



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Charte pour la participation et l'accès à la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)

Octobre 2019

Table des matières

Table des matières	2
Glossaire	5
Définitions	5
Contexte	7
1. Maladies rares : définition et épidémiologie	7
2. Les plans nationaux et le réseau expert	7
3. Genèse du projet BNDMR	8
4. BaMaRa et la BNDMR.....	9
Gouvernance de la BNDMR	10
Domaine d'utilisation de la BNDMR	11
Alimentation de la BNDMR	11
1. Données présentes dans la BNDMR	11
1.1. Données recueillies dans le cadre du soin.....	12
1.1.1. le SDM-MR	12
1.1.2. Données complémentaires BaMaRa	12
1.2. Données exclues de la BNDMR	12
1.3. Données externes	13
1.4. Données collectées dans le cadre du PNMR 3.....	13
2. Obligations de l'établissement partenaire BNDMR	14
3. Qualité des données.....	14
3.1. Programme d'assurance qualité	14
3.2. Dédoublonnage et IdMR.....	14
3.3. Contrôles de cohérence	15
3.4. Campagnes d'amélioration in-situ	15
Finalité des traitements	15
1. Constitution et maintien de l'entrepôt de données	16
2. Indicateurs.....	17

2.1. Les indicateurs à destination des services de l'Etat.....	17
2.2. Le rapport public annuel.....	18
2.3. Le rapport sur la qualité des données (par filière MR)	19
2.4. Le rapport par filière MR.....	19
2.5. Les rapports liés au PNMR 3.....	19
3. Etudes de faisabilité	19
4. Recherches non-interventionnelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine	21
5. Tableau récapitulatif des finalités et des démarches.....	22
Processus de soumission des demandes de traitement (hors indicateurs).....	24
Réalisation du traitement des données	24
1. Indicateurs et études de faisabilité.....	24
2. Recherches et études non interventionnelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine	24
2.1. Réalisations par la cellule opérationnelle BNDMR.....	25
2.2. Traitements effectués par un tiers	25
2.3. Possibilité d'extraction de données.....	25
Contractualisation.....	25
1. Eléments du contrat.....	25
2. Clauses financières	26
2.1. Valorisation des traitements de données et des extractions de données.....	26
2.1. Rétrocessions des sommes aux partenaires du projet.....	26
Durée de conservation.....	26
Protection des données.....	27
1. Identification des personnes	27
2. Information des patients par les établissements de santé partenaires	27
3. Droit d'accès.....	28
4. Droit de rectification.....	29
5. Droit d'opposition.....	29
6. Droit d'effacement (« droit à l'oubli »)	29
7. Droit à la limitation du traitement	30

8.	Principe de coopération pour la gestion des réponses aux droits des patients.	30
9.	Notification des violations de données.....	30
	Mesures de sécurité et confidentialité.....	31
	Information des professionnels des centres maladies rares	31
	Publications.....	32
1.	Publications scientifiques.....	32
1.1.	Formes de publications	32
1.2.	Auteurs.....	32
1.3.	Auteurs et Réseau Français d'Expertise Maladies Rares	32
1.4.	Auteurs et cellule opérationnelle BNDMR.....	32
1.5.	Spécificités relatives aux remerciements.....	33
2.	Diffusion des résultats auprès des participants de la cohorte et du public.....	33
3.	Diffusion sur le site web de la BNDMR	33
4.	Dispositions Générales.....	34
	Participation à la BNDMR	34
1.	Engagement de partenariat des établissements partenaires.....	34
2.	Résiliation.....	34
	Liste des annexes jointes au présent document	34
	Annexe A – Exemples d'indicateurs	35
	Annexe B – Méthode de calcul de l'IdMR	37

Glossaire

AP-HP	Assistance Publique – Hôpitaux de Paris
ARS	Agence Régionale de Santé
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
CNIL	Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés
DGOS	Direction Générale de l'Offre de Soins
DGS	Direction Générale de la Santé
FINESS	Fichier National des Etablissements Sanitaires et Sociaux
FSMR	Filière de Santé Maladies Rares
IdMR	Identifiant Maladies Rares
INS	Identifiant National de Santé
INSEE	Institut National de la Statistique et des Etudes Economiques
MR	Maladies rares
PMSI	Programme de Médicalisation des Systèmes d'Information
RGPD	Règlement Général sur la Protection des Données
RPPS	Répertoire Partagé des Professionnels de Santé
RT	Responsable du Traitement
SI	Système d'information
SNDS	Système National de Données de Santé
Loi I&L	Loi du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés telle que modifiée par l'ordonnance n°2018-1125 du 12 décembre 2018

Définitions

Les définitions de l'article 4 du RGPD s'appliquent au présent document s'agissant des termes suivants :

- Données à caractère personnel ;
- Traitement ;
- Limitation du traitement ;

- Pseudonymisation ;
- Fichier ;
- Responsable du traitement ;
- Destinataire ;
- Tiers ;
- Consentement ;
- Données génétiques ;
- Données biométriques ;
- Données concernant la santé ;
- Représentant ;
- Entreprise ; et
- Groupe d'entreprises.

A ces définitions sont ajoutées les définitions suivantes :

- « Données agrégées » : toute donnée calculée à partir d'au moins 10 données individuelles
- « Données individuelles » : toute information se rapportant à une personne physique sans que la personne physique soit forcément identifiée ou identifiable
- « Etablissements partenaires » : tous les établissements de santé concernés par l'arrêté du 25 novembre 2017 (« portant labellisation des réseaux des centres de référence prenant en charge les maladies rares »).
- « Investigateur » : toute personne physique ou morale qui se pose une question scientifique et souhaite y répondre au moyen d'un traitement sur les données de la BNDMR. Le « destinataire » est donc un investigateur. A l'inverse, certains investigateurs peuvent n'être pas seulement destinataires mais aussi « tiers », voire « responsable de traitement » s'il est procédé à une extraction de données (les termes entre guillemets sont utilisés dans leur définition donnée par le RGPD).
- « Entités du secteur privé » : toute personne physique ou morale n'appartenant pas au secteur public. Sont donc inclus ici les entreprises, mais également, par exemple, les sociétés de personnes et les associations qui n'exercent pas régulièrement une activité économique (sous réserve qu'elles n'appartiennent pas au secteur public).
- « Entités du secteur public » : toute personne physique ou morale incluse dans la liste suivante :
 - Les directions des Ministères des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation et des établissements placés sous leurs tutelles (notamment DGOS, DGS, DREES, DGRI, ARS) ;
 - Les universités publiques, le CNRS ;
 - Les établissements de santé partenaires (notamment les FSMR, et les centres de référence, centres de compétence ou de ressources et de compétence qui les composent) ;
 - Les réseaux européens de référence.

Contexte

1. Maladies rares : définition et épidémiologie

Une maladie rare est définie par une prévalence faible. En Europe, celle-ci doit être inférieure à 5 personnes atteintes pour 10 000 habitants (soit 1/2000).

Orphanet¹ recense environ 8000 maladies rares différentes. Celles-ci concernent tous les domaines de la médecine : maladies neuromusculaires, anomalies du développement, maladies métaboliques, maladies auto-immunes, maladies infectieuses, etc. Les maladies rares, considérées dans leur totalité, constituent un véritable enjeu de santé publique. En France, elles affecteraient entre 3 et 4 millions de personnes, bien qu'il soit difficile de valider cette estimation. En effet, d'une manière générale, l'épidémiologie des maladies rares prises individuellement ou dans leur globalité est peu documentée. Les méthodes de calcul sont par ailleurs rarement comparables et certaines études mélangent l'incidence², la prévalence ou l'incidence à la naissance.

2. Les plans nationaux et le réseau expert

Afin d'améliorer la prise en charge médicale et médico-sociale des personnes atteintes ou suspectées atteintes de maladies rares, d'étudier l'histoire naturelle et de promouvoir la recherche sur ces maladies, 3 plans nationaux successifs dédiés aux maladies rares ont permis de doter la France d'un maillage territorial expert. Le premier Plan national maladies rares (PNMR1 - 2005-2009) a ainsi créé un dispositif basé sur la labellisation de centres de référence maladies rares (CRMR), centres de ressources et de compétences (CRC), et centres de compétences maladies rares (CCMR), pour faciliter l'accès au diagnostic et la prise en charge des patients.

Le PNMR2 (2011-2016) a souhaité créer plus de synergie et de coordination du réseau de soin en regroupant les centres experts (CRMR, CCMR) au sein de 23 filières de santé maladies rares, correspondantes aux grandes spécialités médicales. Les missions et périmètres des centres et filières de santé dans le domaine des maladies rares ont été précisés dans l'instruction de la DGOS du 11 janvier 2016³.

¹ Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins, <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

² L'incidence est le nombre de nouveau cas de personnes atteinte d'une maladie dans la population et se calcule en divisant le nombre total de nouveaux cas sur une période donnée, par la taille de la population totale.

³ Instruction N° DGOS/PF4/2016/1. http://circulaire.legifrance.gouv.fr/pdf/2016/01/cir_40460.pdf

3. Genèse du projet BNDMR

Pour pallier l'absence de surveillance épidémiologique pour les maladies rares, l'axe « Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares » du PNMR1 promulguait notamment la mise en place d'une nomenclature adaptée pour les maladies rares, la définition des outils nécessaires pour la création de bases de données, la collecte de données et l'application des méthodes statistiques adéquates, mais aussi le croisement de ces données avec les données de grandes bases nationales (CépiDC⁴, PMSI...), etc.

