



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)

Bilan 2023 & Stratégie 2024

Avril 2024

Sommaire

Sommaire	2
Glossaire	4
Introduction	6
1. Historique du projet.....	6
2. Principales réalisations 2023, principaux objectifs 2024.....	6
3. Les briques de la BNDMR.....	7
BaMaRa	7
1. Développement et hébergement.....	7
1.1. <i>Maintien en Condition Opérationnelle (MCO)</i>	8
1.2. <i>Mise à jour des référentiels</i>	8
1.3. <i>Stack technique</i>	8
1.4. <i>Vers l'informatique dans les nuages</i>	8
1.1. <i>Certification « hébergeur de données de santé » (HDS)</i>	8
2. Sets de données.....	9
2.1. <i>Vue d'ensemble</i>	9
2.2. <i>Le Set de Données Minimum Maladies Rares (SDM-MR)</i>	10
2.3. <i>Le Set de Données Minimum de Génomique (SDM-G)</i>	11
2.4. <i>Le Set de Données Minimum Traitement (SDM-T)</i>	11
2.5. <i>Les Sets de Données relatifs à l'Errance et Impasse Diagnostiques (SD-EID)</i>	12
2.6. <i>Les dossiers de spécialité maladies rares (DoSpéRa)</i>	12
3. Déploiement de BaMaRa.....	13
4. Utilisation et accompagnement.....	14
4.1. <i>Statistiques d'utilisation</i>	14
4.2. <i>Formation des référents FSMR et PEMR</i>	15
4.3. <i>Accompagnement des FSMR au codage Orphanet</i>	15
4.4. <i>Etude de satisfaction</i>	15
Interopérabilité	15
1. Volet SDM-MR.....	15
1.1. <i>Etat d'avancement</i>	16
1.2. <i>Evolution majeure du volet en 2024</i>	19
1.3. <i>Utilisation du volet par MonEspaceSanté</i>	19
1.4. <i>Poursuite du déploiement dans le PNMR 4</i>	19
2. Vers des volets SDM-P / SDM-G.....	20
2.1. <i>Un premier pilote avec les deux applications du PFMG</i>	20
2.2. <i>La cible d'un déploiement beaucoup plus large</i>	21
EDS BNDMR	21
1. Protection des Données.....	21
1.1. <i>Conventions BNDMR</i>	21
1.2. <i>Modification de l'autorisation CNIL</i>	21
1.3. <i>Stratégie sur la qualité des données</i>	22

2.	L'entrepôt de données de santé	23
2.1.	<i>Architecture fonctionnelle et hébergement</i>	23
2.2.	<i>Enrichissement de la BNDMR par le SNDS</i>	23
2.3.	<i>Appariement EDS-BNDMR x autres EDS</i>	24
3.	Statistiques générales relatives aux demandes de traitement	25
4.	Valorisation à des fins de pilotage	26
4.1.	<i>PIRAMIG et labellisation des centres de référence maladies rares</i>	26
4.2.	<i>Le Rapport FSMR</i>	26
4.3.	<i>Le Rapport Grand Public</i>	26
4.4.	<i>Premier rapport national sur le nombre de cas dans la BNDMR</i>	26
5.	Valorisation à des fins scientifiques	27
5.1.	<i>Vue d'ensemble</i>	27
5.2.	<i>Les études sur la BNDMR seule</i>	28
5.3.	<i>Les algorithmes d'aide à la collecte de données</i>	28
5.4.	<i>Les études chaînées BNDMR & SNDS</i>	29
6.	Observatoire du diagnostic	30
	Dissémination	30
1.	Au sein de la communauté	30
2.	Site internet de la BNDMR	31
3.	Séminaire BNDMR	31
	Gouvernance, budget, RH	31
1.	Comité de Pilotage	31
2.	Comité scientifique et éthique	32
3.	Budget	32
4.	Ressources humaines	33
	Annexe A. Liste des graphiques et des tableaux	34

Glossaire

AAC	Autorisation d'Accès Compassionnel
AAP	Appel à Projets
AAP	Autorisation d'Accès Précoce
AP-HP	Assistance Publique – Hôpitaux de Paris
ANR	Agence Nationale de la Recherche
ANSM	Agence Nationale de Sécurité des Médicaments et des produits de santé
ARC	Attaché de Recherche Clinique
BI	Business intelligence
CDA	Clinical Document Architecture
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
CNIL	Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés
CO BNDMR	Cellule Opérationnelle BNDMR
CoSci	Comité Scientifique BNDMR
CoPil	Comité de Pilotage BNDMR
CRO	Contract Research Organisation
DGOS	Direction Générale de l'Offre de Soins
DGRI	Direction Générale de la Recherche et de l'Innovation
DGS	Direction Générale de la Santé
DPI	Dossier Patient Informatisé
ERN	European Reference Network (Réseau européen de référence)
FSMR	Filière de Santé Maladies Rares
HAS	Haute Autorité de Santé
HCP	Healthcare Provider (hôpitaux partenaires des ERN)
IA	Intelligence Artificielle
INS	Identité Nationale de Santé
IC/CD	Intégration Continue / Développement Continu
LBM	Laboratoire de Biologie Moléculaire
LEEM	Les Entreprises du Médicament
MCO	Maintien en condition opérationnelles
MIG	Mission d'Interet Général
MR	Maladies rares
MSS	Messagerie sécurisée de santé

NIR	Numéro d'Identification au Répertoire des personnes physiques
PDS	Plateforme des Données de Santé (ex-Health Data Hub)
PFMG	Plan France Médecine Génomique
PNMR	Plan National Maladies Rares
PPR	Projet Prioritaire de Recherche
PUT	Protocole d'Utilisation Thérapeutique
RC	Recueil Complémentaire
RCP	Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
RGPD	Règlement Général sur la Protection des Données
SDM	Set de Données Minimum
SI	Système d'information
SNDS	Système National de Données de Santé
TEC	Technicien d'Etude Clinique

Introduction

Le présent document trace le bilan de l'année 2023, tout en dégagant les orientations stratégiques de la BNDMR pour 2024. Il est destiné à l'ensemble des parties prenantes afin de leur permettre de suivre les travaux de mise en place de la BNDMR, ainsi qu'au grand public au nom de la transparence attendue d'un tel projet national. Il insiste sur les priorités et les délais de réalisation envisagés. Si le bilan est un constat fidèle sur l'année écoulée, les orientations peuvent être amenées à évoluer en fonction des circonstances au cours de l'année à venir. Ce document est à lire conjointement aux autres documents d'information disponibles sur le site <https://www.bndmr.fr> qui décrivent plus en détails le contexte et les briques existantes du projet.

1. Historique du projet

La banque nationale de données maladies rares est l'un des éléments centraux des plans nationaux maladies rares. Lancé il y a 11 ans, le projet a avancé sur des sujets indispensables à la mise en place de cette banque de données pérenne et interopérable, au niveau national et international. En effet, en 2013 une équipe de développeurs a été recrutée, et le Set de Données Minimum maladies rares (SDM) a été créé. En 2015, la DGOS a confié la maîtrise d'œuvre du projet à l'AP-HP dont les modalités ont été fixées dans une convention cadre. En 2017, les premiers déploiements de l'application BaMaRa et la publication du volet maladies rares du Cadre d'interopérabilité des systèmes d'information par l'ASIP-Santé ont marqué les premiers succès du projet. En 2018, la publication du PNMR 3 réaffirmait l'importance du projet et prolongeait son financement et ses missions. En 2019, la CNIL a donné son autorisation à la constitution d'un entrepôt EDS-BNDMR regroupant les données de BaMaRa et à différents traitements de données à des fins de pilotage et recherche. En 2020, les premières données provenant de Dossiers Patients Informatisés (DPI) étaient intégrées dans l'application BaMaRa. En 2022, aboutissement de deux années de travail, l'application BaMaRa était intégralement refondue sur le plan technique, garantissant le plus haut niveau de sécurité et de qualité en développement informatique. La même année était déclarée la conformité de la BNDMR au référentiel Entrepôt de Données de Santé (EDS), et une nouvelle version de l'EDS était également déployée.

2. Principales réalisations 2023, principaux objectifs 2024

L'année 2023 a été celle des premiers appariements de la BNDMR aux données de l'Assurance Maladie (le Système National des Données de Santé, ou SNDS). Cette année a également vu la reprise des grandes évolutions de BaMaRa, avec la mise en production de plusieurs sets de données dédiés à l'errance diagnostique, et du SDM génomique. Enfin, un premier pilote sur le SDM traitement a été lancé, et plusieurs projets sont déjà identifiés à sa suite. Le PNMR 3 touchant à son terme, cette année a aussi et surtout été celle de l'évaluation et de la préparation du quatrième plan national maladies rares.

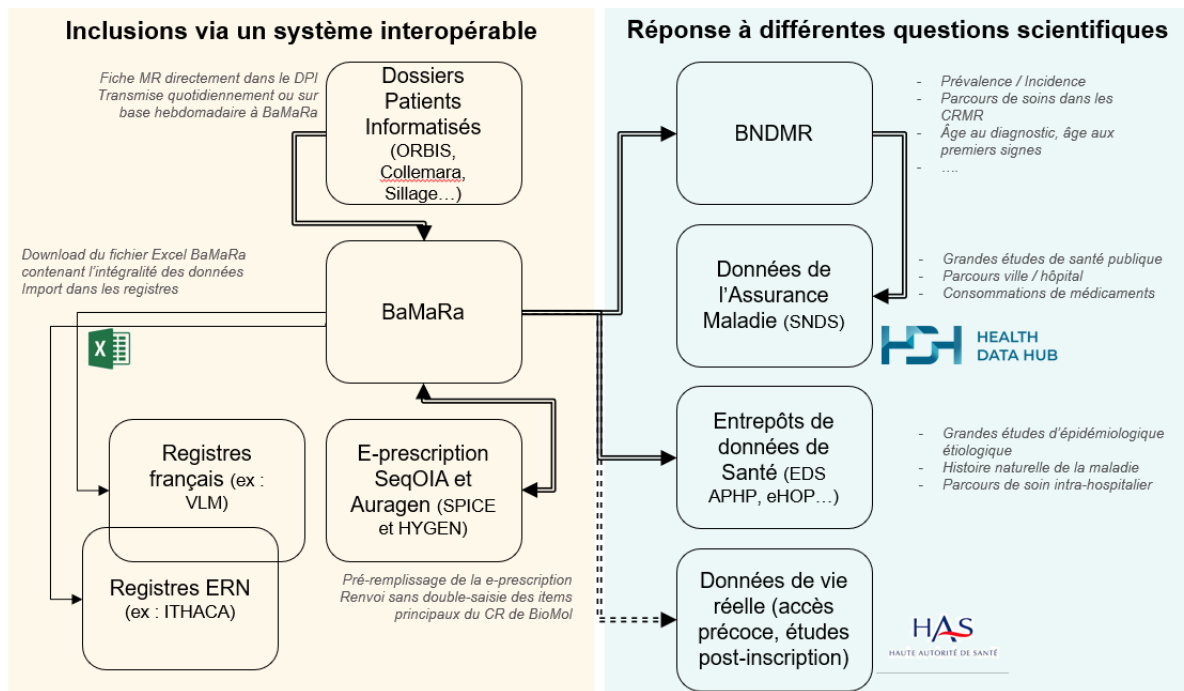
L'évaluation du PNMR 3 a été conduite par 4 acteurs : le Haut Conseil de la Santé Publique (HCSP), le Haut Conseil d'Evaluation des Recherches et Etudes en Santé (Hcéres), l'Académie de Médecine, et l'Académie de Pharmacie (les deux académies s'étant concentrées sur la lutte contre l'errance diagnostique)¹. Ces évaluations ont en outre largement été prises en compte et ont conditionné les travaux des groupes de travail préparatoires au 4^{ème} Plan national maladies rares, qui devrait être publié au premier semestre 2024.

¹ Les rapports sont disponibles en ligne : <https://www.hcsp.fr/explore.cgi/avisrapportsdomaine?clefr=1357> et https://www.acadpharm.org/dos_public/AVIS_ERRANCE_DIAG_2023.10.19_VF_ANP_ANM.PDF

Parmi les constats relatifs aux données de santé, la BNDMR et BaMaRa sont identifiés comme « points de force » par l'avis conjoint HCSP et Hcéres (cf. « Synthèse des constats et recommandations »). Plus généralement, le Hcéres a notamment insisté sur la nécessité de la convergence des outils : « Le développement des outils numériques s'est fortement accéléré mais continue de se heurter à des problématiques liées à une fragmentation persistante des données, et à des problématiques d'ordre réglementaire et technique [...] Une stratégie spécifique et structurée de gestion des données est impérative, si la France veut progresser en Europe dans le domaine des maladies rares ». Quant au HCSP, il préconise notamment de « poursuivre le développement des outils numériques dans une logique systémique de convergence des outils en lien avec le Health Data Hub et MonEspaceSanté », de « poursuivre l'interopérabilité de ces outils avec les dossiers patient informatisés (DPI) des établissements » et d'« anticiper et objectiver l'impact de l'innovation en général et de l'intelligence artificielle en particulier sur la prise en charge des maladies rares ».

