

Les grandes études en cours à la BNDMR

Anne-Sophie Jannot
Séminaire BNDMR
9 février 2023



Les études BNDMR seules

- ▶ Accès aux données (nouveau référentiel entrepôt) :
 - Traitement par la cellule opérationnelle
 - Accès distant via entrepôt

- ▶ Accompagnement :
 - Protocoles pour les études
 - Appels à projet (faisabilité, relecture...)
 - Analyse des données en fonction de la charge de travail de l'équipe
 - Accompagnement pour les publications (partie méthodes et résultats)

Une aide pour la faisabilité des études : le rapport BNDMR



La BNDMR recrute ! | Partenariats |  

BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

BaMaRa 

Accueil | Le projet | Participer | Exploiter | Boîte à outils | Se documenter | Espace patients | Contact

Nombre de cas par maladie rare dans la BNDMR

Depuis Mars 2022, la cellule opérationnelle (CO) de la BNDMR rend public les effectifs nationaux de patients recensés dans son entrepôt de données, pour chaque maladie rare. Pour identifier la [...]

[Lire »](#)

-- Nouvelle Version --

Nombre de cas par maladie rare recensés dans la BNDMR au 1^{er} Novembre 2022

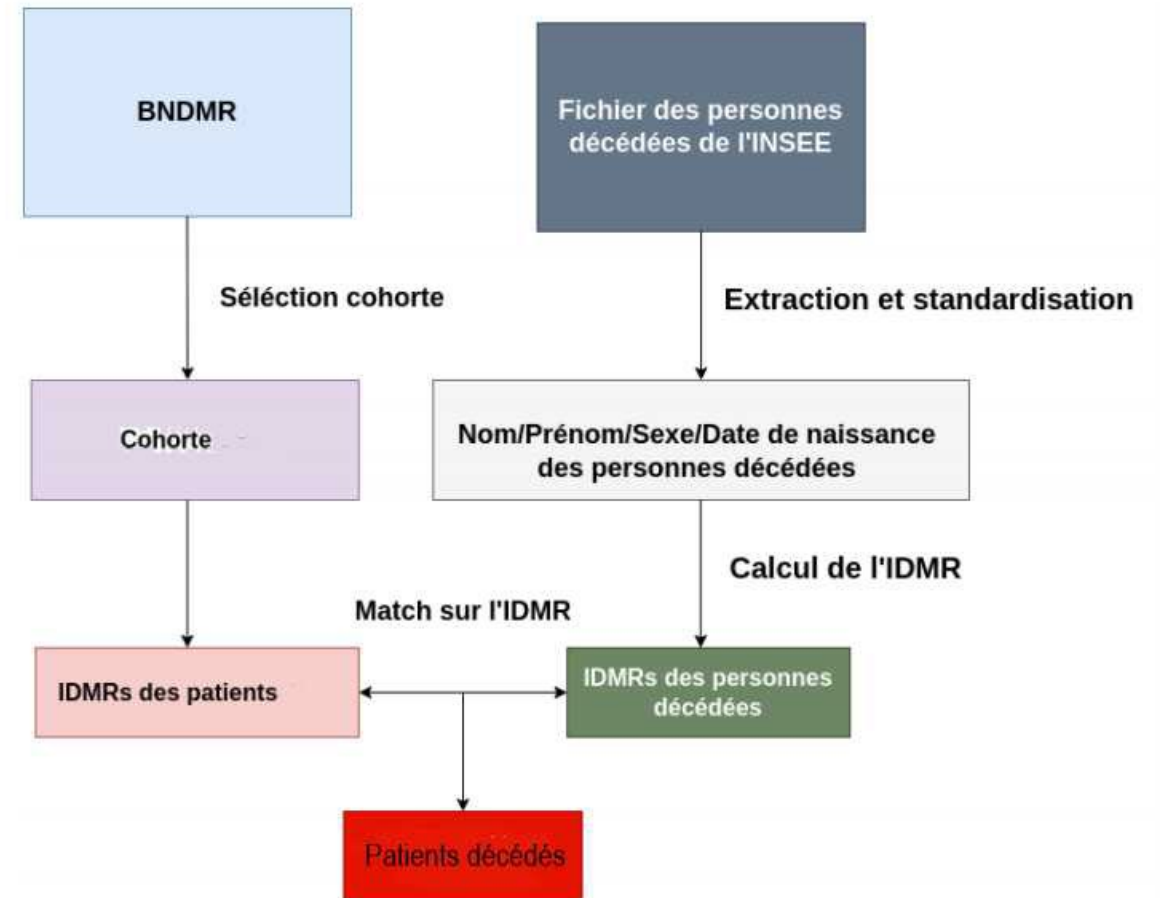


- ▶ Publié sur le site BNDMR en 2 formats :
 - Rapport grand public en PDF
 - Fichier Excel pour la recherche
- ▶ Publié sur le site de la DGOS

<https://www.bndmr.fr/publications/nombre-de-cas-par-mr/>

La consolidation du statut vital (nouveau)

- ▶ Fichier des personnes décédées disponible nominativement (<https://www.data.gouv.fr/fr/datasets/fichier-des-personnes-decedees/>)
- ▶ Chainage avec les données de l'entrepôt de la BNDMR suivant une procédure sécurisée
- ▶ Comparaison du pronostic à celui de la population générale possible



Interopérabilité avec les réseaux européens maladies rares

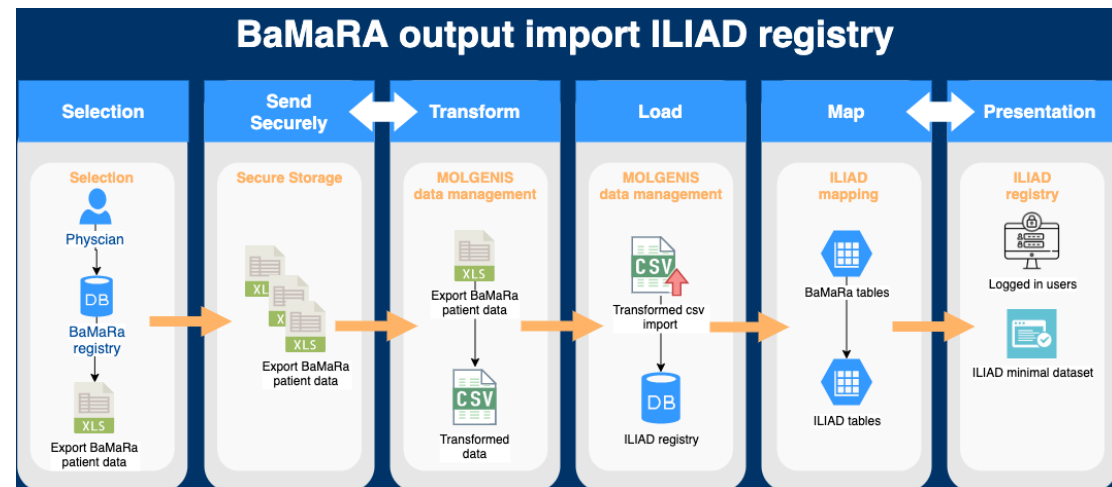


ERN ITHACA is developing a “meta-registry” called ILIAD, connecting 71 HCPs, databases, and biobanks across the EU for patients with dysmorphic/MCA syndromes and/or intellectual disability. The registry is built on MOLGENIS open-source software, providing flexible rich data structures, user-friendly data import and querying, and FAIR interfaces for programmatic data exchange. **Collected data include the CDE.**

In the BNDMR collection tool (BaMaRa), patient data can be downloaded in an Excel file, that is uploaded securely on the Molgenis platform where it is transformed (including translation, format reconciliation and pseudonimisation). The new file is then loaded in the ILIAD registry and mapped with available items so data can be displayed for users.