Les centres de références ont ainsi une mission de recherche en épidémiologie, et doivent également rendre compte chaque année de leur activité de soin au travers d'un programme d'évaluation appelé PIRAMIG.

Or, la majorité des systèmes de soin actuels ne permettent pas d'identifier de manière fiable les patients atteints de maladies rares. Les terminologies utilisées sont généralement non adaptées à leur codage (ex : le PMSI utilise la Classification Internationale des Maladies (CIM-10) qui ne compte que quelques centaines d'entités pathologiques spécifiques aux maladies rares). En l'absence de codes dédiés, elles sont souvent identifiées avec des codes non spécifiques ou agrégatifs, rendant impossible toute analyse de la cohorte maladies rares. L'utilisation du PMSI n'est pas non plus pertinente en raison de la forte proportion de consultations externes dans le cadre de la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

Les CRMR se sont alors tournés vers des solutions locales pour enregistrer leur activité et suivre leurs patients maladies rares. C'est ainsi qu'est née en 2007, à l'hôpital Necker Enfants Malades de l'AP-HP, la base de données CEMARA. Construite autour d'un set de données unique et restreint, partagé par tous les centres participants, CEMARA permettait de recueillir au fil de l'eau les activités réalisées par l'équipe de soin et de coder spécifiquement les maladies rares grâce à l'usage de la nomenclature Orphanet. Des recueils complémentaires étaient possibles pour répondre à des questions de recherche ciblées. CEMARA a ainsi été déployé dans près de la moitié des centres maladies rares.

Le Haut Conseil de Santé Publique (HCSP) a audité le PNMR1 et émis des recommandations relatives aux études épidémiologiques⁵ afin de doter la France d'outil permettant de mesurer les objectifs de santé publique qu'elle s'est fixé (adéquation de l'offre, description de la prise en charge de chaque maladie, insertion au sein de l'offre globale de soin, etc.). Ces recommandations ont été intégrées dans le second Plan national maladies rares (PNMR2 - 2011-2016) pour donner lieu au focus « Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) » de l'Action A-1-4. Objectif prioritaire du PNMR2, il propose la mise en œuvre d'un système d'information unique à visée épidémiologique. Cet outil doit permettre la collecte sécurisée et la centralisation déidentifiée de données médicales de tous les patients atteints de maladies rares à l'échelle nationale. Forte de son expérience avec CEMARA, l'APHP s'est

⁴ Centre d'épidémiologie sur les causes médicales de décès

⁵ Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008 par le Haut Conseil de la Santé Publique, <http://www.hcsp.fr/explore.cgi/avisrapportsdomaine?clefr=65>

vue confiée par la Direction Générale de l'Organisation des Soins (DGOS) la mise en œuvre de cette action au travers d'une convention.

4. BaMaRa et la BNDMR

La BNDMR vise à constituer une collection homogène de données sur la base d'un set de données minimum (SDM)⁶ pour documenter la prise en charge et l'état de santé des patients atteints de maladies rares dans les centres experts français, et de mieux évaluer l'effet des plans nationaux.

Le SDM-MR, défini à l'issue d'un travail de concertation regroupant des experts nationaux et une revue de la littérature utilise des terminologies médicales alignées sur les standards internationaux existants (Orphanet, HPO, HGNC...) ⁷. Il est composé de données administratives et cliniques et a vocation à être recueilli pour tous les patients atteints de maladie rare. Il constitue aujourd'hui une référence au niveau Européen et a notamment servi de modèle pour la mise en place d'un set minimum à l'échelle Européenne.

La mise en place de la BNDMR repose sur deux piliers essentiels :

1. **L'application BaMaRa** : la collecte en routine d'un set de données minimum (SDM-MR) au niveau des centres maladies rares (CRMR et CCMR) dans le cadre du soin.

L'application BaMaRa permet la collecte du SDM-MR soit en saisie directe par l'interface web (mode autonome), soit grâce à l'interopérabilité avec un formulaire dédié dans le dossier patient informatisé (DPI) de l'hôpital (mode connecté). Contrairement aux registres qui ne sont pas intégrés dans les systèmes d'information hospitaliers, l'interconnexion de BaMaRa avec les dossiers patients informatisés est une des priorités du projet. Le SDM-MR est ainsi intégré dans un volet spécifique du cadre d'interopérabilité des Systèmes d'Information de Santé (CISIS) de l'ASIP-Santé qui sera progressivement incorporé au sein des logiciels nationaux. Les données collectées ici sont nominatives. Leur accès est cloisonné au sein d'un hôpital donné (un BaMaRa par hôpital).

BaMaRa offre aussi la possibilité à ses utilisateurs de suivre en direct leur activité et celle de leur site d'appartenance, au sein d'un espace personnel. L'accès aux données d'activité nécessaires à la constitution des rapports d'activité annuels (PIRAMIG...) y est facilité.

BaMaRa est mise à disposition à titre gratuit par l'AP-HP dans chaque établissement de santé partenaire du projet, suite à la signature d'une convention cadre. C'est l'évolution de CEMARA vers une application plus performante, proposant de nouvelles fonctionnalités et des interfaces d'interconnexion.

2. **Un entrepôt de données (la BNDMR)** : l'intégration et l'anonymisation des données collectées au travers de BaMaRa au sein d'un entrepôt maladies rares national

⁶ A consulter sur <http://www.bndmr.fr/le-set-de-donnees-minimal/>.

⁷ « A Methodology for a minimum Data Set for Rare Diseases to Support National Centers of Excellence for Healthcare and Research ». R. Choquet et al., J Am Med Inform Assoc. 2015 Jan;22(1):76-85. doi:10.1136/amiajnl-2014-00279

(BNDMR). Celui-ci, potentiellement enrichi par d'autres bases de données telles que celles du SNDS, permettra la réalisation d'études épidémiologiques et médico-économiques.

La BNDMR contient les données du SDM-MR issues de BaMaRa après déidentification et consolidation. Il constitue la plateforme technique pour la conduite d'études statistiques. Elles peuvent être récurrentes et génériques (à destination des tutelles, des filières ou du grand public), ou plus ponctuelles ou spécifiques pour répondre à des questions de recherche (à la demande de certains CRMR par exemple). C'est aussi avec la BNDMR que des études plus élargies seront effectuées par des méthodes de chainages de données de cohortes ou de bases nationales telles que celle du SNIIRAM.

Dans certains cas, la BNDMR pourra être nourrie par des bases de données préexistantes via BaMaRa, sous réserve d'une validation réglementaire, notamment au regard des finalités et de l'information des patients.

Gouvernance de la BNDMR

Les instances de gouvernance de la BNDMR comprennent :




- le Comité de Pilotage national (ci-après dénommé « **COPIL BNDMR** »), compétent pour superviser l'organisation générale, les évolutions, le calendrier et le budget du projet ; et
- le Comité Scientifique (ci-après dénommé « **COSCI BNDMR** ») dont les missions sont de proposer les orientations scientifiques, établir le lien avec les CRMR/FSMR, et proposer les exploitations nationales et la gouvernance des données. Les propositions et avis du Comité Scientifique sont validés par le Comité de Pilotage, comme le prévoient les règlements intérieurs ci-après. Il donnera notamment des avis sur les demandes de traitement de la BNDMR, comme le prévoit la convention AP-HP – DGOS ci-après.

Leurs modalités de fonctionnement sont définies dans la convention entre l'AP-HP et le ministère de la santé ainsi qu'au travers des règlements intérieurs de chaque instance. La convention entre l'AP-HP et le ministère de la santé précise également le rôle joué par la **cellule opérationnelle BNDMR**.

- La Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) intervient ainsi comme Maîtrise d'Ouvrage du projet.
- La Cellule Opérationnelle BNDMR intervient ainsi comme Maîtrise d'œuvre du projet.

Les règlements intérieurs de ces instances peuvent évoluer au cours du temps. La version la plus à jour est systématiquement disponible sur le site bndmr.fr.

Ces documents se trouvent ci-après :

Convention entre l'AP-HP et le ministère de la santé sur la BNDMR :	 Convention AP-HP Ministère sur la BNC
Règlement intérieur du COPIL BNDMR :	 Règlement intérieur du COPIL BNDMR
Règlement intérieur du COSCI BNDMR :	 Règlement intérieur du COSCI BNDMR

Domaine d'utilisation de la BNDMR

La BNDMR est un entrepôt de données dédié à la recherche, aux études dans le domaine de la santé et à l'amélioration des connaissances sur les maladies rares permettant la mise en œuvre de politiques de santé adaptées.

En vertu de l'article 44(3) de la Loi Informatique et Libertés, son utilisation est exclusivement restreinte à des travaux d'intérêt public se situant dans le domaine de la santé. Ces travaux peuvent concerner, par exemple, le pilotage des politiques publiques, ou encore la recherche en santé et/ou en santé publique.

L'AP-HP, en tant que responsable de traitement, a reçu les autorisations légales et réglementaires pour la constitution de la BNDMR et pour assurer certains traitements de données. Toutes les précisions sur ce rôle de responsable de traitement sont décrites au chapitre « Réalisation du traitement des données ».

En outre, afin de réaliser la gamme complète d'indicateurs de pilotage pour le compte du Ministère des Solidarités et de la Santé et des différentes parties prenantes, l'AP-HP sera responsable d'un traitement mettant en œuvre un appariement des données de la BNDMR avec les données du SNDS, sous réserve des autorisations réglementaires préalables.

