

Transfert de données de BaMaRa vers les registres des ERN

Cadrage et méthodologie

Auteur : cellule opérationnelle BNDMR

Date : 28 mars 2025 (▲ ce document est mis à jour 1 fois / mois)

Glossaire

| | |
|---------------|---|
| EDS | Entrepôt de Données de Santé |
| FSMR | Filières de Santé Maladies Rares |
| PNMR | Plan National Maladies Rares |
| BNDMR | Banque Nationale de Données Maladies Rares |
| ERN | Réseaux européens de références |
| Registres ERN | Registres de données des ERN |
| DPI | Dossiers Patients Informatisés (Orbis, Easily, Sillage, DXCare, etc.) |
| HCP | Health Care Providers : établissements partenaires des ERN |
| HCP Units | Health Care Providers Units : centres MR partenaires des ERN au sein des établissements HCP |

Table des matières

| | |
|---|-----------|
| Glossaire..... | 2 |
| Table des matières | 3 |
| Introduction | 4 |
| 1. Contexte..... | 4 |
| 2. Schéma de circuit des données envisagé..... | 4 |
| Étapes préalables..... | 5 |
| 1. Lettre adressée aux Filières de Santé Maladies Rares | 5 |
| 2. Présentation détaillée des avantages à passer par BaMaRa | 6 |
| 3. Roadmap cible | 7 |
| Mise en œuvre | 8 |
| 1. Aspects contractuels | 8 |
| 2. Gestion du consentement..... | 10 |
| 3. Circuit de transfert des données | 14 |
| 4. Gestion de la qualité des données..... | 15 |
| Etat d'avancement des phases préliminaires par FSMR / ERN..... | 16 |
| Check-list et indicateurs | 16 |
| AnDDI-RARES / ITHACA (<i>ILIAD</i>)..... | 17 |
| BRAIN-TEAM / ERN-RND (<i>ERN-RND registry</i>)..... | 18 |
| DéfiScience / Endo-ERN (<i>EuRREB</i>)..... | 18 |
| DéfiScience / EpiCARE (<i>EpiREG</i>)..... | 19 |
| DéfiScience / ITHACA (<i>ILIAD</i>)..... | 19 |
| FAI ² R / ReCONNET (<i>TogethERN ReCONNET</i>) | 19 |
| FAI ² R / ERN-RITA (<i>RITA Registry</i>)..... | 20 |
| FAVA-Multi / VASCERN (<i>VASCERN Registry</i>) | 20 |
| FILFOIE / RARE-LIVER (<i>R-Liver</i>)..... | 20 |
| FILNEMUS / EURO-NMD (<i>EURO-NMD registry</i>) | 21 |
| FILSLAN / EURO-NMD (<i>EURO-NMD registry</i>)..... | 21 |
| FIMARAD / ERN-Skin (<i>ERRAS Registry</i>)..... | 21 |
| FIRENDO / Endo-ERN (<i>EuRREB</i>)..... | 22 |
| G2m / MetabERN (<i>U-IMD</i>) | 22 |
| MHEMO / EuroBloodNet (<i>ENROL</i>)..... | 22 |
| ORKiD / ERKNet (<i>ERKReg</i>) | 23 |
| OSCAR / ERN BOND (<i>EuRREB</i>) | 23 |
| NeuroSphinx / eUROGEN (<i>eUROGEN registry</i>)..... | 23 |

Introduction

1. Contexte

Le transfert de données entre l'application nationale BaMaRa et les registres ERN est au cœur de l'action européenne JARDIN¹ et des Plans Nationaux Maladies Rares.

En effet, le projet JARDIN, d'une part, tend à améliorer l'intégration des ERN dans les systèmes de santé nationaux. La France en porte, avec les Pays-Bas, l'axe relatif à la gestion des données. Cet axe visera notamment, à l'échelle de l'Europe, à émettre des recommandations et un mode opératoire à suivre pour mettre en place un transfert de données entre les registres nationaux (tels que BaMaRa) et les registres ERN. La cellule opérationnelle BNDMR porte pour sa part une tâche dédiée à la mise en œuvre agile de toutes les recommandations qui seront produites durant ce projet, notamment en matière d'interopérabilité entre les DPI des HCP et les registres ERN, ainsi qu'entre les registres de données nationaux et les registres ERN.

Par ailleurs, le quatrième PNMR, récemment annoncé et lancé², place au cœur de ses priorités la valorisation des données françaises et leur réutilisation dans les registres européens, comme l'indique son nom : « Des territoires vers l'Europe ». La cellule opérationnelle BNDMR travaillera ainsi à instaurer un transfert de données entre BaMaRa et les registres ERN, en consolidant d'abord les informations dans BaMaRa avant leur partage à l'échelle européenne. Cette stratégie de convergence, fortement mise en avant lors de l'évaluation des précédents PNMR³, vise à limiter la double saisie des données tout en garantissant que les informations françaises bénéficient pleinement des dispositifs nationaux de réutilisation et de chaînage, sans compromettre leur intégration au niveau européen.

2. Schéma de circuit des données envisagé

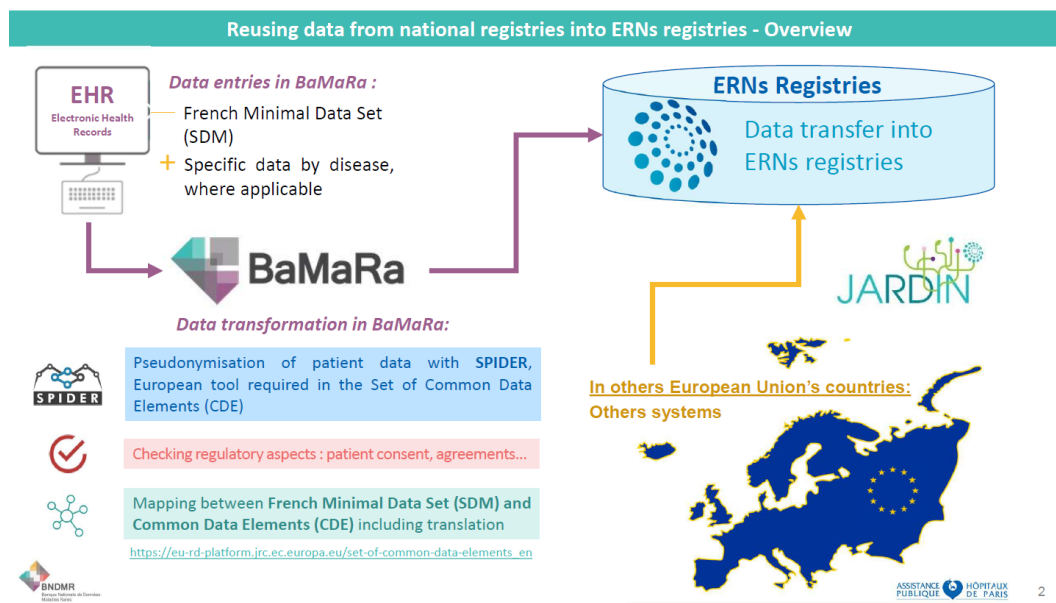
Le schéma suivant a été présenté au Congrès Européen des Maladies Rares (ECDR) 2024⁴. Dans la suite de la note, nous entrons en détails sur les différentes étapes et leur déclinaison à toutes les FSMR et tous les registres ERN.