→ **No data transfer per se**

→ **Same and simple and safe as double entering, but for hundreds of patients in only few clicks**



- ▶ Déploiement progressif de la collecte du SDM : données exhaustives à partir de 2021
- ▶ Incidence des patients vus dans les centres experts
 - Pas équivalent à l'incidence
 - Mais semble valable dans la plupart des cas



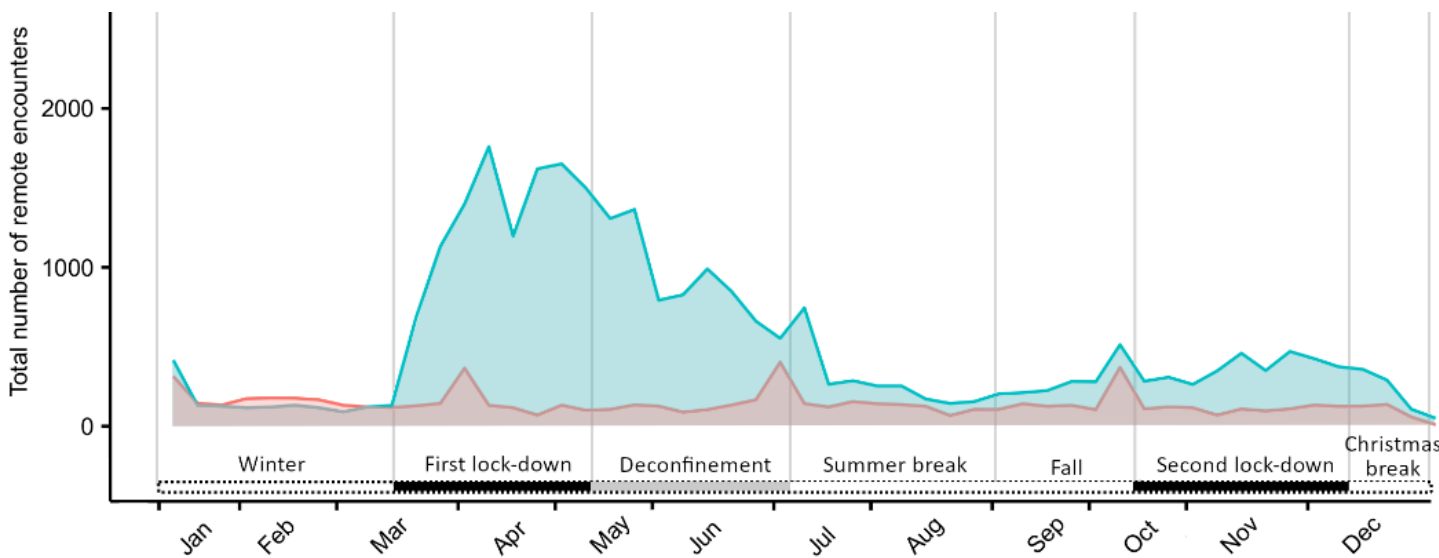
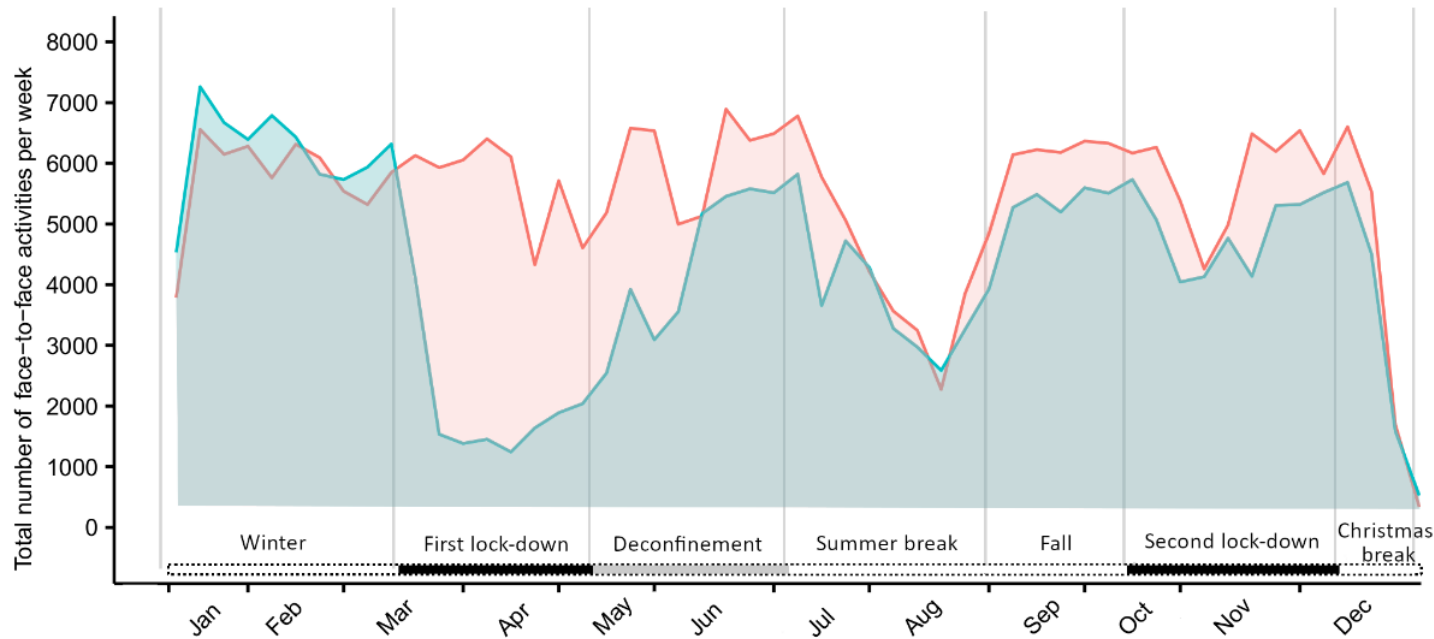
Sans partenaire industriel

- ▶ **Covid-MR** : Impact de la pandémie de Covid-19 sur la prise en charge des patients dans les centres de référence maladies rares [terminée]
- ▶ **Hypophosphatémie** : étude sur l'Hypophosphatémie liée à l'X en France [en cours]
- ▶ **Etude de l'impasse diagnostique au sein de la filière FAI2R** [terminée]
- ▶ **EplgAV** : Etude épidémiologique de la vascularite à IgA de l'adulte et de l'enfant en France à partir de la BNDMR [en cours]
- ▶ **Etude épidémiologique des maladies neuromusculaires en population pédiatrique**. Etude pilote auprès des Centres de Références et Compétences Grand-Sud-Ouest Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC) [en cours]
- ▶ **Projet pilote errance et impasse diagnostiques** (myopathie, neuropathie et mitochondrie) [terminée]
- ▶ **Caractérisation de sous-groupes homogènes de patients en errance ou en impasse diagnostique atteints de maladies neuro-musculaires** [en cours]
- ▶ **Déterminants environnementaux de la sclérose latérale amyotrophique** [en cours]

