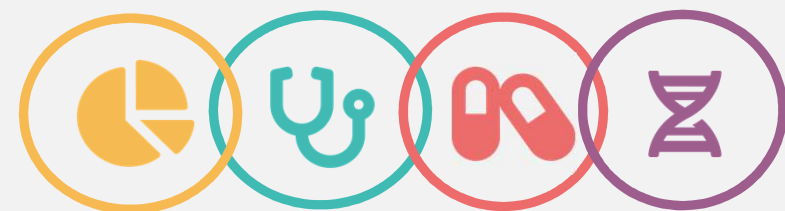




BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

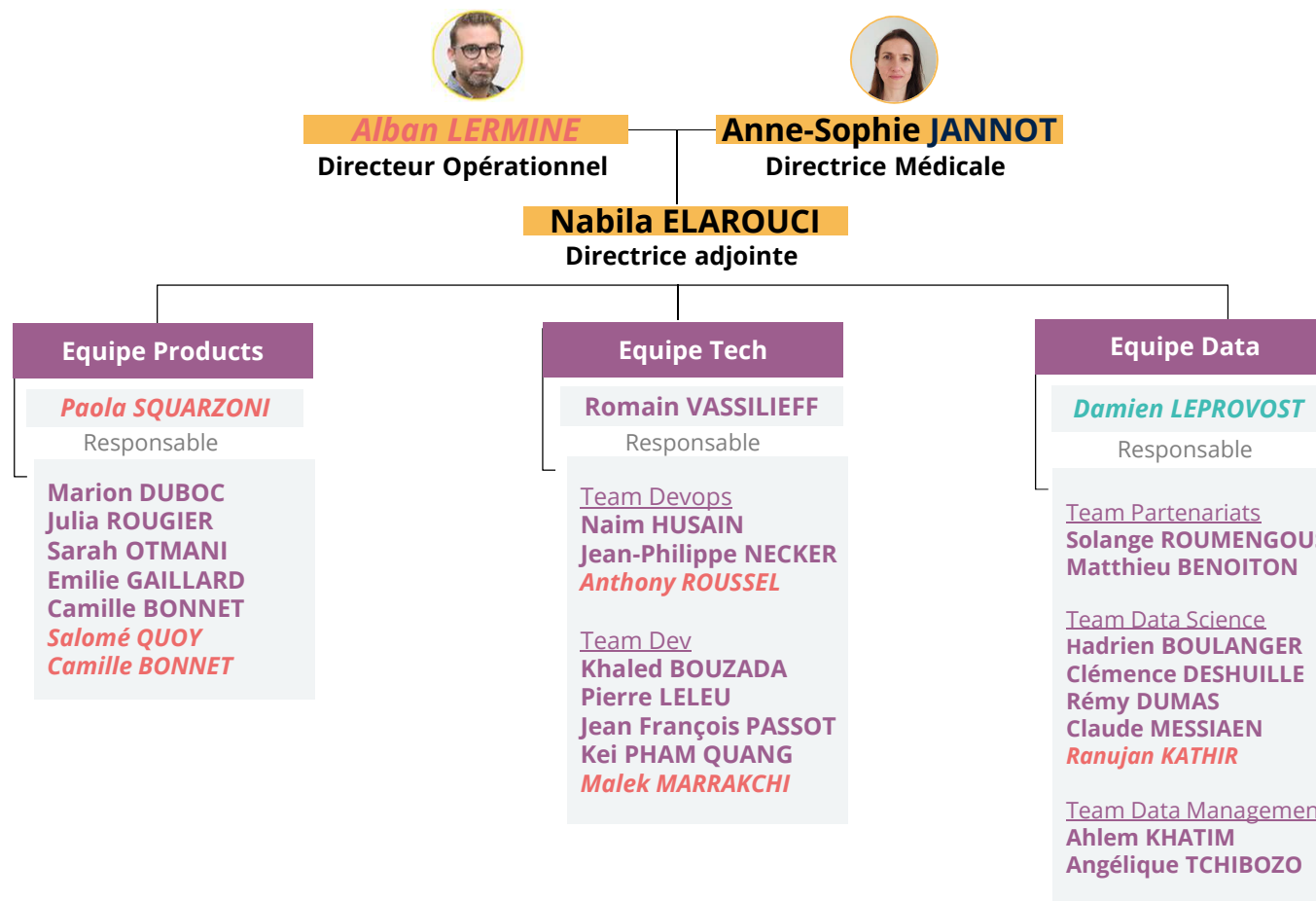


Actualités BNDMR

Journée annuelle FIRENDO

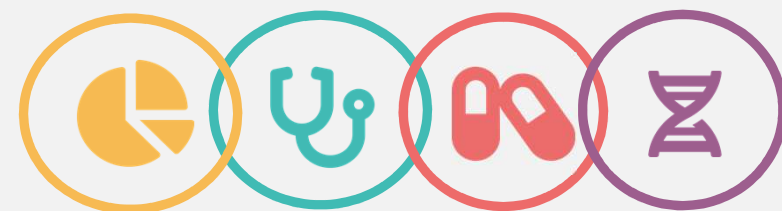
Décembre 2024

Évolutions de l'organigramme



Nouvelles arrivées
Recrutement en cours





BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

BaMaRa

Déploiement & usage

119 ⁺⁵

Conventions signées

126 ⁺⁶

Établissements déployés

2255 ⁺¹⁰

Centres

1,561,233

Patients

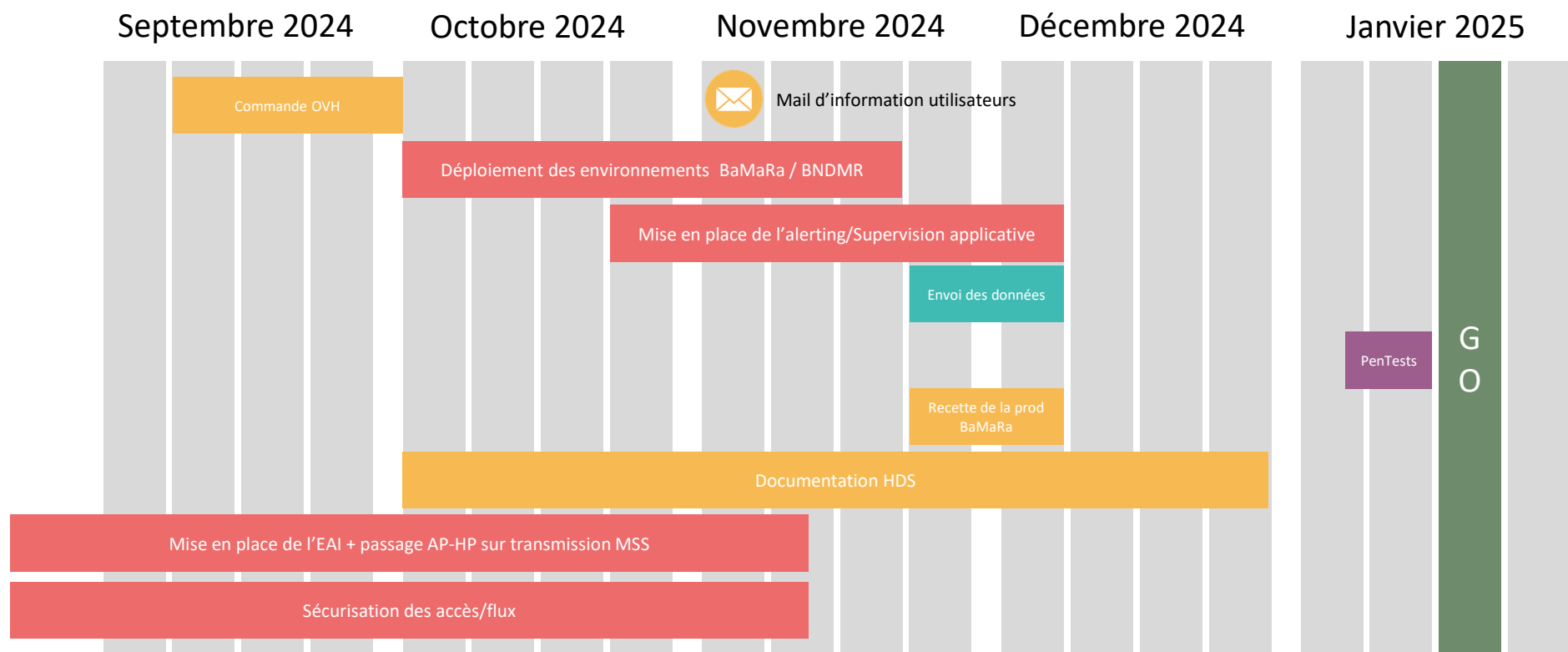
800

Utilisateurs quotidien

3000

Utilisateurs mensuel

Cloud – Calendrier de déploiement



Référentiel ORPHANET

- Pack Nomenclature 2024 produit par Orphanet le 5 juillet 2024.
- A noter que « OBSOLETE » et « NON RARE EN EUROPE » apparaîtra dorénavant non seulement au début du pref_label, mais aussi de tous les synonymes.
- Dans BaMaRa : la MàJ annuelle a été réalisée le 4 sept 2024 (fichier différentiel envoyé à toutes les filières).
- Exceptions Groupes (les groupes tolérés dans le champ « Maladie Rare » pour des raisons historiques) :
 - **Objectif : supprimer ces « Exceptions Groupes » en commençant par celles qui peuvent l'être sans problème. Avant suppression, envoi d'un tableau à chaque filière avec les codes concernés pour recueillir l'avis de la ou des filières concernées.**
 - Pour mémoire ces données restent consultables mais ces codes ne sont plus disponibles dans le champ MR pour coder le diagnostic de nouveaux patients. Ils restent en revanche disponibles dans le champ « Description clinique ».
 - Les codes groupes ayant été obsolétés ou dépréciés par Orphanet (disorders, subtypes ou exceptions groupes) ne sont automatiquement plus disponibles dans le champ « Maladie rare » de BaMaRa lors de la MàJ suivant leur inactivation par Orphanet.