¹ https://health.ec.europa.eu/latest-updates/commission-launches-joint-action-eu18-million-funding-improve-diagnosis-treatment-and-care-patients-2024-03-08_en

² <https://sante.gouv.fr/actualites/presse/communiqués-de-presse/article/des-territoires-vers-l-europe-le-gouvernement-lance-le-4e-plan-national>

³ https://www.hcsp.fr/Explore.cgi/Telecharger?NomFichier=hcspr20231114_evaluconiohcsphcereduplanatioma.pdf

⁴ J. Rougier, M. Duboc, C. Angin, A. Sandrin, A. S. Jannot, From the French national rare disease registry to ERN registries: an innovating project of data reuse, Congrès ECRD 2024



Etapes préalables

1. Lettre adressée aux Filières de Santé Maladies Rares

Une lettre a été adressée aux Filières de Santé Maladies Rares le 17 Avril 2024, leur exposant la démarche entreprise par la BNDMR et leur posant une liste de questions « pré-requises » au lancement des travaux. Les questions posées aux FSMR sont rappelées et détaillées ci-dessous :

1. A quelles conditions souhaitez-vous, en tant que filière, passer par BaMaRa pour transférer des données vers les registres ERN de votre filière ?
2. Les CCMR et CRMR de votre FSMR renseignent-ils déjà des données de patients dans le(s) registre(s) de votre ERN ? Combien ont-ils recueilli de patients dans chaque registre ?
3. Comment recueillez-vous actuellement ou est-il prévu de recueillir le consentement de vos patients pour permettre l'envoi de leurs données dans un registre de l'ERN ? Est-ce via des formulaires papiers que vous conservez ? Conservez-vous des PDF et souhaiteriez-vous à l'avenir les stocker directement dans BaMaRa ? Souhaiteriez-vous disposer d'un formulaire dédié au consentement dans BaMaRa ?
4. Choix de pseudonymisation : l'identifiant attendu est-il l'outil SPIDER préconisé par la Commission Européenne SPIDER ou un autre selon vos choix ? Les deux sont possibles via BaMaRa.
5. Avez-vous la liste des items des différents registres ERN de votre FSMR ? Si oui, pouvez-vous nous la communiquer ?
6. Sur le plan juridique, avez-vous déjà signé un contrat avec le gestionnaire du registre de votre ERN ? Pourriez-vous nous fournir ce contrat et/ou le modèle que ce gestionnaire vous a éventuellement transmis (nous nous chargerons de l'analyser) ?
7. Pourriez-vous nous transmettre les coordonnées des personnes à contacter, qui gèrent le registre de votre ERN ?

Ces questions, parcourant les sujets réglementaires, techniques et recueillant le souhait des FSMR de passer par BaMaRa pour ce projet de transfert de données, représentent une base de connaissances avant le lancement concret du projet.

2. Présentation détaillée des avantages à passer par BaMaRa

En bref, l'avantage principal consiste en la conservation des données en France, et ainsi au sein de l'écosystème des données de notre pays.



L'application BaMaRa est utilisée à multiples fins (épidémiologique, PIRAMIG, pilotage...) : collecter les données via cette application permet donc de ne pas ajouter de nouvel outil informatique, et surtout garantit de ne pas ressaisir (à nouveau) les données.



Les données saisies dans BaMaRa sont réutilisables dans l'Entrepôt de Données de Santé BNDMR, permettant un accès facilité aux données, dans une gouvernance taillée « à la côte » des FSMR.



La BNDMR est d'ores et déjà chaînée pour plusieurs projets aux données de l'Assurance Maladies (le SNDS). Un chaînage pérenne est d'ailleurs envisagé via la Plateforme des Données de Santé (ex-Health Data Hub).



Une remontée des données du dossier médical BaMaRa dans Mon Espace Santé est prévue depuis le PNMR 3, et ce projet est enfin lancé. Il devrait aboutir d'ici 2 ans.



Le Catalyseur Analyseur de Données (CAD) va prochainement se déployer et les données de BaMaRa pourront ainsi y être versées sans double-saisie.

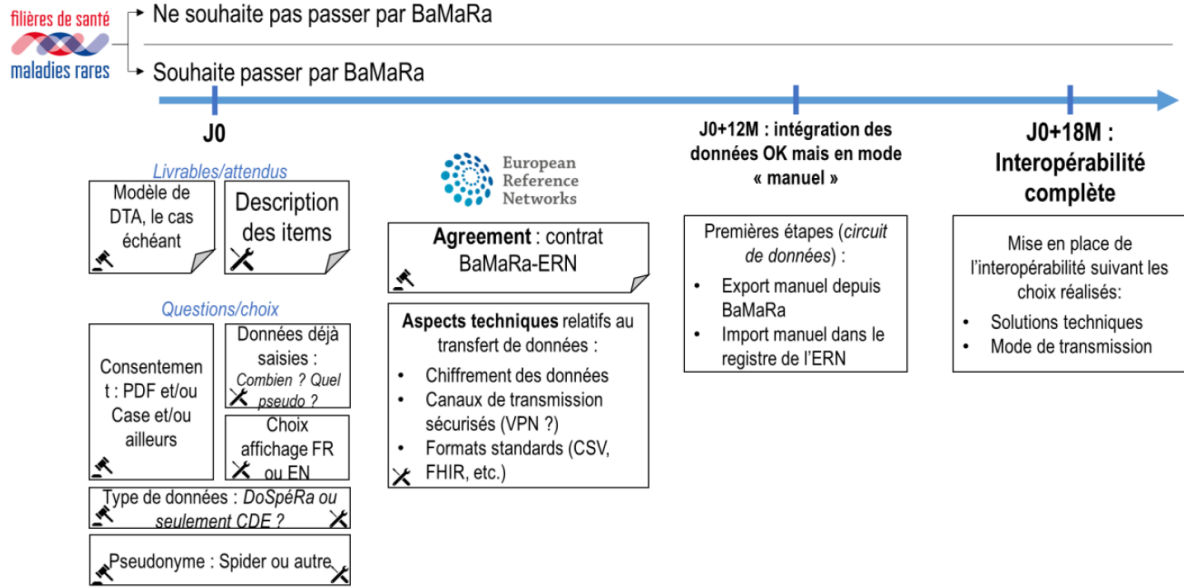


BaMaRa, un logiciel du système d'information hospitalier (SIH), est progressivement intégré aux Entrepôts de Données de Santé hospitaliers. Ces données peuvent donc être réutilisées conjointement à celles des autres logiciels du SIH dans ces entrepôts.



BaMaRa est réutilisable dans le cadre des données de vie réelle (accès précoce, compassionnel, cadre de prescription compassionnelle, etc.), en conformité avec toutes les exigences (réglementaires, etc.) afférentes.

3. Roadmap cible



Mise en œuvre

1. Aspects contractuels

1.1. Rappels généraux relatifs au cadre réglementaire en vigueur

Tout d'abord, on rappelle le principe en vigueur : au sein de l'UE, tout traitement de données autorisé dans un pays membre (par l'autorité compétente de ce pays) est réputé autorisé dans un autre pays membre de l'UE. Par exemple, si un registre d'ERN est autorisé aux Pays-Bas, il n'est pas nécessaire de solliciter une autorisation auprès de l'autorité compétente française (en l'occurrence la CNIL).