Avec partenaire industriel

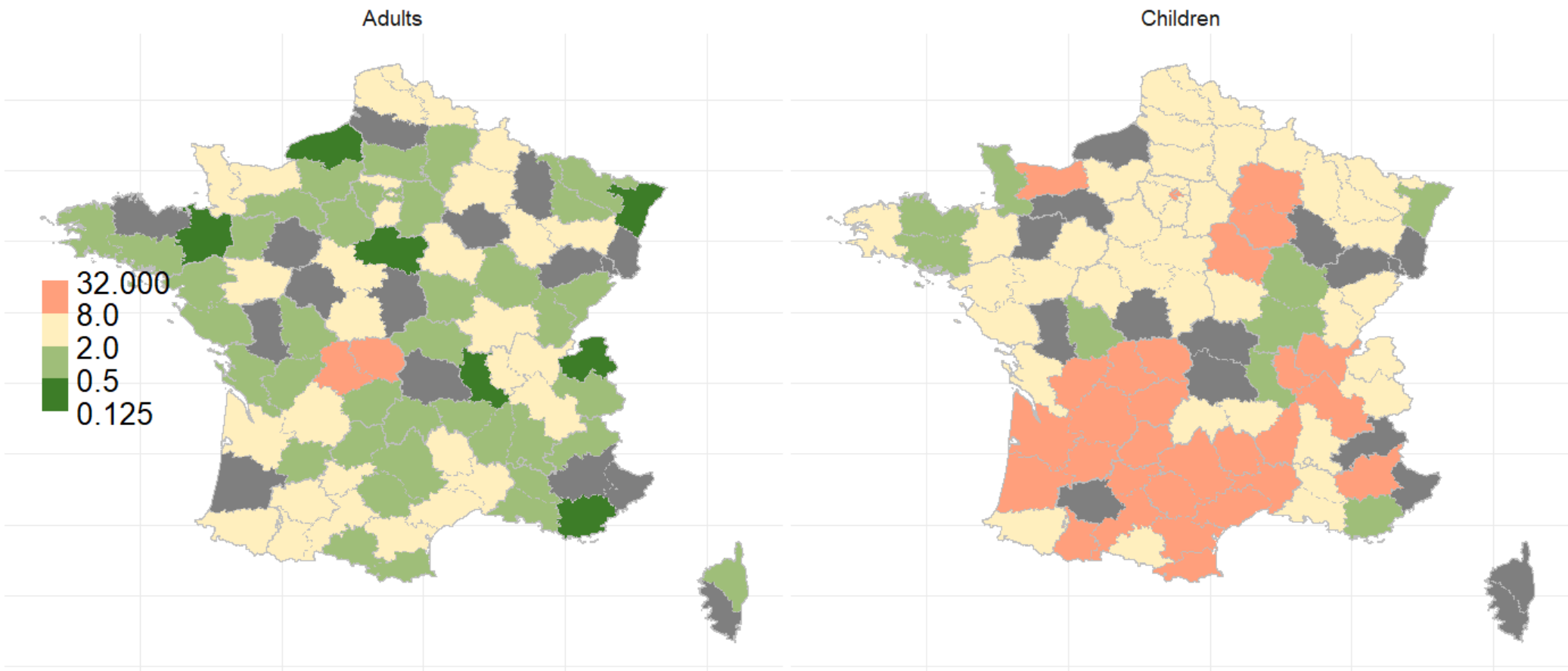
- ▶ **Epidémiologie du déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques (AADC) en France** [terminée]
- ▶ **Analyse de l'épidémiologie, des parcours de soins, et de la mortalité de la myasthénie en France à partir des données de la BNDMR** [en cours]
- ▶ **FrEBepi** : Epidémiologie des épidermolyses bulleuses (EB) héréditaires [terminée]

Covid-MR : Impact de la pandémie de Covid-19 sur la prise en charge des patients dans les centres de référence maladies rares [terminée] (PI :Rima Nabbout)



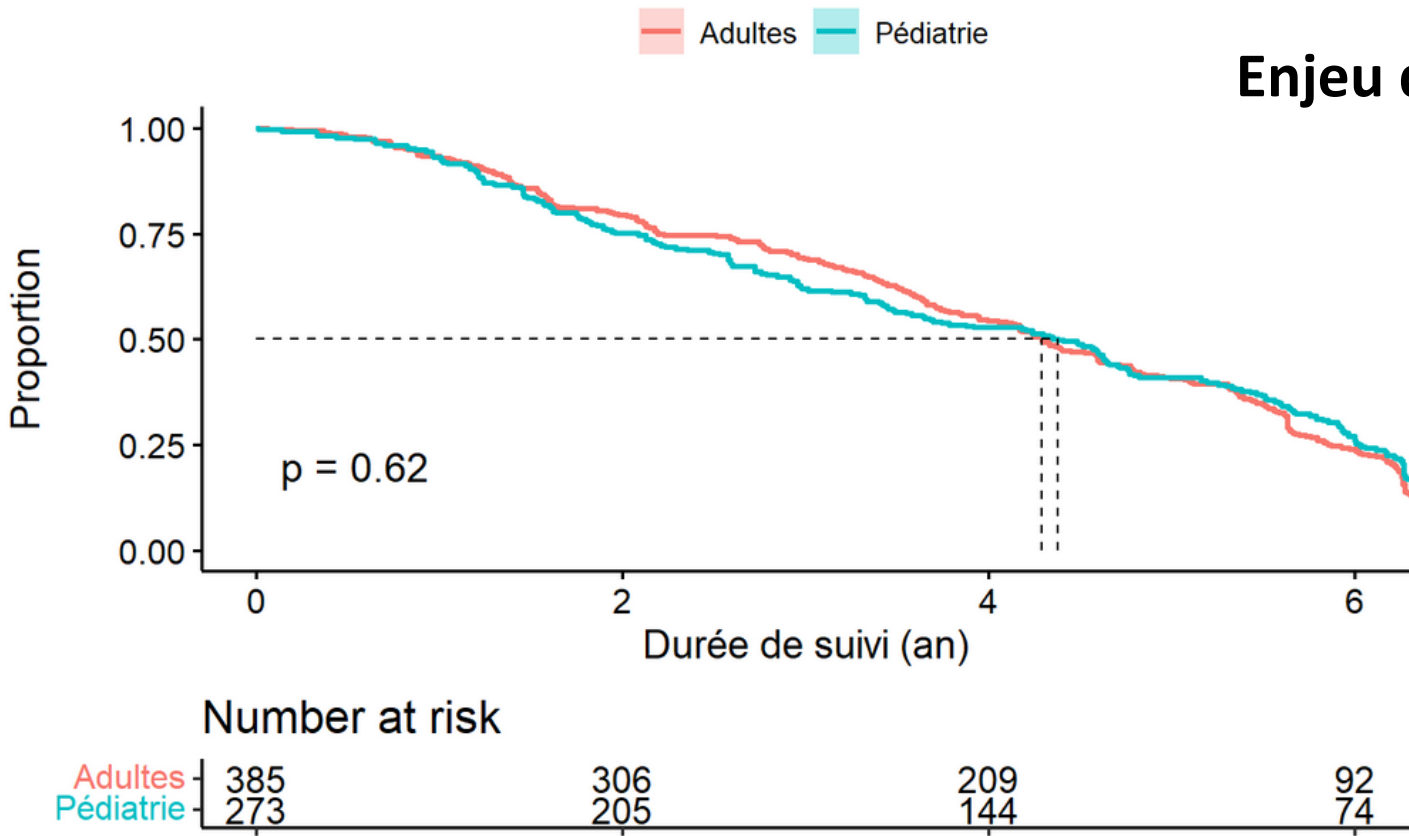
Soussand L, Kuchenbuch M, Messiaen C, Sandrin A, Jannot AS, Nabbout R. Impact of the COVID-19 pandemic on the care of rare and undiagnosed diseases patients in France: a longitudinal population-based study. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):430. Published 2022 Dec 9. doi:10.1186/s13023-022-02580-7

EplgAV : Etude épidémiologique de la vascularite à IgA de l'adulte et de l'enfant en France à partir de la BNDMR [en cours] (PI : Alexandra Audemard-Verger)