Vue d'ensemble – Sets de données



SDM-MR ✓

SDM-G ✓

DoSpéRa

RC Errance

SDM-T

ReUseRare

Convergence

ERN

Myopathies ✓

OMAV ✓

Syndrome néphrotique
secondaire à la hyalinose ... ⚠

Myasthénie ⚠

GloBE-Reg ⚠

Neuropathies ✓

Takhzyro ✓

Séquelles bronchiques
infectieuses rares de l'enfant ✓

Hernie de coupole
diaphragmatique ⚠

ERN-RND

Maladies mitochondriales ✓

Ostéopathie striée avec sclérose
crânienne ✓

Syndrome myasthéniques
congénitaux ⚠

EpiCARE

MR hémorragiques ✓

ThromboAngéite oblitérante ⚠

Thrombophilies congénitales
génétiques ⚠

Euro-NMD

MR AI²R ⚠

FIMARAD (Errance diagnostique) ⚠

ITHACA

SLA ✓

Omphalocèle géante ⚠

EURRECA-EURRBONE

Fœtopathologie ✓

ERN Skin

RARE-LIVER

VASCERN

ERKNet



Focus DoSpéRa

**BNDMR**
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

PHENO-BRONCHI

critères d'inclusion/exclusion

Diagnostic posé entre le 01/01/2021 et le 30/06/2024 ?

Oui Non

Oui Non

Ouestasie
ctieuse ?

Oui Non

inchiolite
litérante ?

Oui Non

on suspectée

UNK/UNK/2024

TDM thoracique

12/08/2003

Agent causal suspecté

Virus respiratoire syncytial x Rhinovirus x Autre x

Autre : à préciser

Autre virus



SDM-T – Accès précoces & Projets à venir

Projets en cours

- **AP1 + AP2 Biogen** pour Omaveloxolone (Skyclarys®), Ataxie de Friedreich, Brain-Team et Filnemus
- Un poster présenté en avril 2024 sur les performances du recueil de données lors du congrès AFCROs
- Une présentation orale sur la population traitée et l'efficacité du traitement au congrès international ICAR, novembre 2024
- **AP2 Takeda** pour Lanadelumab (Takhzyro®) : dans BaMaRa depuis mars -> 4 patients à ce jour sur les attendus

AP en cours de discussion

- **AC Italfarmaco** dans myopathie Duchenne – Q4 2024
- **AP2 Gilead** dans la cholangite biliaire primitive – Q1 2025
- **AP2 CRO Azur Biopharm** pour le compte d'une Biotech – Q2 2025
- **AP2 Argenx** dans la PIDC - Q2 2025
- **AP1 AstraZeneca** dans l'Amylose héréditaire – Q3 2025
- **AP1 Boehringer Ingelheim** dans deux maladies rares (fibroses pulmonaires) – Q4 2025 (?)
- **AP1 Takeda** dans maladie rare (déficit en alpha-1-antitrypsine) – Q4 2025 (?)
- **AP1 Amgen** dans les maladies associées aux IgG4 – Q3 2025

