

# Actualités de la BNDMR en 2023

## Perspectives pour le PNMR 4

Journée annuelle Firendo  
Décembre 2023

Arnaud Sandrin

Directeur opérationnel de la BNDMR



**BNDMR**

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

 [bndmr.fr](https://bndmr.fr)

ASSISTANCE  
PUBLIQUE  HÔPITAUX  
DE PARIS

# Réutilisation des données

Accueil

Le projet

Participer

Exploiter

Boîte à outils

Se documenter

## Faciliter l'accès à la recherche

Le faible nombre de patients par maladie rare rend la recherche (thérapeutique, clinique...) sur les maladies rares difficile. Lors de la conception de toute étude, il est nécessaire d'avoir une [..]

[Lire »](#)

Qualité et Data management

Exploiter les données de mon site »

Exploiter les données de la BNDMR »

Partenariats industriels



Charte BNDMR

Procédure de demande BNDMR

Etudes en cours ou réalisées

Les rapports nationaux BNDMR

L'environnement technologique de la BNDMR

## 1 million de dossiers

## Formulaires de demande d'exploitation des données de la BNDMR

Pour toute demande et selon la nature de celle-ci, un des formulaires suivant doit être complété et renvoyé par email à l'adresse indiquée dans le document, accompagné des pièces-jointes mentionnées :

- Formulaire de demande pour (version française) :

 [La production d'indicateurs](#)

 [Une recherche](#)

 [Un test de correspondance](#)

- Data process request for (english version) :

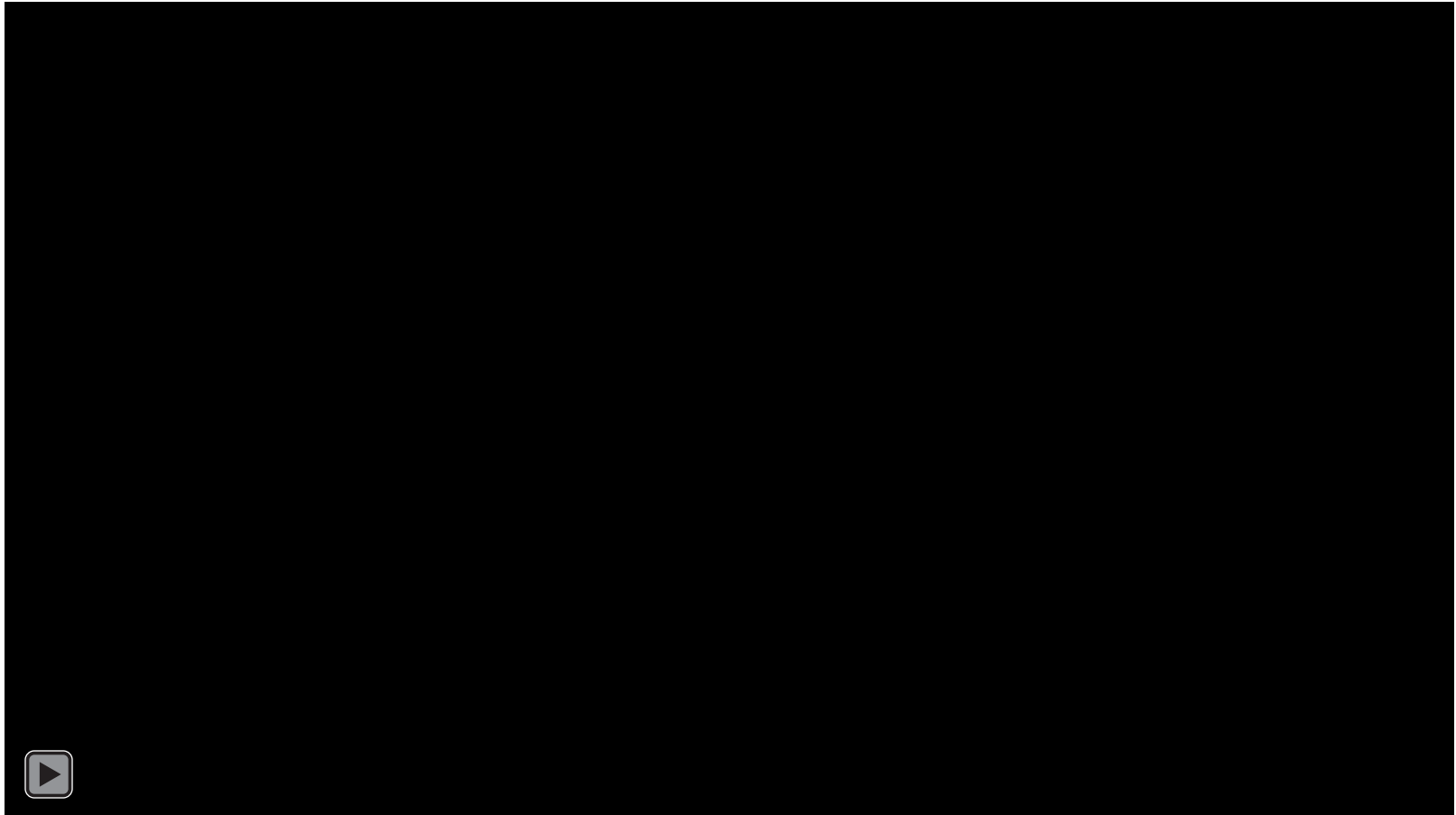
 [Research purposes](#)