Alimentation de la BNDMR

1. Données présentes dans la BNDMR

Les données présentes au sein de la BNDMR proviennent du recueil, dans le cadre du soin, du set de données minimum maladies rares (ci-après dénommé SDM-MR) pour les patients

consultant dans les centres d'expertise maladies rares labellisés par le Ministère des Solidarités et de la Santé.

1.1. Données recueillies dans le cadre du soin

1.1.1. le SDM-MR

La liste des données recueillies auprès des centres maladies rares des établissements partenaires a été validée par la DGOS en juillet 2013. Celle-ci est détaillée sur le site internet BNDMR : <http://www.bndmr.fr/le-set-de-donnees-minimal/>. Ces données sont recueillies pour tous les patients pris en charge par les centres maladies rares labellisés rattachés aux établissements de santé partenaires, et uniquement les centres labellisés.

Elles sont recueillies dans l'application BaMaRa mise à disposition par l'AP-HP, soit au travers d'un module maladies rares implémenté au sein du système d'information hospitalier (mode connecté de BaMaRa), soit au travers de l'interface web (mode autonome de BaMaRa) ou au travers d'autres bases de données légalement constituées et sélectionnées par les instances de gouvernance de la BNDMR. Les catégories de données présentes dans l'entrepôt sont les suivantes :

- Données administratives (identifiant maladies rares, sexe, date et lieu de naissance et lieu de résidence) ;
- Informations familiales ;
- Statut vital ;
- Informations relatives au parcours de soin ;
- Activités de soins ;
- Histoire de la maladie ;
- Diagnostic clinique et/ou génétique, phénotype du patient ;
- Confirmation du diagnostic ; et
- Éléments relatifs à la participation du patient à la recherche (notamment échantillon, essai, et participation éventuelle).

Les fœtus sont également concernés par ce recueil.

1.1.2. Données complémentaires BaMaRa

Depuis l'application BaMaRa, sont également recueillies :

- Une description plus précise des anomalies chromosomiques présentées par les patients ; et
- La description des examens anténataux et leur résultats (fœtopathologie incluse)

1.2. Données exclues de la BNDMR

Les données nominatives recueillies au travers de BaMaRa sont utilisées pour la production de l'identifiant maladies rares. Elles servent également dans le processus d'appariement avec d'autres bases de données, notamment le SNDS. Cependant, elles ne seront pas stockées dans la BNDMR. En voici la liste :

- Données administratives: nom, prénom ;

- Identifiant national de santé (INS) ;
- Numéro de dossier BaMaRa ;
- Numéro hospitalier d'identification du patient (NIP) ; et
- Données relatives aux professionnels prenant en charge les patients : nom, prénom.

1.3. Données externes

La BNDMR pourra également être amenée à intégrer d'autres données issues de sources de données publiques, notamment :

- Les données environnementales et écologiques nationales (pollution, pesticides,...) ;
- Les données économiques nationales de l'INSEE (chômage, revenus, logement,...) ;
et
- Certaines données provenant de registres nationaux concernant certaines maladies rares.

1.4. Données collectées dans le cadre du PNMR 3

Le PNMR 3⁸, publié le 4 juillet 2018, confère sur la période 2018-2022 de nouvelles missions à la BNDMR. Ces nouvelles missions sont susceptibles d'augmenter en nombre de données et/ou de catégories de données le set de données collectées dans BaMaRa, et qui pourra venir nourrir la BNDMR.

A titre d'exemples, les actions suivantes du PNMR 3 sont susceptibles d'augmenter le SDM :

- L'action 1.6 prévoit de « structurer les activités de fœtopathologies et d'autopsie néonatale ». Des données relatives aux événements survenus durant la grossesse et à un suivi particulier du fœtus sont donc susceptibles de venir s'ajouter au SDM.
- L'action 1.7 prévoit la constitution d'un « registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR ». Des données relatives aux explorations effectuées sur les patients en vue de découvrir le diagnostic de leur maladie, ainsi que des données relatives au niveau de sévérité de l'atteinte du patient pourront venir s'ajouter au SDM.
- L'action 4.3 prévoit « pour toutes prescriptions hors-AMM, le recueil d'un set minimal de données par les centres maladies rares afin d'éclairer la pratique. A cette fin, le set minimal de données de la banque nationale de données devra être aménagé dans les meilleurs délais possibles »

Ces augmentations du SDM par des jeux de données complémentaires n'affecteront pas la nature des données collectées. Il s'agira toujours de données recueillies dans le cadre du soin, relevant d'un niveau de confidentialité comparable au SDM aujourd'hui déclaré. Par exemple, des données relatives au suivi de la situation géographique d'un individu dans le temps, données qui font l'objet d'une attention particulière des autorités, ne pourront être recueillies dans la BNDMR (en l'état de la présente demande d'autorisation).

⁸ https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr_3_v25-09pdf.pdf

2. Obligations de l'établissement partenaire BNDMR

Les données du set de données minimum de chaque établissement utilisant l'application BaMaRa seront transmises à la BNDMR après pseudonymisation. La pseudonymisation consiste en le remplacement des traits d'identité (donc nominatifs) par un numéro non significatif (IdMR).

L'établissement partenaire participant à la BNDMR autorise ainsi l'AP-HP à :

- Transmettre les données pseudonymisées du set de données minimum maladies rares de l'application BaMaRa à la BNDMR. Le transfert des données non directement identifiantes s'effectuera de manière sécurisée à un rythme régulier et a minima une fois par mois, selon le processus décrit en annexe « Architecture de la BNDMR » ;
- Préalablement à la pseudonymisation des données, réaliser une identitovigilance nationale. Il s'agira ici principalement de détecter et vérifier les doublons de patients sur l'ensemble du territoire quel que soit leur établissement de prise en charge ; et
- Afin d'assurer l'appariement avec le SNDS (sous réserve de l'obtention des autorisations nécessaires), transmettre les données nominatives/INS – Identifiant Maladies Rares des patients présents dans BaMaRa à un tiers de confiance.

En fonction des besoins liés aux études et à la réalisation d'indicateurs, la cellule opérationnelle BNDMR pourra être amenée à rafraîchir la BNDMR à une fréquence plus élevée que la fréquence mensuelle.

3. Qualité des données

3.1. Programme d'assurance qualité

Il est mis en place au sein de chaque établissement partenaire et en lien avec les filières maladies rares un programme d'assurance qualité ainsi qu'un accompagnement aux personnes saisissant des données afin d'améliorer et d'homogénéiser la qualité des données saisies. Des plateformes d'expertise maladies rares mutualisées à l'échelle des centres hospitaliers pourront par exemple être constituées. Des formations aux applications de saisie des données (BaMaRa, bases de données/registres, et/ou module maladies rares du dossier patient informatisé) sont réalisées régulièrement pour les différents utilisateurs par les filières maladies rares. La cellule opérationnelle de la BNDMR met par ailleurs à disposition de tous un ensemble de guides utilisateurs (guide d'utilisation de BaMaRa, guide des variables, guide pour le codage...) et de tutoriels vidéos. Toutes les personnes saisissant des données devront avoir été formées ou à minima s'être approprié l'outil de saisie de données à l'aide des guides et des documentations disponibles.

3.2. Dédoublonnage et IdMR

Les doublons faussant les statistiques, il est impératif, dans chaque établissement mais également au niveau national, d'en rechercher régulièrement la présence. Le système implémenté au sein de BaMaRa propose une détection systématique des doublons au niveau d'un établissement.

Un système d'identitovigilance et de réconciliation des identités inter-établissements sera implémenté dans le processus d'intégration des données dans l'entrepôt. Ce système est décrit en détails dans l'annexe « Architecture de la BNDMR ». En cas de détection de doublons (y compris ceux détectés par le système d'identitovigilance assuré par la cellule opérationnelle BNDMR), il relève de la responsabilité du ou des centre(s) maladies rares dans le(s)quel(s) le patient a été admis de corriger les données.

Il est à noter que l'usage du NIR (numéro d'identification au répertoire) en tant qu'identifiant national de santé à partir de 2020 permettra une avancée significative dans la détection de doublons et la gestion du parcours patient au niveau national.

3.3. Contrôles de cohérence

Des contrôles de cohérence des données seront définis par le comité de pilotage et le comité scientifique de la BNDMR. Les contrôles a priori sont appliqués lors de la saisie des données dans les formulaires et systèmes d'informations. Les contrôles a posteriori seront effectués automatiquement et régulièrement par la cellule opérationnelle BNDMR et les Filières de Santé Maladies Rares. Les incohérences seront communiquées afin que les centres partenaires puissent apporter les corrections. Il relève ainsi de la responsabilité des centres maladies rares de corriger les données « patient ».

3.4. Campagnes d'amélioration in-situ

Pour compléter le dispositif de gestion qualité, la cellule opérationnelle BNDMR pourra organiser des campagnes d'amélioration de la qualité in-situ en comparant les données issues des dossiers médicaux et les données remontées au niveau de la BNDMR avec le support des DIM des établissements et de personnels dédiés issus préférentiellement des plateformes d'expertise mutualisée.

Finalité des traitements

Les traitements suivants sont prévus :

- La constitution et le maintien de la BNDMR, dont la gestion des demandes d'opposition ;
- Le pilotage des politiques publiques, par la création et la publication d'indicateurs et l'établissement d'un rapport annuel sur les maladies rares ;
- La réalisation d'études de faisabilité ;
- La réalisation de recherches non-interventionnelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine.

Les traitements suivants sont en outre prévus sous réserve d'autorisation du chaînage entre la BNDMR et le SNDS :

- Le pilotage des politiques publiques, par la création d'indicateurs sur les maladies rares ;

- La réalisation de recherches non-interventionnelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine.

