

# Séminaire BNDMR

## Valorisation des données de la BNDMR

- ▶ Ouverture par Anne-Sophie Lapointe DGOS

# Un séminaire sur la valorisation des données mais n'oublions pas aussi...

- ▶ **3 enjeux majeurs pour la BNDMR en 2023 :**
  - La continuation du pilotage par la donnée et soutenir le recueil des données...
  - Un nouveau plan (PNMR4) à construire
  - Et un engagement européen considérablement renforcé : JA ERN coordination et JA EHDS

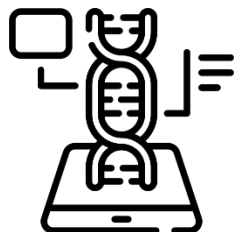
## Le pilotage par la donnée

- ▶ **Depuis l'année dernière** : les données de Piramig et de l'Observatoire du Diagnostic s'appuient largement sur BaMaRa
  
- ▶ **En 2023** :
  - Entrée en vigueur d'une nouvelle labellisation des centres de référence maladies rares ;
  - Renforcer encore la réutilisation des données de la BNDMR dans le pilotage pour diminuer la charge de reporting des CRMR.

## Calendrier prévisionnel d'évaluation du PNM3 (validé)

**Octobre 2022**

- Saisine du HCSP  
et du HCERES pour  
évaluation du  
PNMR3



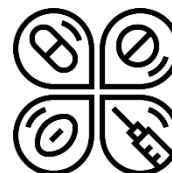
**Dernier semestre  
2023**

- Remise du rapport  
conjoint d'évaluation  
du PNM3 par le  
HCSP et le  
HCERES



**Année 2023**

- Mise en place d'un  
comité mixte soin et  
recherche (experts)  
pour l'évaluation du  
PNMR3  
  
- Mise en place GT  
PNMR4



**2024**

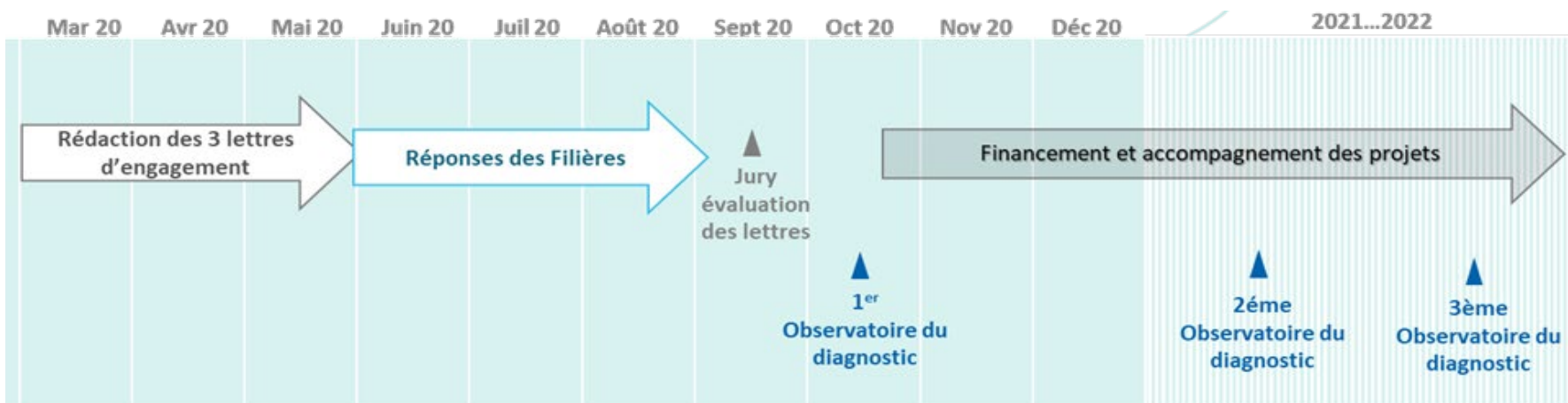
- Lancement du  
PNMR4



# 4<sup>ième</sup> journée de l'observatoire du diagnostic

11 octobre 2022 : bilan de la 2<sup>ième</sup> année du projet suite aux lettres d'engagement

- ✓ 45.000 dossiers revus, 1.100 diagnostics confirmés suite à cette action
- ✓ Plus de 8.000 recueils de données spécifiques à l'errance diagnostique dans les MR neuromusculaires
- ✓ Déploiement d'un recueil spécifique à la fœtopathologie



## AXE N°1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

S'assurer d'une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques dans la prise en charge des personnes en s'appuyant sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique

Permettre de produire des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France en s'appuyant sur la banque nationale de données maladies rares (BNDMR)

