

# Le SDM-G : un recueil de données génomiques de patients atteints de maladies rares



Otmani Sarah, Angin Céline et Deshuille Clémence (1), Chatron Nicolas et Dampffoffer Céline (2, CHU de Lyon), Faivre Laurence, Racine Caroline et Demougeat Laurent (2, CHU de Dijon), Geneviève David (2, CHU de Montpellier), Odent Sylvie et Fradin Mélanie (2, CHU de Rennes), Verloes Alain (2, AP-HP), Jannot Anne-Sophie (1)

1. Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR (AP-HP), Paris (France) [contact.bndmr@aphp.fr](mailto:contact.bndmr@aphp.fr)
2. Filière de santé maladies rares AnDDI-Rares, Coordination CHU de Dijon (France)



**La Banque Nationale de Données Maladies Rares : outil national d'épidémiologie et de santé publique**



- mieux décrire les patients et leur parcours diagnostique pour cibler les situations d'errance et d'impasse, qui pourraient justifier une reprise d'investigations dans un cadre diagnostic ou de recherche
- décider de les intégrer in fine dans les modules maladies rares des DPI

Cette révision a donné lieu à un set de données minimum génomique (SDM-G), mis en ligne progressivement entre novembre 2022 et juillet 2023, accessible pour l'ensemble des centres labellisés Maladies Rares, dont le contenu est ici : [www.bndmr.fr/les-donnees-collectees/le-sdm-g-genomique/](http://www.bndmr.fr/les-donnees-collectees/le-sdm-g-genomique/)

Au 1er novembre 2023

- 1 193 222** dossiers de patients malades
- 1 109 097** patients malades
- 772 709** diagnostics de patients malades avec un diagnostic confirmé
- 437 852** avec un **diagnostic confirmé et relevant de la classification des maladies génétiques** selon la nomenclature Orphanet

Nombre de diagnostics génétiques avec le champ « gène (HGNC) » rempli	63 386 (14,5%)
Nombre de diagnostics génétiques avec une investigation réalisée de type « test génétique »	163 103 (84,6 % des investigations) dont 56,8% d'analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) et – de 10% pour les autres types
avec « précision de l'analyse » et +ou- « stratégie d'analyse » remplies	< 5,3%
avec « Gène(s) » ajouté	4 335 (2,7%) dont 22,4% avec ajout de la variation nucléotidique ou du degré de causalité du phénotype, et 18,2% de la classe du variant
avec « Anomalie(s) chromosomique(s) » ajoutée	91 557 (56,1%)

La complétion du SDM-G, vrai challenge compte-tenu des nombreux dossiers concernés par ces informations desquelles peuvent découler un diagnostic, est en cours. Une interopérabilité avec les outils des plateformes du PFMG 2025 est à venir afin de limiter les multiples saisies, assurer la qualité des prescriptions, disposer d'un set de données cliniques pour la recherche et structurer les résultats de biologie moléculaire au niveau national.