1. Constitution et maintien de l'entrepôt de données

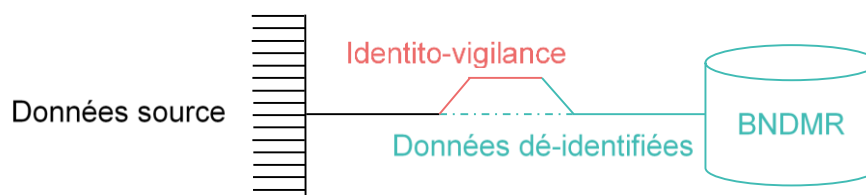
Un entrepôt de données sera créé suivant le schéma décrit en annexe « Architecture de la BNDMR ». En voici, ci-dessous, le résumé.

Les données provenant des différentes bases BaMaRa issues des établissements partenaires seront intégrées à la BNDMR après contrôle d'identito-vigilance, dé-identification, contrôle qualité et sauvegarde des données.

Un système d'identito-vigilance et de réconciliation des identités inter-établissements sera implémenté dans le processus d'intégration des données dans l'entrepôt (ce processus étant distinct de l'entrepôt lui-même, il ne constitue qu'une étape amont). Les contrôles d'identito-vigilance seront réalisés à partir des données suivantes : nom de naissance, prénom de naissance, date de naissance, sexe, lieu de naissance, lieu de résidence et INS. Ces données administratives seront conservées sur un serveur temporaire le temps nécessaire aux opérations d'identito-vigilance. Les données administratives (nom et prénom) ainsi que l'INS, le numéro hospitalier d'identification du patient (NIP) et le numéro de dossier BaMaRa ne seront à aucun moment versées à l'entrepôt.

Les opérations d'identito-vigilance sont les suivantes :

- Extraction des données identifiantes des bases de soins (BaMaRa) ;
- Application d'un algorithme de détection des doublons ;
- Création d'une liste de numéros de dossier patient en doublon potentiel ;
- Gestion manuelle des doublons potentiels :
 - o Envoi des numéros de dossier aux professionnels de santé prenant en charge le patient pour vérification et confirmation de l'identité de son patient dans la base de soin (BaMaRa/DPI) ; et
 - o Conservation de la liste des numéros de dossiers pour lesquels les doublons potentiels sont confirmés comme non avérés et les numéros de dossiers qui sont en attente de résolution.



Le transfert sécurisé de ces données implémentées vers la zone de stockage (la BNDMR) se fera mensuellement *via* des fichiers d'extractions.

2. Indicateurs

2.1. Les indicateurs à destination des services de l'Etat

Un ensemble d'indicateurs avec différents niveaux de granularités (dans certains cas, des données relatives à moins de 10 patients pourront être produites⁹) seront générés grâce à l'entrepôt de données et mis à disposition des centres de référence, des centres de ressources et de compétences, et des centres de compétence et des décideurs publics.

Les services de l'Etat en matière de santé (DGOS, DGS, ARS, ...) seront destinataires réguliers du résultat des indicateurs nécessaires à l'exercice de leurs missions de pilotage stratégique et médical et à la conduite des politiques publiques concernant les maladies rares.

Ces informations leur permettront notamment de :

- Mesurer l'efficacité du système de soins maladies rares mis en place (ex : mesurer l'errance diagnostique, estimer le nombre de patients qui ne sont pas passés par le réseau, ...)
- Assurer une couverture nationale et équitable d'accès au réseau de soins maladies rares ;
- Mesurer l'activité des centres Maladies Rares et gérer la répartition des ressources entre les centres ;
- Analyser les parcours de soins sur le territoire national et l'organisation des services de soins maladie rare ;
- Evaluer la répartition des patients enfants/adultes afin d'adapter les politiques publiques, notamment s'agissant du dépistage ;
- Evaluer l'impact économique d'un nouveau traitement ou d'une nouvelle politique de santé au regard de la population concernée (au travers notamment de l'incidence et de la prévalence).

Les indicateurs permettront plus globalement de décrire et caractériser :

- Les patients pris en charge ;
- La répartition territoriale des patients pour comprendre l'adéquation entre l'offre de soins et la demande de soins ;
- L'activité des centres ;
- Le parcours de soins des patients (adressage des patients, délai entre premiers signes et diagnostics, traitements, ...)

⁹ Les services de l'Etat, en le justifiant, pourront demander des données relatives à moins de 10 patients : par exemple, certaines pathologies particulièrement rares affectent moins de 10 personnes sur l'ensemble du territoire national, et la DGOS est susceptible de s'intéresser au parcours de soin de ces patients afin, le cas échéant, de revoir l'offre de soin. Les équipes de soin sont également susceptibles de demander l'accès à des données relatives à un nombre de patients plus faible que 10.

- Le pronostic des patients en fonction de leur parcours de soins.

L'annexe A présente des exemples d'indicateurs ainsi que leur définition.

Ces indicateurs seront déclinés selon trois axes de granularité :

- Géographique : échelles nationale, régionale, départementale ;
- Organisationnelle : vue globale, par filière Maladies Rares, par centre Maladies Rares, par hôpital, par site Maladies Rares ; et
- Nosologique : toutes pathologies, un domaine de pathologies, un groupe de pathologies, une maladie.

Des rapports agrégés s'appuyant sur les indicateurs listés ci-dessus pourront être transmis à des acteurs externes (partenaires académiques, européens, industriels...) , sous réserve de validation par le Comité Scientifique de la BNDMR et suite à contractualisation.

2.2. Le rapport public annuel

Ces indicateurs serviront en outre à la réalisation d'un rapport annuel public sur les maladies rares.

Le rapport sera constitué sous la responsabilité de l'AP-HP chaque année et mis à disposition de tous sur le site internet de la BNDMR¹⁰. Les données bénéficieront ainsi d'un niveau d'agrégation ne permettant pas :

- D'isoler un individu ;
- De relier des nouvelles informations à un individu (seuil de publication des résultats \geq 10) ;
- De déduire des nouvelles informations sur un individu (dans la limite des inférences possibles en raison de l'appartenance d'un individu à un groupe décrit dans le rapport).

Le rapport contiendra notamment :

- Une description de la participation des centres et des filières à la BNDMR ;
- Une partie relative à la démographie des patients maladies rares : nombre de patients dans la BNDMR, nombre de nouveaux patients, répartition géographique de prise en charge et de résidence, sex-ratio, distribution des âges, mortalité, foetus (nombre et devenir) ;
- Une partie relative à la description des diagnostics : nombre d'entités distinctes utilisées, granularité (maladie ou sous-type), le niveau d'assertion, les modes de confirmation, moment des premiers signes, moment du diagnostic, délai au diagnostic
- Une partie relative à l'activité : ratio par patient, typologie, pluridisciplinarité ;

¹⁰ www.bndmr.fr

- Déclinaison des indicateurs au niveau filière (chaque filière est vue comme un ensemble).

Par ailleurs, une comparaison avec les années précédentes sera effectuée ainsi que s'ils sont disponibles une comparaison avec des indicateurs européens équivalents.

2.3. Le rapport sur la qualité des données (par filière MR)

Afin d'améliorer continuellement la qualité des données saisies, un rapport sera envoyé à fréquence mensuelle à chaque filière contenant des indicateurs de qualité des dossiers saisis. L'objectif est d'attirer l'attention de chaque filière MR sur la qualité des données, et le cas échéant de susciter des actions correctrices. Les indicateurs incluront notamment :

- Nombre et pourcentage d'incohérences suspectées entre âge au diagnostic / âge aux premiers signes / âge actuel du patient
- Nombre et pourcentage de poids à la naissance proches des bornes basse / haute
- Nombre et pourcentage de périmètres crâniens à la naissance proches des bornes basse / haute
- Nombre et pourcentage de dossiers où la durée d'aménorrhée est suspecte par rapport au reste du dossier du patient
- Nombre et pourcentage d'activités sans date
- Nombre et pourcentage d'activités ayant une date potentiellement incohérente avec la date de naissance
- Nombre et pourcentage de communes de résidence manquante
- Nombre et pourcentage de niveau d'assertion du diagnostic non renseignés

2.4. Le rapport par filière MR

Ce rapport contiendra au minimum les mêmes éléments que le rapport annuel public, mais sera calculé sur un périmètre restreint à chaque filière. Le cas échéant, les filières pourront demander que des tableaux et graphiques spécifiques soient ajoutés au rapport.

2.5. Les rapports liés au PNMR 3

Le PNMR 3 positionne la BNDMR comme source de données pour plusieurs projets. L'action 1.4 prévoit notamment que la BNDMR produira « des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France ».

3. Etudes de faisabilité

3.1. Définition

Les études de faisabilités consistent à analyser s'il est possible de constituer de cohortes ou d'échantillons dans le cadre de la recherche scientifique (par exemple la recherche épidémiologique, ou les essais cliniques). Il s'agit ici de quantifier le volume de patients concernés par les critères (inclusion et exclusion) fournis par le demandeur de l'étude, mais également d'identifier les structures de prise en charge de ces patients afin de faciliter les inclusions futures et de favoriser les bonnes pratiques.

3.2. Prérequis

Les prérequis nécessaires à la réalisation de l'étude de faisabilité sont les suivants :

- Un protocole ou un projet de protocole,
- Une liste des critères d'inclusion,
- Une liste des critères d'exclusion.

Les critères d'inclusions ou d'exclusions devront correspondre à des items présents dans la BNDMR ou bien calculables depuis celle-ci.