# Ce que l'on peut / ne peut pas faire



- } On ne peut pas extraire de données non anonymisées (Référentiel EDS CNIL) (Cas de la filière FAIR qui l'a fait 1 fois avant la publication de ce référentiel – ne pourra être reproduit)
- } On peut accéder aux données à distance, via un datalab moderne (n'importe quel biostatisticien de vos équipes est ainsi susceptible d'accéder aux données d'un projet)

# Pour le pilotage, un engagement de réponse rapide par l'équipe BNDMR



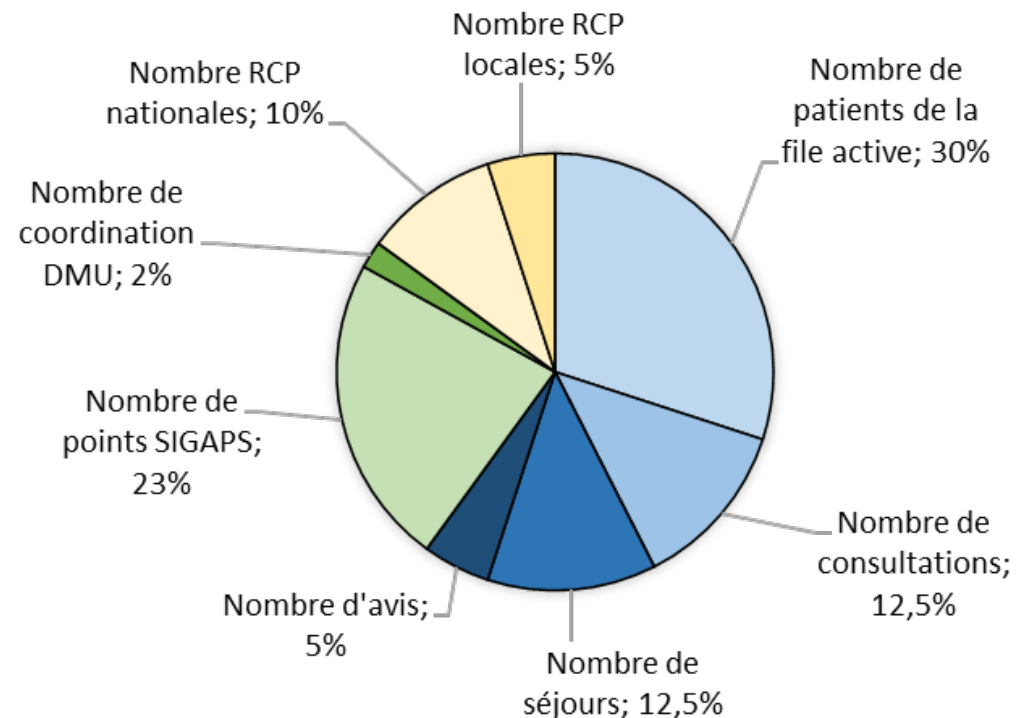
Ne permet pas de répondre à *toutes* les questions  
Produit des statistiques « bruts »  
Garantie d'une réponse rapide de notre part