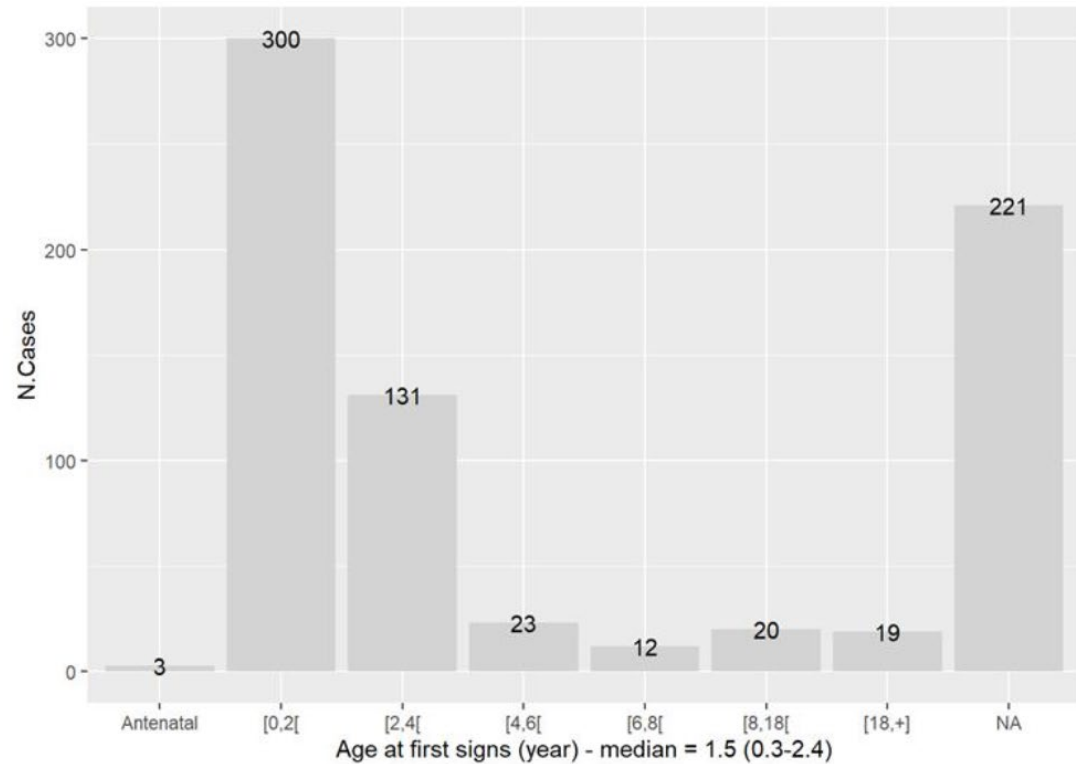


Enjeu de la prise en compte du déploiement progressif des centres dans l'analyse

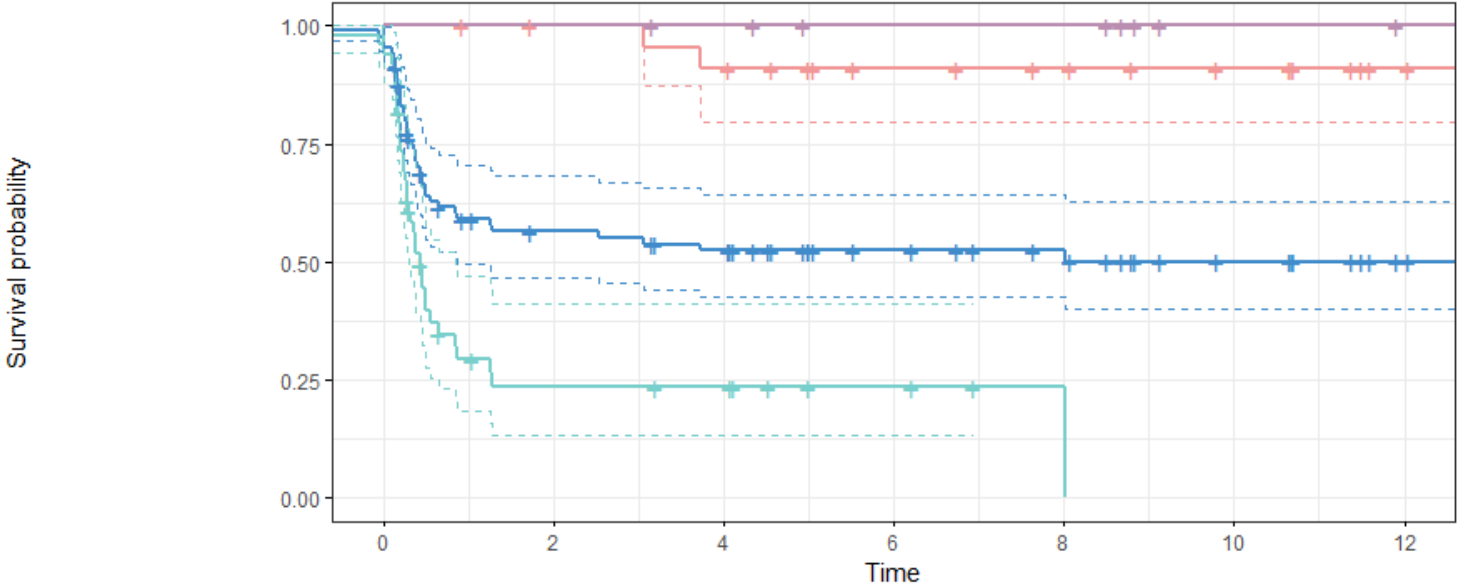
Etude sur l'Hypophosphatémie liée à l'X en France [en cours] (PI : Julia Herrou)



Enjeu des données manquantes et du suivi limité

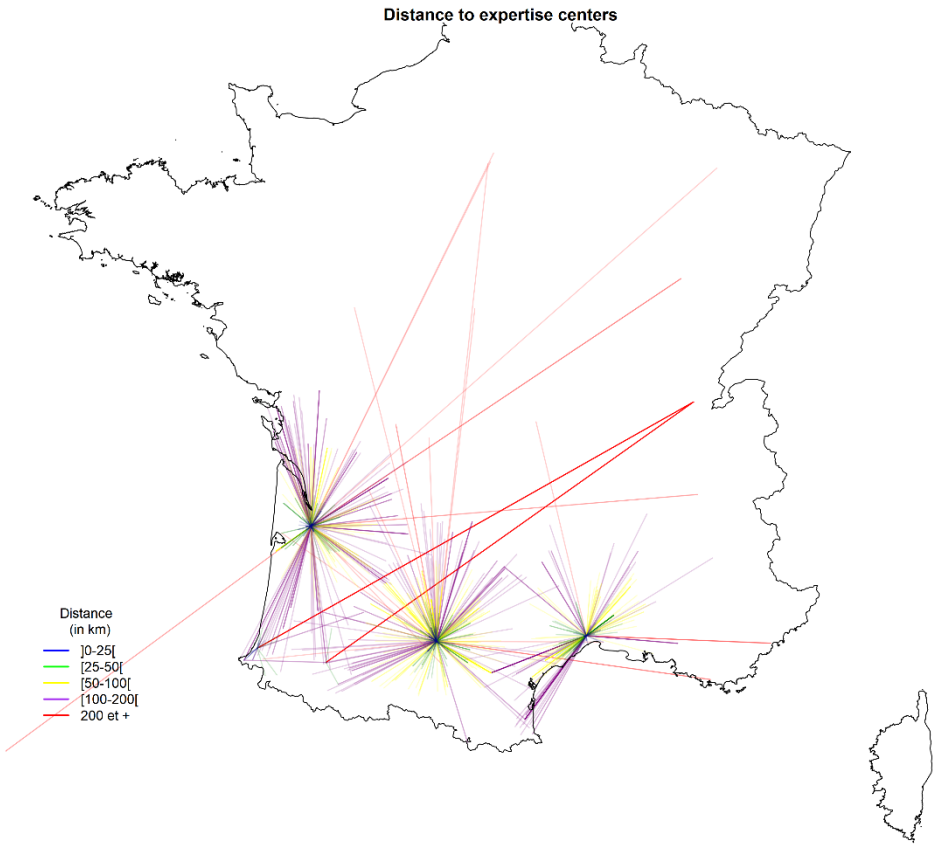


Etude épidémiologique des maladies neuromusculaires en population pédiatrique Grand-Sud-Ouest Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC) [en cours] (PI : Claude Cans)

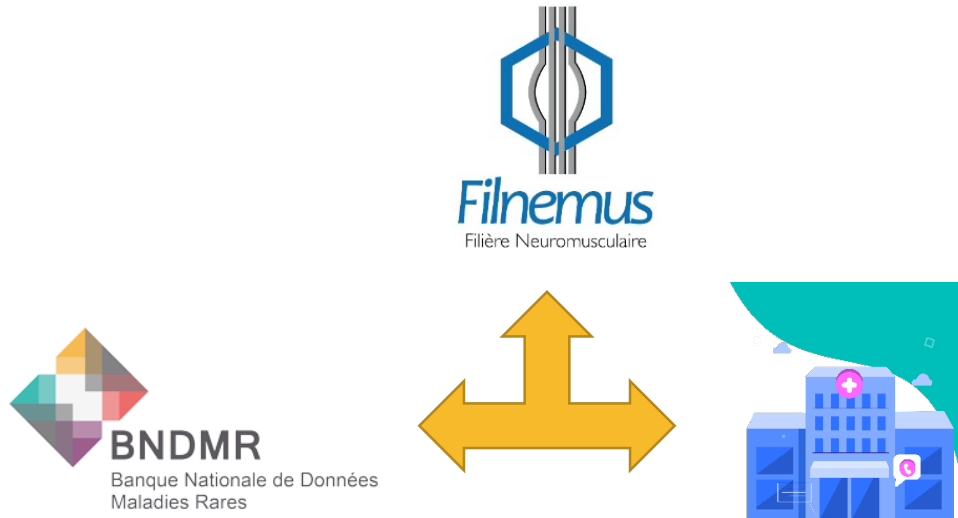


Number at risk

Strata	0	2	4	6	8	10	12
SMA & Motor neurone diseases	86	42	37	26	22	14	6
SMA1	47	8	7	3	1	0	0
SMA2	24	22	20	15	13	10	3
SMA3	11	11	10	8	8	4	3