Néanmoins, à ce principe s'ajoute pour les usagers (comprendre, les patients) français l'application de tout cadre juridique valable en France. Ainsi, la Loi Informatique et Libertés s'applique, or cette dernière exige notamment qu'un traitement qui s'apparente à un EDS entraîne l'exigence de conformité au Référentiel EDS⁵. Plus généralement, l'intégralité des règles nationales s'applique.

1.2. L'impact potentiel de l'EHDS

L'Espace Européen des Données de Santé (EHDS) est une initiative de l'Union Européenne qui vise à harmoniser et à faciliter l'utilisation des données de santé à travers les Etats membres. L'EHDS pourrait améliorer et étendre les efforts existants en créant un cadre plus intégré et standardisé pour la gestion et l'échange des données de santé. Avec l'EHDS, des registres européens encore plus robustes et harmonisés pourraient voir le jour, en s'inspirant des systèmes de données de santé efficaces, comme ceux existant en France, et de les appliquer à l'échelle européenne.

Il est toutefois important de noter que l'implémentation de l'EHDS sera progressive. Les premiers jalons sont prévus dans environ deux ans, avec une mise en œuvre complète envisageable d'ici quatre ans.

En attendant, les exigences nationales, comme celles définies par la Loi Informatique et Libertés et le Référentiel EDS en France, continuent de s'appliquer intégralement. Il est donc important de suivre de près les développements de l'EHDS et de se préparer aux changements qu'il pourrait apporter à moyen et long terme.

1.3. Une approche en deux temps : HCP-BaMaRa et BaMaRa-ERN

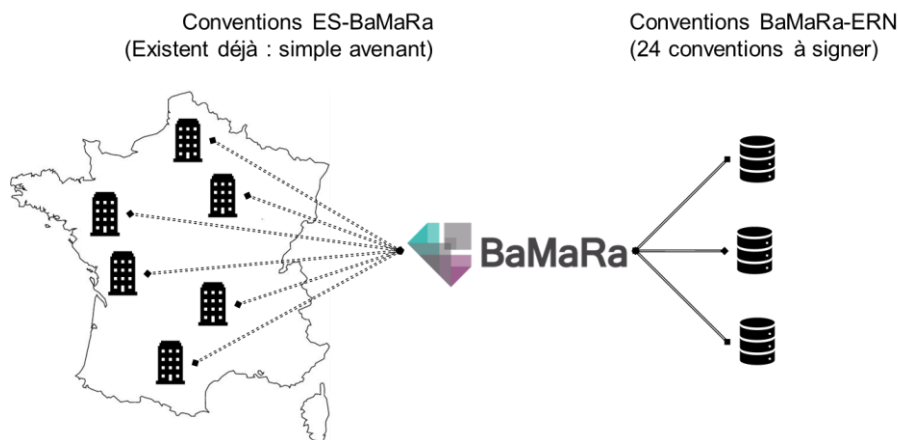
S'il y a aujourd'hui 24 registres ERN et en moyenne 10 HCP participants par registre ERN, il faudrait en théorie signer 24 fois 10 nouvelles conventions, soit *240 conventions*, chacune détaillant les éléments rappelés ci-avant.

Or, des conventions existent déjà entre tous les HCP français et BaMaRa⁶. Il s'agira donc « seulement » de réaliser un avenant à ces conventions et de ne signer de nouvelles

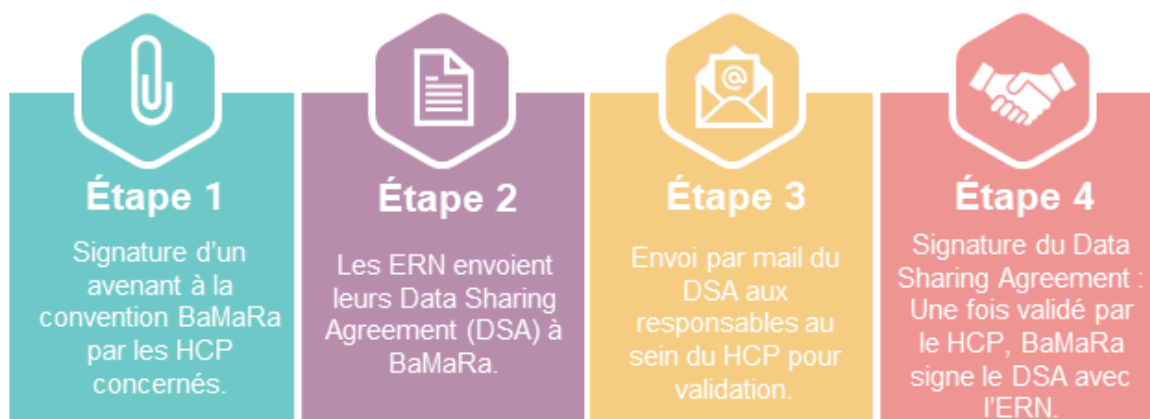
⁵ <https://www.cnil.fr/fr/la-cnil-adopte-un-referentiel-sur-les-entrepots-de-donnees-de-sante> ; à noter en effet que « La Commission rappelle toutefois que les principes et les mesures posés par le présent référentiel peuvent s'appliquer à l'ensemble des traitements de données de santé de même nature, indépendamment de leur encadrement juridique. »

⁶ Pour être précis, l'AP-HP met BaMaRa à disposition des HCP, c'est donc bien entre les HCP et l'AP-HP que sont signées ces conventions (BaMaRa n'a en tout état de cause pas de personnalité morale : il s'agit purement d'un logiciel). Par simplicité on parlera dans la suite de la note de « BaMaRa » comme contrepartie aux conventions, l'AP-HP n'intervenant qu'en tant que la personne morale assurant la mise à disposition de BaMaRa.

conventions qu'entre BaMaRa et les ERN, soit *24 conventions* (qui découleront des modèles de « *Data Sharing Agreement* » que la plupart des ERN proposent déjà).



Les étapes à cette proposition seront les suivantes :



Ainsi, par cet avenant **(1)** à la convention BaMaRa, les HCP pourront donner mandat à BaMaRa (l'AP-HP) pour négocier et signer, au nom et pour le compte de l'établissement partenaire, les Data Sharing Agreements proposés par les ERN **(2)**. La signature de cet avenant exonèrera les médecins de la responsabilité liée à la signature du DSA final. Cependant, un email contenant le DSA devra leur être envoyé **(3)** pour qu'ils donnent leur accord sur le texte avant la signature par BaMaRa **(4)**.

En parallèle, cela permettra également à BaMaRa d'effectuer la revue de conformité des registres ERN cibles au référentiel EDS, en vue du partage des données. C'est donc BaMaRa qui garantira notamment le dû remplissage par les référents des registres ERN de l'analyse d'impact et de la « *checklist* »⁷ établie par le Référentiel EDS.

Il faut toutefois noter que cette approche n'aura rien d'obligatoire. Les HCP qui auraient déjà contractualisé avec le registre ERN n'auront pas de démarche supplémentaire à faire.