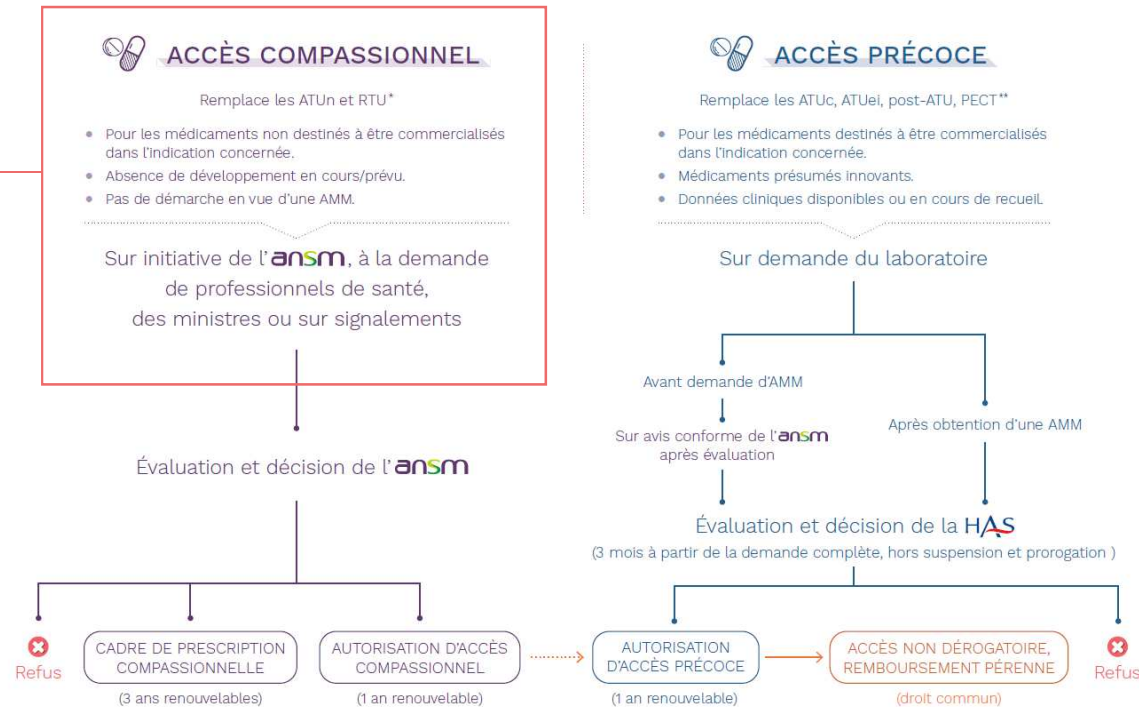
Autres

- Plusieurs projet d'accès compassionnel CPC
- Pour les projets de suivi des pratiques avec les FSMR : FAI²R réflexion en cours de la filière



SDM-T – Appel à projets pré-CPC

91 molécules identifiées par les filières comme candidates mais manque de données pour certaines molécules pour l'évaluation par l'ANSM



- Lancement d'un appel à projet filières pour mettre à dispositions une collecte de données de type SDM-T
- Validation par le CoPil BNDMR attendue le 9 Décembre 2024



Registres ERN – Publication de la note

Interopérabilité de BaMaRa vers les registres des ERN

Cadrage et méthodologie

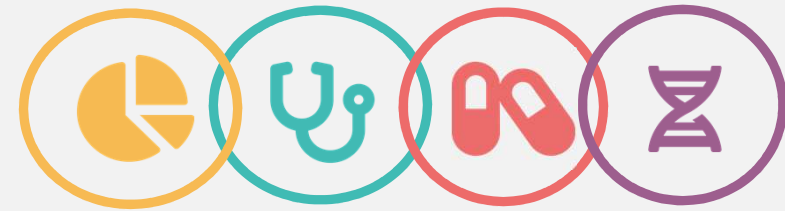
Auteur : cellule opérationnelle BNDMR
Date : 03 juillet 2024 (▲ ce document est mis à jour 1 fois / mois)

Publiée le 28 Octobre 2024



Table des matières

Glossaire	2
Table des matières	3
Introduction	4
1. Contexte.....	4
2. Schéma de circuit des données envisagé.....	4
Etapes préalables	5
1. Lettre adressée aux Filières de Santé Maladies Rares.....	5
2. Présentation détaillée des avantages à passer par BaMaRa.....	6
3. Roadmap cible.....	7
Mise en œuvre	8
1. Aspects contractuels.....	8
2. Gestion du consentement.....	9
3. Circuit de transfert des données.....	13
4. Gestion de la qualité des données.....	14
5. Etat d'avancement par FSMR / ERN.....	16
Check-list et indicateurs.....	16
ORKID / ERKNet (ERKReg).....	17
OSCAR / EURRBONE (EuRREB).....	17
AnDDI-RARES / ITHACA (ILIAD).....	18
FAiPR / ReCONNET (TogethERN ReCONNET).....	18
FAiPR / ERN-RITA (RITA Registry).....	18
FILSLAN/ EURO-NMD (EURO-NMD registry).....	19
FILNEMUS / EURO-NMD (EURO-NMD registry).....	19
G2m / MetabERN (U-IMD).....	19
FILFOIE / RARE-LIVER (R-Liver).....	20
BRAIN-TEAM / ERN-RND (ERN-RND registry).....	20
DéfiScience / EpiCARE (EpiCARE registry).....	21
FIMARAD / ERN-Skin (ERRAS Registry).....	21
FAVA-Multi / VASCERN (VASCERN Registry).....	21
MHEMO / EuroBloodNet (ENROL).....	22



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Interopérabilité

SDM-MRv2 - Chronologie

26 avril 2024
Validation
projet par le
CoPil BNDMR

**Juillet 2024 –
octobre 2024**
Transmission
document à
l'ANS : retours et
échanges

Réunions d'information
DSI et éditeurs
14 et 19 novembre 2024
(présentation V2)
**28 novembre et 3
décembre** (information
financement DGOS)

24/01/2025
Volet SDM-MR
V2
**Fin de
concertation**

2^e Trimestre 2025
Mise à jour Fiche MR dans
DPI

13 mai 2024
Document
d'expression de
besoin
transmis aux
CSE et CoPil
BNDMR pour
validation

24 octobre 2024
Publication Volet
SDM-MR V2 sur
le site de l'ANS.
**Début de
concertation**

Octobre – Décembre 2024
Information utilisateurs,
FSMR et PEMR (CoPil
FSMR/PEMR, point
trimestriel FSMR/PEMR,
formation Orphanet,
articles)

**1^{er} Trimestre
2025**
Mise à jour
BaMaRa
Application,
Documents
d'information et
Formation
utilisateurs

3 mois



SDM-MRv2 – Évolutions majeures

Fœtus

Il est maintenant possible dans le SDM-MRv2 de préciser si un diagnostic, une prise en charge, une activité (...) concerne le patient porteur du fichier d'interopérabilité CDA (la mère) ou un fœtus.