# Piramig et MIG

---

# Piramig : Quelles données, quels enjeux

- } Données de BaMaRa (donc incluant les données des DPI) au 15/04/2023
- } 60% de la part variable reposant sur ces données
- } 5% reposant sur les avis (méthode décidée en GT Piramig)





# Recrutement ARC/TEC : mission d'accompagnement par la BNDMR



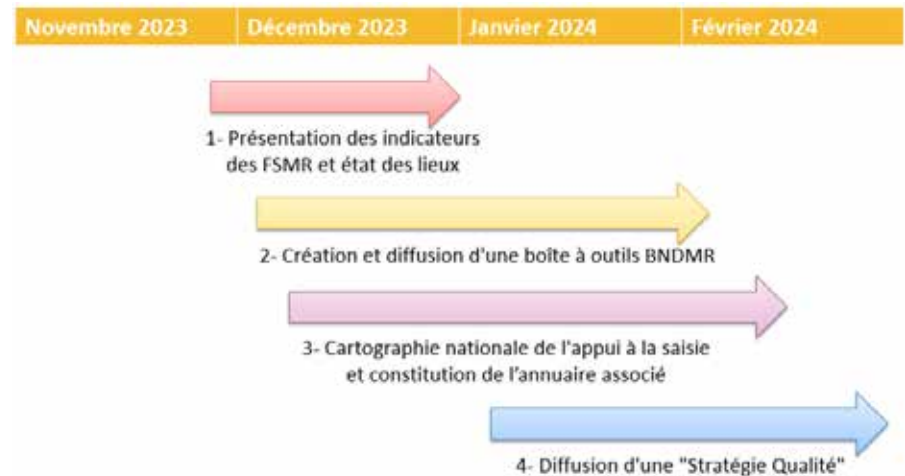
} C2 2022 : soutien sans précédent pour le remplissage des données

} Accompagnement par la BNDMR (Aurélie Nègre)

**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*



# Evolution de l'ontologie Orphanet

# Date de mise à jour dans BaMaRa

} MàJ Orphanet : 22 novembre 2023

} Rappel règles de codage :

| Niveau maladie et sous-type dans « Maladie rare (Orphanet) »

Maladie rare (Orphanet)

Description clinique

| Attention à ne plus utiliser « non rare en Europe »

| Attention collision entre enjeu épidémiologique *et* labellisation

Maladie rare (Orphanet)

} Evolutions réalisées dans l'année pour les maladies rares endocriniennes (cf doc transmis à la filière) :