Pour les centres français qui ne sont pas membres des ERN mentionnés, ils auront également la possibilité de transférer leurs données vers le registre ERN, si toutefois le responsable du

⁷ Ladite checklist est disponible ici : https://www.cnil.fr/sites/cnil/files/atoms/files/checklist_de_conformite_referentiel-donnees-sante.pdf

registre donne son accord⁸. La contractualisation se fera directement via BaMaRa, suivant les mêmes modalités présentées ci-dessus.

2. Gestion du consentement

2.1. Traçabilité des patients ayant signé le consentement des registres ERN

La base légale des registres ERN est le consentement (traitement indépendant de BaMaRa). Ce qui signifie que l'information (incluse dans le formulaire de consentement) du transfert des données d'un patient vers un registre ERN doit être remise au patient par le médecin qui le suit, en lui adressant en main propre un formulaire de consentement spécifique pour le registre ERN concerné. Cette information comporte le recueil de la signature du patient sur ce formulaire de consentement qui est obligatoire. En signant ce formulaire, le patient déclare d'être informé de la finalité du registre et de la procédure de transfert de ses données et donne son consentement libre et éclairé au fait que ses données soient transférées vers un registre ERN. **Le transfert des données de BaMaRa vers le registre ERN ne pourra se faire que pour les patients ayant dûment signé le consentement afférent.**

Par « consentement des registres ERN », on entend donc un consentement par registre. En effet, chaque registre ERN a un formulaire de consentement spécifique⁹. Ainsi, le consentement au partage des données vers un registre ERN ne vaut pas pour les autres registres ERN.

En pratique, un même patient est susceptible d'être concerné par plusieurs registres ERN, même si ce cas devrait être minoritaire.

Ainsi, afin de tracer dans BaMaRa la signature du consentement, deux nouveaux items seront ajoutés¹⁰ :

- « Le patient a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN suivant(s) »
- Un champ permettant de choisir une ou plusieurs modalités parmi une liste fermée des 24 ERN.

Ces nouveaux items mis à disposition dans l'application BaMaRa **donnent uniquement la possibilité de tracer qu'un consentement** a été remis et signé par le patient, en cochant la case dédiée dans la fenêtre « **Exercice du droit du patient** ». Pour chaque patient, cette case doit être cochée seulement après recueil du consentement signé par le patient. Comme dit plus haut, il est de la responsabilité du médecin qui suit le patient de lui remettre ce consentement en main propre, de récupérer le consentement signé et de le conserver.

La maquette ci-dessous représente ces nouveaux items :

⁸ En pratique, les discussions avec ces responsables font ressortir une forte appétence de leur part pour avoir un périmètre de collecte de données le plus large possible. En effet, si l'appartenance à un ERN caractérise une réalité d'expertise médicale et scientifique, elle ne caractérise pas une réalité épidémiologique (beaucoup de patients étant de toutes façons pris en charge en dehors des centres membres d'ERN). Ainsi, dans l'intérêt de l'épidémiologie, la participation d'autres centres et typiquement vue par les responsables de registres ERN comme une excellente opportunité d'amélioration de l'exhaustivité des données. Toutefois, ce point restera à valider au cas par cas avec les interlocuteurs concernés.

⁹ Un exemple, celui de l'ERN EuRREB : https://eurreb.eu/wp-content/uploads/2023/09/20230717_CORE_PIS-IC_EnglishV1.pdf

¹⁰ La formulation de cet item, voire la décomposition en plusieurs items, sera potentiellement mise à jour au cas par cas.

Droit du patient



Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données dans l'EDS BNDMR

Le patient (ou son représentant légal) n'a pas donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN

[Télécharger l'info patient](#)

Exercice du droit du patient

- Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'EDS BNDMR
- Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN

Annuler

Sauvegarder

Figure 1 - Cas où le patient n'a pas donné son accord par consentement signé au partage de ses données aux registres ERN

Droit du patient



Le patient (ou son représentant légal) n'a pas exprimé d'opposition à la réutilisation de ses données dans l'EDS BNDMR

Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN suivant(s) : [ERN 1](#) ; [ERN 2](#) ; [etc](#)

[Télécharger l'info patient](#)

Exercice du droit du patient

- Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'EDS BNDMR
- Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN suivant(s)

Sélectionnez le(s) ERN concerné(s)

Annuler

Sauvegarder

Figure 2 - Cas où le patient a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) ERN sélectionnés

Comment avoir accès aux formulaires de consentement des registres ERN ?

Les états d'avancement des registres ERN n'étant pas les mêmes, une trame de consentement peut être disponible pour les registres qui ont déjà mis en place ce document. La Cellule Opérationnelle BNDMR, en lien avec les Délégués à la Protection des Données, les Filières de Santé Maladies Rares et les ERN, travaille à proposer un unique formulaire de consentement par registre ERN en France. Au fur et à mesure de l'avancée de ces travaux et lorsque les process réglementaires seront terminés, la BNDMR mettra à disposition sur son site, sur une page dédiée (à venir), les formulaires de consentement disponibles pour les différents registres ERN pour téléchargement. A l'avenir, une information sera envoyée aux utilisateurs dès la disponibilité au téléchargement de nouveaux consentements sur la page dédiée.

2.2. Cas du retrait du consentement

Le retrait du consentement sera notifié dans BaMaRa par le simple décochage de la case évoquée ci-avant.

Dans un tel cas, comme le prévoit la réglementation, si toutefois des données étaient présentes et avaient fait l'objet d'une transmission au registre de l'ERN dans le passé, ces données seront supprimées définitivement dans ce registre.

La maquette ci-dessous représente le scénario de retrait du consentement une fois la case évoquée décochée :

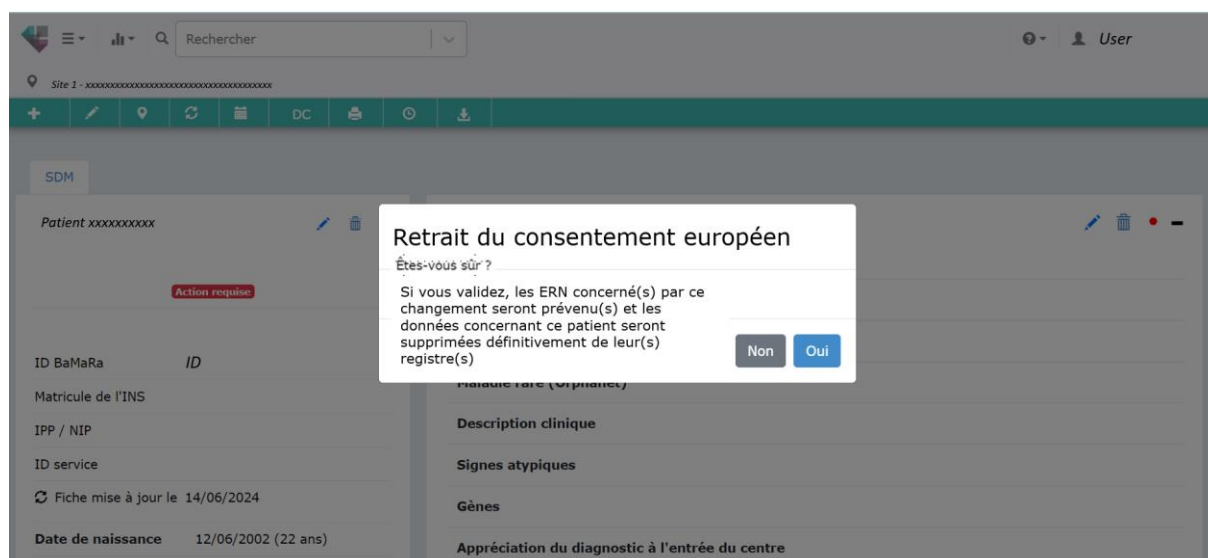


Figure 3 - Demande de confirmation du retrait du consentement pour un patient donné