3.3. Réalisation et restitution

L'étude de faisabilité sera réalisée par la cellule opérationnelle BNDMR. Elle sera effectuée sous la responsabilité de l'AP-HP.

Toute demande d'étude de faisabilité devra être adressée par formulaire à la cellule opérationnelle BNDMR. En cas de demande par ou pour le compte d'une entité du secteur privé, le formulaire sera soumis au COSCI BNDMR pour validation selon les modalités décrites ci-après.

La cellule opérationnelle BNDMR mettra en œuvre le traitement à l'aide de ses propres outils sur la BNDMR. A l'issue du traitement, elle transmettra ou mettra à disposition du demandeur un fichier de type CSV (*comma-separated values*) contenant la liste des structures résultantes concernées par l'étude, ainsi que le nom d'un correspondant et le nombre de patients pour chaque structure. Si celui-ci est inférieur à 10, alors la donnée sera floutée.

3.4. Documentation

Toutes les études de faisabilité réalisées à partir des données de la BNDMR feront l'objet d'une inscription au registre du Délégué à la Protection des Données de l'AP-HP et leur existence sera rendue publique sur le portail de transparence dédiée sur le site internet de la BNDMR¹¹.

Une fiche documentaire sera remplie par la cellule opérationnelle BNDMR assurant les opérations techniques.

¹¹ www.bndmr.fr

4. Recherches non-interventionnelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine

Des recherches non-interventionnelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine pourront être effectuées à partir des données présentes dans la BNDMR. Ces recherches auront notamment pour finalité :

- L'intérêt public ;
- L'épidémiologie ;
- La pharmaco-épidémiologie ; ou encore
- L'analyse médico-économique.

Dans cette section sont examinés en détails plusieurs exemples de telles recherches, soit parce qu'elles risquent d'être fréquentes (voir : tests de correspondance), soit parce qu'elles présentent des spécificités (voir : demandes provenant du secteur privé ; et appariement avec le SNDS).

4.1. Cas des tests de correspondance

Le test de correspondance vise à comparer les données présentes dans une base de données externe (registre, fichier/base de données, enquête, ...) avec celles présentes dans la BNDMR et ceci sur la base de quelques informations non directement nominatives contenues dans les deux recueils.

Ce type de tests est susceptible d'être d'intérêt vu les données de la BNDMR. Par exemple, il peut être utile pour un CHU de comparer les patients présents dans sa base PMSI (en utilisant un ensemble de codes CIM 10 liés aux maladies rares) aux patients effectivement passés dans les Centres Maladies Rares du CHU en question, et donc renseignés dans la BNDMR. Cela permet de calculer le nombre de patients qui n'ont pas été orientés dans le réseau maladies rares.

4.2. Cas des demandes provenant du secteur privé

Des traitements sollicités par des entités du secteur privé pourront être réalisés sous réserve qu'ils présentent un caractère d'intérêt public et qu'ils aient été acceptés par le COSCI BNDMR.

4.3. Cas du chaînage avec le SNDS

Dans le cas où les recherches impliquent le traitement des données du SNDS, le responsable de traitement devra obtenir une autorisation spécifique pour la recherche auprès de l'INDS. Ces recherches pourraient avoir pour objectif principal de réaliser des indicateurs permettant d'analyser différents aspects de la prise en charge des maladies rares, tel que le coût de la prise en charge, le retentissement social, l'observance médicamenteuse, le parcours de soins complet (hôpital et ville) ou encore la qualité de vie des patients atteint d'une maladie rare.

Les encadrements de conformité spécifiques ultérieurs devront être présentés lors de la demande d'accès aux données.

5. Tableau récapitulatif des finalités et des démarches

Le tableau ci-dessous constitue un récapitulatif des finalités et des démarches relatives à chaque type de finalité.

Finalité	Périmètre	Données	Formalités	Validation par le COSCI	Dispositions légales	Contractualisation et monétisation
Indicateurs	National	Données BNDMR	Demande d'autorisation constitutive	Nécessaire si le destinataire est issu du secteur privé	Art. 44.3° de la loi I&L qui autorise le traitement des données de santé justifiés par l'intérêt public et conforme aux dispositions du titre II, chapitre III, section 3	Nécessaire si le destinataire est issu du secteur privé
		Données BNDMR + chaînage SNDS	Demande de Décision Unique ultérieure pour l'AP-HP	Nécessaire si le destinataire est issu du secteur privé	Art. 66-III et 66.IV de la loi I&L qui prévoit une demande d'autorisation unique pour la mise en œuvre par le même responsable de traitements identiques qui ne sont pas conformes à une MR	Nécessaire si le destinataire est issu du secteur privé
Etudes de faisabilité	National	Uniquement les données de la BNDMR	Demande d'autorisation constitutive + inscription registre	Nécessaire si le destinataire est issu du secteur privé	Art. 44.3° de la loi I&L qui autorise le traitement des données de santé justifiés par l'intérêt public et conforme aux dispositions du titre II, chapitre III, section 3	Nécessaire si le destinataire est issu du secteur privé
Recherches et études non intervention	« Equipe de soins » ¹²	Données BNDMR	Inscription au Registre du RT	Non nécessaire (le destinataire ne pouvant par définition pas	Art. 65.2° de la loi I&L qui exclut du de la section 3 du chapitre III du titre II ces études et renvoi au régime général du RGPD	Non nécessaire (le destinataire ne pouvant par définition pas être

¹² Recherches à partir des données collectées dans le cadre du soin, traitées par les professionnels de santé assurant la prise en charge et pour leur usage exclusif (article 65.2° de la loi I&L)

nelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine				être issu du secteur privé)	(Art. 30 du RGPD)	issu du secteur privé)
	Au-delà de « l'équipe de soin »: étude multicentrique	Uniquement données BNDMR	Engagement de conformité à la MR 003 ou MR 004 + inscription au registre. A défaut, demande d'autorisation spécifique.	Nécessaire	Art.66.II de la loi I&L qui prévoit la possibilité d'engagement de conformité aux Méthodologies de Référence Art. 66-III qui prévoit une demande d'autorisation si le traitement n'est pas conforme à une MR	Nécessaire
		Données de la BNDMR + chaînage SNDS)	Demande d'autorisation spécifique (ou éventuellement « Référentiel ou Règlement type » pour les Centres Partenaires)	Nécessaire	Art. 66-III de la loi I&L qui prévoit une demande d'autorisation si le traitement n'est pas conforme à une MR Art. 66-II du projet de loi I&L prévoyant la possibilité de l'adoption de référentiels types pour encadrer la mise en œuvre d'un traitement par plusieurs responsables de traitement	Nécessaire

Processus de soumission des demandes de traitement (hors indicateurs)

Il conviendra de suivre les étapes suivantes :

- L'investigateur enverra à la BNDMR une demande incluant :
 - Le formulaire de demande (disponible sur le site internet <http://www.bndmr.fr/exploiter/donnees-bndmr/>) ;
 - La déclaration nationale de liens d'intérêt (disponible notamment sur le site internet <http://www.bndmr.fr/exploiter/donnees-bndmr/>) ; et
 - Le protocole détaillé de l'étude (selon un format à la discrétion de l'investigateur).
- La demande sera traitée, dans un délai de trois mois maximum à compter de la réception de la demande (passé ce délai, elle sera considérée comme refusée tacitement), comme suit :
 - La cellule opérationnelle vérifiera la faisabilité technique du projet ;
 - Ensuite :
 - Pour les cas ne nécessitant pas la validation du COSCI BNDMR (cf. « Tableau récapitulatif des finalités et des démarches »), le directeur opérationnel de la BNDMR décidera d'accepter ou de refuser la demande de traitement.
 - Pour les cas nécessitant la validation du COSCI BNDMR (cf. « Tableau récapitulatif des finalités et des démarches »), le COSCI BNDMR décidera d'accepter ou de refuser la demande de traitement.
- Les critères sur lesquels le directeur opérationnel et le comité scientifique accepteront ou refuseront une demande sont les suivants :
 - Le caractère d'intérêt public ;
 - L'intérêt stratégique au regard des missions de la BNDMR ;
 - L'intérêt stratégique au regard des plans nationaux.

Réalisation du traitement des données

1. Indicateurs et études de faisabilité

Les indicateurs et les études de faisabilité seront produits par la cellule opérationnelle BNDMR.

2. Recherches et études non interventionnelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine

La réalisation du traitement des données sera effectuée de trois manières différentes, selon les cas.

2.1. Réalisations par la cellule opérationnelle BNDMR

Si le traitement demandé est similaire aux traitements régulièrement effectués par la cellule opérationnelle BNDMR, celle-ci réalisera le traitement.

2.2. Traitements effectués par un tiers

S'agissant des recherches et études non interventionnelles dans le domaine de la santé impliquant ou non la personne humaine, il peut arriver qu'un traitement doive être conduit par un tiers.

Par exemple, et sous réserve que les formalités décrites ci-avant soient dûment remplies, un chercheur académique peut souhaiter utiliser un modèle statistique donné. Si la cellule opérationnelle BNDMR n'est pas à même de mettre en œuvre ce modèle statistique, le chercheur devra alors fournir un code informatique, qui sera utilisé sur un poste informatique appartenant à la cellule opérationnelle BNDMR. Dans un tel cas, le chercheur opère en tant que « tiers », tel que défini à l'article 4 du RGPD.

En pratique, l'investigateur opérera alors le traitement depuis une machine de l'AP-HP ou via un VPN sécurisé, et sous contrôle de la cellule opérationnelle BNDMR.

