accélérer et simplifier le diagnostic des maladies rares ».

2. Quels types de projets sont attendus ?

Sont attendus :

- des projets permettant l'évaluation fonctionnelle de variants génétiques ;
- des projets ayant un impact diagnostique démontrable ;
- des projets transférables dans un laboratoire de biologie médicale ;
- des projets susceptibles d'aboutir à une reconnaissance nationale (RIHN 2.0 puis nomenclature).

Les projets peuvent être :

- centrés sur une maladie ;
- centrés sur un groupe de maladies ;
- centrés sur une technologie transversale.

L'appel n'est pas limité aux seuls variants de signification incertaine : les tests développés peuvent avoir un intérêt plus large pour le diagnostic des maladies rares.

3. Quels projets sont inéligibles ?

Les techniques déjà financées dans le cadre des projets pilotes PNMR4 ne sont pas éligibles :

Pilote « Mitochondries »

- délétions et déplétions de l'ADN mitochondrial ;
- études par cybrides ;
- microdissection de fibres musculaires ;

- quantification de l'hétéroplasmie à cellule unique.

Pilote « Épissage »

- Étude directe de transcrits hors NGS ;
- Étude indirecte avec construction de type minigène.

Les projets utilisant d'autres approches d'étude de l'épissage ou d'autres tests fonctionnels restent potentiellement éligibles.

4. Qui peut déposer un projet ?

Le porteur doit être :

- un laboratoire de biologie médicale (LBM) ;
- ou un laboratoire de biologie médicale de référence (LBMR) ;
- appartenant à un CHU.

Les laboratoires de biochimie sont éligibles.

Les laboratoires de recherche (Inserm, CNRS, Universités, etc.) ne peuvent pas être porteurs mais peuvent être partenaires.

5. Une FSMR peut-elle porter un projet ?

Non.

Le portage administratif relève obligatoirement d'un LBM de CHU.

En revanche :

- les FSMR doivent être associées et informées ;
 - leur implication constitue un élément favorable du dossier.
-

6. Plusieurs laboratoires peuvent-ils déposer ensemble ?

Oui.

Les consortiums sont fortement encouragés.

Les projets regroupant plusieurs laboratoires bénéficient :

- d'une meilleure visibilité nationale ;
- d'une meilleure structuration de l'expertise ;
- d'un financement pouvant atteindre 500 k€ (contre 300 k€ pour un projet isolé).

Il n'existe pas de limite au nombre de partenaires.

7. Peut-on participer sans demander de financement ?

Oui.

Un laboratoire ou une équipe de recherche peut être partenaire scientifique sans solliciter directement de financement.

L'organisation du consortium devra être clairement décrite en précisant si partenaire sans demande de financement.

8. Quel est le rôle des PEMR / PCOM ?

Les PEMR (ou PCOM) ont principalement un rôle administratif et d'interface avec les établissements (aide au recueil des signatures des directions, affectation des fonds alloués par la DGOS). Leur information est obligatoire.

Aucune lettre de soutien spécifique de leur part n'est demandée à ce stade.

9. Quel est le rôle de la direction du CHU ?

La direction du CHU doit être impliquée très tôt.

Une lettre de soutien de la direction est requise dans le dossier concernant les laboratoires de biologie médicale (LBM) ou de biologie médicale de référence (LBMR) appartenant à un CHU, qui seront éligibles aux financements de la DGOS.

Cette anticipation est particulièrement importante compte tenu du calendrier estival.

Un délai supplémentaire d'un mois par rapport au 17/8/2026 (date de retour des projets) est autorisé pour le retour de la partie administrative dont le courrier de soutien des CHU/établissements de santé. La plateforme de dépôt « Démarche numérique » sera ainsi rouverte du 18/08/2026 au 11/09/2026 pour compléter les volets administratifs des dossiers.

10. Quels financements sont possibles ?

Budget global

- 1,5 M€ par an ;
- Financements prévus sur 3 ans ;
- Les projets sont prévus sur les 3 années couvert par cet AAC 2026 et une fois distribuée le montant est reportable ;
- Environ 15 projets sont attendus.

Montants

- jusqu'à 300 k€ par projet ;
- jusqu'à 500 k€ pour un projet regroupé.