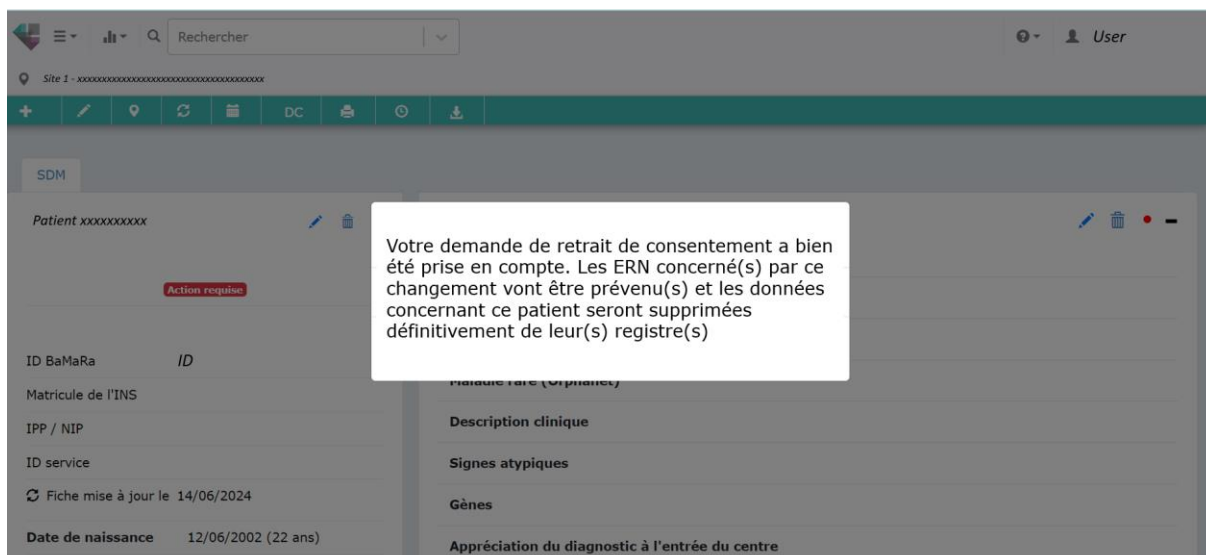


Figure 4 - Confirmation du retrait du consentement, le cas échéant

2.3. Pour rappel - exercice des droits relatifs à l'EDS BNDMR

Pour rappel, la note d'affichage BaMaRa et la note d'information individuelle de l'EDS BNDMR concernent exclusivement :

- l'information des patients relative au traitement informatisé de leurs données dans BaMaRa (note d'affichage : [Information patient relative au traitement informatisé de ses données dans BaMaRa | Banque Nationale de Données Maladies Rares](#))
- l'information des patients relative au traitement de leurs données dans l'EDS BNDMR (note d'information individuelle : [Information patient relative au traitement de ses données à des fins de recherche dans la BNDMR | Banque Nationale de Données Maladies Rares](#))

Ces deux modalités d'information ne demandent pas une signature des patients et sont strictement relatives à BaMaRa et à la BNDMR (régime d'information préalable et non pas consentement pour BaMaRa et les EDS).

NB : en aucun cas l'exercice des droits relatifs à l'EDS BNDMR, tel qu'actuellement en place, ne peut se substituer au recueil du consentement européen. On rappelle ici son fonctionnement à toutes fins utiles.

Dans BaMaRa, seule l'information et le cas échéant l'opposition à la réutilisation des données dans l'EDS BNDMR est en place.

- La case prévue pour la collecte du droit d'opposition n'était pas spécifique à la BNDMR (l'EDS BNDMR n'était ainsi pas mentionné). La CNIL ayant soulevé ce point, une référence précise à l'EDS BNDMR a été récemment mise en œuvre (l'item est ainsi devenu « *Le patient s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'EDS BNDMR* ») ;
- En outre, ce qui rend cette case spécifique, c'est l'information patient qui peut être téléchargée, et qui elle fait précisément référence à la BNDMR.

On retrouve la même chose dans le cadre d'interopérabilité¹¹ (là aussi, l'intitulé est actuellement trop général - « réutilisation des données » - ce qui sera prochainement modifié).

¹¹ <https://esante.gouv.fr/volet-sdm-mr-set-de-donnees-minimum-maladies-rares>

3. Circuit de transfert des données

3.1. Approches dites « centralisées »

Dans ces approches, il existe une base de données européenne centrale, et une application web permettant de saisir les données dans cette base.

Alors, dans un premier temps, la solution privilégiée, déjà largement diffusée et présentée en Congrès¹², consiste à une action manuelle :

- L'utilisateur télécharge depuis BaMaRa un fichier Excel contenant l'intégralité des données à transmettre au registre européen, dans le format attendu par le registre ERN¹³ ;
- L'utilisateur dépose ce fichier sur l'interface sécurisée du registre ERN.

En effet, la plupart des registres d'ERN proposent une telle fonctionnalité dite de « *bulk import* » / « *drag & drop* ». NB : cette fonctionnalité est déjà présente chez beaucoup de registres d'ERN, tandis que les autres sont en train de la mettre en place.



A plus long terme, afin de ne plus solliciter les utilisateurs à l'avenir, un canal sécurisé et une transmission cryptée pourraient être automatisés. Toutefois, les ressources techniques disponibles dans les registres ERN nous ont fait savoir que cette solution n'était (dans la majorité des cas) pas envisageable à court-moyen terme.

3.1. Approches dites « fédérées »

Les registres de données fédérés sont des systèmes de gestion de données qui permettent de stocker et gérer des informations de manière décentralisée, à partir de plusieurs bases de données ou registres indépendants. Malgré cette répartition, ces systèmes assurent une

¹² A. Sandrin, C. Angin, M. Swertz, F. De Andrade, K. Vyshka, A. Verloes, From the French national rare disease registry (BNDMR) towards ITHACA ERN registry (ILIAD): Data reusability to ease the burden of data entry, 11th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD 2022), 27 juin-1er juillet 2022; en ligne (abstract P17).

¹³ A noter que le format attendu (ainsi que les données attendues : il existera en effet des dossiers de spécialités) par le registre de l'ERN est susceptible de varier d'un ERN à l'autre. Il faudra donc dans BaMaRa proposer x format(s) par ERN, ce format étant mis à la disposition de l'utilisateur conditionnellement au centre sur lequel il est contextualisé.

connectivité et une accessibilité unifiées, semblable à celles d'un seul registre intégré. Dans ce cadre, pour les registres européens basés sur cette approche dite « fédérée », une base de données centrale européenne existe, et chaque établissement doit installer localement une application spécifique. Cette application permet aux utilisateurs d'interroger les données centralisées à tout moment, de manière dynamique. Cependant, l'installation de cette application est complexe et nécessite des compétences et des moyens techniques.