Les actions prévues pour 2024, telles que présentées dans le présent document, sont susceptibles d'évoluer à l'aune du PNMR 4 lorsque celui-ci sera publié : seules les actions qui sont à la jonction entre les deux plans sont présentées, d'autres pourraient ainsi venir s'ajouter. Il convient de noter que la publication tardive du présent document (traditionnellement publié dès janvier) s'explique justement par la bascule entre PNMR 3 et PNMR 4 qui a nécessité d'attendre une visibilité suffisante afin de stabiliser la stratégie pour l'année à venir.

3. Les briques de la BNDMR



Graphique : les briques de la BNDMR

BaMaRa

1. Développement et hébergement

1.1. Maintien en Condition Opérationnelle (MCO)

Suite à la mise en ligne fin 2022 d'une nouvelle version majeure de BaMaRa, le début d'année 2023 a requis un temps important dédié à la résolution de certaines difficultés remontées par les utilisateurs. A chaque signalement, une enquête est menée par la CO BNDMR pour bien le décrire et permettre sa résolution rapide. Si certaines difficultés sont à la main de la cellule opérationnelle BNDMR, d'autres présentent des dépendances : la variabilité des configurations d'ordinateurs et des navigateurs notamment relève des hôpitaux partenaires.

1.2. Mise à jour des référentiels

Tous les référentiels de BaMaRa sont mis à jour une fois par an, de manière conforme aux préconisations du groupe de travail Européen RD-Action. En 2023, suite à la mise en ligne de la nouvelle version de BaMaRa, les référentiels n'ont pas tous été mis à jour. En effet, une nouvelle procédure a été testée à partir de l'été 2023 pour industrialiser les mises à jour et mieux tracer les changements d'états. La nomenclature Orphanet a exceptionnellement été mise à jour deux fois, tout d'abord en mai 2023 pour prendre en compte la version annuelle de la nomenclature (pack nomenclature) publiée à l'été 2022, puis en novembre avec la version du Pack nomenclature 2023. Les versions des référentiels utilisées dans l'application BaMaRa sont rendues publiques afin de faciliter le travail des éditeurs de DPI. Les autres référentiels vont être mis à jour au premier semestre 2024.

1.3. Stack technique

La « stack technique » (outils technologiques utilisés pour développer et faire fonctionner BaMaRa) doit rester à l'état de l'art. C'est un enjeu de maintenabilité, de sécurité, et de capacité à faire évoluer nos services. Suite à la refonte de 2022, la stack mise en place n'a pas nécessité d'évolutions majeures.

- Les interfaces utilisateurs sont en ReactJS. Cette bibliothèque JavaScript, développée par Facebook, est aujourd'hui un standard du développement web Front-End.
- Le Back-End est quant à lui assuré par des micro-services Java.
- Une base de données relationnelle, en PostgreSQL, garantit l'intégrité et l'unicité des données qui y sont stockées, tout en facilitant le travail d'analyse.

La réalisation des développements repose sur des spécifications fonctionnelles détaillées : une documentation qui, elle aussi, est source de pérennité et de qualité au long court. Opérée en mode agile (méthode Scrum), le développement est ainsi décomposé en 10 *epics* (grands axes de travail), constitués de près de 100 *stories* (fonctionnalités). En tout, ce sont plus de 1000 *issues* (tâches à réaliser) autour desquelles s'articulent les travaux des experts fonctionnels et des développeurs de l'équipe.

1.4. Vers l'informatique dans les nuages

En 2024, un choix important devrait nettement modifier l'infrastructure sur laquelle repose l'application BaMaRa. L'hébergement, actuellement assuré par l'AP-HP, devrait ainsi être confié à un opérateur de l'informatique dans les nuages (*cloud*). Les pré-requis de sécurité, de conformité, et le choix stratégiques, ont ainsi été satisfaits fin 2023. Une phase de comparaison de différentes offres s'est alors déroulée sur plusieurs mois. L'objectif est d'acter au début du deuxième trimestre le fournisseur vers lequel s'orienter, afin d'atteindre une migration vers cet hébergeur avant la fin 2024.

1.1. Certification « hébergeur de données de santé » (HDS)

Les exigences en matière de sécurité sont importantes dans le domaine des systèmes d'information de santé, en particulier pour l'application BaMaRa qui permet de recueillir des données de patients non pris en charge à l'AP-HP, et dont les données y sont stockées. C'est ainsi que BaMaRa s'inscrit dans la démarche de certification HDS de l'AP-HP. La certification a été accordée à l'AP-HP en octobre 2020, pour une durée de 3 ans, assortie comme

c'est l'usage d'un audit annuel. Cette certification est synonyme d'amélioration continue, aussi bien technique que sur la documentation et les procédures (dont les accès à BaMaRa). Chaque année, la CO BNDMR est ainsi auditée sur la sécurité.

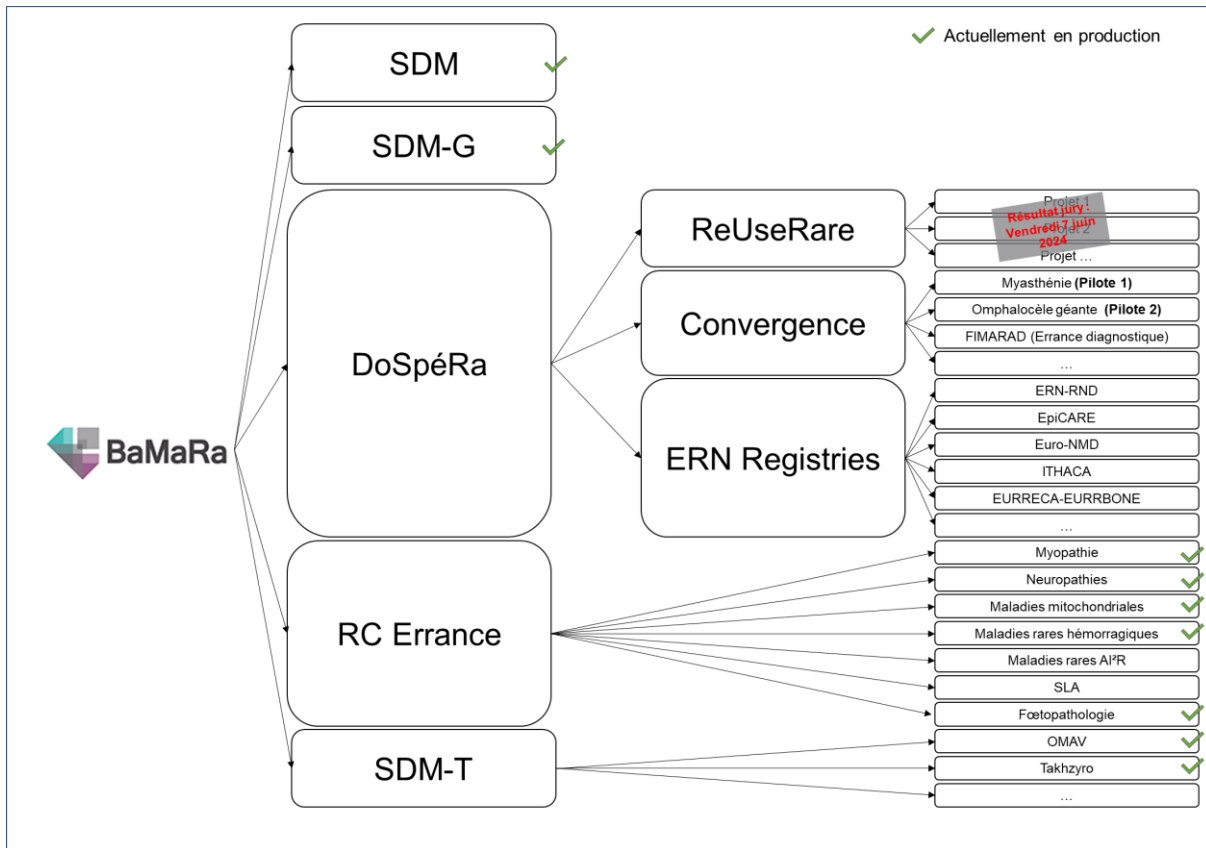
2. Sets de données

2.1. Vue d'ensemble

Si la vocation initiale de la BNDMR était de se limiter à un « set de données minimum », d'importants besoins ont vu le jour, conduisant à ce qu'une vingtaine, et sans doute bientôt plusieurs autres dizaines, de dossiers de spécialité, soient ajoutés à l'application. Il s'agit des données de génomique (SDM-G), des données relatives aux traitements (SDM-T), à l'errance diagnostique (RC Errance), ou encore à des dossiers de spécialité portant sur une ou un petit groupe de maladies rares (DoSpéRa).

La priorisation de ces chantiers en 2024 repose sur :

- Le lancement d'un appel à projet « ReUseRare » (cf section relative à l'EDS BNDMR) ;
- La stratégie de « Convergence » mise en avant par le HCSP et le Hcéres dans leurs évaluations, avec deux pilotes :
 - Un premier sur la myasthénie, permettant un premier cas d'usage dans le cadre d'un partenariat industriel, et l'initialisation de bout-en-bout du dossier ; et
 - Un second sur l'omphalocèle géante, permettant une première reprise de données antérieure.
- Les 8 recueils liés à l'errance diagnostique – celui porté par la filière FIMARAD devant être techniquement porté par la solution DoSpéRa qui lui est mieux adaptée
- Enfin, l'intégration dans BaMaRa des formulaires supplémentaires au SDM requis par les registres des ERN et transfert à l'ERN depuis BaMaRa de toutes les données requises (prise en charge de tous les aspects numériques et réglementaires par la CO BNDMR) :
 - 4 ERN sont choisis comme pilote dans le cadre du projet JARDIN financé par le programme EU4Health (ce financement représentera 1 ETP sur 3 ans à la BNDMR) ;
 - 1 ERN sera pilote également du fait de discussions déjà engagées ;
 - Dans le cadre du projet européen « European rare diseases research alliance – Erdera » (financement HORIZON-HLTH-2023-DISEASE-07, 2024-2030), 2 autres registres ERN portant respectivement sur la maladie de Dravet (projet co-piloté avec Pr Rima Nabbout, Necker) et sur la maladie de Hirschsprung (projet co-piloté avec Pr Sabine Sarnacki et Dr Celia Cretolle, Necker) seront aussi priorités grâce à un financement spécifique avec pour objectif supplémentaire de faire un chainage avec le SNDS de ces données
 - Les travaux préparatoires seront lancés sans délais vis-à-vis de l'intégralité des ERN : ainsi, toutes les FSMR se verront proposées cette solution.



Graphique : les sets de données de BaMaRa

2.2. Le Set de Données Minimum Maladies Rares (SDM-MR)

2.2.1. Précisions et évolutions du SDM

En plus des corrections inerrantes à la montée de version majeure de fin 2022, plusieurs évolutions attendues ont vu le jour courant 2023 :

- Afin d'optimiser la qualité du codage en vue des exploitations de données, les codes ORPHA « obsolete » ou « deprecated » ont été inactivés et ne sont plus trouvables : il n'est plus possible de coder de nouveaux diagnostics avec ces codes. En revanche, s'ils avaient été utilisés par le passé, ils sont toujours affichés sur la fiche du patient (pas de perte d'information).
- Extractions des listes de patients contenant soit les données du site uniquement (prises en charge et activités réalisées dans le site de contextualisation), soit les dossiers complets (données des patients saisies au sein de votre hôpital, quel que soit le site maladies rares).

Une montée de version majeure est prévue dans le courant de l'année 2024 (cf chapitre relatif à l'interopérabilité). Fortement attendue depuis plusieurs années, elle concernera tant l'application BaMaRa que l'interopérabilité DPI.

2.2.2. Labellisation des réseaux de centres maladies rares

L'équipe de la BNDMR a travaillé en étroite collaboration avec la mission maladies rares à la DGOS sur la liste des centres labellisés. Un alignement minutieux des sites déjà existants et de ceux qui allaient être labellisé a fortement mobilisé l'équipe. Cela a permis de préparer au mieux le passage à la nouvelle labellisation dans BaMaRa, afin que cela soit le plus transparent possible pour les utilisateurs. La nouvelle labellisation des réseaux de centres de référence maladies rares a été implémentée dans BaMaRa dès mi-novembre afin de permettre le codage des patients dès que possible, en amont de la publication officielle du décret (sorti le 29 décembre 2023).

2.3. Le Set de Données Minimum de Génomique (SDM-G)

Dans le cadre de l'action 1.7 du PNMR3), un recueil de données spécifique à la génomique a été développé : le SDM-G.

<https://www.bndmr.fr/les-donnees-collectees/le-sdm-g-genomique/>

Il donne à tout utilisateur la possibilité de préciser les investigations génétiques réalisées, de décrire un ou plusieurs variants pour un ou plusieurs gène(s) et de décrire une ou plusieurs anomalies chromosomiques. Les derniers items spécifiques ont été mis en ligne à l'été 2023. Le SDM-G a été pensé pour pouvoir transférer des données génomiques vers les plateformes de séquençage et inversement (cf chapitre relatif à l'interopérabilité SDM-G). Aujourd'hui, pour un millier de patients, le variant nucléotidique causal de la maladie est ainsi renseigné dans la BNDMR. Un poster a été présenté sur ce projet².