Le fœtus est considéré comme une « partie » de sa mère.

Recueil de l'opposition du patient à la réutilisation de ses données dans l'EDS BNDMR

En V1, on récoltait la trace de la non-opposition du patient.

En V2, on considère que **le patient n'est pas opposé jusqu'à ce qu'il signale son opposition.**

« Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR ».

Conformité avec l'ANS

Ajout des prénoms du patient, de l'adresse du patient et du Médecin traitant

Conformité avec le Common Data Elements

Recueil du consentement à la transmission des données dans un registre européen, lien vers bio-banque, score ICF (handicap) et notion de « Perdu de vue »

Suppression d'items

Suppression de l'item précisant le motif de décès (CIM-10) du patient si celui-ci n'est pas dû à une maladie rare

Suppression des items « Un traitement spécifique à la MR en cours », « Médicament(s) orphelin(s) », « Patient participant à un protocole », « Type d'investigation(s) réalisée(s) », « Présence de malformation anténatale » et « Examens en anténatal »

Données accessibles dans le SNDS



SDM-MRv2 – Évolutions majeures

Activités

Précision de l'autre établissement de santé français possible si l'activité renseignée n'a pas eu lieu dans l'établissement du site maladies rares labellisé (facultatif)

Catalogue d'activités

Contexte

« RCP » renommée en « RCP régionale ou locale - centre organisateur » Ajout de « RCP nationale ou européenne - centre participatif » Permet de renseigner PIRAMIG plus précisément

Objectif

Ajout de « Rendu de résultat diagnostique génétique »

Professions(s) de(s) intervenant(s)

Infirmier(ère) de pratiques avancées (IPA)

Enseignant en Activités Physiques Adaptées (APA)

Coordonnateur de parcours de santé

Diagnostic

Ajout champ « Maladie complexe NON RARE »

Il ne sera plus possible de coder un ORPHACode « non rare », mais ajout d'un nouveau champ permettant de renseigner, en tant que diagnostic principal, une maladie complexe non rare, reposant sur la terminologie CIM-10.

Partie génétique

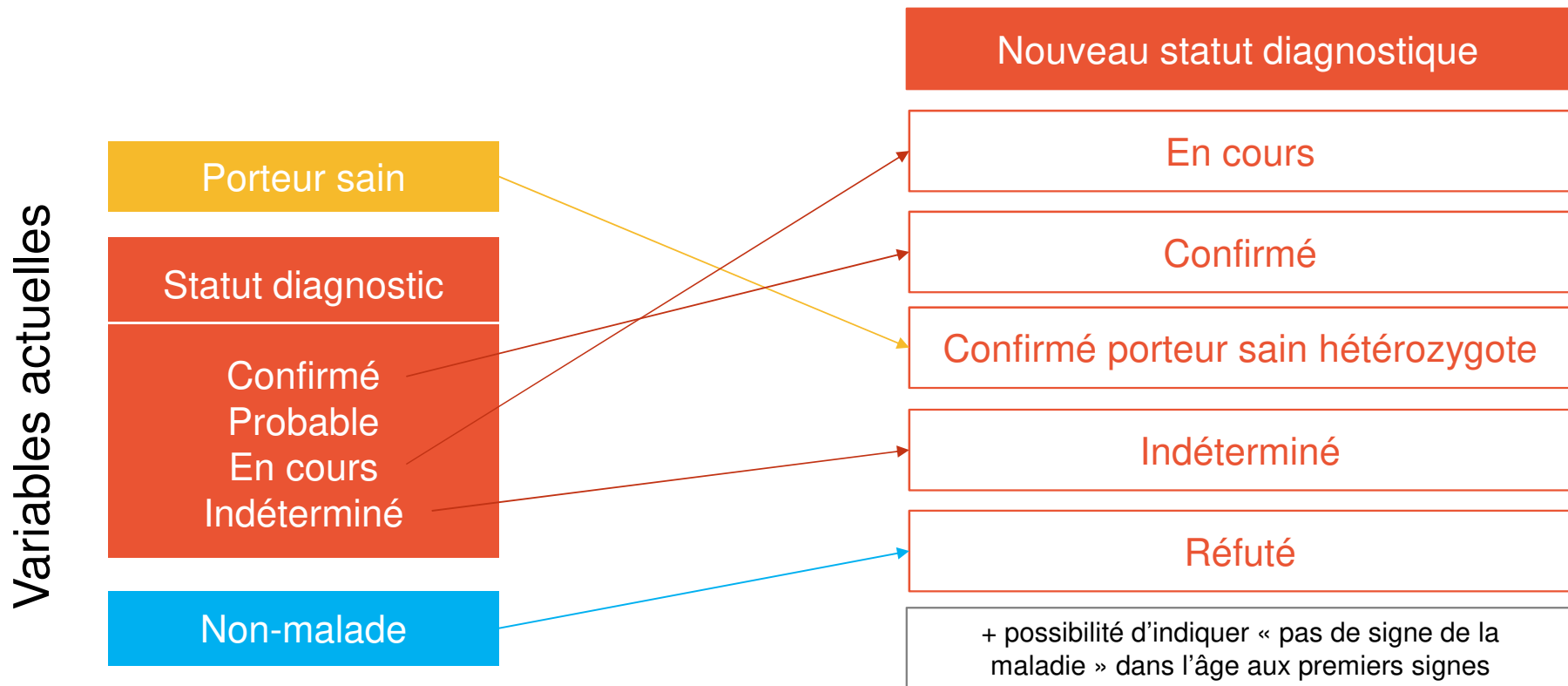
Ajout d'un item « Caractérisation génétique du diagnostic »