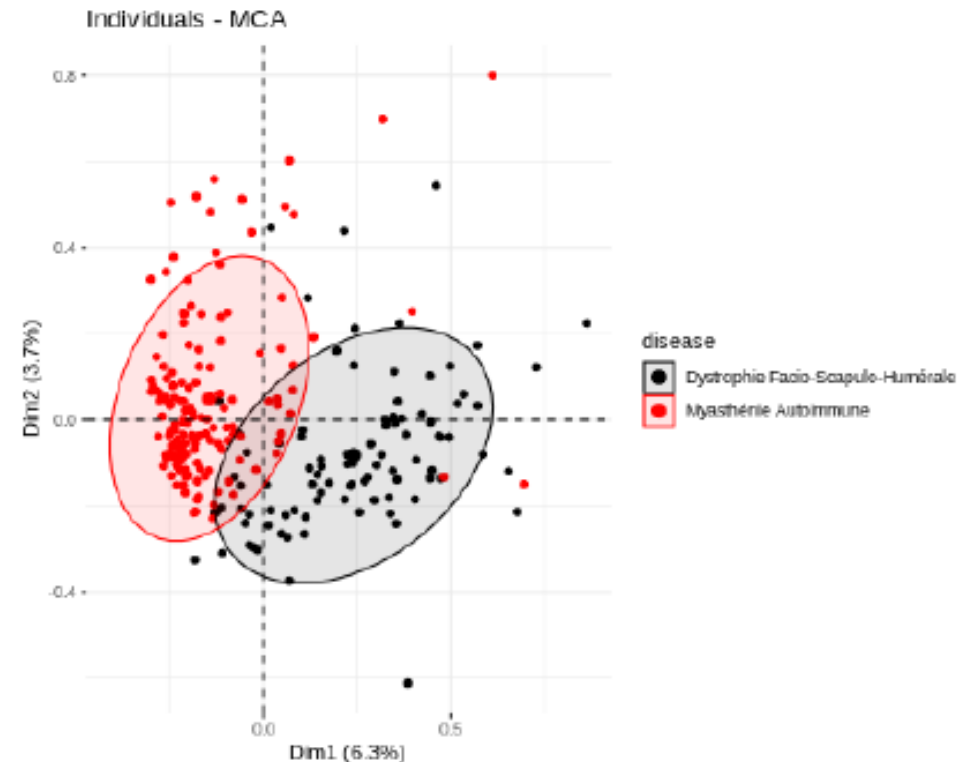


Caractérisation de sous-groupes homogènes de patients en errance ou en impasse diagnostique atteints de maladies neuro-musculaires [en cours] (PI : Shahram Attarian)

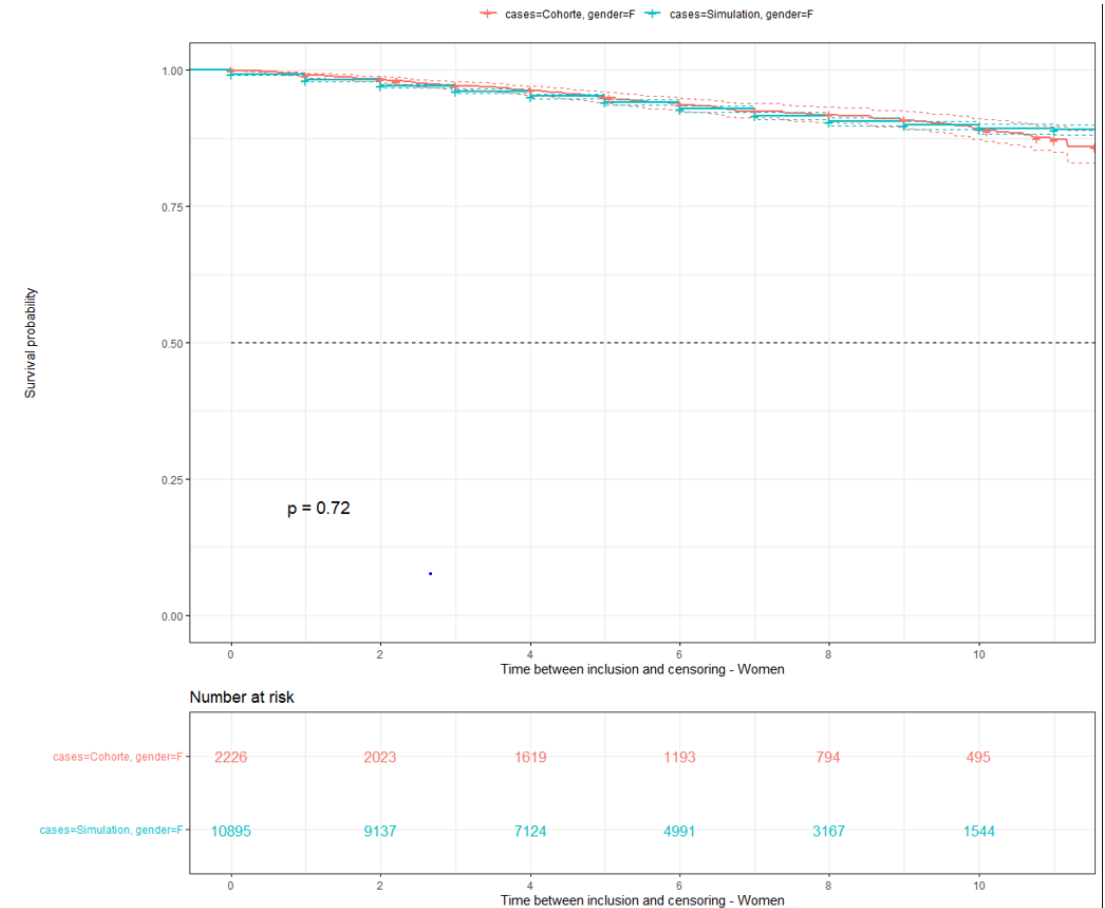
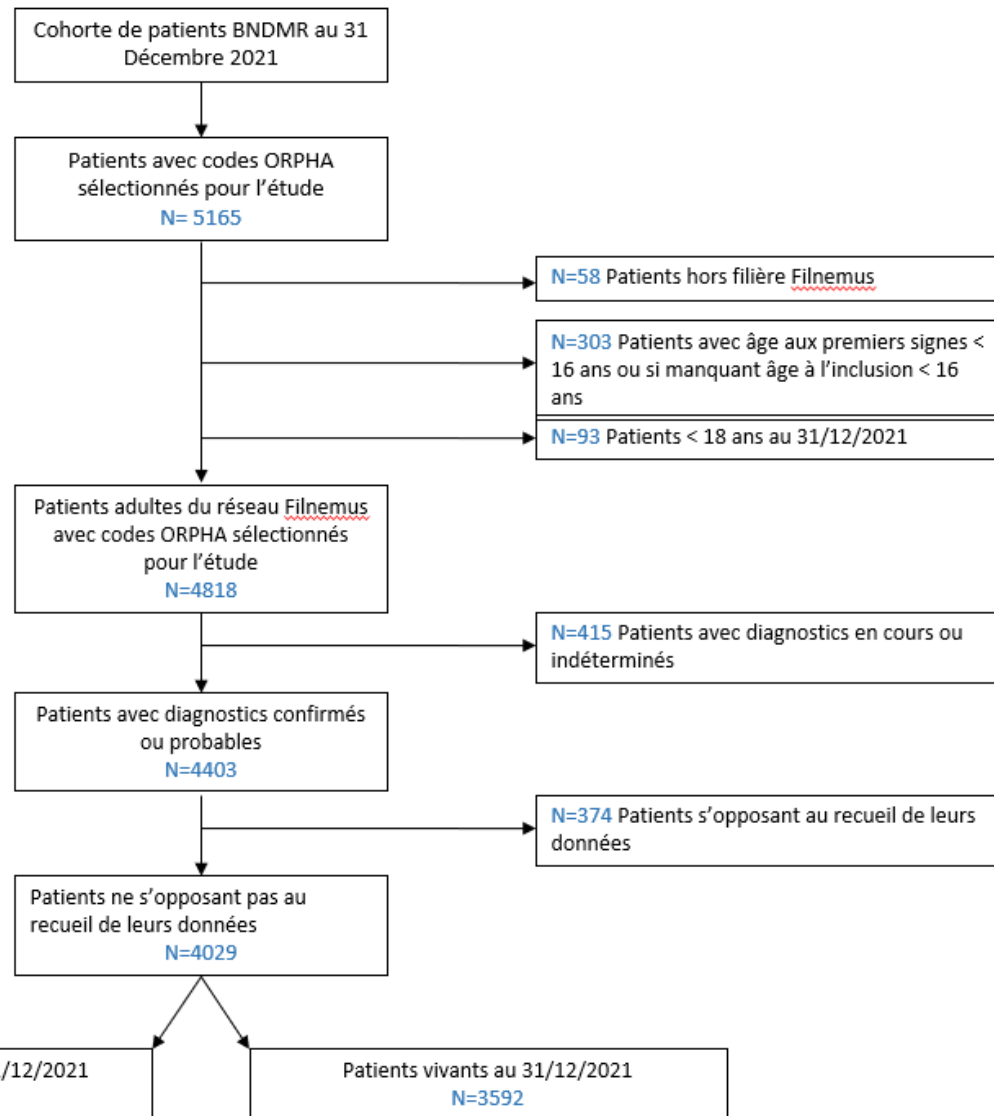