2.3. Possibilité d'extraction de données

Lorsqu'une personne physique ou morale, une autorité publique, un service ou une entité autre que les personnes concernées souhaite effectuer l'un des traitements évoqués dans la section précédente en tant que responsable de traitement, il peut arriver que ce responsable de traitement souhaite avoir recours à une extraction des données, comme moyen de réaliser le traitement.

Une telle extraction des données ne pourra alors être réalisée que dans les deux cas suivants :

- Cas 1 : si le responsable de traitement peut démontrer la conformité de son hébergement de données de santé au référentiel de sécurité du SNDS ;
- Cas 2 : si le responsable de traitement bénéficie d'une autorisation CNIL pour héberger les données pendant la durée de son étude.

Contractualisation

1. Eléments du contrat

Certaines demandes de traitement nécessitent la mise en place d'un contrat entre l'AP-HP (en tant qu'elle porte la cellule opérationnelle BNDMR) et l'entité au sein de laquelle exerce l'investigateur. Ce document contractuel précise notamment les points suivants :

- Nature des données à transmettre ;
- Clauses de confidentialité ;

- Modalités de suivi du projet, incluant la possibilité d'un arrêt du projet avant qu'il soit terminé du fait du responsable du projet ou par décision des instances de gouvernances de la BNDMR, et l'obligation de transmission d'éventuelles données recueillies par le responsable du projet ;
- Modalités de communication des résultats ;
- Règles de publication ; et
- Clauses financières.

2. Clauses financières

2.1. Valorisation des traitements de données et des extractions de données

Le comité de pilotage fixera le prix (en euros) de chaque traitement.

Conformément à ce que prévoit la loi, le prix correspondra au coût estimé du traitement ou de la préparation des données pour l'extraction. Ce coût sera objectivé et justifié au moyen d'une grille détaillée.

Une distinction sera toutefois opérée selon l'identité du porteur du projet (selon qu'il est un partenaire du projet, un non-partenaire issu du secteur public, ou un non-partenaire issu du secteur privé).

Pour les entités publiques, en fonction du protocole demandé, et si la charge de travail associée le permet, la cellule opérationnelle BNDMR pourra réaliser le traitement au titre de ses missions propres.

Pour les non-partenaires issus du secteur privé, chaque traitement sera réalisé à titre payant.

2.1. Rétrocessions des sommes aux partenaires du projet

Les montants seront initialement collectés par l'AP-HP, en tant qu'elle porte la cellule opérationnelle BNDMR, et qu'elle est partie au contrat avec l'entité au sein de laquelle exerce l'investigateur. Ces montants seront rétrocédés aux partenaires du projet à due proportion du coût réel estimé supporté par chaque partenaire du projet, quand de tels coûts seront significatifs (un montant plancher s'appliquera pour des raisons opérationnelles, qui sera fixé par le Comité de Pilotage BNDMR).

Durée de conservation

Les données provenant de BaMaRa seront intégrées au sein de la BNDMR au plus tous les mois. Un historique des modifications est conservé.

Les versions annuelles consolidées sont conservées 20 ans à partir de la date de gel (voir l'annexe « Architecture BNDMR »). La nécessité de conserver les données sur une durée aussi longue tient du caractère rare des maladies étudiées. En effet, pour certaines maladies, le nombre de patient par génération démographique peut être de seulement quelques dizaines, voire moins. Vue la rareté du nombre de cas, il est essentiel pour pouvoir constituer

une base d'un nombre significatif de cas, et ainsi afin d'atteindre les objectifs de la mission de la BNDMR, que la durée de conservation soit particulièrement étendue.

Protection des données

1. Identification des personnes

La BNDMR ne contient pas de données nominatives.

En effet, les données des personnes concernées sont pseudonymisées au sein de la base au moyen d'un code identifiant Maladie Rare (IdMR) composé du hachage irréversible des noms, prénoms, date de naissance et sexe des personnes concernées et généré lors du recueil initial des données (BaMaRa). Le processus est détaillé en annexe.

La ré-identification éventuelle des personnes concernées pour les besoins d'une étude sera effectuée exclusivement par les professionnels du Centre Maladies Rares concerné prenant en charge le patient au travers de BaMaRa ou de leur DPI.

Dans le cadre de la demande d'autorisation CNIL de la constitution de la BNDMR, une étude d'impact sur la vie privée a été réalisée, en conformité avec le RGPD.

2. Information des patients par les établissements de santé partenaires

L'information des patients de l'utilisation de leurs données à des fins d'études scientifiques et de publications doit être réalisée, et mentionner que l'utilisation sera faite dans le cadre de la Banque Nationale des Données Maladies Rares. Cette information doit se faire à travers une mention spécifique dans les livrets d'accueil et une campagne d'information (affichage, prospectus, etc.) relayée par les correspondants informatique et libertés des établissements de santé partenaires qui en portent l'entière responsabilité. De plus, lors du recueil des informations du SDM-MR, le patient peut exprimer son refus concernant l'utilisation de ces données à des fins de recherche.

L'information individuelle devra en outre être remise par le professionnel de santé prenant en charge le patient et devra notamment mentionner aux patients :

- Les grandes finalités d'utilisation des données dans le cadre de la BNDMR ;
- Le lien vers le site de transparence de la BNDMR mis à jour décrivant pour chaque projet sa finalité, le nom du responsable de traitement et les destinataires des données ; et
- Les modalités d'exercice de leur droit d'opposition à l'utilisation de leurs données pour des finalités de recherches dans le domaine de la santé sur simple demande à une adresse générique ou auprès du responsable informatique et libertés de leur hôpital ou bien auprès du responsable de l'étude.

Une proposition de texte pour la campagne d'information individuelle (et soumis à la CNIL dans le cadre du dossier d'autorisation de la BNDMR) est disponible en annexe (« Fiche d'information BNDMR »).

Enfin, sur le site internet de la BNDMR, une page sera dédiée à la transparence et contiendra la liste des études (en cours ou terminées) ainsi que le nom de l'investigateur principal, son établissement de rattachement, une description courte de l'étude, la date de début et la date de fin. Une section sera également dédiée à l'exercice des droits des patients (notamment le retrait) via un formulaire spécifique.

3. Droit d'accès

Conformément aux articles 15(1) à 15(3) du RGPD, la notice d'information précisera que les personnes concernées pourront contacter le responsable des traitements (dont les coordonnées seront contenues dans la notice d'information, comme précisé ci-avant), par e-mail à l'adresse mesdroits.bndmr@aphp.fr ou bien via le formulaire dédié sur le site de la BNDMR, afin d'obtenir :

- La confirmation que ses données sont, ou ne sont pas traitées ; et
- Lorsque ses données sont traitées, l'accès à ces données ainsi qu'aux éléments suivants :
 - o Les finalités du traitement;
 - o Les catégories de données à caractère personnel concernées;
 - o Les destinataires ou catégories de destinataires auxquels les données à caractère personnel ont été ou seront communiquées, en particulier les destinataires qui sont établis dans des pays tiers ou les organisations internationales;
 - o Lorsque cela est possible, la durée de conservation des données à caractère personnel envisagée ou, lorsque ce n'est pas possible, les critères utilisés pour déterminer cette durée;
 - o L'existence du droit de demander au responsable du traitement la rectification ou l'effacement de données à caractère personnel, ou une limitation du traitement des données à caractère personnel relatives à la personne concernée, ou du droit de s'opposer à ce traitement ;
 - o Le droit d'introduire une réclamation auprès d'une autorité de contrôle;
 - o Lorsque les données à caractère personnel ne sont pas collectées auprès de la personne concernée, toute information disponible quant à leur source;
 - o L'existence d'une prise de décision automatisée, y compris un profilage, visée à l'article 22, paragraphes 1 et 4, et, au moins en pareils cas, des informations utiles concernant la logique sous-jacente, ainsi que l'importance et les conséquences prévues de ce traitement pour la personne concernée.

Une copie de ses données sous format électronique (sauf demande spécifique d'un autre format) ;

En outre, si les données sont utilisées par un autre responsable de traitement dans le cadre d'une recherche, la personne sera orientée vers le contact dudit responsable de traitement (destinataire des données).

4. Droit de rectification

Dans le cas où les données seraient inexactes, conformément à l'article 16 du RGPD, la personne concernée pourra contacter le responsable des traitements (dont les coordonnées seront contenues dans la notice d'information, comme précisé ci-avant), par e-mail à l'adresse mesdroits.bndmr@aphp.fr ou bien encore via le formulaire dédié sur le site de la BNDMR, afin d'obtenir :

- La rectification des données ; et
- Le complément des données.

Dans ces cas-là, la demande sera redirigée vers l'équipe de soins en charge du patient, afin que la rectification soit faite dans les données sources (dossier patient informatisé, application BaMaRa, ou toute autre source).

5. Droit d'opposition

En application de l'article 21(1) du RGPD, pour tous les traitements, un droit d'opposition pourra être exercé, selon l'une des deux modalités suivantes

- Soit demander directement au clinicien de cocher une case prévue à cet effet dans le set de données minimum (application informatique BaMaRa ou autres formulaires Maladie Rare des dossiers patient informatisés) : dans ce cas, les données de la personne concernée ne seront pas intégrées à la BNDMR.
- Soit adresser à la cellule opérationnelle BNDMR un message électronique (à l'adresse indiquée sur le formulaire d'information) : dans ce cas, la case prévue afin d'exercer le droit d'opposition sera cochée à postériori.
- Si des données ont déjà été remontées dans la BNDMR, elles en seront supprimées. Une liste des IdMR pour lesquels la case d'opposition est cochée dans BaMaRa sera traitée automatiquement afin d'assurer qu'il ne reste pas dans la BNDMR de données concernant ces patients.