Demandes utilisateurs

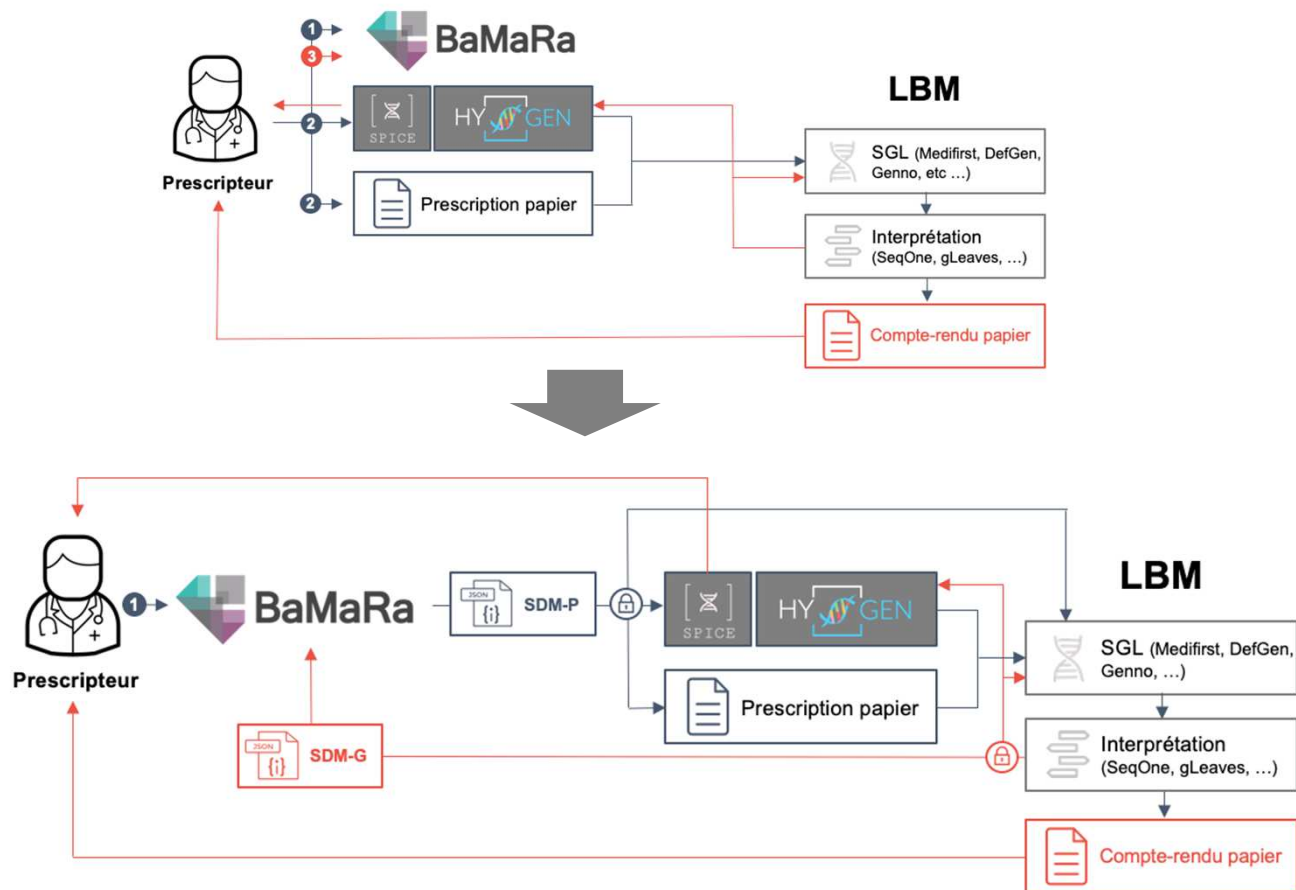
Information d'audit : conservation du site ayant créé chaque diagnostic