- 3 recueils de données complémentaires dans BaMaRa (71, 81 et 31 items)
- Revue de plus de 30000 dossiers sur une période retrospective de 3 ans
- Recueil complété pour plus de 8000 patients en errance ou en impasse diagnostiques

Identification de clusters phénotypiques



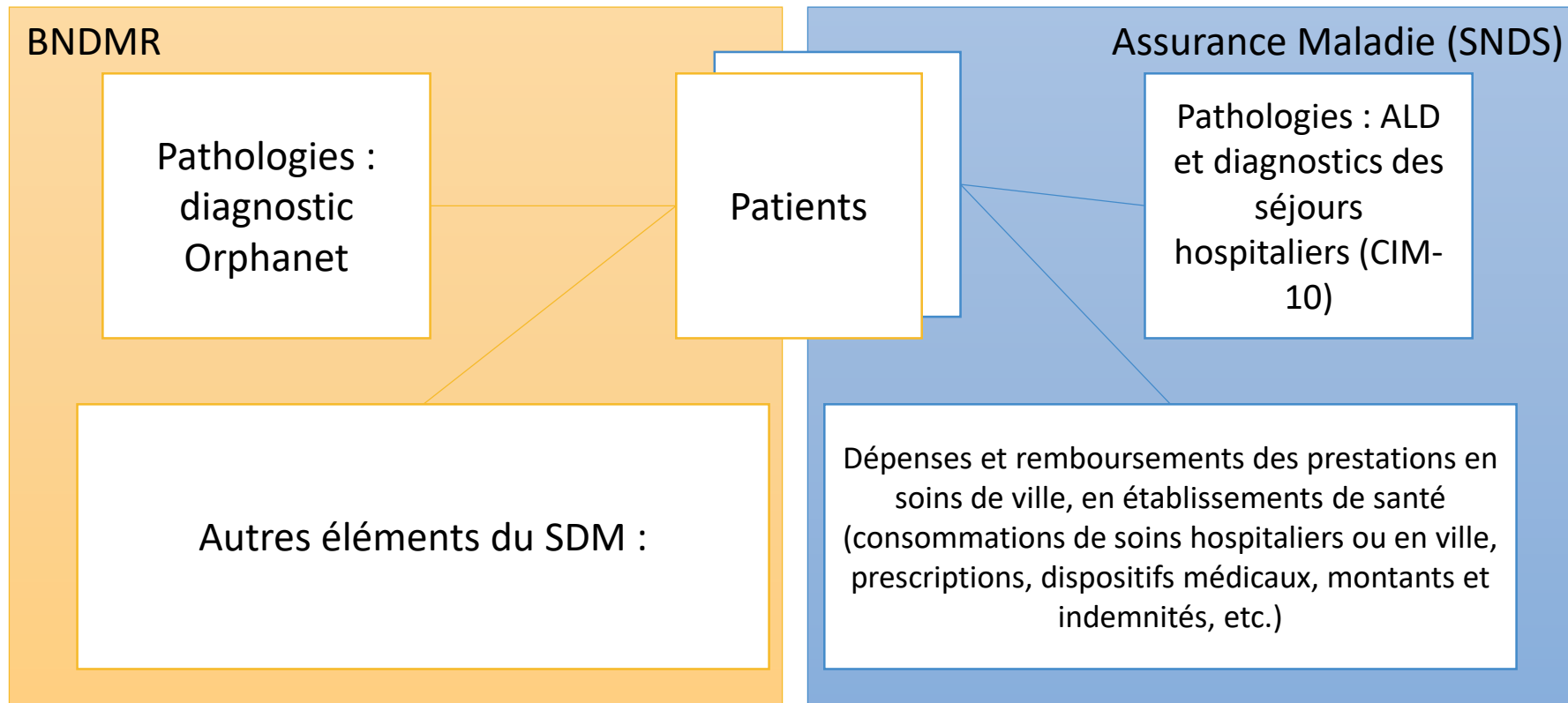
Analyse de l'épidémiologie, des parcours de soins, et de la mortalité de la myasthénie en France à partir des données de la BNDMR [en cours] (PI :Shahram Attarian)



Les projets avec chaînage au SNDS

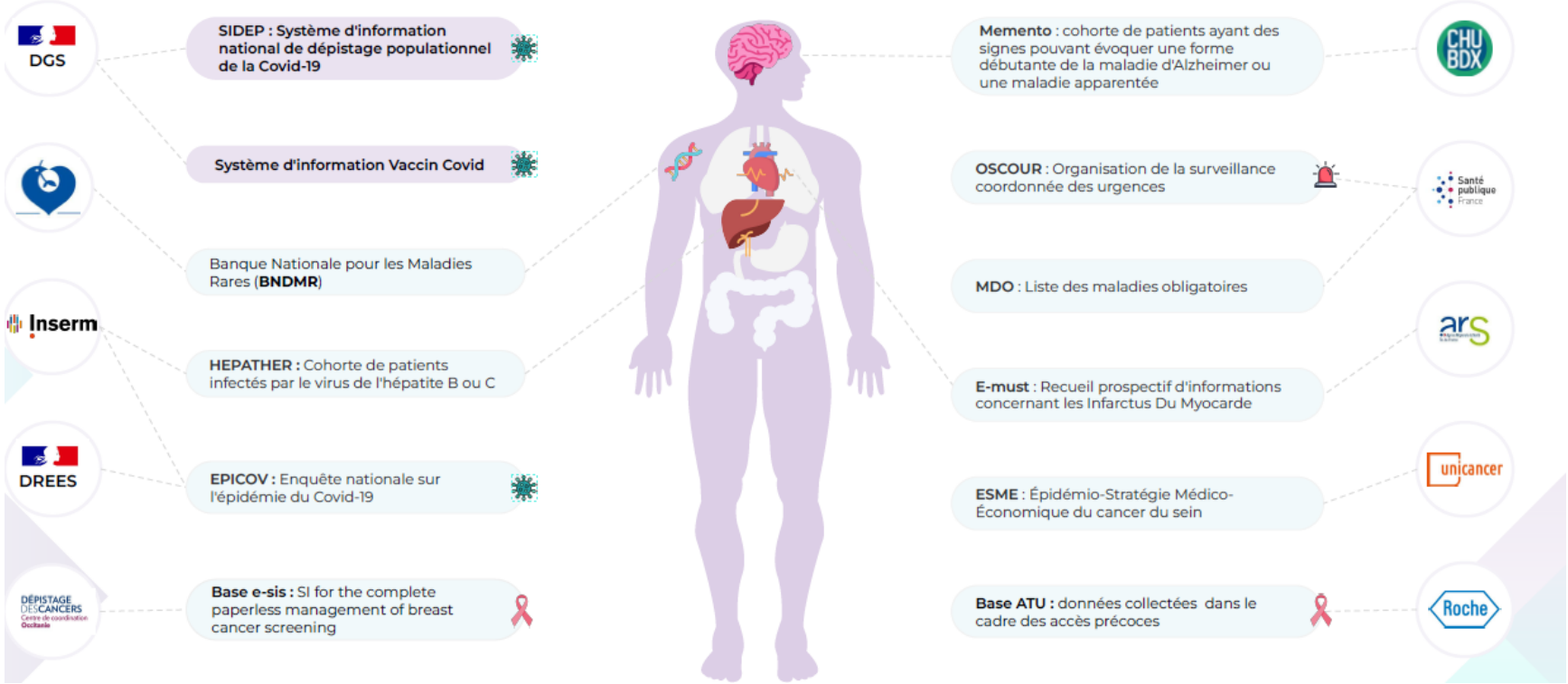
BNDMR et Assurance Maladie : des bases de données complémentaires