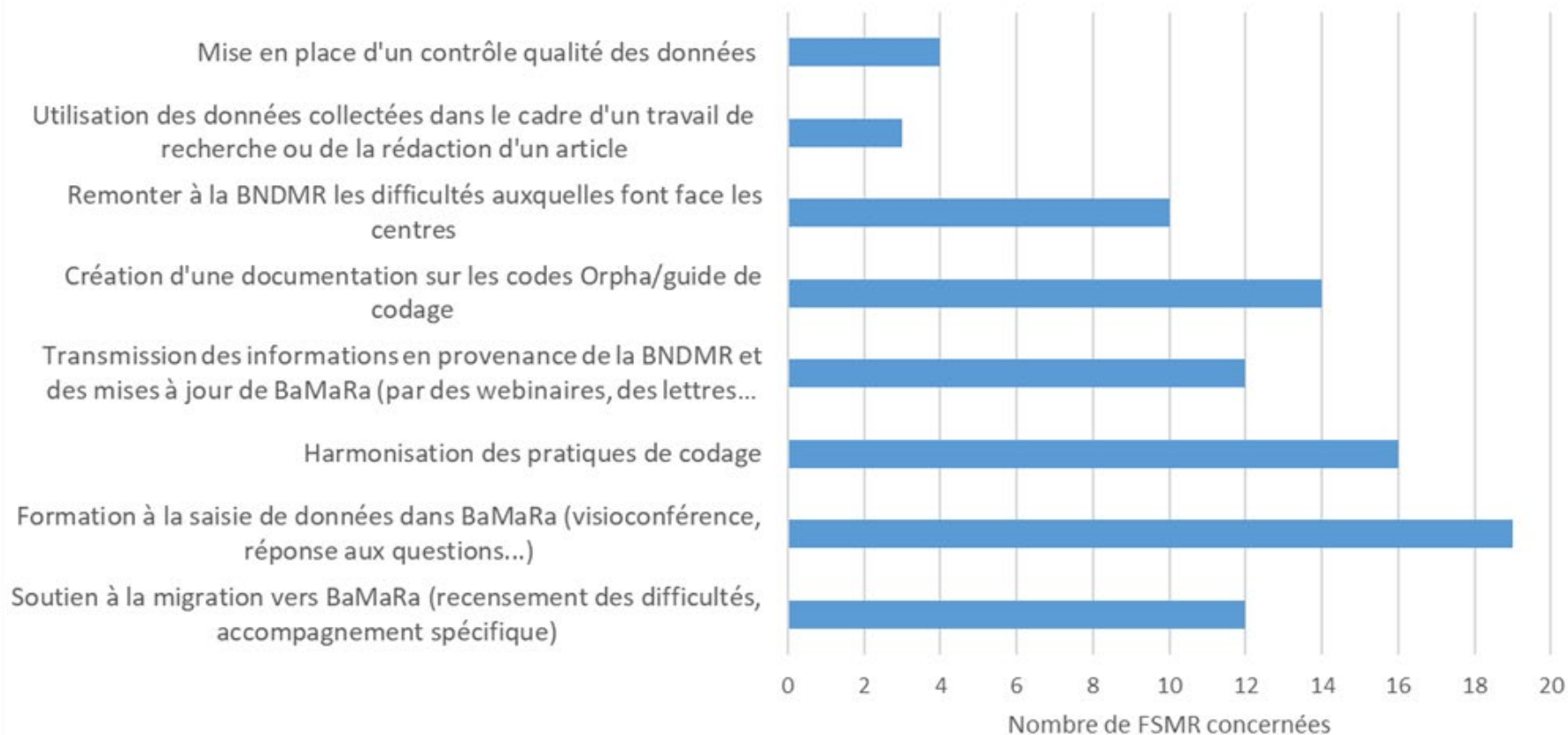
Interagir avec les instances du PFMG 2025 et y être représenté

# Principaux chiffres sur l'intégralité de la cohorte BNDMR

Données arrêtées au 01/09/2022

- **1 166 930** patients
- Pour **154 660** patients, la case « ne s'oppose pas à la réutilisation en recherche » n'est pas cochée : difficultés repérées dans l'étude ITOPPO, action en cours
- **55%** des patients inclus à l'âge adulte, **4%** avant la naissance : /!\ enjeu de la date d'inclusion
- **51%** sont de sexe féminin, **47%** masculin, **2%** inconnu
- **16%** non-malades, **3%** porteurs sains, **81%** malades
- **5%** des patients pris en charge hors-labellisation

## Types d'actions mises en place par les FSMR en soutien au déploiement de la BNDMR en 2021





## Vers un nouveau PNMR4

- ▶ Préparation des actions du PNMR 4 pour prévoir un déploiement en 2024 ;
- ▶ Rôle stratégique des tous les acteurs maladies rares avec la BNDMR sur un axe « Données de Santé et biobanques »
- ▶ Avec un groupe de travail prochainement lancé notamment sur les thématiques suivantes :
  - Baisser les coûts de collecte, coûts humains (charge de travail+++ , soutien+++interopérabilité, recours à l'IA avec le pré-remplissage des données, PROMs... ) ;
  - Coordonner la mise en œuvre de projets multi-sources et promouvoir la réutilisation des données :
    - renforcer le lien de la BNDMR avec les registres existants, organiser les partenariats public-privé, réfléchir à un outil (type GCS ?) registres maladies rares pour donner une visibilité aux projets issus des bases de données maladie rares, et informer sur les projets issus de la réutilisation des données, y inclure le consentement dynamique....
  - Accélérer la mise à disposition de thérapies maladies rares pour les patients en facilitant la collecte des données en vie réelle ;
  - Dissémination européenne et internationale.

# Un engagement européen considérablement renforcé en 2023 pour un déploiement 2024-2027 de la JA ERN Integration

- ▶ Joint Action « ERN integration » (EU4Health)
- ▶ France avec la DGOS co-leader avec les NL du WP8 data management
- ▶ BNDMR leader (8.4.1) sur une mise en œuvre agile de tous les livrables au sein de 4 ERN (ERN-RND, EpiCARE, ITHACA, Euro-NMD)
- ▶ Participera également au WP7 sur l'errance diagnostique

## Bon séminaire !

- ▶ Ne perdons pas de vue ces enjeux qui arrivent
- ▶ Place à la discussion sur la valorisation des données !
  
- ▶ MERCI++++++