Pour les registres ERN qui suivent cette approche-là, il est proposé que la cellule opérationnelle BNDMR prenne en charge cette installation.

3.2. Pseudonymisation

Les données des patients qui seront transférées dans les registres ERN seront pseudonymisées. L'utilisation de l'outil préconisé par la Commission Européenne, SPIDER¹⁴, est la cible, et cette solution de pseudonymisation sera mise en œuvre dans BaMaRa dès qu'elle sera finalisée. Ce n'est pas le cas aujourd'hui : il reste d'importantes réserves sur le fait que SPIDER réponde, ou non, aux exigences RGPD¹⁵. Par exemple, à l'APHP, SPIDER n'étant pas validé, une première pseudonymisation est faite localement – il y a alors in fine une double pseudonymisation, ce qui est loin d'être optimal.

Dans un cas de figure où SPIDER ne serait finalement pas la solution retenue, plusieurs possibilités sont envisageables ; la génération d'un pseudonyme depuis BaMaRa, en suivant les règles déjà en place pour l'iD-MR actuel par exemple.

4. Gestion de la qualité des données

4.1. Indicateur de Qualité

Nous comprenons l'importance cruciale d'assurer une qualité élevée dans la collecte des données de santé pour la recherche. Pour répondre à cette exigence, nous mettrons en place un indicateur de qualité (IQ) qui se concentrera principalement sur deux aspects essentiels : la complétion et la cohérence des données.

4.1.1. Complétion

Chaque champ de données obligatoire doit être rempli de manière exhaustive. Un système de vérification automatisé signalera les champs obligatoires manquants ou incomplets, assurant ainsi que toutes les informations nécessaires sont collectées et enregistrées. De plus, un score de complétion, basé sur le taux de complétion des items sera disponible, comme cela est déjà en place dans le Set de Données Minimum – Traitements de BaMaRa.

4.1.2. Cohérence

Un rétrocontrôle systématique sera effectué sur les variables pour vérifier leur cohérence. Cela inclut la détection des incohérences entre différentes variables (par exemple, des dates de naissance qui ne correspondent pas à l'âge rapporté) et des valeurs aberrantes. Des algorithmes de validation et des règles logiques seront utilisés pour identifier et corriger ces incohérences. Ces mesures permettront de surveiller et d'améliorer continuellement la qualité des données collectées, en garantissant que chaque information soit à la fois *complète et cohérente*.

¹⁴ <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/spider/>

¹⁵ L'enjeu portant sur le fait de masquer certaines variables (ex lieu de naissance, masquage de l'IPP, etc.)

Etat d'avancement des phases préliminaires par FSMR / ERN

Check-list et indicateurs




Les niveaux d'avancement des différentes FSMR, en lien avec l'ERN et le Registre ERN qui leur correspondent, sont détaillés ci-dessous, un par un.

Le tableau qui précède vise à donner une vision d'ensemble pour ce mois-ci, et présentera également l'évolution qui a été observée depuis le mois dernier.





Les différents axes retenus pour évaluer le niveau d'avancement des phases préliminaires à ce projet de transfert de données sont les suivants :













- Les aspects réglementaires : est-ce que les personnes responsables des registres ERN ont validé / sont en cours de validation / n'ont pas (encore) validé la checklist de conformité au référentiel EDS pour leur registre ?
- Les aspects contractuels : est-ce que les FSMR ont signé / sont en cours de signature / n'ont pas débuté la contractualisation avec le / les ERN avec qui elles sont liées ?
- Le consentement patient : le formulaire de consentement est-il en place et validé réglementairement ?
- Les aspects numériques : si les FSMR et leurs centres choisissent de passer par BaMaRa, il leur sera proposé de transmettre les données du set de données minimal européen (Common Data Elements, ci-après **CDE**), mais également des données plus profondes spécifiques à une maladie (« *disease-specific* », ci-après **DS**), correspondant aux données recueillies dans les différents registres ERN, aussi, quel est le niveau d'avancement de l'implémentation dans BaMaRa de ces dossiers de spécialités ?

Code couleur :

-  Etape complétée
-  Etape en cours
-  Etape non démarrée

NB : à ce jour les éléments ont pu être rassemblés uniquement de 14 FSMR sur 23¹⁶: pour les autres, un travail de collecte d'informations est en cours.

| Icône | Description | Etat d'avancement mars 2025 | Evolution par rapport au mois de février 2025 |
|---|--|---|---|
|  | Validation de la checklist de conformité au référentiel EDS de la CNIL (par nombre de documents récoltés) |  6 | 0 |
| | |  6 | +2 |
| | |  3 | -1 |

| 1 document par registre ERN | | | |
|--|---|--|----|
|  | Contrats / Data Sharing Agreements (par nombre de documents signés) |  2 | 0 |
| | |  14 | +2 |
| | |  3 | -1 |
|  | Consentement patient (mis en place par FSMR/ERN) |  9 | 0 |
| | |  7 | +2 |
| | |  3 | -1 |
|  DS* | DS : Disease-specific - Sous registres, recueils consacrés à des groupes de pathologies (mis en place par FSMR/ERN) |  0 | - |
| | |  8 | +3 |
| | |  10 | -2 |

*La définition de ce KPI a été modifiée ; les dossiers de spécialité de données complémentaires implémentés dans BaMaRa le sont pour des pathologies données et correspondent donc au(x) périmètre(s) de filières en particulier. Il semble désormais plus pertinent de réaliser ce compte par FSMR/ERN.

NB : La section relative aux "Common Data Elements" a été retirée de cette note d'information. En effet, par défaut, pour tous les ERN destinataires des transmissions de données, les Common Data Elements (déjà accessibles via le SDM de BaMaRa) constitueront systématiquement le socle minimal des données transmises. Toutefois, le suivi de ces transferts fera l'objet d'une section spécifique, intitulée "Suivi des transferts de données", qui sera créée et mise à jour dès le début des premiers transferts vers les registres ERN.

AnDDI-RARES / ITHACA (ILIAD)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : actuellement, pour environ 2000 patients concernés par une analyse génétique réalisée à Robert-Debré, des données françaises (celles de BaMaRa du SDM et du SDM-G, ce qui représente à date l'intégralité des données à collecter) ont été renseignées manuellement dans ILIAD. Les aspects réglementaires du registre sont en cours de finalisation avant que celui-ci puisse être fonctionnel : pour l'heure les données sont dans une base fédérée hébergée localement, sans transmission au niveau européen. Il y a également 2 sous-registres qui sont en train d'être mis en place.

Prochaines étapes : la filière s'est dite intéressée pour passer par BaMaRa. Sur le plan technique, l'hébergement du module Molgenis qui permet la collecte de données de ITHACA est en cours de migration vers le cloud. La CO BNDMR travaille actuellement à la reprise de cet hébergement. En parallèle, la CO BNDMR a paramétré un dossier de spécialité s'alignant sur le sous-registre RASopathies se mettant en place au sein de ILIAD. Ce sous-registre est en phase de test par les professionnels de santé dans BaMaRa. Le registre valide la checklist CNIL et est considéré comme Entrepôt de Données de Santé, conformément aux exigences fixées sur ce standard par la CNIL. Côté réglementaire, la contractualisation n'a pas débutée

mais le contrat est en phase de validation réglementaire.

