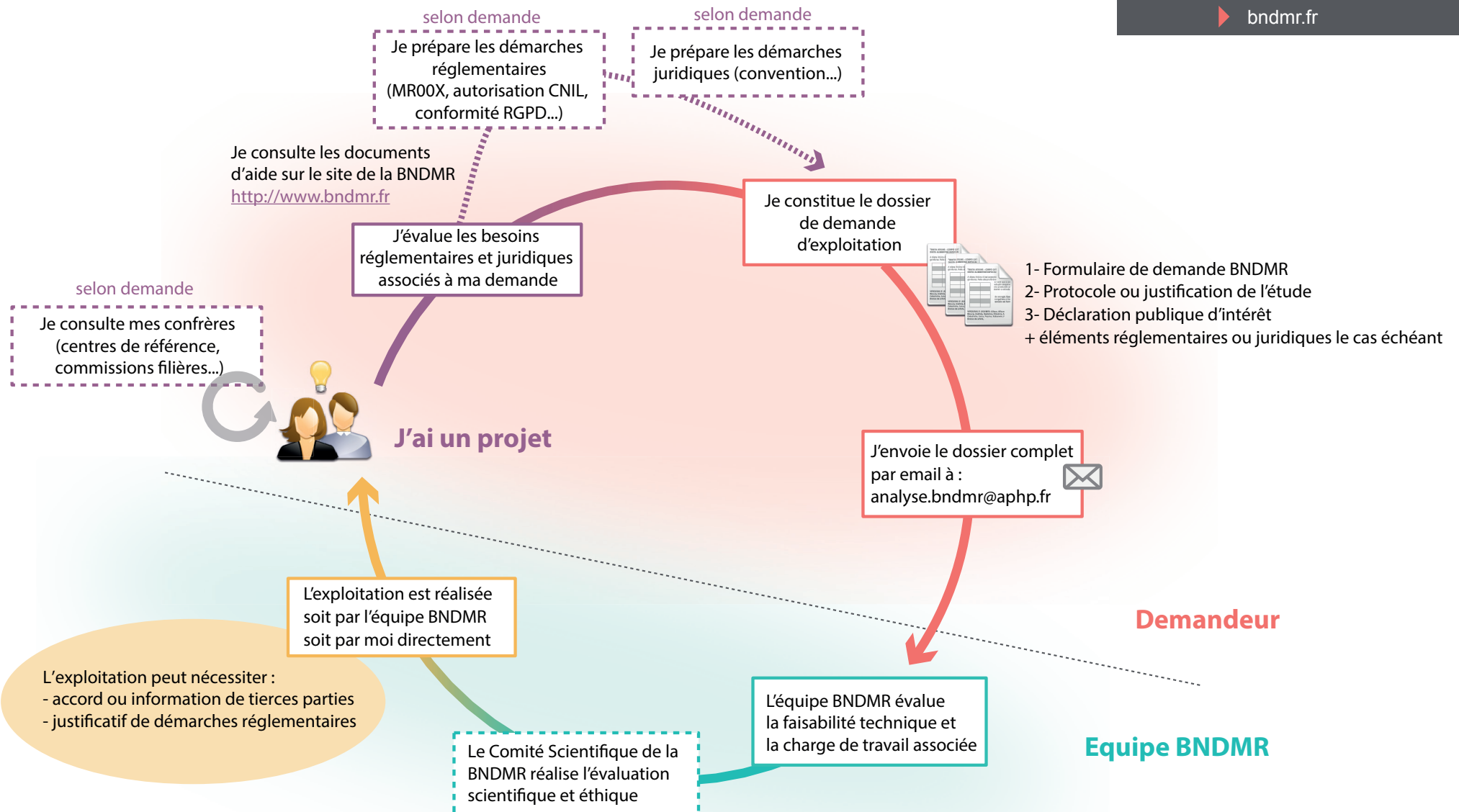


Procédure de demande d'exploitation des données de la BNDMR



Les données disponibles

La BNDMR contient les données du Set de Données Minimum national maladies rares (SDM-MR) pseudonymisées (c'est-à-dire rendues non identifiantes : pas de nom ni de prénom) :

- ▶ **Informations administratives** : date de naissance, sexe, commune de naissance, de résidence...
- ▶ **Informations familiales** : propositus, lien de parenté, consanguinité
- ▶ **Statut vital**, et le cas échéant date de décès, cause
- ▶ **Parcours de soins** : adressage, date de première consultation, site maladies rares de rattachement
- ▶ **Activité(s) de soins** : date, contexte, objectif, type de personnel réalisant l'activité, lieu de l'activité
- ▶ **Diagnostic(s)** :
 - » Histoire du diagnostic : âge aux premiers signes, appréciation du diagnostic lors de la prise en charge dans le centre maladies rares, âge au diagnostic
 - » Description du diagnostic : maladie (Orpha), signes cliniques (HPO, CIM-10), niveau de confirmation du diagnostic, type d'investigations réalisées, gène(s) (HGNC), mutation (HGVS), porteur sain
- ▶ **Traitement** : médicaments orphelins
- ▶ **Anté et néonatales** : PMA, terme, taille / poids / périmètre crânien à la naissance
- ▶ **Recherche** : protocole en cours, échantillon biologique prélevé



49
établissements



>500 000
patients

*Le déploiement est en cours au niveau national.
L'exhaustivité du recueil ne peut être garantie.*

Nov 2019 © BNDMR

Exploiter les données de la BNDMR

Exemples d'études possibles

Le Ministère de la Santé souhaite **analyser les parcours de soins** au sein du réseau, afin d'orienter l'offre de soins au global ou sur un petit nombre de pathologies, ou afin d'évaluer l'impact du Plan National Maladies Rares.

Le grand public souhaite disposer d'**informations épidémiologiques** sur les maladies rares prises en charge au sein du réseau, y compris des informations sur l'incidence de ces maladies et son évolution dans le temps en lien avec de possibles facteurs environnementaux.

Un médecin coordonnateur de filière (ou de centre) souhaite conduire une étude sur les parcours de soins au sein de sa filière (de son centre). Il pourra réaliser une **publication scientifique** de ces résultats.

Un consortium de médecins spécialistes d'une pathologie souhaite étudier l'**observance thérapeutique**, en identifiant les patients concernés via la BNDMR et en analysant les consommations de médicaments dans le SNDS.

Un laboratoire pharmaceutique envisage, en lien avec un médecin responsable de centre d'expertise, de lancer un essai clinique ; la condition *sine qua non* est de connaître le nombre de patients qui pourraient correspondre aux critères d'inclusion, par hôpital, et que ce nombre soit suffisant au global (**étude de faisabilité**).

Une association de patients portant sur une pathologie donnée souhaite connaître le nombre de personnes atteintes de cette pathologie dans toute la France (**recensement**).