Rendre interopérable le commentaire du diagnostic

SDM-MRv2 – Nouveau statut diagnostique



Schémas d'interopérabilité



Enjeux et état d'avancement

Enjeux

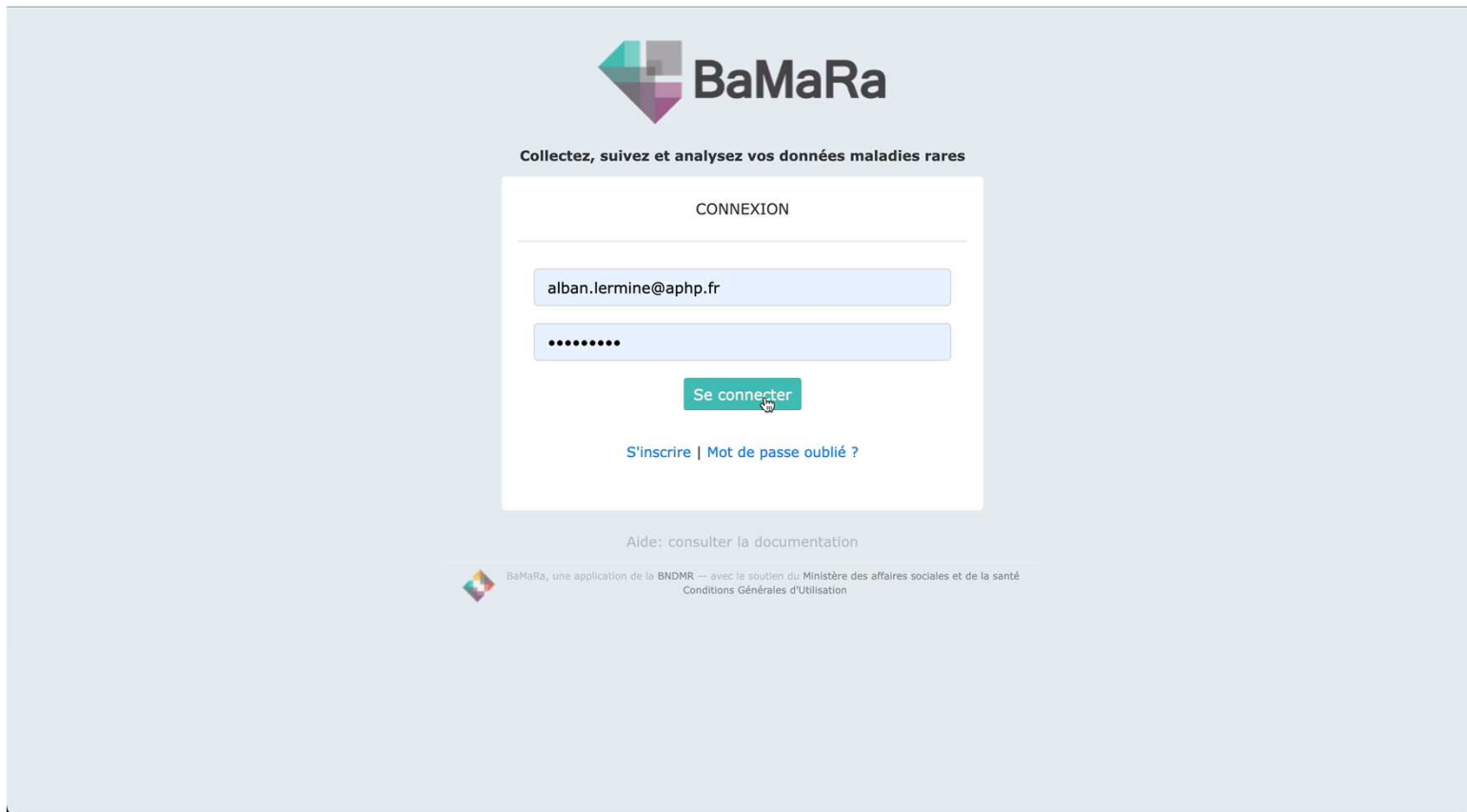
- Réduire les saisies de données identiques
- Fiabiliser les transferts d'information
 - Sécurisation par chiffrement logique
 - Augmenter la qualité clinique des prescriptions = favoriser la qualité et un retour rapide des résultats
- Systématiser le remplissage du SDM-G dans BaMaRa

État d'avancement

- Transmission du SDM-P depuis BaMaRa vers SPICE & HYGEN
 - En production depuis le **7 Novembre 2024**
- Transmission du SDM-G depuis SPICE & HYGEN vers BaMaRa
 - Définition du format d'échange – **Novembre 2024**
 - Implémentation de la transmission depuis SPICE & HYGEN – **T1 2025**