2.4. Le Set de Données Minimum Traitement (SDM-T)

2.4.1. Le set de données minimum Traitements (SDM-T)

Ce nouveau recueil de données spécifique aux médicaments (SDM-T) et unique pour toutes les maladies rares permet le suivi et l'évaluation d'un médicament aussi bien dans le cadre des accès précoces ou compassionnels que pour du suivi des pratiques (cf. section Le set de données minimum Traitements (SDM-T) Le set de données minimum Traitements (SDM-T)).

<https://www.bndmr.fr/le-projet/le-sdm-t-traitement/>

La HAS a fortement soutenu le développement du SDM-T, en y voyant un grand intérêt pour faciliter et standardiser la collecte de données dans les accès précoces.

Pour les accès précoces, le SDM-T se décline sous la forme d'un modèle de PUT-RD propre à BaMaRa très proche du modèle de PUT-RD « classique » et co-rédigé par la HAS, l'ANSM et la cellule opérationnelle de la BNDMR (CO BNDMR), à utiliser impérativement. Ce PUT-RD via BaMaRa a été publié en juillet 2023.

2.4.1. Travaux sur les AP

La HAS, qui a fortement soutenu ce projet, a incité dès la fin du premier trimestre 2023 les industriels venant la consulter en réunion de pré-dépôt de passer par le SDM-T. Un premier projet pilote a été déposé début Juillet par le laboratoire REATA (depuis racheté par BIOGEN) et son exploitant CEVIDRA, pour le médicament SKYCLARYS (omaveloxolone) indiqué dans le traitement de l'Ataxie de Friedreich. Le médicament a obtenu son accès précoce fin novembre et la collecte de données a débutée en fin d'année 2023.

2.4.2. Travaux avec l'ANSM sur les AAC et CPC

Les discussions sont également poursuivies avec l'ANSM, en vue d'encadrer une collecte de données dans BaMaRa en amont d'un signalement pour un cadre de prescription compassionnelle (CPC), ou après le CPC dans les cas où une collecte de données en continuité est attendue (PUT-SP).

Pour les accès compassionnel (AAC), des travaux vont être menés en 2024 pour creuser l'opportunité d'une interopérabilité e-Saturne et BaMaRa.

2.4.3. Travaux avec les FSMR et CRMR pour le suivi des pratiques ou la préparation d'un CPC

² <https://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2024/01/poster-IP334-SDMG-AGHM-2024.pdf>

Plusieurs projets ont été soumis à la BNDMR courant 2023 pour utiliser le SDM-T à des fins de suivi des pratiques (étude avec la FSMR AnDDi-Rares sur la prescription de psychotropes et antiparkinsoniens chez les patients atteints du syndrome 22q11), ou bien en vue du dépôt d'une demande de CPC à l'ANSM (notamment pour les molécules d'intérêt prioritaire identifiées par l'observatoire des traitements de la FSMR FAI²R). Ces projets ont été initiés en fin d'année 2023 et vont se poursuivre en 2024 afin de débiter le recueil de données.

2.4.4. Une application smartphone pour la qualité de vie

Si les données de qualité de vie sont aujourd'hui collectées directement dans l'application BaMaRa, en 2024 sera cadré un projet de développement d'une application accessible par smartphone. Celle-ci facilitera la remontée de ces données par les patients tout en offrant de nouveaux usages aux professionnels.

2.5. Les Sets de Données relatifs à l'Errance et Impasse Diagnostiques (SD-EID)

Faisant suite à l'action 1.7 du PNMR3, des recueils complémentaires de données ont été mis en place dans BaMaRa afin de collecter des informations précises sur les patients en errance ou l'impasse diagnostique afin d'accélérer leur parcours diagnostique. Ces recueils n'ont été développés que par certaines filières de santé maladies rares ou pour un domaine particulier (fœtopathologie³). En 2023, deux recueils supplémentaires ont été développés pour les filières MHEMO et FILSLAN, et mis en ligne en décembre 2023. S'agissant du recueil FILSLAN, des évolutions sont en cours et conduiront à une nouvelle mise en production courant 2024 afin de mieux prendre en compte la récursivité de certains items. Un autre recueil, pour la filière FAI²R est en cours de révision pour optimiser son exploitation et le lien avec le SDM-G (la cible de mise en production est au courant du deuxième trimestre 2024), et enfin le recueil pour la filière FIMARAD est en cours de spécification. Ces deux derniers recueils seront mis en ligne courant 2024.

<https://www.bndmr.fr/le-projet/recueils-complementaires-eid>

Des informations supplémentaires sont apportées concernant ces recueils dans le chapitre ci-après relatif à l'observatoire du diagnostic.

S'agissant des trois SD-EID de la FSMR FILNEMUS (Myopathies, Neuropathies, et Mitochondries), ils sont accessibles à tous les sites de la FSMR FILNEMUS, y compris les centres de compétence depuis l'automne 2021. Au 29 décembre 2023, plus de 8000 recueils complémentaires (RC) avaient été créés.

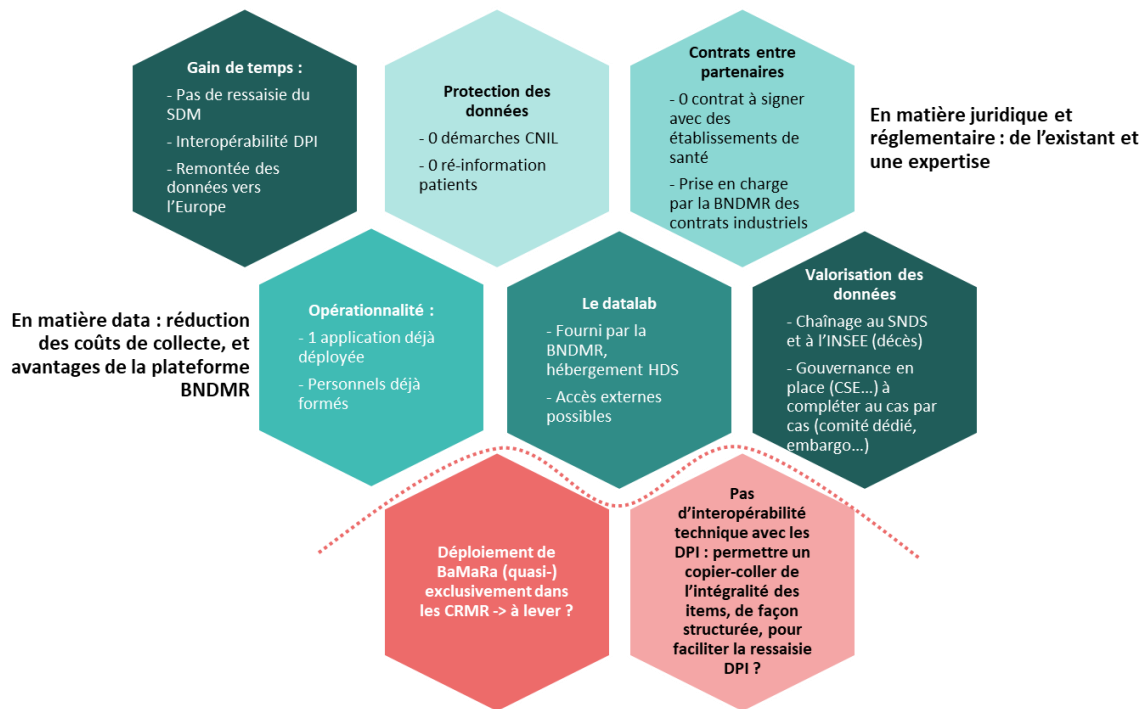
2.6. Les dossiers de spécialité maladies rares (DoSpéRa)

2.6.1. Le « Minimum Viable Product » (MVP)

Cette nouvelle solution technique est un outil de gestion des formulaires. De façon similaire à d'autres outils bien connus, comme RedCap ou CleanWeb, mais via une solution développée par la CO BNDMR (à partir d'une librairie Open Source, et permettant une parfaite inclusion à l'intérieur de BaMaRa), il sera donc possible de paramétrer très rapidement de nouveaux formulaires dans BaMaRa.

Les avantages et les inconvénients de la solution DoSpéRa sont décrits dans le schéma ci-après.

³ Besoin exprimé par la Société Française de Fœtopathologie en lien avec la CO BNDMR, ce sont plusieurs milliers de dossiers sur la quasi-totalité des sites SoFFoet (35 déployés) qui ont été créés.



Graphique : les pros & cons de DoSpéRa

2.6.2. Les évolutions à venir

Au-delà du formulaire lui-même, des fonctionnalités sont d'ores et déjà attendues par les cliniciens, notamment en matière d'imagerie. A terme, l'adossement d'un système de visio-conférence à BaMaRa (par exemple Teams) faciliterait la collecte des données de RCP via cette application.

3. Déploiement de BaMaRa

Le déploiement de BaMaRa est effectué par établissement. L'ouverture des accès à BaMaRa se fait ainsi de manière simultanée sur tous les sites de toutes les filières maladies rares au sein de l'établissement.

En 2023, l'ensemble des établissements porteurs de centre(s) maladies rares avait déjà reçu les conventions nécessaires à l'ouverture de BaMaRa (derniers envois effectués en janvier 2021). BaMaRa a été ouvert dans 3 nouveaux établissements en 2022 amenant le nombre d'établissements utilisant BaMaRa à 111, et à 21 le nombre restant à déployer suivant la labellisation en cours. Ces derniers n'ont pas été relancés en attendant la nouvelle campagne de labellisation des centres maladies rares publiée fin 2023.

Dans le cadre de cette labellisation, 35 nouveaux et 12 anciens établissements n'ayant pas encore signé les conventions vont recevoir les 2 conventions BaMaRa et BNDMR. Le tableau de suivi des signatures de conventions et des déploiements de BaMaRa est disponible en ligne sur le site internet bndmr.fr.

Depuis l'été 2023, une nouvelle data manager a rejoint l'équipe grâce à un financement fléché de la DGOS, dont la mission est focalisée sur la qualité du codage du diagnostic, et la formation directe des utilisateurs en plus de la formation déjà en place pour les FSMR et PEMR.

Indicateur	01/11/2023	Valeur cible
D1 - Convention BaMaRa signée	94 (30 CHU + 64 hors CHU)	30 CHU <input checked="" type="checkbox"/> + 81 hors CHU

D2 - Nb étabts déployés	111 (31 CHU dont tout APHP + 50 hors CHU)	31 CHU ☑ + 81 hors CHU
D2.1 – Focus APHP	25	25 ☑
D2.2 – Sièges de CRMR	68 (44 hors APHP + 24 APHP)	44 hors APHP ☑ + 24 APHP ☑
D3 – Sites MR (MA)	2192 (dont 389 APHP)	2222
D3 – Sites MR (MC)	765	

Tableau : Résumé des indicateurs de suivi du déploiement de BaMaRa

Il y avait, au 1^{er} novembre 2023, **1 372 677 patients** présents dans BaMaRa.

L'objectif de l'année 2024 est de poursuivre le déploiement de BaMaRa dans les nouveaux établissements qui viennent d'être labellisés lors de la campagne 2023, et d'également continuer d'accompagner les établissements souhaitant passer en mode connecté.

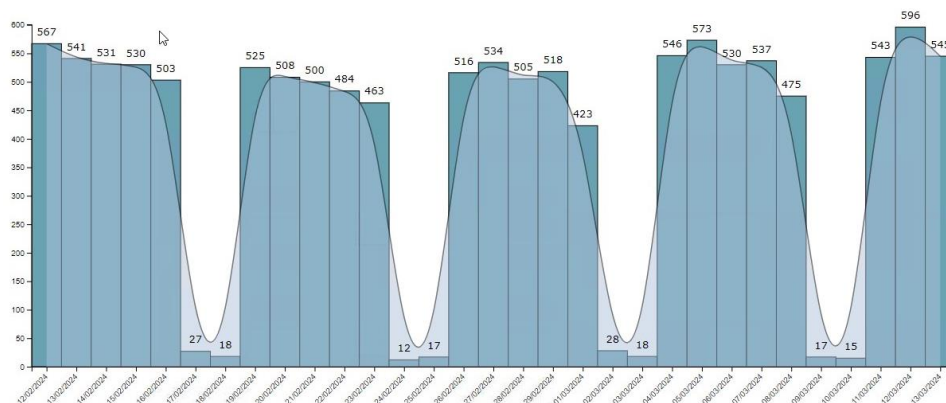
A noter qu'un nouvel outil de monitoring de l'application (Grafana) a été mis à disposition avec la nouvelle version de BaMaRa. Il va permettre de facilement suivre l'utilisation de l'application et de proposer de nouveaux indicateurs pour un suivi pertinent et un reporting de qualité. Une interface de suivi du mode connecté va également être développée sur de nouvelles technologies (avec la suite ELK).