| Refonte des syndromes de Cushing endogènes

| Pubertés précoces centrales

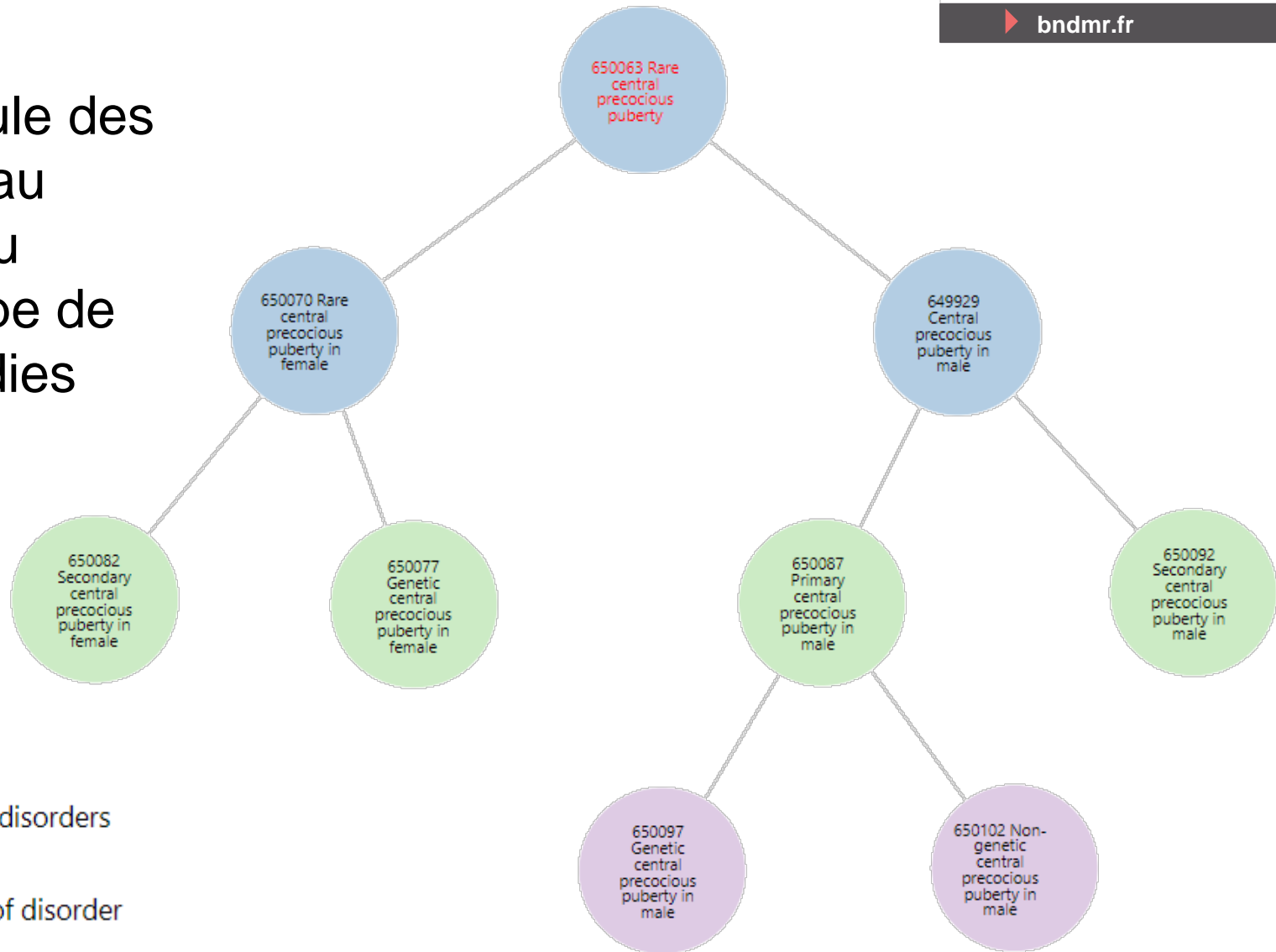
# Syndromes de Cushing Endogènes

- } Refonte du groupe « Syndromes de Cushing Endogènes » (+ 3 maladies)
  - i Dont Syndrome de Cushing dû à un adénome adrénocortical sécrétant du cortisol (ORPHA:642788)
  - i Dont création d'un groupe « Tumeurs corticosurrénales nodulaires rares » (2 maladies)
    - Maladie corticosurrénale nodulaire pigmentée primaire isolée (ORPHA:647772)
    - Maladie micronodulaire corticosurrénale isolée (ORPHA:647782)

ORPHAcode	Classification Level				
ORPHA:641613	Group of disorders	Endogenous Cushing syndrome			
ORPHA:99892	Group of disorders	ACTH-dependent Cushing syndrome			
ORPHA:96253	Disorder	Cushing disease			
ORPHA:99889	Disorder	Cushing syndrome due to ectopic ACTH secretion			
ORPHA:647758	Group of disorders	Adrenal Cushing syndrome			
ORPHA:189427	Disorder	Cushing syndrome due to bilateral macronodular adrenocortical disease			
ORPHA:642788	Disorder	Cushing syndrome due to cortisol-producing adrenocortical adenoma			
ORPHA:314749	Group of disorders	Rare disease with adrenal Cushing syndrome as a major feature			
ORPHA:652	Disorder	Multiple endocrine neoplasia type 1			
ORPHA:524	Disorder	Li-Fraumeni syndrome			
ORPHA:562	Disorder	McCune-Albright syndrome			
ORPHA:1359	Disorder	Carney complex			
ORPHA:2976	Disorder	Pseudoprechaunism syndrome, Patterson type			
ORPHA:1501	Disorder	Adrenocortical carcinoma			
ORPHA:647768	Group of disorders	Rare adrenocortical nodular disease with Cushing syndrome as a major feature			
ORPHA:647772	Disorder	Isolated primary pigmented nodular adrenocortical disease			
ORPHA:647782	Disorder	Isolated micronodular adrenocortical disease			

# Pubertés précoces centrales

} Bascule des  
CPP au  
niveau  
Groupe de  
maladies



# Données de vie réelle

## Partenariats industriels

Les laboratoires pharmaceutiques ou les CRO les accompagnant peuvent faire appel à la BNDMR dans différentes situations : étude de faisabilité, estimation d'une population cible, alimentation d'un dossier de transparence pour un médicament, étude demandée par la HAS, étude des parcours de soins, étude impliquant le Set de Données Minimum-Traitement (à partir de juin 2023), notamment.