6. Droit d'effacement (« droit à l'oubli »)

En application de l'article 17 du RGPD, un droit d'effacement pourra être exercé, les cas suivants :

- les données à caractère personnel ne sont plus nécessaires au regard des finalités pour lesquelles elles ont été collectées ou traitées d'une autre manière;
- la personne concernée s'oppose au traitement en vertu de l'article 21(1), et il n'existe pas de motif légitime impérieux pour le traitement, ou la personne concernée s'oppose au traitement en vertu de l'article 21(2);
- les données à caractère personnel ont fait l'objet d'un traitement illicite;

L'exercice de ce droit se fera via l'adresse e-mail mesdroits.bndmr@aphp.fr ou bien encore via le formulaire dédié sur le site de la BNDMR.

7. Droit à la limitation du traitement

En application de l'article 17(1) du RGPD, un droit à la limitation du traitement pourra être exercé, en adressant à la cellule opérationnelle BNDMR un message électronique à l'adresse mesdroits.bndmr@aphp.fr ou bien encore en adressant une demande via le formulaire dédié sur le site de la BNDMR :

- Pour les études dont la cellule opérationnelle BNDMR est responsable de traitement, elle cessera immédiatement ses travaux dans l'attente d'une étude approfondie du message reçu ;
- Pour les études dont la cellule opérationnelle BNDMR n'est pas responsable de traitement, dans un délai d'une semaine à compter de la réception de ce message, la cellule opérationnelle informera le responsable de traitement.

8. Principe de coopération pour la gestion des réponses aux droits des patients.

L'AP-HP et les établissements de santé partenaires ou les entités accédant aux données présentes dans la BNDMR coopèrent afin de répondre dans un délai maximum d'un mois à une demande de droit d'opposition, d'accès, de rectification, d'effacement, de limitation ou de portabilité des données.

9. Notification des violations de données

En cas de violations de la protection des données au niveau de l'entrepôt, l'AP-HP s'engage à avertir les établissements partenaires dans les 72 heures. Cette notification doit, à tout le moins :

- Décrire la nature de la violation de données à caractère personnel y compris, si possible, les catégories et le nombre approximatif de personnes concernées par la violation et les catégories et le nombre approximatif d'enregistrements de données à caractère personnel concernés ;
- Communiquer le nom et les coordonnées du délégué à la protection des données ou d'un autre point de contact auprès duquel des informations supplémentaires peuvent être obtenues ;
- Décrire les conséquences probables de la violation de données à caractère personnel ; et
- Décrire les mesures prises ou que le responsable du traitement propose de prendre pour remédier à la violation de données à caractère personnel, y compris, le cas échéant, les mesures pour en atténuer les éventuelles conséquences négatives.

Cette notification est similaire à celle que l'AP-HP devra fournir à la CNIL dans le cas de cette violation.

Mesures de sécurité et confidentialité

Les données du set de données minimum maladies rares sont saisies dans divers systèmes d'information hospitalier (BaMaRa en mode autonome ou connecté), ou bases de données externes sélectionnées par les instances de gouvernance de la BNDMR.

Avant d'être intégrés au niveau de la BNDMR, les sets de données minimum seront intégrés au sein de l'application BaMaRa de l'établissement partenaire.

Les serveurs de stockage de BaMaRa sont hébergés au cœur de l'infrastructure spécialisée administrée par le département infrastructure et services (DIS) de l'AP-HP, hébergeur agréé de données de santé. Les bases de données de BaMaRa sont donc intégrées aux dispositifs en place de protection et de sauvegarde établis par les responsables du DIS.

Les données de BaMaRa sont pseudonymisées (remplacement des noms/prénoms par l'IdMR) et sont ensuite transmises par flux sécurisé (flux type DMP) aux serveurs d'hébergement de la BNDMR. Ces serveurs de stockage sont hébergés au cœur de l'infrastructure spécialisée administrée par le DIS de l'AP-HP.

Les annexes suivantes décrivent en détails la sécurité de la BNDMR :

- L'annexe Architecture BNDMR
- L'annexe Analyse d'impact relative à la Protection des Données (AIPD) BNDMR

En outre :

- Une homologation de sécurité sera réalisée dans un délai d'un an maximum après l'ouverture de service

Information des professionnels des centres maladies rares

Pour les études multicentriques (hors équipe de soin) réalisées sur les données de la BNDMR, la nécessité de l'accès aux données de différents centres maladies rares d'une ou plusieurs filières et/ou établissements hospitaliers fait l'objet par l'investigateur demandeur d'une information spécifique auprès des animateurs des filières maladies rares concernées. L'information est par ailleurs publiée sur le site internet de la BNDMR (bndmr.fr) afin d'être mise à disposition de tous les professionnels des centres d'expertise.

D'une manière générale, le comité scientifique s'assurera que l'information voire l'implication des personnes clés concernant un protocole soient effectuées (par exemple les responsables des centres maladies rares).

Publications

1. Publications scientifiques

1.1. Formes de publications

Les résultats des travaux réalisés à partir des données fournies dans le cadre d'un projet peuvent être rendus publics sous la forme de publications scientifiques, de rapports, de thèses ou mémoires, etc. Le cas échéant, une période de confidentialité des résultats peut être définie dans le document contractuel formalisant les modalités spécifiques de la collaboration entre la BNDMR et l'entité juridique dont dépend l'investigateur.

Le responsable d'un projet peut publier les résultats obtenus à des fins d'information scientifique sous toute forme qui lui convient, sous son entière responsabilité, en tenant compte des règles déontologiques usuelles en la matière ainsi que des règles internationales en matière de publication scientifique.

1.2. Auteurs

La publication de résultats d'exploitations opérés par l'Etablissement Partenaire sur les données de la BNDMR se fera dans le respect des règles éthiques habituelles applicables à la rédaction de publications scientifiques. Les co-signatures se feront donc sous réserve de la participation effective au travail et à l'écriture en application de l'article L.121-1 du Code de la propriété intellectuelle.

1.3. Auteurs et Réseau Français d'Expertise Maladies Rares

Pour toute étude sur la BNDMR, la liste des auteurs doit inclure :

- Le Réseau Français d'Expertise Maladies Rares (« *French Rare Disease Expert Network* », en anglais) si la publication porte sur une étude impliquant plusieurs FSMR ; ou
- La FSMR désignée par son nom, si la publication porte sur une étude impliquant une seule filière mais plusieurs centres ; ou
- Le CRMR désigné par son nom, si la publication porte sur une étude impliquant un seul centre.

En revanche, les personnes ayant saisi les données et les professionnels de santé ayant réalisé des activités médicales ne seront pas cosignataires par défaut. Ils seront cosignataires sous réserve de la participation effective au travail et à l'écriture de l'article.

1.4. Auteurs et cellule opérationnelle BNDMR

Pour les études où la cellule opérationnelle BNDMR assurerait le traitement des données, du fait de l'importante activité technique que cela requiert (traitement des données), la signature d'au moins un membre de l'équipe doit apparaître dans les publications ou communications scientifiques issues du projet de recherche en question, selon les modalités conformes aux règles usuelles telles qu'elles sont rappelées dans les Recommandations de déontologie et

de bonnes pratiques ; ces modalités sont précisées au cas par cas entre le responsable d'un projet et le comité scientifique de la BNDMR.

1.5. Spécificités relatives aux remerciements

Les Remerciements type concernant le réseau maladies rares et la BNDMR sont les suivants, en français :

« Les auteurs remercient les personnels du Réseau Français d'Expertise sur les Maladies Rares qui recueillent les données. Ils remercient également la cellule opérationnelle BNDMR, portée par l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris.

Financement : La cellule opérationnelle BNDMR bénéficie d'un financement du Ministère des Solidarités et de la Santé au titre des missions d'intérêt général. »

Et en anglais:

« The authors are grateful to the members of the French Rare Diseases Expert Network who are collecting the data. They are also grateful to the French Rare Diseases Data Repository (BNDMR) operational team, operating from Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP).

Funding: The BNDMR operational team is subsidized by the Ministry of Health, as parts of its public interest policy. »

Des remerciements nominatifs concernant les chercheurs qui ont contribué à la réalisation de l'étude peuvent également être ajoutés.

Les informations devant figurer dans les « Remerciements » des publications étant susceptibles de modifications, ceux-ci doivent être soumis préalablement au responsable de la BNDMR.

Il est par ailleurs recommandé de citer tout financement d'une entité du secteur privé, cette citation pourra être ajoutée à la suite des remerciements.

2. Diffusion des résultats auprès des participants de la cohorte et du public

Après publication, le responsable d'un projet est tenu de fournir au responsable de la BNDMR une copie des publications, mémoires scientifiques et techniques, ou rapports issus de son projet.

Le responsable d'un projet est tenu de préparer, en liaison avec l'équipe BNDMR, une documentation destinée à la diffusion des résultats auprès des patients présents dans la BNDMR, et pour un public médical et non médical, notamment par l'intermédiaire du site web BNDMR.

Aucune utilisation des résultats à des fins publicitaires ou commerciales, par le responsable d'un projet ou par ses partenaires financiers éventuels, ne pourra être faite sans l'accord écrit du responsable de la BNDMR, après avis des instances de gouvernance de la BNDMR.