4. Utilisation et accompagnement

4.1. Statistiques d'utilisation

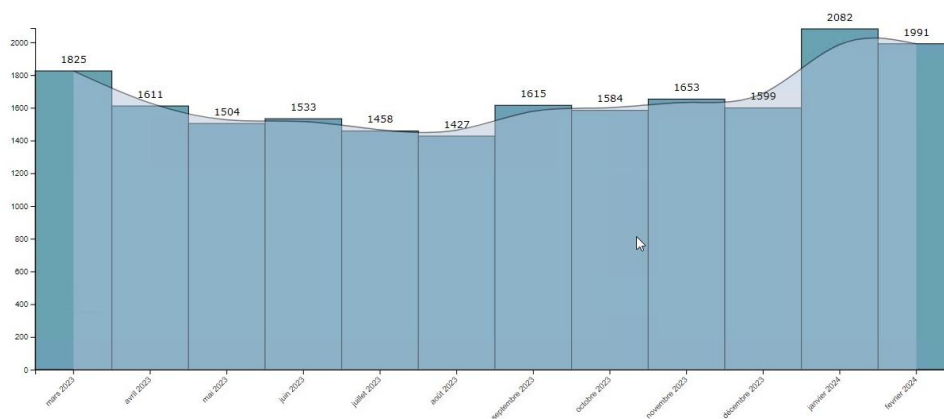
Il y a en moyenne 444 utilisateurs quotidiens de BaMaRa sur la période, donc en moyenne **plus de 700 utilisateurs quotidiens** du système d'information BNDMR (comprenant BaMaRa et les DPI connectés)⁴.

Chaque mois, il y a en moyenne 1650 utilisateurs de BaMaRa, donc en moyenne **plus de 2700 utilisateurs mensuels** du système d'information BNDMR.



⁴ 444 est calculé comme la somme entre (i) la moyenne observée entre mi-février et mi-mars (cf premier graphique), considérée comme un bon estimateur pour les trois premiers mois de l'année qui comptent le plus grand nombre d'utilisateurs (cf second graphique) et qui est donc pondéré à 3/12 et (2) cette même moyenne diminuée de l'écart entre le nombre d'utilisateurs mensuels pour les 3 premiers versus les 9 derniers mois de l'année, et qui est donc pondérée à 9/12. On obtient ensuite le nombre d'utilisateurs du SI BNDMR (BaMaRa web + DPI) en divisant 444 par (1-40%), 40% étant le taux d'utilisation du DPI par rapport à l'ensemble du SI BNDMR.

Graphique : Nombre d'utilisateurs quotidien (entre mi-février et mi-mars 2024)



Graphique : Nombre d'utilisateurs mensuels (entre mars 2023 et février 2024)

4.2. Formation des référents FSMR et PEMR

L'équipe opérationnelle de la BNDMR continuera à assurer des formations directes des référents bases de données des filières de santé maladies rares à BaMaRa (et par extension au principe de recueil dans les DPI des fiches maladies rares) afin de permettre une meilleure appropriation de l'outil. Trois sessions de formation ont été organisées en 2023 auprès des nouveaux arrivants des FSMR et des PEMR, comptabilisant en moyenne une quarantaine de personnes formées.

De plus, les réunions trimestrielles avec les chef.fes de projets et chargé.e.s de mission des FSMR ont été ouvertes aux PEMR pour permettre de transmettre un maximum d'information sur les nouveautés, les sujets d'actualités et de proposer un temps d'échange pour répondre aux questions. Chaque session réunit au moins 80 participants.

4.3. Accompagnement des FSMR au codage Orphanet

La Cheffe de projet Nomenclatures travaillant en étroite collaboration avec d'Orphanet et habilitée à créer de nouveaux codes, accompagne les FSMR pour la complétion du thésaurus de codes nécessaires à un codage exhaustif, rigoureux et homogène. Des processus ont été mis en place pour favoriser l'expression des besoins des FSMR, accélérer les créations ou modifications de codes et améliorer l'homogénéité du codage. Elle contribue également à une meilleure synergie entre la BNDMR et Orphanet à l'intersection de leurs missions respectives. La cheffe de projet Nomenclatures de la BNDMR a examiné 83 codes ou entités en 2023, qui ont conduit à créer 27 nouveaux codes, en modifier 14 et en inactiver 5, et aucune action n'a été nécessaire pour 37 cas. La BNDMR a ainsi également co-animé en novembre 2023 deux sessions de formations poussées de 3h à la nomenclature Orphanet pour faire le lien entre la théorie et la pratique dans BaMaRa.

4.4. Etude de satisfaction

L'année 2023 ayant été une année de transition vers la nouvelle version de BaMaRa, l'étude de satisfaction annuelle n'a pas été conduite. Une étude poussée a été lancée au printemps 2024.

Interopérabilité

1. Volet SDM-MR

1.1. Etat d'avancement

1.1.1. Rappels sur le projet

La DGOS a lancé en 2017 un appel à projets (AAP) incitatif, d'un montant total de 3 m€, à destination des CH(U) pour l'implémentation de la fiche maladies rares dans leur Dossiers Patient Informatisés (DPI) ainsi que le transfert de ces données dans BaMaRa dans le respect du cadre d'interopérabilité national des systèmes d'information en santé (CI-SIS) publié par l'ASIP-Santé.

18 établissements ont été retenus par le ministère, et ont engagé les travaux d'interopérabilité requis avec des cibles à atteindre en 2020. Cela n'a pas pu être le cas pour la très grande majorité des établissements. La CO BNDMR a donc poursuivi son accompagnement courant 2022 sur les 2 axes du projet :

- Formulaire : mise en œuvre de fiches maladies rares au sein des DPI
- Transmission : envoi des données recueillies

La DGOS a apporté un nouveau soutien financier pour l'année 2022 pour le déploiement de la fiche maladies rares dans les DPI et l'envoi des données vers BaMaRa (mode connecté). Ce soutien financier, d'un montant de 1,6 M€, devait permettre aux établissements précédemment financés dans le cadre de l'AAP de poursuivre les efforts d'amélioration continue de la solution, et la mise en place d'un accompagnement à ce mode connecté pour de nouveaux éditeurs.

Grâce à ces travaux auprès de 7 éditeurs de DPI, d'autres établissements qui ne participaient pas à l'AAP ont d'ores-et-déjà pu bénéficier de la mise en place du mode connecté.

Les établissements en mode connecté doivent produire des fichiers conformes au volet maladies rares du CI-SIS, contenant pour un patient donné l'intégralité du set de données minimum, et les adresser par messagerie sécurisée de santé (MSS) pour intégration dans BaMaRa.

1.1.2. Etat du déploiement

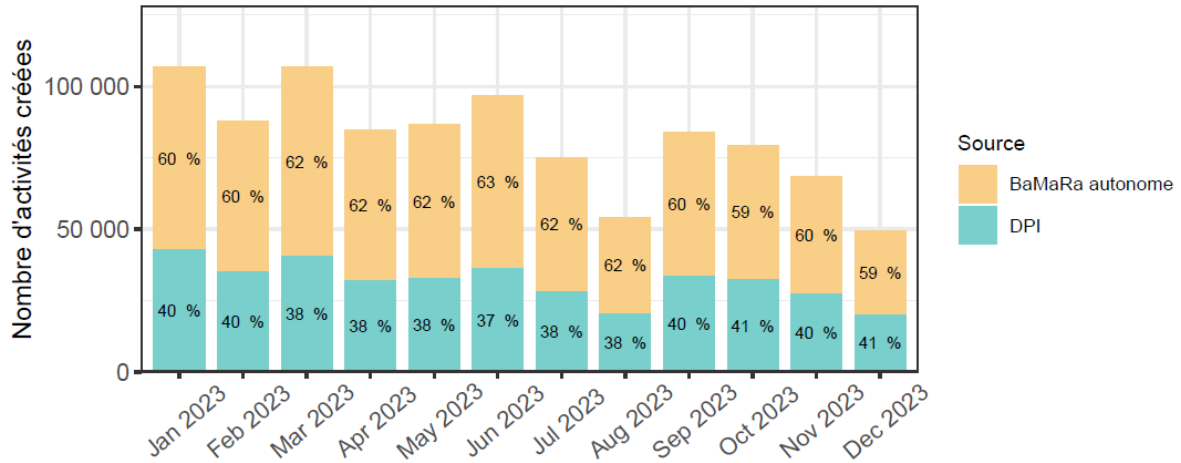
La documentation mise à disposition des éditeurs, intitulé « kit éditeurs »⁵, a été mise à jour au cas par cas en 2023.

Les HCL et l'AP-HP ont été les premiers établissements à mettre en production l'envoi de données intégrées dans la BNDMR en 2020. Depuis, d'autres établissements et éditeurs ont commencé leurs envois, dont certains avec la reprise de l'historique des fiches créées dans le formulaire du DPI avant la mise en place du connecteur.

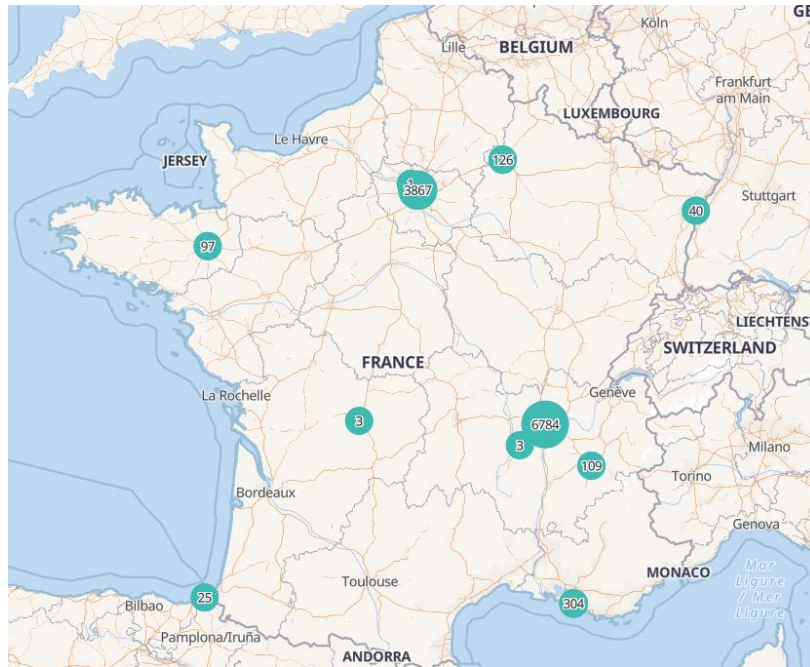
Au total, plus d'un million de fiches (fichiers CDA) ont ainsi été transmises à BaMaRa via le mode connecté depuis l'ouverture du service, dont la quasi-totalité a pu être incluse dans BaMaRa. Les fiches n'ayant pas pu être intégrées ne répondent pas aux exigences de qualité et de complétion imposées, et la raison du rejet est systématiquement communiquée à l'établissement partenaire pour qu'il puisse réaliser les corrections.

Au global, fin 2023, ~61% des utilisateurs utilise l'application web vs ~39% le DPI connecté (hausse de +6% de la part du DPI sur un an ; il y a deux ans il ne dépassait pas 30% ; il y a trois ans il ne dépassait pas 15%).

⁵ <https://www.bndmr.fr/boite-a-outils/kit-editeurs/>



Graphique : Activités créées mensuellement selon le mode de création



Graphique : exemple du nombre de dossiers transmis sur 10 jours (courant octobre 2023 – NB : le flux était exceptionnellement interrompu à Lille cette semaine-là)

Logiciel	Editeur	Etablissements AAP+ hors APP	Formulaire	Envois de CDA
Axigate	Axigate	AP-HM	Formulaire en production <i>Corrections attendues sur certaines données</i>	CDA reçus en production
Crossway	Maincare	Limoges, Angers + Clermont-Ferrand + Brest	Limoges : Formulaire en production Angers : Attente d'une montée de version pour initialiser le déploiement	Limoges : CDA reçus en production

DXCare	Dedalus (Medasys)	Strasbourg , Dijon, Montpellier, Nancy, Fondation Rothschild, Bordeaux	Strasbourg : Formulaire en production – en attente de la nouvelle version Nouvelle version en cours de test pour les autres établissements	Strasbourg : CDA reçus en production Autres établissements : CDA reçus en qualification
Easily	HCL	HCL + Grenoble + St Etienne + Reims + Foch + Angoulême + Villefranche-sur-Saône + Clermont-Ferrand + Brest	HCL : Formulaire en production Grenoble : Formulaire en production St Etienne : Formulaire en production Reims : Formulaire en production Foch : Formulaire en production Villefranche-sur-Saône : Formulaire en production Angoulême : initialisation Brest : en attente du déploiement du DPI Nantes : en attente du déploiement du DPI	HCL : CDA reçus en production Grenoble : CDA reçus en production St Etienne : CDA reçus en production Reims : CDA reçus en production Foch : CDA reçus en production Villefranche-sur-Saône : CDA reçus en production
Entrepôt eHop	CHU Rennes	Rennes	Solution multi-formulaire (un par logiciel). Formulaire MR du DPI DXCare en production sur la moitié des sites MR (développé en interne) + application Filfoie & Logifer	CDA reçus en production
ORBIS - AP-HP	Agfa Healthcare/ Dedalus	APHP	Formulaire en production Nouveau formulaire prévu en juin 2024 (avec HPO et HGNC) Nouveau CDA en test (Dedalus)	Fichiers pivots reçus en production
ORBIS - CHIC	Agfa Healthcare/ Dedalus	CHIC	Attente de la reprise des tests	
Orbis - Toulouse	Agfa Healthcare/ Dedalus	Toulouse	Attente de la reprise des tests.	Fichiers reçus en qualification
Sillage	SIB	Lille	Formulaire en production	CDA reçus en production
Hopital Manager	Softway	Poitiers Tours	Initialisation du projet	

Tableau : suivi de l'avancement du mode connecté au 3 janvier 2023

En ce qui concerne la campagne PIRAMIG 2023, l'équipe opérationnelle de la BNDMR continue d'accompagner les éditeurs de DPI et les établissements de santé à identifier les anomalies et les aider à les corriger.