BRAIN-TEAM / ERN-RND (*ERN-RND registry*)



Checklist



DSA



Etat d'avancement : la filière a été sollicitée par l'ERN-RND afin de mettre en place la contractualisation avec les centres français. Les données collectées par l'ERN-RND ne concernent pour le moment que les Common Data Elements, aucune donnée « disease-specific » n'est demandée dans le registre. Il existe une fonction d'import de documents au format CSV dans le registre de l'ERN. Le formulaire de consentement doit être mis à jour.

Prochaines étapes : après un échange récent avec l'ERN-RND, l'ERN a exprimé son souhait de lancer le projet. Ainsi, la conformité référentiel EDS du registre a été validée avec la checklist CNIL. Le formulaire de consentement a été mis à jour en français par le registre et est en cours de validation à l'AP-HP. L'étape de signature du Data Sharing Agreement par la CO BNDMR est la prochaine étape. En parallèle, la CO BNDMR travaille avec l'ERN sur le transfert des données, à l'aide du template d'import de données mis à disposition par l'ERN.

DéfiScience / Endo-ERN (*EuRREB*)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la CO BNDMR a eu un retour de la part de la filière DéfiScience qui souhaite organiser des échanges avec les différents ERN avec lesquels la filière a un lien. En parallèle, des échanges ont eu lieu avec ces ERN : EpiCARE, ITHACA et Endo-ERN et les aspects techniques (dataset, etc.) ont été discutés.

Prochaines étapes : un échange de cadrage a eu lieu entre la filière DéfiScience et la CO BNDMR. Des actions de communication et de dissémination de l'information de la filière auprès de ses centres vont être organisées prochainement, conjointement avec la CO BNDMR. En parallèle, la CO BNDMR et les équipes du registre EuRREB se sont réunies afin de faire évoluer les aspects réglementaires. La validation des différents documents est en cours.

DéfiScience / EpiCARE (EpiREG)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la CO BNDMR a eu un retour de la part de la filière DéfiScience qui souhaite organiser des échanges avec les différents ERN avec lesquels la filière a un lien. En parallèle, des échanges ont eu lieu avec ces ERN : EpiCARE, ITHACA et Endo-ERN et les aspects techniques (dataset, etc.) ont été discutés.

Prochaines étapes : un échange de cadrage a eu lieu entre la filière DéfiScience et la CO BNDMR. Des actions de communication et de dissémination de l'information de la filière auprès de ses centres sont en cours, via des réunions d'informations à grande échelle et à plusieurs voix. En parallèle, les aspects réglementaires liés à l'ERN sont en cours de validation. De plus, un dossier de spécialité contenant les items complémentaires correspondants à ceux collectés par le registre EpiREG est en cours d'implémentation dans BaMaRa.

DéfiScience / ITHACA (ILIAD)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la CO BNDMR a eu un retour de la part de la filière DéfiScience qui souhaite organiser des échanges avec les différents ERN avec lesquels la filière a un lien. En parallèle, des échanges ont eu lieu avec ces ERN : EpiCARE, ITHACA et Endo-ERN et les aspects techniques (dataset, etc.) ont été discutés.

Prochaines étapes : un échange de cadrage a eu lieu entre la filière DéfiScience et la CO BNDMR. Des actions de communication et de dissémination de l'information de la filière auprès de ses centres vont être organisées prochainement, conjointement avec la CO BNDMR. Au niveau de l'ERN, sur le plan technique, l'hébergement du module Molgenis qui permet la collecte de données de ITHACA est en cours de migration vers le cloud. La CO BNDMR travaille actuellement à la reprise de cet hébergement. Le registre valide la checklist CNIL et est considéré comme Entrepôt de Données de Santé, conformément aux exigences fixées sur ce standard par la CNIL.

FAI²R / ReCONNET (TogetHERN ReCONNET)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la filière a exprimé son souhait de passer par BaMaRa pour transférer ses données dans le registre de ReCONNET (TogetHERN ReCONNET). L'ERN compte 10 maladies rares différentes et 9 d'entre elles correspondent à la filière. Le registre est encore en cours de construction, les aspects contractuels et la gestion du

Prochaines étapes : la CO BNDMR et la filière FAI²R ont convenu de lancer le projet en commençant avec un des sous-registres de l'ERN, qui reste à définir. En parallèle ; la CO BNDMR s'est rapprochée de l'ERN ReCONNET afin de débiter les démarches réglementaires.

consentement ne sont pas en place.

FAI²R / ERN-RITA (*RITA Registry*)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la filière a exprimé son souhait de passer par BaMaRa pour transférer ses données dans le registre de l'ERN-RITA. Bien que l'ERN couvre une vingtaine de maladies/groupes de maladies communes à la filière, le registre est encore en construction. La contractualisation n'a pas débuté, et le consentement européen n'est pas en place.

Prochaines étapes : le projet est temporairement suspendu, avec le registre ERN en cours de développement. La CO BNDMR va se rapprocher des équipes de RITA afin d'offrir potentiellement ses services en fonction des obstacles identifiés.

FAVA-Multi / VASCERN (*VASCERN Registry*)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : l'ERN VASCERN contient 6 sous-registres différents, qui collectent chacun les Common Data Elements ainsi que de nombreux items spécifiques. Deux d'entre eux sont centralisés, les quatre autres sont fédérés. 5 d'entre eux sont fonctionnels. Le sous-registre HTAD (Heritable Thoracic Aortic Diseases) est hébergé à l'AP-HP et collecte actuellement des données des patients des centres français.

Prochaines étapes : suite à l'intérêt manifesté par le coordinateur de la filière à l'encontre du projet, la CO BNDMR est en cours d'implémentation d'un dossier de spécialité s'alignant sur les items du sous-registre HTAD, qui sera ensuite testé par les praticiens. Dans un même temps, la checklist de conformité référentiel EDS devra être validée par le sous-registre de l'ERN.

FILFOIE / RARE-LIVER (*R-Liver*)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : en France, il existe trois réseaux de maladies rares du foie, présentant chacun des situations différentes. Le réseau des Maladies Vasculaires du Foie (MVF), le réseau des Maladies Inflammatoires des Voies Biliaires et des Hépatites auto-immunes (MIVB-H) et le réseau de l'Atrésie des Voies Biliaires et Cholestases Génétiques (AVB-CG). Il a été décidé que le réseau MVF participerait d'abord à cette démarche de transfert de données de BaMaRa vers l'ERN.

Prochaines étapes : la base de données MVF va être implémentée en tant que DoSpéRa dans BaMaRa. Suite à un échange commun récent entre la filière FILFOIE, la BNDMR ainsi que l'ERN RARE-LIVER, les aspects techniques ont pu être explorés avec le référent du registre R-Liver. Actuellement, en parallèle des démarches réglementaires en cours avec l'ERN, la première partie des sous-registres MVF, correspondant au syndrome de Budd-Chiari est en cours d'implémentation sous forme de dossier de spécialité dans BaMaRa.

FILNEMUS / EURO-NMD (*EURO-NMD registry*)



Checklist



DSA



Etat d'avancement : l'ERN EURO-NMD valide la checklist de conformité référentiel EDS proposée par la CNIL, et est donc conforme. De plus, l'ERN faisant partie des quatre ERN pilotes prenant part au projet JARDIN, la participation des filières lui étant liées est « actée ». La filière a répondu aux questions lui ayant été adressées par la CO BNDMR.