Versements

Le financement est versé par tranches successives conditionnées à l'avancement du projet et à la remise de rapports d'activité annuels. Les montants de ces tranches seront définis après la phase d'évaluation des projets.

Le versement est prévu via l'objectif de santé public « PR05 » des plateformes d'expertise maladies rares.

Il est demandé aux établissements de ne pas appliquer de frais de gestion sur les financements alloués.

11. Que peut financer l'AAC ?

Sont éligibles :

Ressources humaines

- personnel médical ;
- personnel non médical ;
- ingénieurs ;
- techniciens ;
- bioinformaticiens.

Fonctionnement

- réactifs ;
- consommables ;
- prestations de service.

Équipements

- petits équipements ;
- plafond : 10 k€ ou 10 % du budget du projet.

12. Que ne peut pas financer l'AAC ?

Ne sont pas éligibles :

- les investissements lourds ;
 - les équipements amortissables ;
 - les travaux ;
 - la création de plateformes technologiques.
-

13. Les prestations externes sont-elles autorisées ?

Oui.

Des prestations externes peuvent être financées lorsqu'elles sont nécessaires au projet.

Cela inclut notamment :

- production de protéines recombinantes ;
- analyses spécialisées ;
- prestations industrielles.

Les règles habituelles de mise en concurrence doivent être respectées.

14. Les laboratoires de recherche peuvent-ils recevoir des financements ?

Oui, indirectement.

Le financement est attribué au LBM porteur.

Des conventions peuvent ensuite être établies avec des laboratoires de recherche partenaires dans le cadre du projet.

15. Quels sont les critères d'évaluation ?

Les principaux critères sont :

- service médical rendu ;
 - nombre de patients concernés ;
 - impact diagnostique attendu ;
 - maturité du test ;
 - faisabilité ;
 - transfert vers le soin ;
 - qualité scientifique ;
 - structuration nationale ;
 - collaborations inter-établissements.
-

16. Quels sont les livrables attendus ?

Les projets devront produire :

- des reclassifications de variants ;
- une validation analytique et/ou clinique du test ;
- un plan de transfert vers le LBM ;
- un dossier compatible avec une demande RIHN 2.0 ou une évaluation HAS ;

- un recueil standardisé de données en lien avec la BNDMR.
-

17. Comment seront évalués les projets ?

Chaque dossier sera évalué :

1. sur son éligibilité administrative;
2. par trois rapporteurs ;
3. par un jury national piloté par la DGOS.

Experts sollicités : Oncogénétique et génétique somatique inéligibles à l'AO et Maladies Rares avec nombreux candidats potentiels.

Nécessité d'une vision globale des réponses avec rapprochement : grille de notation, possibilité de candidater au 2^{ème} AO.

18. Peut-on déposer plusieurs projets ?

Oui.

Un même laboratoire peut déposer plusieurs candidatures mais un même candidat ne pourra être retenu pour plusieurs projets.

Toutefois, le jury privilégiera la cohérence globale de l'offre nationale et les projets les plus structurants.

19. Un nouveau prélèvement est-il possible ?

L'appel est principalement conçu pour des cohortes déjà disponibles.

Si un nouveau prélèvement est nécessaire, les aspects réglementaires devront être évalués au cas par cas dans une démarche prospective.

Selon la nature du projet, un CPP pourrait être requis.

20. Quel est le calendrier prévisionnel ?

- Fin juin 2026 : publication officielle de l'AAC ;
- 17 août 2026 : dépôt scientifique ;
- Jusqu'au 11 septembre 2026 : finalisation administrative
- 19 octobre 2026 : jury ;
- Début novembre 2026 : résultats ;
- Décembre 2026 : première tranche de financement.

Les financements suivants seront conditionnés à la remise des rapports annuels d'activité.

21. Pourquoi cet AAC est-il stratégique ?

Cet AAC constitue la première action nationale spécifiquement dédiée aux tests fonctionnels dans les maladies rares.

L'objectif n'est pas uniquement de financer des projets ponctuels mais de structurer une offre nationale d'expertise fonctionnelle, de favoriser le transfert vers le soin et de préparer l'intégration de ces actes dans le financement de droit commun.

22. Quid des laboratoires n'ayant pas encore répondu au questionnaire diffusé par l'ANPGM ?

Réouverture de l'enquête pendant quelques jours.