1.2. Evolution majeure du volet en 2024

Le volet maladies rares du Cadre d'Interopérabilité des Systèmes d'Information en Santé (CI-SIS) définit les règles et les exigences nationales auxquelles la fiche « maladies rares » doit répondre. Il fixe ainsi le contenu (champs de la fiche maladies rares, terminologies associées permettant un langage commun à l'échelle nationale...) et les modalités techniques pour le partage et l'échange des données (transport des flux, sécurité et confidentialité). Le « volet SDM-MR » révisé a ainsi été publié par l'ANS (Agence Nationale du Numérique, anciennement l'ASIP-Santé) dès février 2019⁶.

Les échanges avec l'ANS santé sont réguliers, et ils se sont intensifiés depuis début 2024 afin de faire évoluer le volet SDM-MR du cadre d'interopérabilité des systèmes d'information de santé suite aux remarques émises par les éditeurs dans le cadre du projet. Des modifications mineures rectificatives ont été proposées, et des propositions d'évolution plus importantes sont en cours d'analyse.

Ces évolutions porteraient notamment sur le transfert d'informations relatives aux foetus, aux évolutions relatives au consentement, et à d'autres évolutions de divers items du SDM. En conséquence, l'ANS travaille sur une prochaine mise en concertation d'une modification du volet maladies rares du cadre d'interopérabilité intégrant ces demandes.

Une fois l'expression de besoin stabilisée, la CO-BNDMR prévoit de rendre BaMaRa capable d'intégrer en parallèle la version actuelle et la nouvelle version, permettant aux établissements de passer à la nouvelle version de manière désynchronisée. Ce développement mobilisera l'équipe de manière importante.

1.3. Utilisation du volet par MonEspaceSanté

L'utilisation du volet est aujourd'hui cantonnée aux établissements de santé et à l'application BaMaRa. La possibilité pour les établissements de partager entre eux ce volet est envisagée, même si elle présente d'importantes difficultés – la plupart des éditeurs étant à même de produire des documents mais plus difficilement d'en intégrer.

Le souhait que ce volet soit intégré dans MonEspaceSanté (MES) est revenu à de nombreuses reprises lors des discussions en vue du PNMR4. Une discussion avec la CNAM et la DNS sera prochainement organisée à cette fin. Les alternatives seraient une transmission des fichiers CDA R2 N3, ou une transformation de ces derniers en CDA R2 N1 accompagné d'un PDF. D'autres alternatives peuvent également être envisagées. L'objectif est une intégration de ces fichiers dans MES courant 2025.

1.4. Poursuite du déploiement dans le PNMR 4

1.4.1. Nouvelle campagne de déploiement

Si le déploiement de la solution est déjà remarquable, des améliorations fonctionnelles restent souhaitées par de nombreux utilisateurs, et un déploiement plus large reste fortement attendu. Un nouvel appui financier pourrait ainsi voir le jour, avec un lancement dès 2024 ou l'année suivante.

1.4.2. Renforcement de la solution par l'IA

La Dr Anne-Sophie Jannot, directrice médicale de la BNDMR, coordonne un projet qui a été retenu dans le cadre du PPR MR⁷. Ce projet, en partenariat avec plusieurs universités et plusieurs FSMR, est doté d'un budget de plus de 1,3 M€ sur 3 ans, et a pour objectif la production d'un algorithme permettant d'extraire le SDM ainsi qu'un autre set de données portant sur les complications des glucocorticoïdes, à partir des comptes rendus médicaux grâce à

⁶ <https://esante.gouv.fr/interopabilite/ci-sis/espace-publication>

⁷ <https://anr.fr/fileadmin/aap/2020/ppr-ia-AMI-BDD-PPR-MR-2020.pdf>

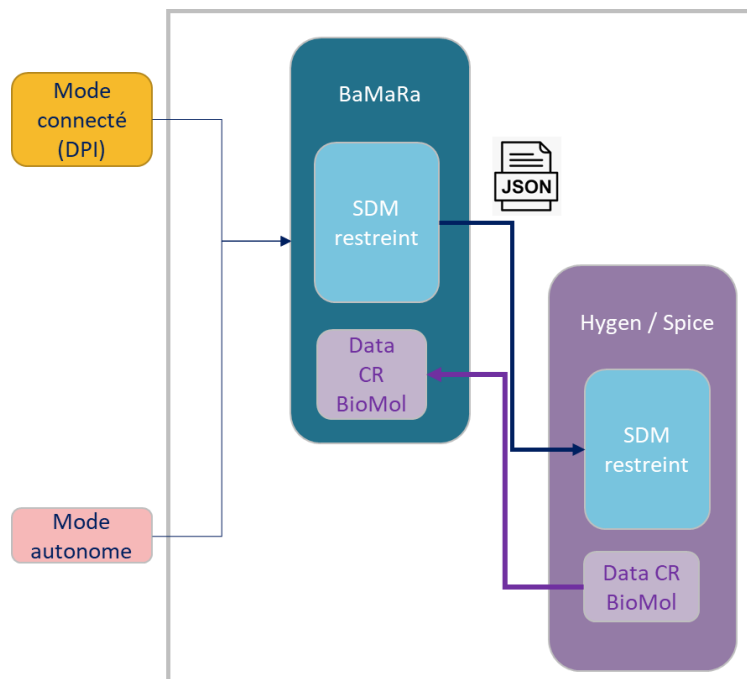
des outils de traitement automatique de la langue. En 2023, les premiers jalons ont été posés, notamment via un projet pilote.

L'une des prochaines étapes clef est la collecte via BaMaRa de PDF de comptes-rendus, qui devront ensuite être pseudonymisés. Une fois ces comptes-rendus collectés et pseudonymisés, ils seront transmis à France Cohortes où une équipe spécialisée en traitement automatique du langage entrainera l'algorithme. Cet algorithme devra ensuite être déployé dans les DPI. A cette fin, dès 2024, la CO BNDMR va élaborer un kit à destination des éditeurs. Là encore, un financement incitatif devrait intervenir afin de faciliter et accélérer la mise en œuvre.

2. Vers des volets SDM-P / SDM-G

2.1. Un premier pilote avec les deux applications du PFMG

Un schéma cible a ainsi été constitué visant à fluidifier le parcours de la donnée entre les systèmes du PNMR (BaMaRa) et ceux du PFMG (Hygen / Spice).



Graphique : cible d'interopérabilité PNMR - PFMG

Le SDM a évolué dans BaMaRa pour atteindre la cible, en prévision de la mise en œuvre de l'interopérabilité technique.

Suite à plusieurs ateliers de travail entre la CO BNDMR et les représentants de Spice et Hygen, une solution technique a été sélectionnée pour les envois de données depuis BaMaRa vers les plateformes génomiques SeqOIA et AURAGEN. Les données transmises vers les plateformes et celles reçues en retour sont également validées. Les plateformes ont déjà commencé le travail de standardisation de leurs données sur la base des données du SDM-G de BaMaRa.

Les aspects réglementaires ont été évoqués avec le groupe de travail PFMG. La CO BNDMR a déjà tout en place pour l'information des patients, et les formulaires de consentement des plateformes du PFMG ont été amendés afin d'indiquer les droits des patients quant au versement de leurs données dans BaMaRa/BNDMR.

En 2024, les développements pour les envois chiffrés et l'interface d'envoi depuis BaMaRa vont être lancés dès le début d'année.

2.2. La cible d'un déploiement beaucoup plus large

Les discussions en vue du PNMR 4 ont fait ressortir la nécessité d'un déploiement à l'ensemble des Laboratoires de Biologie Médicale contribuant au diagnostic génétique. Il s'agit d'un grand nombre d'acteurs, qui toutefois utilisent un nombre de progiciels similaires, voire inférieur, aux DPI. Ainsi, le déploiement d'une interopérabilité aussi vaste ne semble pas plus complexe que celui réalisé sur le SDM-MR.

Deux axes de travail devraient être envisagés à cette fin :

- Un volet « SDM-P », relatif à la Prescription ; et
- Un volet « SDM-G », relatif aux items structurants du résultat.

Toutes les parties prenantes seront sollicitées dès 2024 en vue de l'organisation de cette nouvelle interopérabilité.

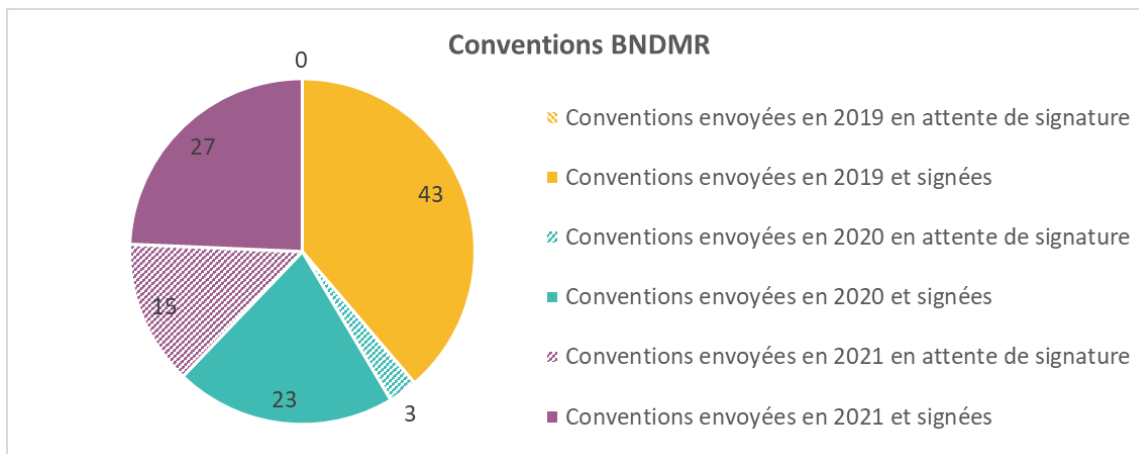
EDS BNDMR

Avec plus d'1,5 millions de dossiers médicaux, la BNDMR est un EDS qui contient la plus grande cohorte pour les maladies rares dans le monde. A lui seul, cet entrepôt permet de larges débouchés en matière de pilotage (à ce jour : **166 accès visant à calculer des indicateurs de pilotage**, et **162 recensements sur des maladies spécifiques**) ainsi qu'en matière scientifique (à ce jour : **56 études terminées ou en cours**, **24 publications par la seule équipe CO BNDMR**).

1. Protection des Données

1.1. Conventions BNDMR

A fin 2023, les 111 établissements labellisés pour un centre maladies rares avaient reçu la convention pour signature et 93 établissements l'avaient d'ores et déjà signée, dont l'intégralité des 30 CHU.



Graphique : niveau de signature des conventions BNDMR

Cependant ces chiffres correspondent aux établissements avant la nouvelle labellisation de fin décembre 2023. De nouveaux envois ont été effectués début janvier 2024 vers les établissements nouvellement labellisés (n=37) ainsi que vers ceux re-labellisés qui n'avaient pas encore signé ces conventions (n=12).

1.2. Modification de l'autorisation CNIL

1.2.1. Evolutions justifiant cette modification

La CNIL a délibéré en faveur d'une telle modification⁸, qui portait notamment sur les axes suivants :

- Accès distant sécurisé aux données : en conformité avec le Référentiel EDS de la CNIL, mise à disposition d'un espace de travail JupyterLab avec vue sur les données du projet, sous conditions (avis favorable comité scientifique et éthique, signature de l'engagement du respect des CGU, et formation au schéma de la base)
- Mise en place des documents contractuels (CGU et formulaire d'habilitation d'accès des personnes pour les externes)
- Evolution de la case relative à l'opposition dans BaMaRa (cf. détails ci-après).

1.2.2. Focus sur l'évolutions de la case relative à l'opposition dans BaMaRa

Un point important concerne la modalité d'exercice des droits des patients via la case prévue dans BaMaRa. En effet, depuis le lancement du projet, les établissements ont été fortement accompagnés pour faciliter la transmission de l'information aux patients. Une information a été donnée régulièrement aux FSMR et aux utilisateurs pour que la note d'information individuelle relative à la BNDMR soit systématiquement remise aux patients.

Pour autant, des difficultés de *traçabilité* de cette remise de l'information et de la non-opposition des patients ont été remontées par certains établissements. Une étude a ainsi été conduite en 2021⁹, et portait sur l'item « le patient ou son représentant légal a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données », un item et une formulation qui ne sont généralement pas en place dans les entrepôts de données de santé et dont l'expérience montre qu'il entraîne des difficultés opérationnelles.

Au vu de ses conclusions, de nombreuses actions avaient été menées en 2022 et se sont poursuivies en 2023 avec la révision de la note d'information BaMaRa et la validation de la démarche de simplification du recueil de l'information sur le droit d'opposition des patients à la réutilisation de leurs données personnelles par la CNIL. Ainsi, l'item de l'onglet administratif « Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données » a été supprimé début 2024 au profit de la configuration suivante :

1. Dans le mode récapitulatif de la fiche patient, il est désormais indiqué « Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données pour la recherche ».
2. Cette case est modifiable à tout moment si le patient manifeste son opposition en cliquant sur éditer (icône crayon) pour pouvoir cocher « Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données pour la recherche ».
3. L'information mise à jour est de nouveau consultable sur le mode récapitulatif de la fiche patient.