Nous présentons ici le circuit des demandes d'accès et la grille tarifaire pour ces partenariats industriels. D'autres acteurs privés (start-ups ou autres) sont également susceptibles de recourir au même type de partenariats.

Consultez nos FAQ sur les partenariats avec la BNDMR :

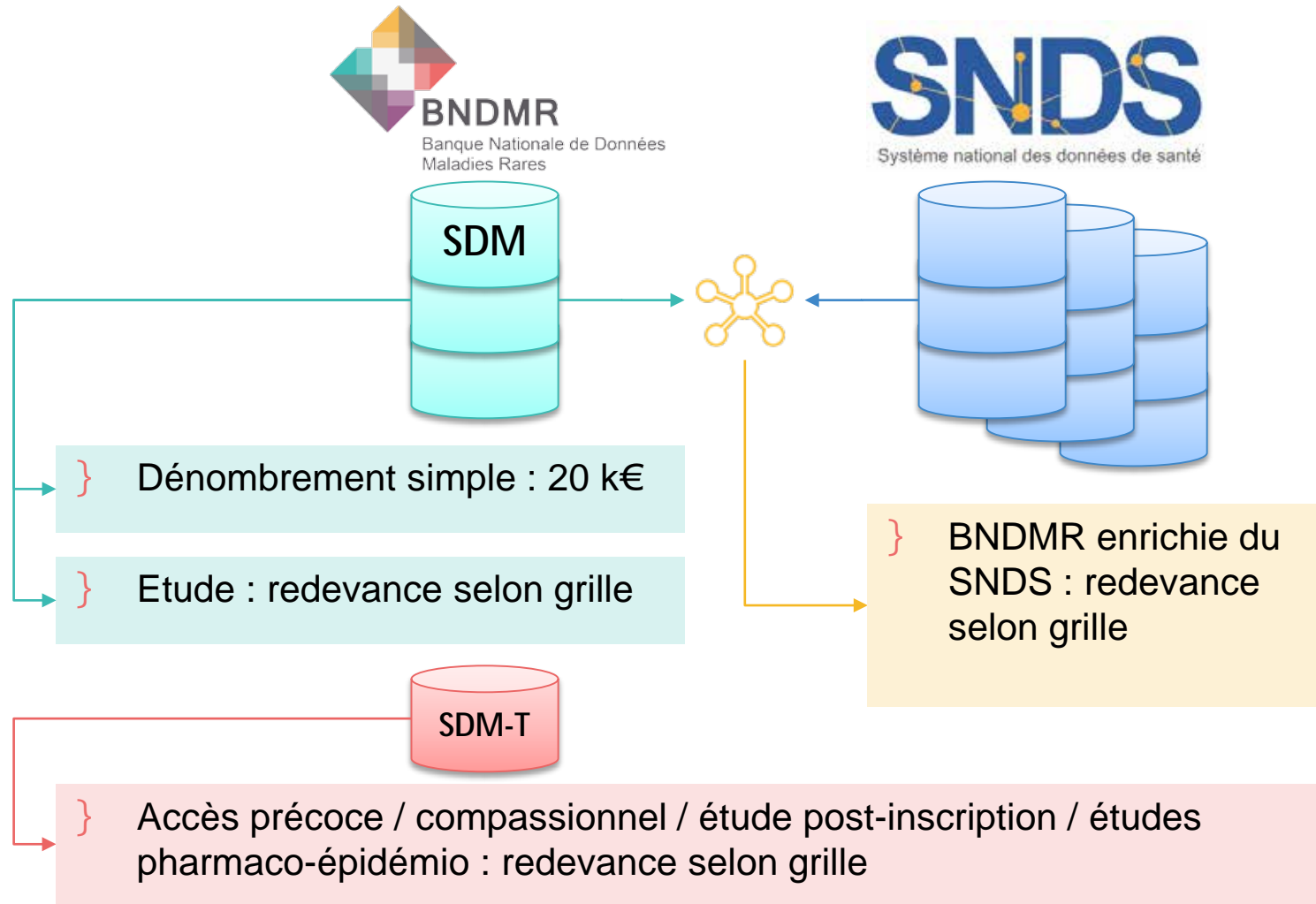
 Télécharger la FAQ

...