- ▶ Les pathologies décrites dans le SNDS sont souvent insuffisantes pour repérer les patients atteints de maladies rares
- ▶ A l'inverse, la BNDMR permet un repérage précis, et gagne à être enrichie des dépenses et remboursements de soins en ville et en ES

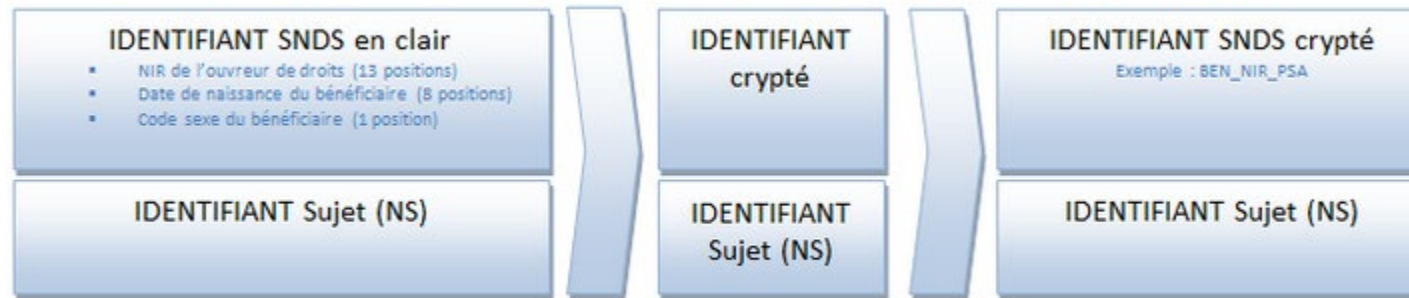


La chaînage pérenne avec le SNDS

La première liste des bases de la base principale et du catalogue du SNDS portée par l'arrêté du 12 mai 2022



▶ Données SNDS : données désidentifiées



▶ Données BNDMR :

- NIR non disponible pour la plupart des patients (uniquement nom, prénom, date de naissance et base de correspondance avec le NIR non disponible)

▶ Etude faible effectif :

- Collecte du NIR
- Appariement direct



Bonne qualité d'appariement

▶ Etude effectif élevé :

- Extraction des informations communes aux deux bases
 - Dates et lieu des activités (souvent une seule)
 - Mois de naissance
 - Lieu de résidence
- Environ 70-80% d'appariement attendu



Faible qualité d'appariement

Etudes sans partenaire industriel (accompagnement plateforme des données de santé (ex-HDH))

- ▶ Dròmos : Parcours de soin et dépenses de santé des patients pris en charge dans le réseau expert maladies rares [en cours]
- ▶ EMIR : Epidémiologie des maladies inflammatoires systémiques (MAIS) rares en France : Prévalence, incidence, mortalité et consommation de soins [en cours]
- ▶ VarGen : Enfants présentant des variations du développement génital : Epidémiologie et parcours de soins [en cours]

Etudes avec partenaire industriel

- ▶ EPARDYS : Etude du PARcours de soins des patients atteints des DYStrophies musculaires de Duchenne et de Becker [en cours]
- ▶ Description, prise en charge et fardeau de la polyneuropathie inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC [en attente]
- ▶ FIBRODYSPLASIE OSSIFIANTE PROGRESSIVE : description des sujets, de leur handicap, du coût et de la mortalité de la maladie en France [en cours]

- ▶ **Projet pilote de la plateforme des données de santé**
- ▶ **Objectifs :**
 - Décrire les parcours de soins typiques des patients atteints des maladies rares « fréquentes » (c'est-à-dire avec au moins 100 patients dans la BNDMR)
 - Quantifier le coût associé à chaque maladie
 - Décrire les inégalités de prise en charge et leurs liens avec les inégalités territoriales et socio-économiques et les pratiques des centres experts
- ▶ **Méthode :**
 - Chainage indirect
 - Comparaison avec des témoins appariés issus du SNDS
- ▶ **Avancement : avis CNIL obtenu, en attente de la convention CNAM**

- ▶ Porteur : Bruno Fautrel (FAI2R, APHP), Florence Tubach (IPLESP, APHP)
- ▶ Lauréat de l'appel à manifestation d'intérêt (AMI) centré autour des algorithmes de ciblage dans le SNDS.
- ▶ Bénéficie d'un accompagnement de la plateforme des données de santé, ainsi que du soutien scientifique du réseau Redsiam qui collabore au projet.
- ▶ Objectif : développer et valider des algorithmes de ciblage des personnes atteintes de différentes maladies inflammatoires systémiques rares dans le SNDS
- ▶ En attente de l'autorisation de la CNIL

LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique

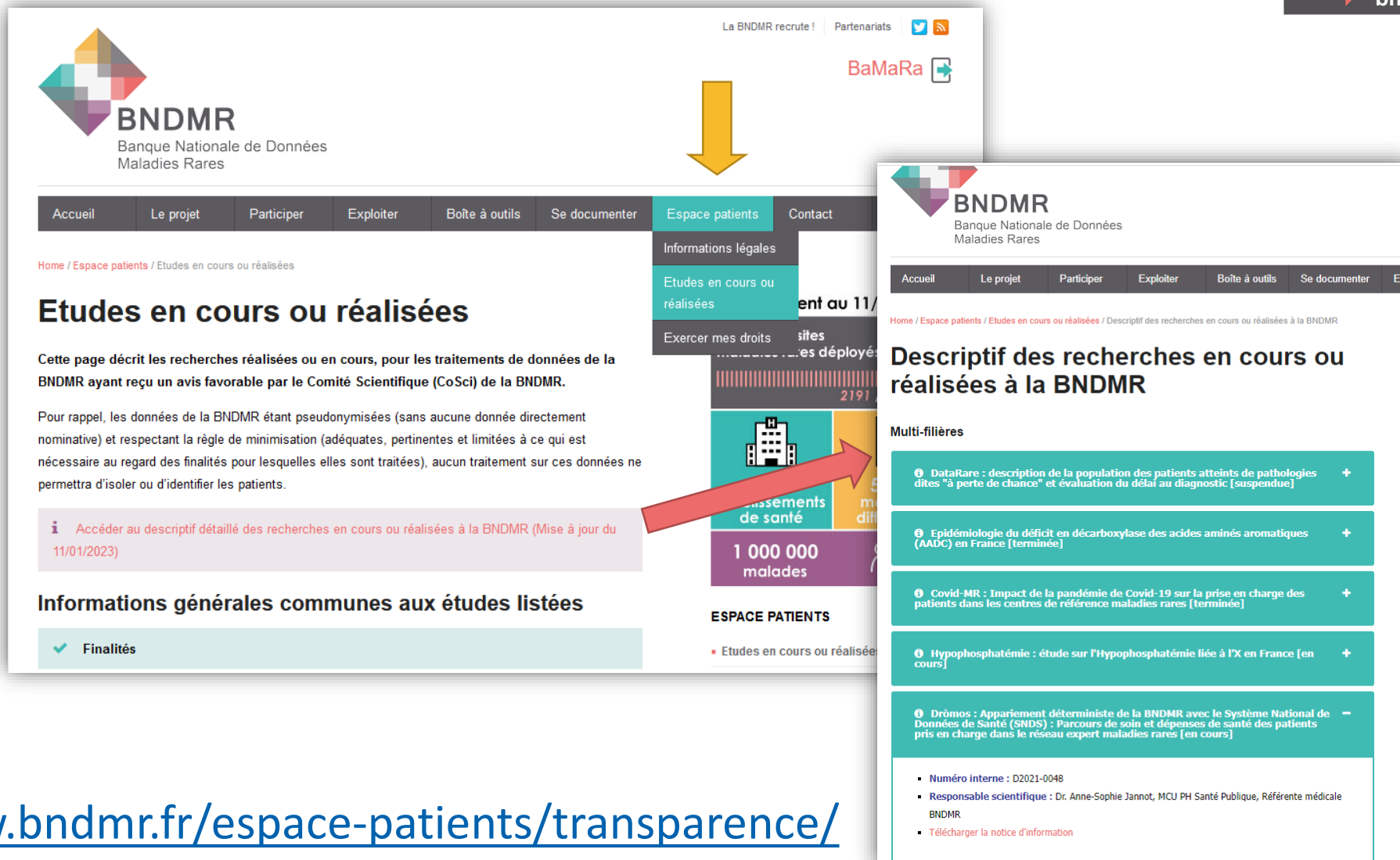
III.-Dans un délai de dix-huit mois à compter de la publication de l'arrêté pris en application de l'article L. 1151-1 du code de la santé publique, le Gouvernement remet au Parlement un rapport relatif à l'activité et au fonctionnement des centres de référence des maladies rares compétents concernant la prise en charge des personnes présentant des variations du développement génital en France, au nombre d'actes médicaux réalisés en lien avec ces variations ainsi qu'au respect des recommandations internationales en matière de protocole de soins. Ce rapport peut faire l'objet d'un débat dans les conditions prévues par les règlements des assemblées parlementaires. Il s'accompagne d'éléments chiffrés quant au nombre de personnes concernées et quant à la nature des actes médicaux réalisés chaque année.