Exemple - BaMaRa 2 SPICE (SeqOIA)



 **BaMaRa**

Collectez, suivez et analysez vos données maladies rares

CONNEXION

[Se connecter](#)

[S'inscrire](#) | [Mot de passe oublié ?](#)

Aide: [consulter la documentation](#)

 BaMaRa, une application de la BNDMR — avec le soutien du Ministère des affaires sociales et de la santé
Conditions Générales d'Utilisation

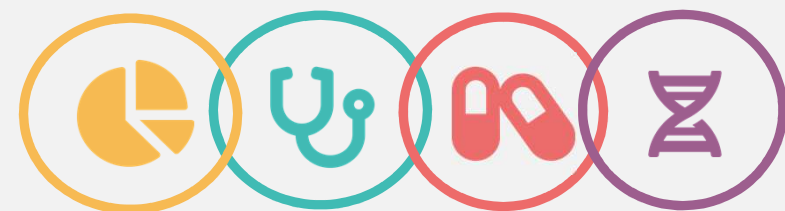
Interopérabilité BaMaRa & autres LBM

Site MR Pilote	Établissement	LBM	Logiciel(s) à connecter
CRMR anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile de France	AP-HP (Robert Debré)	Génétique Moléculaire de Robert Debré	Genno et/ou gLeaves
CRMR maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement,	AP-HP (Robert Debré)	Biochimie Hormonologie de Robert Debré	Genno et/ou gLeaves
CRMR SLA	CHU de Limoges	Biologie et Biochimie moléculaire du CHU de Nîmes	?
CRMR anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Est	CHU de Dijon	Génomique médicale du LBM du CHU de Dijon	LabKey



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares



Entrepôt de Données **BNDMR**

2^{ème} AAP ReUseRare

Objectifs

Construire un recueil de données structurées pour un projet scientifique réutilisant des données issues des dossiers médicaux au sein de l'application web BaMaRa

Calendrier

Date limite AAP était au **30/10/2024**

Projets reçus

Filière	Intitulé	Demandeur	Responsable filière
AnDDI-Rares	Meilleure description des symptômes digestifs et leur prise en charge chez les patients présentant un syndrome de Hennekam.	Dr Augustin LEFEVRE	Pr FAIVRE Laurence
FAI2R	Constitution d'une base nationale de données patients présentant une maladie associées aux IgG4 (MAG4) appelée "Base MAG4"	Pr SCHLEINIZ Nicolas	Pr HACHULLA Eric / Pr Alexandre BELOT
FIRENDO	HYPPROXI : Etude épidémiologique rétrospective des facteurs de risques d'hypospadias proximaux sans anomalie génétique identifiée	Dr BRETONES Patricia	Pr BERTHERAT Jérôme
FAI2R	KARE (KARE - Kawasaki Analysis and Research in Epidemiology: Analyse descriptive de la population de patients français atteints de la maladie de Kawasaki	Dr Federica Anselmi / Pr Kone-Paut	Pr HACHULLA Eric / Pr Alexandre BELOT
FAVA-Multi	Facteurs de risque cliniques et génétiques de l'extension et des complications des lymphoedèmes primaires congénitaux	Dr MESTRE GODIN Sandrine	Pr JONDEAU Guillaume



Partenariats industriels

Études périmètre BNDMR

En cours

- **Amgen** - Maladies associées aux IgG4
- **Inozyme** - Calcification artérielle généralisée infantile
- **Astrazeneca** - Amylose héréditaire à transthyrétine

En cours de signature

- **Chiesi** - Alpha Mannosidose

Études chaînées BNDMR–SNDS

En cours

- **LFB** - Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC) – en phase des appariements directs sur le NIR

En cours de signature

- **Oracle** - Anémie de Fanconi
- **Cemka pour BI** - Syndrome de Netherton
- **Cemka pour Ipsen** - Syndrome Alagille
- **Cemka** - Neuromyélite
- **Roche** - Myopathie de Duchenne



Partenariats académiques

Études périmètre BNDMR

En cours d'analyse

- **Recensement des épilepsies rares** dans la BNDMR, Pr. Rima Nabbout

Rapport/Article en cours de rédaction

- **Myopathies chez le sujet âgé.** Filière Filnemus, Dr. Emmanuelle SALORT
- **Etude de mortalité des patients atteints d'un déficit en Mevalonate Kinase**, Dr. Julie TEILLET

Études chaînées BNDMR-SNDS

En cours d'analyse

- **Dromos** (MR de plus de 100 cas dans la BNDMR)

Financés par l'UE

- **Invents** : chainage en cours
- **Erdera**: protocole en cours d'écriture
- **Predeeco**: protocole en cours d'écriture
- **SDM-SNDS**: version simplifiée et réorganisée du SNDS utilisable pour les études chaînées BNDMR-SNDS

Rapport/Article en cours de rédaction

- **VarGen** (Variations du développement Génital)