### 4- Mise a disposition de ressources humaines pour les FSMR

Jusqu'à présent, la rétribution des coûts perçus par l'AP-HP aux FSMR était effectuée à rythme annuel et prenait la forme d'une stricte rétrocession financière. Toutefois, l'expérience a montré que des difficultés existaient dans ce processus. La multiplication des contrats, certains sur des montants relativement faibles, plaidait également en faveur d'une révision de cette approche. Enfin, certaines filières / certains centres ont fait remonter une préférence pour que la rétribution se fasse dorénavant sous la forme d'une mise à disposition de ressources humaines de la BNDMR, à proportion du montant concerné, au profit de projets ultérieurs sur les données de la BNDMR. Concrètement, si un centre a vocation à bénéficier de x euros de rétrocession, représentant un coût humain à hauteur de y mois de travail, une personne de la BNDMR est mise à disposition du centre pour cette durée en vue de projets ultérieurs sur les données de la BNDMR.

# Les 4 études RWE possibles





## Etudes à l'initiative des centres

- Accès compassionnel (ATUn)
- Cadre de prescription compassionnelle (RTU)
- Suivi d'un médicament au sein d'un centre

## Etudes/Collectes réalisées par les industriels *(incl. pour répondre aux demandes des autorités)*

- Etudes post-inscription
- Accès précoce
- Accès compassionnel
- Etudes pharmaco-épidémiologiques

# Médecine génomique

- Description d'une mutation fidèle au format de compte rendu des **laboratoires de génétique moléculaire** (SeqOIA / AURAGEN)
- **Classe de la variation** et **implication** dans le phénotype
- Description de **plusieurs variants** pour un même gène
- Description de plusieurs gènes

**Gène(s)**

POGZ +

Gène (HGNC)

Origine de l'ADN

**Variation #1**

Génome de référence

Séquence nucléotidique de référence

Position génomique

Variation nucléotidique

Classe de la variation

Séquence protéique de référence

Variation protéique (code AA à 3 lettres)

Statut

Origine de la variation

Variant causal du phénotype

Résultat non conclusif

[Ajouter une nouvelle variation dans le même gène](#)

Mutation(s)

# Cartouche génomique : Anomalie(s) chromosomique(s)

- Description plus **précise** et **ordonnée** des anomalies chromosomiques
- **Implication** dans le phénotype
- Description de **plusieurs anomalies chromosomiques**

**Anomalie(s) chromosomique(s)**

**Anomalie chromosomique**

**Mosaïque**

**Cassures chromosomiques (sauf XFRA)**

Anomalie par chromosome #1 +

**Génome de référence**

**Région impliquée**

**Position génomique (ACPA)**

**Nombre de copie**

**Anomalie de structure**

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

**Origine de l'anomalie**

**Anomalie causale du phénotype**

# Le problème à résoudre

} Les données de génétique sont les plus complexes à collecter / recenser, c'est un point identifié dès le lancement du SDM-G

1.150.000 patients  
« malades » dans  
BaMaRa



1.350.000  
diagnostics



dont 63% confirmés,  
soit 850.000  
diagnostics confirmés



« Seulement » 75.000  
diagnostics confirmés  
avec 1 gène (<10% des  
diagnostics confirmés)



Pourtant le SDM-G est *beaucoup*  
plus complexe à renseigner que  
le gène HGNC (donc temps de  
saisie ++ et risque d'erreurs)

Avec 10 versus 450 K résultats  
/ an, le PFMG ne représente  
pas un pourcentage suffisant  
des SDM-G



➔ **Le SDM-G ne se remplira pas  
tout seul**

➔ **Une interopérabilité entre  
BaMaRa et les plateformes  
PFMG ne suffira pas**