Les patients pour lesquels l'ancienne case « Le patient (ou son représentant légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données » n'était PAS COCHEE sont considérés comme s'étant opposé à la réutilisation de leurs données pour la recherche.

1.3. Stratégie sur la qualité des données

Plusieurs fichiers ont été transmis aux centres, relativement aux données qu'ils ont saisies. Cette campagne de data management a été fortement encouragée par la DGOS, le Comité Scientifique et Ethique et le Comité de Pilotage de la BNDMR, et s'est inscrite dans une stratégie visant à améliorer la qualité de ces données. La

⁸ <https://www.doctrine.fr/d/CNIL/2023/CNILTEXT000048225407>

⁹ <https://www.bndmr.fr/participer/etude-itoppo/>

fiabilisation de ces données permettra de préciser les analyses à des fins de pilotage et de recherche, et relève d'une exigence réglementaire¹⁰.

Dans un premier temps, ces queries sont focalisées sur les items relatifs au diagnostic. Quelques exemples parmi les incohérences observées dans certains dossiers : deux diagnostics appartenant au même groupe de maladie (donc très probablement un doublon de diagnostics), un âge au diagnostic post-mortem sans déclaration de décès, un patient à la fois classé malade et porteur sain.

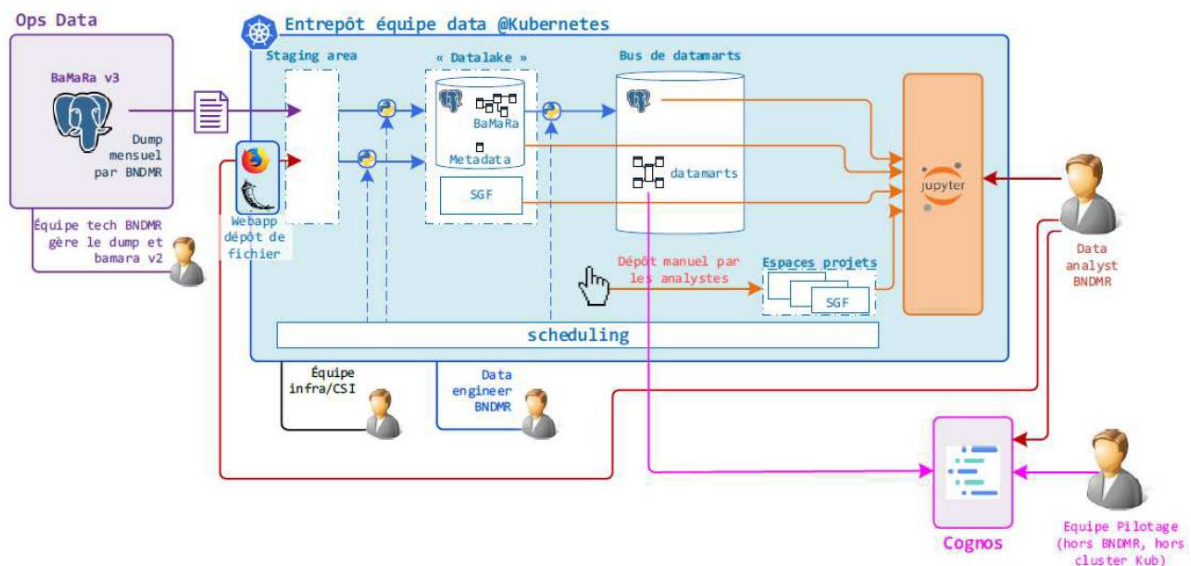
S'il s'agit d'abord de repérer les éventuelles incohérences de certaines de ces données, cette stratégie vise surtout à faciliter leur rectification. La CO BNDMR a donc adressé ces queries via un fichier Excel, simple d'utilisation. Un accompagnement est typiquement proposé en parallèle, soit par la cellule opérationnelle BNDMR directement, soit par la Filière de Santé Maladies Rares, afin d'aider à la correction des problèmes remontés.

Enfin, cette stratégie s'inscrit dans un cadre de fort soutien à la collecte de données de qualité, notamment via le soutien financier apporté par le Ministère du Travail, de la Santé et des Solidarités, par le PNMR3, aux filières de santé maladies rares et aux plateformes d'expertise et de coordination maladies rares.

2. L'entrepôt de données de santé

2.1. Architecture fonctionnelle et hébergement

L'EDS BNDMR n'a pas connu d'évolutions majeures, son schéma fonctionnel reste largement inchangé. Comme l'application BaMaRa, la question du transfert de l'hébergement, depuis l'AP-HP, vers un opérateur de l'informatique dans les nuages, est envisagée pour 2024. Il est en effet impératif que les données des maladies rares ne soient pas hébergées chez deux hébergeurs afin de limiter les risques de violation de données.



Graphique : architecture fonctionnelle de l'EDS BNDMR

2.2. Enrichissement de la BNDMR par le SNDS

2.2.1. Opportunité scientifique unique

¹⁰ Article 5-1 (c) & (d) du RGPD

Le SNDS est aujourd'hui peu exploitable pour une large majorité des maladies rares car il n'existe pas dans le SNDS de code spécifique pour la plupart des maladies rares. Il n'est donc pas possible d'identifier les cohortes de patients atteints d'une maladie particulière pour la plupart des maladies rares. L'appariement entre la BNDMR et le SNDS permettra donc pour des maladies rares (voire ultra-rares, pouvant ne concerner que 100 ou même 50 patients) de réaliser des analyses de parcours de soins complètes (ville-hôpital, soins et médicaments, etc.).

2.2.2. Un appariement pérenne entre la BNDMR et le SNDS sur la Plateforme des Données de Santé (PDS) à venir

La Plateforme des Données de Santé (PDS – ex-Health Data Hub), promue par le Ministère chargé de la Santé, s'est positionnée comme un acteur de référence pour l'hébergement du SNDS et l'appariement pérenne d'EDS à ces données. Présidé par le Ministère chargé de la Santé, le Comité de Pilotage de la BNDMR a donc souhaité réaliser un appariement pérenne au sein de cette plateforme entre la BNDMR et le SNDS. Cet appariement pérenne accuse aujourd'hui un délai regrettable pour le projet BNDMR, notamment lié au changement de plateforme en cours demandé par la CNIL (hébergement actuel : Cloud Microsoft Azure qui est un cloud non souverain, hébergement cible : Bleu qui est cloud souverain), toutefois le retour d'expérience de projets comparables (par exemple l'EDS de l'INCa) illustre la complexité systématique de ces projets. En outre, la réalisation satisfaisante au sein de la PDS de différents projets (notamment en lien avec la Covid), tout comme les avancées sur le plan contractuel et l'accompagnement sur la documentation des données vont dans le sens d'une confirmation de la qualité de ce partenaire pour la BNDMR. Une information spécifique a été faite aux Filières de Santé Maladies Rares sur le fait que les données de certains projets et de l'appariement pérenne pourraient être hébergées transitoirement sur un cloud non souverain. Celles-ci ont fait part de leur souhait que le projet se poursuive malgré cette situation transitoire.

2.2.1. L'inscription de la BNDMR au Catalogue

L'Arrêté du 12 mai 2022 relatif aux bases de données du catalogue du SNDS¹¹ établit la première liste de 10 bases de données qui intégreront ledit catalogue, dont la BNDMR. Cet arrêté a ouvert la voie et doit donc être matérialisé par une convention, qui elle-même permettra ensuite la réalisation technique attendue (transfert sécurisé des données).

L'intérêt de la mise au Catalogue repose pour la BNDMR sur l'appariement pérenne au SNDS : tant que la PDS n'hébergera pas ces données (a fortiori tant qu'elle n'y aura pas été pleinement autorisée), la convention n'entrera pas en vigueur.

Par ailleurs, tant que le cadre tarifaire (redevances) ne sera pas encore fixé, seuls les investigateurs publics seront autorisés dans un premier temps à accéder aux données.

2.3. Appariement EDS-BNDMR x autres EDS

Un nombre de plus en plus élevé d'établissements de santé dispose d'un EDS. Il est actuellement difficile au sein des EDS d'identifier les cohortes de patients atteints de maladies rares. L'intégration des données de BaMaRa au sein des EDS offrira une solution à cette difficulté et ainsi permettra de mieux connaître le parcours hospitalier des patients atteints de maladie rare. A l'APHP, cette intégration initialement prévue dès 2022 a finalement fait l'objet d'une candidature à l'Appel à Projets sur les EDS lancé par BPI France. Selon les résultats de cet AAP, la mise en œuvre pourrait donc intervenir d'ici fin 2023 / courant 2024.

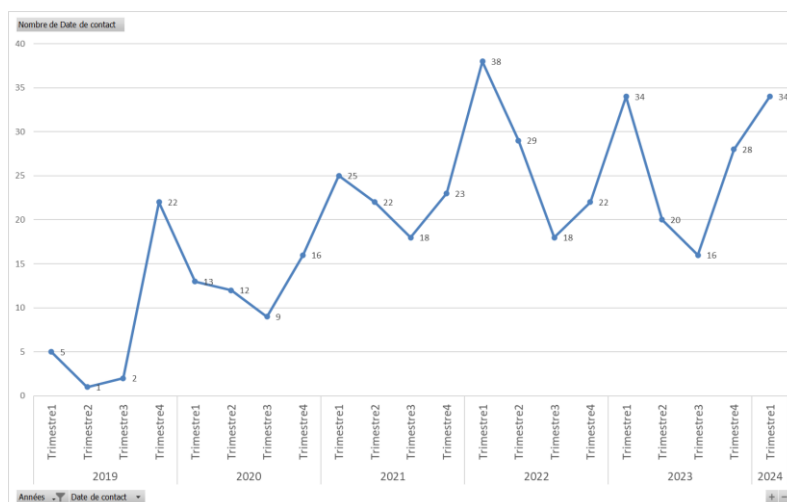
¹¹ <https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000045796455>

3. Statistiques générales relatives aux demandes de traitement

L'exploitation des données collectées par les sets de données minimums (SDM) a connu une progression significative depuis la mise en place de l'entrepôt de données BNDMR en 2019. Il a permis en 2023 de :

- Doter la DGOS d'indicateurs de pilotage de la politique nationale sur les maladies rares et des actions du PNMR 3 et 4 ;
- Répondre aux besoins des filières de santé maladies rares pour des indicateurs d'évolution de leurs files actives, maladies les plus représentées, indicateurs pour suivre l'impasse et l'errance diagnostiques, ... etc. ;
- Collaborer avec les différentes institutions/agences publiques de la tutelle (HAS, ARS, ANSM, ...) par des indicateurs nationaux spécifiques aux maladies rares ;
- Réaliser des études épidémiologiques sur les données de la BNDMR seules et/ou avec un chainage avec les données du SNDS en lien avec des porteurs de projet académiques ou privés ;
- Aider les cliniciens et les futurs promoteurs industriels à cibler les centres de recrutement pour les essais cliniques ou des études observationnelles ; et
- Fournir aux partenaires industriels des descriptions des populations de maladies rares d'intérêt pour des demandes d'autorisation d'accès précoce ou des dossiers de transparence à destination de l'HAS.

Ainsi, 98 demandes de traitement de données de la BNDMR ont été reçues en 2023 (en légère baisse par rapport à 2022, -9%).



Graphique : évolution du nombre de demandes d'accès aux données de la BNDMR par trimestre¹²

Depuis le début de l'entrepôt BNDMR, les traitements se sont répartis comme suit (détails dans le tableau ci-dessous), très stable par rapport à l'année passée :

- 72% de demandeurs étaient des CHU (les autres catégories de demandeurs représentaient chacune de l'ordre de ou moins de 10% du total)
- 41% des demandes étaient relatives à des dénombrements, 42% à des indicateurs nationaux, 14% à des traitements de données spécifiques (tandis que les extractions représentaient moins de 3% du total).

¹² Inclut les recherches scientifiques

Nombre de #	Étiquettes de colonnes				
Étiquettes de lignes	Dénombrement	Etude spécifique	Extraction de données	Indicateurs nationaux	Total général
Association de patients	20	2		4	26
BNDMR	18	7	1	15	41
CHU	104	30	5	142	281
Fondation à but non lucratif	1				1
Institutionnel	5	2		5	12
OPBL	9	12	1		22
Public	5	3	2		10
Total général	162	56	9	166	393

Tableau : traitements BNDMR par type de destinataire / études

4. Valorisation à des fins de pilotage

4.1. PIRAMIG et labellisation des centres de référence maladies rares

Pour la première fois en 2022, les chiffres d'activité des centres maladies rares pour PIRAMIG ont été uniquement chargés depuis BaMaRa et n'étaient plus modifiables. Le même procédé a été appliqué pour la campagne PIRAMIG 2023 sur les données 2022. De plus, les chiffres des files actives issues de BaMaRa ont été utilisés dans le cadre de la labellisation (campagne 2023) des centres maladies rares.