- ▶ Etude quantitative confiée à la BNDMR
- ▶ Porteurs : Thomas Blanc et AS Jannot accompagnés dans groupe de travail désigné par le ministère
- ▶ Accompagnement opérationnel et financier par la plateforme des données de santé
- ▶ Autorisation CNIL en attente

- ▶ Objectifs : prévalence, retentissement en termes d'activité médicale (soins médicaux et paramédicaux, examens biologiques, imagerie, soins), en termes d'adaptations nécessaires (aidants, aménagement domicile et véhicules, adaptation professionnelle...), coûts liés au handicap et espérance de vie.
- ▶ Porteurs : Geneviève Baujat (OSCAR), Ipsen, CEMKA
- ▶ Chaînage direct réalisé via plateforme de la CNAM, analyses en cours

La communication auprès des patients

Communication auprès des patients: page transparence



The image shows two overlapping screenshots of the BNDMR website. The top screenshot displays the 'Espace patients' menu, which includes options like 'Informations légales', 'Etudes en cours ou réalisées', and 'Exercer mes droits'. A yellow arrow points from the 'Espace patients' menu item to the bottom screenshot. The bottom screenshot shows the 'Descriptif des recherches en cours ou réalisées à la BNDMR' page, which lists various research projects with expandable details. A red arrow points from the 'Etudes en cours ou réalisées' menu item to the 'Multi-filières' section of the page.

BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Accueil | Le projet | Participer | Exploiter | Boîte à outils | Se documenter | **Espace patients** | Contact

Home / Espace patients / Etudes en cours ou réalisées

Etudes en cours ou réalisées

Cette page décrit les recherches réalisées ou en cours, pour les traitements de données de la BNDMR ayant reçu un avis favorable par le Comité Scientifique (CoSci) de la BNDMR.

Pour rappel, les données de la BNDMR étant pseudonymisées (sans aucune donnée directement nominative) et respectant la règle de minimisation (adéquates, pertinentes et limitées à ce qui est nécessaire au regard des finalités pour lesquelles elles sont traitées), aucun traitement sur ces données ne permettra d'isoler ou d'identifier les patients.

i Accéder au descriptif détaillé des recherches en cours ou réalisées à la BNDMR (Mise à jour du 11/01/2023)

Informations générales communes aux études listées

- Finalités

BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Accueil | Le projet | Participer | Exploiter | Boîte à outils | Se documenter | **Espace patients**

Home / Espace patients / Etudes en cours ou réalisées / Descriptif des recherches en cours ou réalisées à la BNDMR

Descriptif des recherches en cours ou réalisées à la BNDMR

Multi-filières

- DataRare** : description de la population des patients atteints de pathologies dites "à perte de chance" et évaluation du délai au diagnostic [suspendue] +
- Epidémiologie du déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques (AADC) en France** [terminée] +
- Covid-MR** : Impact de la pandémie de Covid-19 sur la prise en charge des patients dans les centres de référence maladies rares [terminée] +
- Hypophosphatémie** : étude sur l'Hypophosphatémie liée à l'X en France [en cours] +
- Drômos** : Appariement déterministe de la BNDMR avec le Système National de Données de Santé (SNDS) : Parcours de soin et dépenses de santé des patients pris en charge dans le réseau expert maladies rares [en cours] -

- Numéro interne : D2021-0048
- Responsable scientifique : Dr. Anne-Sophie Jannot, MCU PH Santé Publique, Référente médicale BNDMR
- Télécharger la notice d'information

<https://www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/>

Communication auprès des patients: Note d'information individuelle

- ▶ 1 page seulement
- ▶ Renvoi vers les pages du site web
- ▶ Vocabulaire retravaillé avec les associations de patients, DPO et éthicienne
- ▶ <https://www.bndmr.fr/espace-patients/informations-legales/>

Sécurité et confidentialité de vos données dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares


Madame, Monsieur,

Vous êtes aujourd'hui pris en charge dans un centre maladies rares. Afin d'assurer votre suivi, des données administratives (noms, prénoms, identifiant national de santé (INS)...) et médicales (nom de la maladie,...) vous concernant sont collectées par l'hôpital dans un dossier médical informatisé.

Ces données seront transférées, **après suppression de vos noms, prénoms et INS**, dans une base de données informatisée (entrepôt) : la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Elle rassemble les données de tous les patients pris en charge dans les centres de référence maladies rares français. Elle a été créée au travers du Plan National Maladies Rares 2 et est financée par le Ministère de la Santé et de la Prévention.


Cette base de données de santé sert à réaliser :


 **des indicateurs** (ou descripteurs) nécessaires au suivi de l'efficacité des mesures du Plan National Maladies Rares, et un rapport annuel sur les maladies rares en France (cas 1) ;

 **des études**, sur les données collectées ou rapprochées à celles d'autres bases de données via le Système National des Données de Santé (SNDS), pouvant générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares, les pratiques professionnelles ou la faisabilité d'essais cliniques (cas 2).

Ces analyses de données sont réalisées **en respectant la confidentialité des données** et seuls des résultats anonymes et agrégés (globaux) sont publiés. Ceci vous permet de contribuer au progrès médical et à l'amélioration de la prise en charge des patients. Seuls des professionnels de l'équipe de la BNDMR et des chercheurs habilités pourront analyser les données, conservées dans la BNDMR pendant 20 ans, de manière sécurisée.

Cette base de données est nécessaire à l'exécution d'une mission d'intérêt public dont est investie l'AP-HP en tant que responsable de traitement. Elle est hébergée en France et autorisée par la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL). Les recherches qui en découlent sont conformes aux lois et règlements en matière de protection des données.

 Pour les analyses à finalité de pilotage (ou de suivi, cas 1), vous disposez d'un **droit d'accès** et de **rectification** de vos données ; en revanche les droits d'opposition et d'effacement sont limités.

 Pour les analyses à finalité de recherche en santé (cas 2), vous pouvez **vous opposer à l'usage de vos données**, ou à celles de votre enfant, sans vous justifier. Vous pouvez consulter la liste des analyses menées sur la BNDMR sur : www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/

Le meilleur moyen de faire valoir vos droits est de directement vous adresser au médecin qui vous a pris en charge dans le centre de référence maladies rares.

Sinon, vous pouvez vous adresser à l'équipe de la BNDMR via le formulaire en ligne disponible à l'adresse suivante : www.bndmr.fr/espace-patients/mes-droits/

En cas de difficultés, vous pouvez contacter le Délégué à la Protection des Données de l'AP-HP ou adresser une réclamation à la CNIL.

L'exercice de vos droits sera sans conséquence sur votre prise en charge et la qualité de votre relation avec les équipes médicales et soignantes.

 Pour en savoir plus : www.bndmr.fr/espace-patients/informations-legales/