Prochaines étapes : la CO BNDMR et l'ERN EURO-NMD ont échangé à propos des aspects réglementaires du registre. Le DSA du registre est en cours de validation, le formulaire de consentement patient est validé et la phase de contractualisation est la prochaine étape.

FILSLAN / EURO-NMD (*EURO-NMD registry*)



Checklist



DSA



Etat d'avancement : l'ERN EURO-NMD valide la checklist de conformité référentiel EDS proposée par la CNIL, et est donc conforme. De plus, l'ERN faisant partie des quatre ERN pilotes prenant part au projet JARDIN, la participation des filières lui étant liées est « actée ». La filière a répondu aux questions lui ayant été adressées par la CO BNDMR.

Prochaines étapes : la CO BNDMR et l'ERN EURO-NMD ont échangé à propos des aspects réglementaires du registre. Le DSA du registre est en cours de validation, le formulaire de consentement patient est validé et la phase de contractualisation est la prochaine étape. En parallèle, la filière FILSLAN et la CO BNDMR ont échangé à propos de ce projet. La communication et la dissémination de l'information auprès des centres de la filière va être lancée prochainement par l'équipe coordinatrice de la filière.

FIMARAD / ERN-Skin (*ERRAS Registry*)



Checklist



DSA



Etat d'avancement : la filière FIMARAD devait à l'origine construire un recueil complémentaire concernant l'impasse et l'errance diagnostiques. Pour des questions techniques et de flexibilité, ce set de données va être mis en place dans BaMaRa sous forme d'un dossier de spécialité complémentaire de type « DoSpéRa ». De son côté, l'ERN-Skin dispose d'un registre qui est finalisé, livré en production, et des patients vont y être entrés prochainement (d'hôpitaux non français).

Prochaines étapes : la CO BNDMR et FIMARAD vont partager et aligner les données du recueil proposé par FIMARAD et les données collectées dans le registre de l'ERN-Skin. La CO BNDMR est en contact avec l'ERN-Skin concernant les aspects techniques et réglementaires : d'une part, l'ERN a validé tout son dossier réglementaire et d'autre part, un échange technique entre la CO BNDMR et le contact technique du registre permettra de cadrer le futur transfert de données vers le registre. La filière FIMARAD est aussi impliquée auprès de ses centres afin de disséminer les informations relatives au projet.

FIRENDO / Endo-ERN (EuRREB)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : dans la même dynamique que pour la filière OSCAR et l'ERN BOND, début septembre, un échange commun a eu lieu avec les équipes d'EuRREB. Le premier objectif fixé sera le transfert des CDE, les données plus spécifiques pourront ensuite être envisagées en fonction des études en cours au sein du registre.

Prochaines étapes : la CO BNDMR et les équipes du registre EuRREB se sont réunies afin de faire évoluer les aspects réglementaires. La validation des différents documents est en cours de finalisation. De plus, dans l'objectif du futur transfert de données, une mise en correspondance technique des données de BaMaRa et du module CDE du registre a été réalisée et validée par l'équipe de EuRREB.

G2m / MetabERN (U-IMD)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la filière est intéressée par ce projet de transfert de données entre BaMaRa et les registres ERN. Si historiquement plusieurs registres rattachés à l'ERN ont été renseignés par G2m, aujourd'hui seul un des centres de la filière a déjà renseigné des données dans le registre U-IMD de MetabERN, en réalisant les démarches indépendamment. Actuellement, aucune action directe n'est en lien entre la filière et MetabERN. Ainsi, la contractualisation n'a pas débuté et le consentement n'est pas en place. La filière n'a pas d'informations précises sur les données recueillies dans le registre.

Prochaines étapes : la CO BNDMR va entrer en contact avec l'équipe coordinatrice de MetabERN afin d'obtenir leur accord et de fixer les modalités pour recevoir les données françaises dans le registre U-IMD.

MHEMO / EuroBloodNet (ENROL)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : le registre ENROL de l'ERN EuroBloodNet contient plusieurs sous-registres qui sont en construction, dont celui de la maladie de Willebrand. Les éléments clés composant ce sous-registre ont été définis. Ce dernier contient beaucoup d'items qui ne sont pas encore dans BaMaRa. Ce registre est en cours de construction en collaboration avec des centres à Rome et à Rotterdam.

Prochaines étapes : la filière MHEMO va répondre prochainement aux questions de la lettre adressée aux FSMR en avril 2024. La mise en place d'un DoSpéRa qui pourra potentiellement être créé dans BaMaRa pour la maladie de Willebrand et qui s'alignerait sur les items du sous-registre créé pourra être envisagée suite à la réception des réponses de la filière.

ORKiD / ERKNet (ERKReg)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la filière ORKiD a déjà collecté dans le registre ERN les dossiers de plusieurs milliers de patients (y compris des dossiers de spécialité). Dans plusieurs centres, la collecte est quasi-exhaustive, toutefois dans d'autres centres elle n'a pas encore démarré. Le consentement et les contrats sont en place.

Prochaines étapes : la CO BNDMR, la filière ORKiD et ERKNet ont confirmé leur intérêt mutuel pour ce projet. Actuellement, le registre ERKReg ne dispose pas de fonctionnalité permettant l'import de fichiers contenant des données externes. Cette fonctionnalité devrait être implémentée par le registre courant 2025. L'ERN est en cours de validation de la checklist de conformité CNIL.

OSCAR / ERN BOND (EuRREB)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la filière OSCAR a déjà renseigné les données de plusieurs patients (35 dans le module CDE et 9 dans un module disease-specific). Début septembre, un échange a eu lieu avec les équipes d'EuRREB. Le premier objectif fixé sera le transfert des CDE, les données plus spécifiques pourront ensuite être envisagées en fonction des études en cours au sein du registre.

Prochaines étapes : la CO BNDMR et les équipes du registre EuRREB se sont réunies afin de faire évoluer les aspects réglementaires. La validation des différents documents est en cours. De plus, dans l'objectif du futur transfert de données, une mise en correspondance technique des données de BaMaRa et du module CDE du registre a été réalisée et validée par l'équipe d'EuRREB.

NeuroSphinx / eUROGEN (eUROGEN registry)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la CO BNDMR et la filière NeuroSphinx se sont réunies afin de cadrer les prochaines étapes du transfert de données vers le registre ERN et de partager les différentes connaissances du registre eUROGEN. En parallèle, l'ERN eUROGEN a pu transmettre ses différents documents réglementaires à la CO BNDMR, et le dossier est en cours de validation.

Prochaines étapes : une fois la partie réglementaire validée, la mise en place des premières étapes du transfert de données depuis BaMaRa vers le registre ERN pourra débuter.

RespiFIL / ERN-LUNG (*ERN-LUNG Registry*)



Checklist



DSA



DS

Etat d'avancement : la CO BNDMR et la filière RespiFIL se sont réunies afin de discuter du projet de transfert de données vers le registre ERN de l'ERN-LUNG. Les premières étapes pourraient concerner l'hypertension pulmonaire.

Prochaines étapes : La CO BNDMR a contacté l'équipe de l'ERN afin de débiter les étapes réglementaires de validation. Une fois la partie réglementaire validée, la mise en place des premières étapes du transfert de données depuis BaMaRa vers le registre ERN pourra débiter.