La file active totale des patients vus dans des centres labellisés maladies rares en 2022 calculée sur les chiffres de BaMaRa s'élevait à 505 890 patients. Attention, ce chiffre n'est pas dédoublonné : si patient a été vu par plusieurs centres, il comptera autant de fois.

4.2. Le Rapport FSMR

Les premiers rapports annuels Filières de Santé Maladies Rares ont été diffusés pour la première fois en fin d'année 2022. Ces rapports spécifiques à chaque filière dressent un état des lieux complet sur les patients suivis dans les centres experts et les activités des différents centres. Ils sont établis suivant une méthodologie commune à l'ensemble des filières de santé maladies rares, qui évolue régulièrement au gré des retours.

4.3. Le Rapport Grand Public

Suivant la même trame que pour le rapport FSMR, un rapport grand public (agrégant toutes ces données) doit être diffusé. La complexité de la méthodologie sous-jacente indique toutefois qu'une diffusion correctement ordonnée et accompagnée de descriptions et explications détaillées est nécessaire afin d'éviter toute confusion pour le grand public. C'est dans cette philosophie que les mêmes données que celles du rapport FSMR ont été progressivement ouvertes au public en 2023, ce qui devrait se poursuivre en 2024. Ces données seront très probablement sollicitées également dans le cadre de l'évaluation du PNMR 3 et du calibrage d'actions pour le PNMR 4.

4.4. Premier rapport national sur le nombre de cas dans la BNDMR

En mars 2022 et pour la première fois, la CO de la BNDMR a rendu public les effectifs nationaux de patients recensés dans son entrepôt de données, pour chaque maladie rare. Ce rapport est désormais publié tous les semestres.

Les cohortes de patients pour plus de 4600 maladies rares différentes sont ainsi disponibles dans ce document, accessible depuis le site de la BNDMR. Il est disponible en français et anglais dans 2 formats : PDF et Excel. En 2023, il a été publié 2 fois comme prévu, sur les données de mars et de novembre.

Ce rapport représente une vraie opportunité pour l'ensemble de la communauté maladie rare en France et dans le monde, car il permet de donner de la visibilité aux malades et de favoriser la recherche et le développement de nouvelles thérapies. Il s'agit d'un levier important pour promouvoir la réalisation d'études cliniques en France, ce rapport étant un outil pour montrer les capacités de recrutement des centres experts maladies rares en France.

5. Valorisation à des fins scientifiques

5.1. Vue d'ensemble

La valorisation des données de la BNDMR reste une priorité pour la CO BNDMR qui se traduit aussi par sa volonté de doter la communauté des acteurs académiques et privés d'outils de qualité et conformes à la réglementation pour mieux répondre aux défis de constitution de cohortes de patients pour des études épidémiologiques ou de faisabilité. En 2023, plusieurs initiatives ont ainsi été réalisées :

- Le comité scientifique et éthique de la BNDMR est désormais enregistré comme IRB (*Institutional Review Board*) pour plus de visibilité à l'international lors de la publication des articles exploitant des résultats sur des données de la BNDMR ;
- Mise à jour de l'autorisation CNIL pour la constitution d'un entrepôt BNDMR conforme au référentiel des Entrepôts de Données de Santé. Ceci a ouvert la voie à la possibilité pour les porteurs de projet de demander un accès distant sur les données de leurs projets pour plus d'autonomie, mais aussi à la possibilité d'enrichir les traitements avec données issues d'autres projets de recherche, dont la durée de conservation n'a pas expiré, pour compléter les données de la BNDMR lors d'un projet dépassant les SDM ;
- Les nouveaux sets de données ont été intégrés à l'entrepôt ;
- Simplification de la note d'information destinée aux patients (passage de 4 à 1 page) afin d'améliorer sa diffusion auprès des patients et de s'assurer de la transparence sur la réutilisation des données collectées dans la BNDMR et des droits des personnes ;
- Des circuits d'échange de données documentés, fiables et conformes à la réglementation en vigueur pour mener des études chaînées avec le SNDS (circuit spécifique NIR, circuit pour chaînage indirect, circuit pour échange des données des SDM) ;
- Documentation des données de l'EDS BNDMR pour la perspective de mise au catalogue de la plateforme de données de santé (PDS) ;
- Mise en place de deux datamarts DiagMart et ActiMart pour répondre aux demandes d'indicateurs de pilotage d'une façon rapide et efficace ;
- Appariement des données de l'EDS BNDMR avec le fichier de décès de l'INSEE et enrichissement de la variable statut vital des patients par intégration au niveau des dossiers de patient dans l'entrepôt ;
- Des actions de data management sur les données de l'entrepôt de données de santé BNDMR pour cibler les dossiers nécessitant une relecture du codage des diagnostics déjà saisis dans BaMaRa (dossiers avec plusieurs diagnostics, patients avec plusieurs dossiers sur plusieurs hôpitaux avec des données contradictoires, ...).

Une vingtaine d'études sont en cours ou ouvertes en 2024 sur les données de la BNDMR seules ou chaînées au SNDS, en partenariat avec les FSMR, des acteurs académiques ou privés. D'autres sont bien avancées sur le protocole mais en attente des étapes réglementaires, dont une avec un financement et un consortium européen.

3 projets d'algorithme sont en cours de développement à la BNDMR et offriront à terme de vrais avantages pour la qualité des données.

3 contrats ont été signés avec des partenaires industriels, dans une fourchette de prix de 20 à 150K€ HT. Parmi eux, deux étaient pour des dénombrements simples¹³ sur les dystrophies musculaires de Duchenne et les mastocytoses systémiques. Le 3^{ème} contrat était pour un rapport statistique et une étude épidémiologique sur les lipodystrophies dont l'article est en cours de rédaction. Plusieurs autres contrats sont toujours en cours de négociation.

Tous ces contrats incluent les clauses de confidentialité et de propriété intellectuelle après accord de la filière de santé maladies rares concernée et validation des demandes par le CSE de la BNDMR.

5.2. Les études sur la BNDMR seule

Plusieurs études ont été initiées en 2023 et se poursuivront en 2024 :

- Etude de la mortalité chez les patients souffrant des maladies génétiques avec un dépistage néonatal possible ;
- Description des patients en impasse/errance diagnostiques au sein de la filière FILNEMUS ;
- Etude des myopathies tardives chez les patients de la filière FILNEMUS ;
- Caractérisation des patients en impasse diagnostique de Charcot-Marie-Tooth (CMT), avec un focus sur le type CMT1 en impasse diagnostique, en s'appuyant sur les données des recueils complémentaires mis en place dans le cadre de l'errance/impasse diagnostiques ;
- Etude épidémiologique des maladies neuromusculaires en population pédiatrique dans le Grand-Sud-Ouest ;
- Etude de la prévalence des infections à Mycobactéries dans les maladies auto-immunes rares ;
- Déterminants environnementaux de la sclérose latérale amyotrophique ;
- Epidémiologie des lipodystrophies.

Pour ces projets, la BNDMR accompagne les cliniciens dans l'analyse et la valorisation des résultats.

5.3. Les algorithmes d'aide à la collecte de données

5.3.1. Identitovigilance

Toutes les analyses réalisées en épidémiologie s'intéressent aux données de qualité issues des dossiers de patients dans les centres de prise en charge. Le projet identitovigilance est motivé par la volonté d'améliorer la qualité des traits d'identité saisis dans BaMaRa par un rapprochement sur les données d'identité de tous les patients à l'échelle nationale afin de remonter l'alerte sur le dossier BaMaRa. Ce projet est contraignant sur les mesures techniques (serveurs GPU, optimisation méthodologique, ...), de sécurité et de confidentialité. Débuté en 2023 avec des résultats probants, il continuera jusqu'à fin 2024 pour un déploiement sous complet BaMaRa.

5.3.2. Appariement direct avec les données de décès de l'INSEE

Cet algorithme apparie les traits d'identité sous BaMaRa avec les traits d'identité des personnes décédés en France du fichier de l'INSEE en utilisant les tests déjà implémentés dans l'algorithme identitovigilance.

5.3.3. CDE.ai

Un projet de traitement automatique du langage pour l'aide à la collecte des données du SDM-MR par analyse directe des comptes rendus médicaux. Financé par l'ANR, en collaboration avec plusieurs partenaires académiques pour un développement au sein de la plateforme de France Cohortes de l'INSERM. L'année 2023 a

¹³ Un dénombrement simple est un type de contrat entre la CO-BNDMR et les industriels pour des analyses descriptives ne pouvant déboucher sur des études épidémiologiques ou une publication scientifique. Généralement, pour appuyer leur dossier de transparence.

été consacrée aux démarches réglementaires (protocole, CESREES et CNIL) et à la construction du circuit de données. Les analyses débuteront second trimestre 2024.

5.4. Les études chaînées BNDMR & SNDS

5.4.1. EparDys & Coudumyo

Etude du PARcours de soins des patients atteints des DYStrophies musculaires de Duchenne et de Becker, à partir des données appariées de la BNDMR et du SNDS, complétée par un questionnaire d'enquête (Coudumyo) pour l'estimation des coûts directs médicaux non remboursables, directs non médicaux et indirects, des patients atteints de la maladie de Duchenne en France. Le chaînage a été réalisé en 2023 et la livraison des données est attendue pour second trimestre 2024.

5.4.2. Parcours FOP

Description des sujets, de leur handicap, du coût et de la mortalité chez les patients souffrant de fibrodysplasie ossifiante progressive en France par des analyses de données de patients identifiés dans la BNDMR chaînées aux SNDS. Le chaînage déterministe a été réalisé début 2023 et les analyses sont toujours en cours.

5.4.1. Dromos

Dromos est un projet lauréat de la plateforme des données de santé et donc accompagné financièrement par celui-ci. Plus spécifiquement, le projet Drómos (<https://www.health-data-hub.fr/partenariats/dromos>) vise grâce à un chaînage entre la BNDMR et le SNDS à décrire les parcours de soins typiques des patients atteints de plus de 800 maladies rares, soit près de 450000 patients, à quantifier le coût associé à chaque maladie, et à décrire les inégalités de prise en charge et leurs liens avec les inégalités territoriales et socio-économiques et les pratiques des centres experts. Cette recherche servira à éclairer les politiques publiques qui fixent l'offre de soins, y compris quand il s'agit de cibler certaines populations par des actions spécifiques. Elle permettra aussi aux patients comme aux cliniciens d'avoir une meilleure connaissance des parcours de soins des patients atteints de maladies rares. Nous travaillons sur des méthodologies standardisées pour offrir des informations comparables pour un grand nombre de maladies rares. Il a nécessité deux étapes de chaînage de données de la BNDMR et du SNDS dont la première était de type indirect et a permis de chaîner près de 75% des patients et a seconde de type direct sur le NIR, le NIR étant disponible pour près de 90000 des 450000 patients concernés. La livraison des données et début des analyses prévus 2nd trimestre 2024 sur la plateforme des données de santé.

5.4.2. VarGen

Porte sur l'évaluation de la prise en charge dans les centres experts des personnes nées avec des variations du développement génital afin de fournir au gouvernement des indicateurs chiffrés sur l'évolution des pratiques apportée par l'article 30 de la loi n°2021-1017. L'étude est basée sur un chaînage entre BNDMR et SNDS sur la plateforme PDS et est en cours de finalisation du premier rapport statistique. Au total, cette étude a permis de montrer que les variations du développement génital rentrant dans le cadre de la loi de bioéthique représentent autour de 150 naissances par an prises en charge dans les centres expert. Elle a permis de montrer que le système de codage présent dans le SNDS ne permet pas d'identifier ces enfants, justifiant le recours à la BNDMR chaînées au SNDS pour ce type d'étude et démontrant l'intérêt du système d'information mis en place par la BNDMR pour réaliser ce type d'étude. Le chaînage a permis d'objectiver la diminution des chirurgies sur les dernières années.

5.4.3. EMIR-Algo

Développement et validation d'algorithmes de détection des maladies inflammatoires systémiques (MAIS) rares dans le SNDS. Un projet piloté par le Centre de Pharmaco-épidémiologie de l'AP-HP (CEPHEPI) en partenariat avec la BNDMR et la PDS. Le chainage direct sur le NIR puis indirect de la BNDMR avec le SNDS a été réalisé en 2023 et la livraison des données sur la plateforme PDS est attendu second trimestre 2024.

5.4.4. Invents

La BNDMR est impliquée dans le projet INVENTS en tant que responsable du workpackage données (financement total du projet : 8.5M€, programme HORIZON-HLTH-2023-IND-06-04: Modelling and simulation to address regulatory needs in the development of orphan and paediatric medicines, financement BNDMR 243K€). Ce projet utilisera des données de la BNDMR chaînée au SNDS afin d'évaluer de nouvelles méthodes pour faciliter le développement de traitements innovants pour les maladies rares, et ainsi améliorer la prise en charge des patients. Les méthodologies qui seront évaluées ont trois objectifs : développer, grâce à des techniques de modélisation et de simulation, et à des données d'essais cliniques et de vie réelle, des essais virtuels permettant d'améliorer les connaissances dans les maladies rares, et par la suite des méthodes permettant de générer des patients simulés dans différents scenarii ; accroître la robustesse des essais cliniques incluant des petits effectifs en utilisant des données provenant d'autres sources (données déjà recueillies dans le cadre du suivi des patients, autres essais cliniques) ; proposer une nouvelle stratégie de développement des médicaments validées par les autorités permettant de diminuer le nombre d'essais cliniques nécessaires en optimisant l'utilisation des informations collectées afin de diminuer le temps nécessaire à la mise sur le marché de nouveaux produits pour les patients atteints de maladies rares. Ce projet a reçu l'avis favorable du CESREES, la livraison des données est prévue fin 2024.