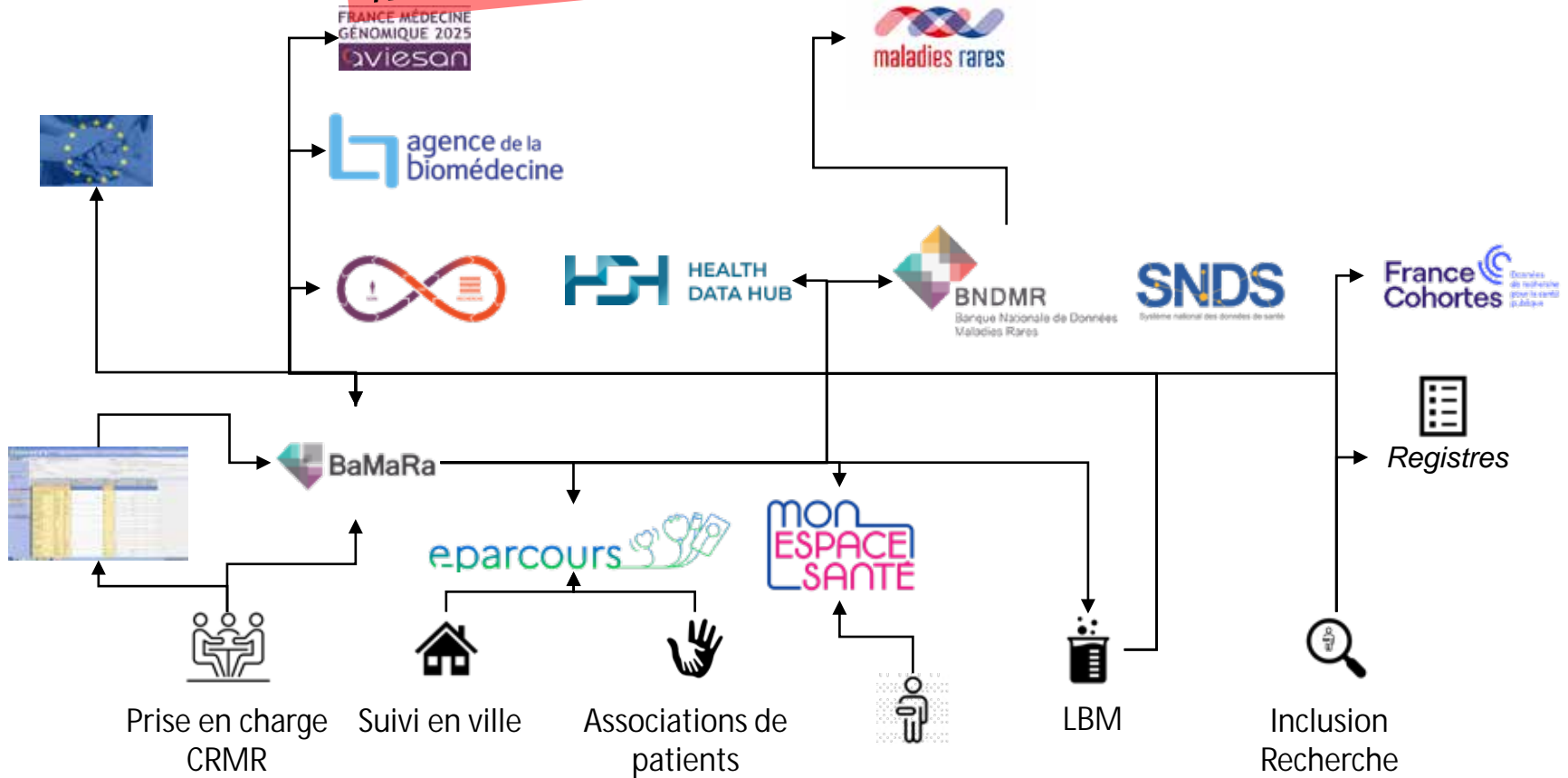
➔ **Plusieurs acteurs intéressés,  
dont à minima : PNMR, PFMG,  
ABM\***

\* Les rapports d'activité ABM ont un format différent du SDM-G, même si le recoupement est d'ores et déjà significatif ; les items du SDM-G qui ne sont pas aujourd'hui requis par l'ABM entrent en outre pour partie dans les missions de l'ABM ; à contrario, certains items d'activités requis par l'ABM n'ont pas vocation à intégrer le SDM-G. Le périmètre de l'oncologie et de certaines autres maladies fréquentes, également important pour l'ABM, dépasse par ailleurs celui de BaMaRa.

# PNMR 4 et données de santé

# Vision d'ensemble une nouvelle architecture

!! schéma à l'étude, discussions en cours !!



Merci de votre attention, je me tiens à  
votre disposition pour toute question !