3. Diffusion sur le site web de la BNDMR

Dans le cadre du site web de la BNDMR, certaines informations concernant les responsables de projets adossés à la BNDMR pourront être diffusées. Il s'agit de renseignements relatifs au projet (titre, résumé, mots-clés, publications,...) et également le nom et l'affiliation des chercheurs. Aux termes de la loi Informatique et Libertés, les responsables de projets disposent d'un droit d'accès, de modification, de rectification et de suppression des données qui les concernent. Compte tenu des caractéristiques du réseau Internet que sont la libre captation des informations diffusées et la difficulté, voire l'impossibilité de contrôler l'utilisation qui peut en être faite par des tiers, les responsables de projets peuvent s'opposer à la diffusion de données à caractère personnel.

4. Dispositions Générales

Le responsable d'un projet adossé à la BNDMR s'engage à respecter la réglementation en vigueur ainsi que les dispositions concernant la déontologie et les bonnes pratiques en épidémiologie définies dans les recommandations adoptées conjointement par l'ADEF, l'AEEMA, l'ADEREST et EPITER, examinées par la Commission nationale de l'informatique et des libertés, le Conseil national de l'ordre des médecins, le Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé et le Comité consultatif sur le traitement de l'information en matière de recherche dans le domaine de la santé.

Participation à la BNDMR

1. Engagement de partenariat des établissements partenaires

Les établissements de santé qui adhèrent à cette charte, par le biais de la signature de la convention (ci-après « Convention BNDMR »), assument les obligations définies dans ce présent document, à compter de la date de leur signature de la Convention BNDMR.

2. Résiliation

Dans le cadre des re-labellisations effectuées par le Ministère des Solidarités et de la Santé (DGOS), les établissements de santé partenaires peuvent arrêter de participer au projet BNDMR du fait de la perte de leurs sites labellisés. Les données collectées seront conservées au sein de la BNDMR pour des raisons d'intérêt public. Le cas échéant, une copie leur sera restituée.

Liste des annexes jointes au présent document

- A) Architecture de la BNDMR
- B) Fiche d'information BNDMR

Annexe A – Exemples d'indicateurs

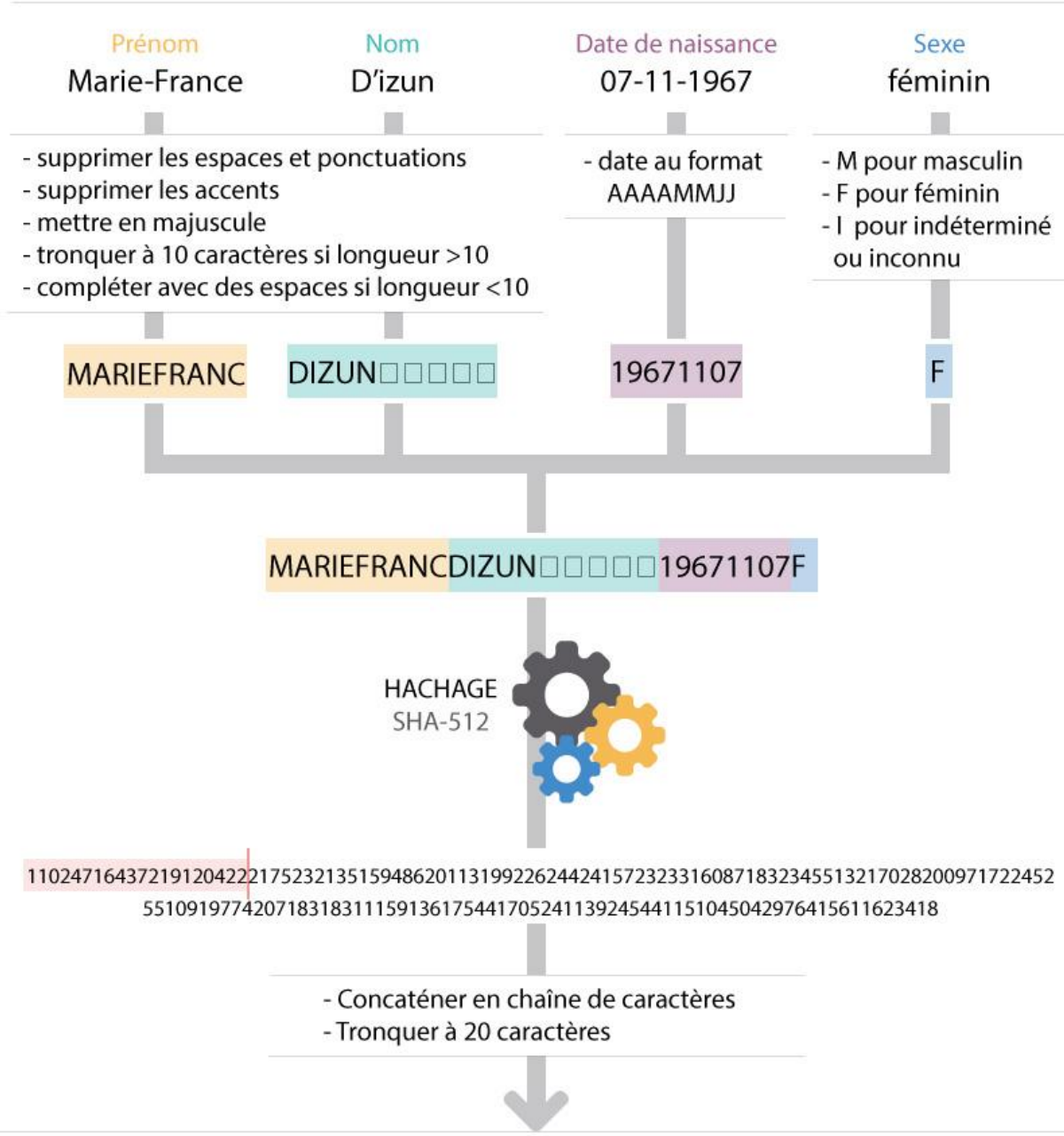
Indicateur	Définition
Prévalence de prise en charge	nombre de patients atteints pris en charge rapporté à la population d'étude pour un point dans le temps
Incidence de prise en charge	nombre de nouveaux patients atteints pour une période donnée
Distribution des âges	décrire la répartition des âges des patients pris en charge
Répartition enfant-adulte	décrire les pourcentages d'enfants et d'adultes pris en charge
Répartition homme-femme	décrire le sex-ratio
Répartition géographique	décrire comment se répartissent les patients sur le territoire
Nombre d'activité (+ critère d'activité)	décrire le nombre d'activité pour une période de temps
Fréquence d'activité	décrire le nombre d'activité rapporté à une période de temps
Référencement des patients	décrire la typologie d'adressage des patients pour connaître leur façon d'accéder aux centres Maladie Rare (orientation par le médecin traitant, lors d'une hospitalisation, etc.)
Poids des avis d'expertise sur le temps médical	décrire ici dans quelle mesure les avis sur dossiers sont chronophages et la place qu'ils ont dans le travail quotidien du praticien
Rapport entre la distance de prise en charge et la fréquence d'activité	rapprocher la distance de prise en charge et le nombre de fois que le patient est pris en charge
Distribution des diagnostics	décrire comment les diagnostics se répartissent en fonction de leur effectif
Assertion des diagnostics	décrire les différents niveaux d'assertion des diagnostics (confirmé, en cours, probable...)
Moment aux premiers signes	décrire le moment à l'apparition des premiers signes
Moment au diagnostic	décrire le moment à la confirmation du diagnostic
Délai au diagnostic	calculer le délai entre l'âge au diagnostic et l'âge aux premiers signes
Retentissement sur le diagnostic des événements anténataux	décrire si les événements anténataux (par ex: présence d'une dysmorphie anténatale) ont un impact sur le diagnostic (par ex : moment du diagnostic précoce)
Etude phénotype-génotype	décrire la relation entre le phénotype (présentation physique de la maladie) et le génotype
Etude des non-diagnostiqués	porter une attention particulière et décrire les patients dont les diagnostics ne sont pas encore connus ou bien reste inconnus
Evaluation de l'errance diagnostique	estimer le nombre de patients entrant dans le système de soin sur des sites différents simultanément (en 1er recours)
Evolution du délai au diagnostic	comparer le délai au diagnostic en fonction de différentes périodes de temps
Transition pédiatrique	permettre l'évaluation des perdus de vue lors de la transition pédiatrique, de quantifier ceux qui réalisent cette transition et de déterminer l'âge moyen de ces derniers
Parcours de soins	décrire la prise en charge dans le réseau national Maladies Rares

Place du paramédical dans la prise en charge des patients	décrire la pluralité de la prise en charge concernant les intervenants paramédicaux
Distance/temps de prise en charge	calculer la distance / le temps entre le lieu de prise en charge et le lieu de résidence
Typologie/Profil de prise en charge	décrire par patient le parcours de la prise de charge au sein du réseau national Maladies Rares afin d'établir des profils types
Etude de mortalité	estimer la mortalité d'un groupe de patients mais aussi la comparaison de la mortalité de deux ou plusieurs groupes de patients afin d'étudier les facteurs pronostiques, c'est-à-dire les facteurs susceptibles d'expliquer la survenue du décès (ou d'un autre événement) au cours du temps
Comorbidités (nombre, type)	décrire et quantifier les comorbidités des patients pris en charge
Devenir du fœtus	décrire les différentes issues des grossesses Maladies Rares

Annexe B – Méthode de calcul de l'IdMR



Mme Marie-France D'izun, née le 7 novembre 1967



Identifiant Maladies Rares (IdMR) :
11024 71643 72191 20422