6. Observatoire du diagnostic

Cette 5ème édition de l'observatoire du diagnostic a eu lieu le 17 octobre 2023 au Ministère de la Santé et de la Prévention. La réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques est l'une des priorités du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3) décrite dans l'action 1.7 et financée à hauteur de 3 millions d'euros par an pour la durée du plan. Les Filières de Santé Maladies Rares se sont engagées à réduire l'errance et l'impasse diagnostiques dans leur réseau au travers de lettres d'engagement individuelles, remises à la DGOS à l'été 2020. Elles ont reçu des financements spécifiques pour mener à bien leur plan d'actions.

La cellule opérationnelle (CO) de la BNDMR a comme chaque année présenté ses données sur l'errance et l'impasse diagnostiques en insistant sur la nécessité de collecter les dates des premiers signes et de diagnostic. D'autres initiatives ont été illustrées, par les FSMR et d'autres acteurs, afin d'en inspirer de nouvelles sur cette thématique, comme par exemple la mise en place de contrôle de cohérences dans les extractions BaMaRa, le lien entre facteurs sociaux et le diagnostic indéterminé.

Dissémination

1. Au sein de la communauté

La CO BNDMR a participé en 2023 à plusieurs journées nationales de FSMR, à certaines réunions de plateformes d'expertises maladies rares, à plusieurs congrès (le Colloque des données de santé en vie réelle de l'AFCRO, où la BNDMR participait à une table ronde sur les accès précoce ; le colloque EMOIS où un poster était présenté) ou

d'initiatives publiques sur les maladies rares. La BNDMR a été fortement représentée au congrès RARE 2023, où elle siégeait à 3 tables rondes et a présenté 2 posters. La BNDMR a également renforcé sa communication auprès des associations de patients en participant au congrès de l'Alliance Maladies Rares (stand et membre d'une table ronde sur les données de santé). L'accent continuera en 2024 d'être mis sur la présence lors des différents événements scientifiques en lien avec les maladies rares en renforçant sa présence au niveau européen (congrès de l'ESHG, ECRD...).

A cette occasion, la plaquette de présentation de la BNDMR a été mise à jour et largement distribuée aux associations et aux représentants des CRO et de l'industrie pharmaceutique.

La communication a en outre été continuellement assurée par le site internet [bndmr.fr](https://www.bndmr.fr), qui promeut notamment les tutoriels et guides utilisateurs. Les mêmes actions et les mêmes objectifs seront reconduits en 2024.

Tous les posters sont à retrouver sur le site de la BNDMR¹⁴.

2. Site internet de la BNDMR

Le site [bndmr.fr](https://www.bndmr.fr) est constamment mis à jour par la CO BNDMR et est le principal support de communication du projet. De nouvelles pages sont régulièrement ajoutées. En 2023, les principales modifications ont porté sur une amélioration de la page sur les Communications et présentations avec la création d'une nouvelle rubrique « Presse, radios & vidéos » ; la création d'un sous menu « Données collectées » et de pages dédiées à chaque type de recueil de données (SDM-G, SDM-T, Recueils complémentaires) ; la création d'une page sur l'environnement technologique de la BNDMR (entrepôt) ; la création de pages à destination des patients autour des nouvelles données collectées via le SDM-T : recueil de la qualité de vie (SF-12), mais aussi une page de transparence sur les évaluations de médicaments en cours ou réalisées.

Le trafic sur le site de la BNDMR ne peut plus être comparé aux années précédentes suite à l'implémentation d'un bandeau obligatoire dans le cadre du RGPD pour la gestion des cookies. Les utilisateurs du site peuvent désormais refuser que leur utilisation du site soit tracée.

3. Séminaire BNDMR

La 3^e édition du Séminaire de la BNDMR, qui a eu lieu le 9 février 2023 à l'institut Imagine, s'est focalisé sur les moyens d'exploiter et de valoriser les données de cet entrepôt de données santé. Ce sujet a suscité un vif intérêt comme peut le témoigner la salle comble regroupant plus de 200 participants. Les présentations de qualité et l'avancement du projet ont été relayés par la presse spécialisée.

Toutes les présentations sont disponibles sur notre site comme pour les précédentes éditions¹⁵.

Gouvernance, budget, RH

1. Comité de Pilotage

Comme chaque année, le Comité de Pilotage a été réuni trois fois dans l'année, fixant les grandes orientations du projet. Ce Comité de Pilotage BNDMR (COFIL BNDMR) valide les choix opérationnels effectués par la cellule

¹⁴ <https://www.bndmr.fr/communications-scientifiques/rapports-et-posters/>

¹⁵ <https://www.bndmr.fr/publications/presentations-communications>

opérationnelle afin de produire les résultats attendus selon les différents axes de travail prévus, et conserve un pouvoir décisionnaire par rapport aux avis rendus par le Comité Scientifique et Ethique BNDMR (CSE BNDMR), notamment en matière de contractualisation et de valorisation financière des traitements de données.

2. Comité scientifique et éthique

Le Comité scientifique (CoSci) BNDMR est devenu en 2023 le Comité scientifique et éthique de la BNDMR (CSE BNDMR), suite à son inscription sous le numéro IRB00013741 à l'Office for Human Research Protections (OHRP). Il a pour missions de :

- Evaluer et émettre des avis scientifiques, éthiques et réglementaires, préalables et motivés sur les demandes de traitement à finalité recherche nécessitant la réutilisation des données de l'entrepôt de la BNDMR ;
- Conseiller le COPIL sur les évolutions et projets à orientations scientifiques, établir le lien avec les CRMR/FSMR ; et
- Renforcer la gouvernance des données.

En matière de désignations, le comité est désormais au complet, et tous les membres ont été reconduits, au moins jusqu'à la fin du PNMR 3, voire au-delà, selon l'évolution éventuelle des missions confiées à la BNDMR dans le quatrième PNMR, afin d'acquiescer une stabilité nécessaire vu la complexité des sujets.

3. Budget

Ci-dessous, le budget réalisé en 2023 et les budgets prévisionnels 2024, 2025 et 2026.

En 2024, le nombre total d'ETP passerait de 19,3 à 22,6. En 2025, il passerait à 31,5. En 2026, il atteindrait 37,5. Les charges inscrites dans le bilan prévisionnel sont donc une extrapolation du montant 2023 à proportion des recrutements envisagés.

En 2023, les charges de Titre 3 ont atteint 20 k€, essentiellement des frais de participation à des colloques et formations.

A l'avenir, ce montant passerait à

- 30 k€ sous l'effet de l'augmentation de la taille de l'équipe, et
- 100 k€ viendraient s'y ajouter dans le cadre du move-to-cloud (il s'agira donc de payer notre fournisseur cloud)
 - o A raison de seulement 50% en 2024 du fait de la progressivité de ce projet cette année ;
 - o Puis 100% à partir de 2025.

Les frais de structure sont calculés comme 7% multiplié par les charges de Titre 1. Ce taux ne saurait en tout état de cause excéder les coûts analytiques qui peuvent être estimés par ailleurs (coût de l'eau, l'électricité, etc.) : une analyse réalisée en 2020 a permis de montrer que ce taux était légèrement supérieur mais proche de ces coûts analytiques. Par commodité, il a donc été convenu de retenir ce taux les années suivantes.

La dotation MIGAC devrait connaître une hausse à partir de 2024, correspondant à l'accroissement des missions confiées par la DGOS à l'équipe BNDMR.

Concernant les contrats (produits de titre 3), à noter que ces contrats ne sont que ceux signés à date. L'augmentation continue entre 2020 et 2023 laisse penser que le plateau sera atteint d'ici un ou deux ans à 1 m€ / an

Le PCA est égal à la différence entre produits et charges, si celle-ci est positive, plafonnée à la somme des délégations MIGAC de C2/C3 et des produits de Titre 3.

Dans le tableau récapitulatif ci-après, on peut observer que le montant de PCA demandé est bien inférieur au plafond ainsi calculé. En 2024, le PCA augmente toutefois cela est lié à la multiplication par deux de la MIG, qui crée donc un « effet richesse » la première année. Le PCA demandé est ensuite en baisse à partir de 2025 et l'équilibre devrait être atteint à fin décembre 2027.

Le bilan est robuste sur les 3 prochaines années.

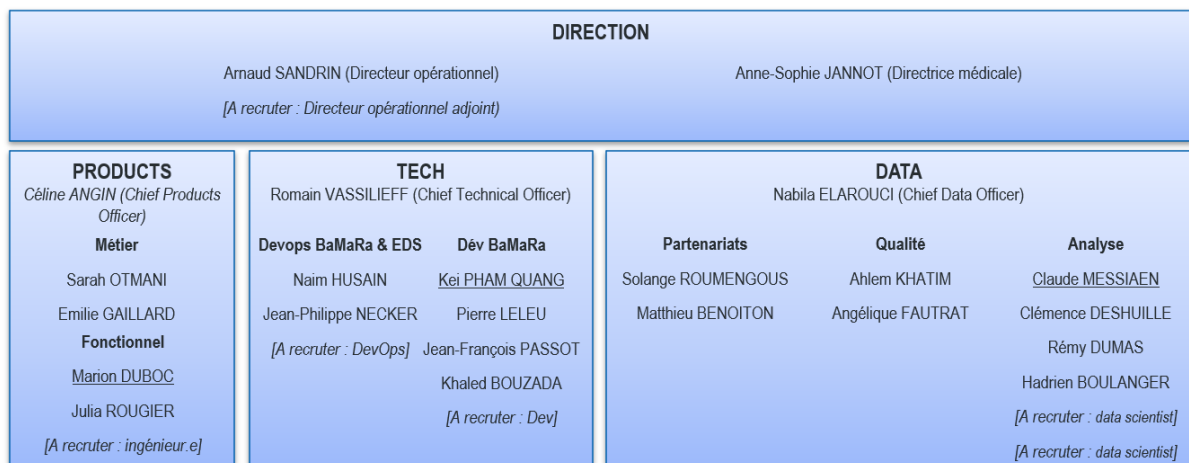
Bilan Financier BNDMR									
CHARGES	2023 (Réalisé)	2024 (Prévisionnel)	2025 (Prévisionnel)	2026 (Prévisionnel)	PRODUITS	2023 (Réalisé)	2024 (Prévisionnel)	2025 (Prévisionnel)	2026 (Prévisionnel)
Charges de T1	1 406 304	1 647 739	2 297 644	2 735 290	Reprise de PCA	842 412	989 774	1 719 456	1 369 827
Charges de T3	20 537	80 000	130 000	130 000	Produits T1 (MIGAC)	1 020 690	2 054 690	2 054 690	2 054 690
Frais de structure	98 441	115 342	160 835	191 470	Produits T3 (Exploitation)	651 954	518 073	184 160	200 000
Charges d'exploitation	1 525 282	1 843 081	2 588 479	3 056 761	Solde -(Produits - Charge)	-989 774	-1 719 456	-1 369 827	-567 756
TOTAL DES CHARGES	1 525 282	1 843 081	2 588 479	3 056 761	TOTAL DES PRODUITS	1 525 282	1 843 081	2 588 479	3 056 761

Tableau : prévisions budgétaires de la CO BNDMR

4. Ressources humaines

Courant 2023, plusieurs recrutements ont eu lieu, amenant le nombre d'ETP à 22. L'équipe a connu deux départs qui ont été remplacés (responsable des partenariats et data scientist) et 3 postes supplémentaires ont été créés : 1 second responsable des partenariats, 1 Data scientist, et 1 Développeur Back-End. Nous avons accueilli un stagiaire en interopérabilité à partir de septembre 2023.

A fin décembre 2023, l'organigramme de l'équipe BNDMR se présente comme suit. Les postes renseignés en italique correspondent à des recrutements en cours ou à des postes qui seront prochainement ouverts.



Graphique : Organigramme de la CO BNDMR

Annexe A. Liste des graphiques et des tableaux

- Graphique : les briques de la BNDMR
- Graphique : les sets de données de BaMaRa
- Graphique : les pros & cons de DoSpéRa
- Graphique : Nombre d'utilisateurs quotidien (entre mi-février et mi-mars 2024)
- Graphique : Nombre d'utilisateurs mensuels (entre mars 2023 et février 2024)
- Graphique : Activités créées mensuellement selon le mode de création
- Graphique : exemple du nombre de dossiers transmis sur 10 jours
- Graphique : cible d'interopérabilité PNMR - PFMG
- Graphique : niveau de signature des conventions BNDMR
- Graphique : architecture fonctionnelle de l'EDS BNDMR
- Graphique : évolution du nombre de demandes d'accès aux données de la BNDMR par trimestre
- Tableau : Résumé des indicateurs de suivi du déploiement de BaMaRa
- Tableau : suivi de l'avancement du mode connecté au 3 janvier 2023
- Tableau : traitements BNDMR par type de destinataire / études
- Tableau : nombre de recueils neuromusculaires
- Tableau : prévisions budgétaires de la CO BNDMR