BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

bndmr.fr

Présentation de la Cellule Opérationnelle BNDMR

Séminaire BNDMR
31 Mars 2025

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

L'Équipe BNDMR

Alban LERMINE
Directeur du domaine

Anne-Sophie JANNOT
Directrice Médicale

ADJOINTE AU DIRECTEUR DU DOMAINE
Nabila ELAROUCI

Equipe Produits
Paola SQUARZONI
Responsable

Camille BONNET
Marion DUBOC
Emilie GAILLARD
Sarah OTMANI
Salomé QUOY
Julia ROUGIER

Equipe « France Maladies Rares »
Recrutement
Responsable

Recrutement
Recrutement

Equipe Technique
Romain VASSILIEFF
Responsable

DevOps
Naim HUSAIN
Jean-Philippe NECKER
Anthony ROUSSEL

Développement
Khaled BOUZADA
Malek MARRAKCHI
Jean François PASSOT
Kei PHAM QUANG
Recrutement

Equipe Data
Damien LEPROVOST
Responsable

Data Science
Hadrien BOULANGER
Clémence DESHUILLE
Ranujan KHATIR
Claude MESSIAEN
Recrutement
Recrutement

Data Management
Ahlem KHATIM
Angélique TCHIBOZO

Equipe Partenariats & Expertises
Solange ROUMENGOUS
Responsable

Matthieu BENOITON
Recrutement

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Indicateurs - Déploiement & usage

données de l'entrepôt de données de la BNDMR au 03 mars 2025

1 798 974

Dossiers **BaMaRa**

1 339 716

Patients **uniques**

1 253 869

Patients **vivants**

71,83 %

des patients ont un diagnostic **probable** ou **confirmé**

11,82 %

Taux d'**opposition** à la réutilisation des données

12 822

Codes **ORPHA** distincts

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
www.aphp.fr

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Indicateurs – Sets de données

BaMaRa

SDM-MR

SDM-G

DoSpéRa

ReUseRare

- Syndrome néphrotique secondaire à la hyalinose …
- Séquelles bronchiques infectieuses rares de l'enfant
- Ostéopathie striée avec sclérose crânienne
- CIGarette électronique et ThromboAngéite oblitérante
- Symptômes et prise en charge syndrome de Hennekam
- BDD nationale maladies associées aux IgG4 (MAG4)
- Facteurs de risques d'hypospadias proximaux
- Analyse population avec maladie de Kawasaki
- Lymphoedèmes primaires congénitaux

Convergence

- Myasthénie
- Hernie de coupole diaphragmatique
- Syndrome myasthéniques congénitaux
- Thrombophilies congénitales génétiques
- Omphalocèle géante

ERN

- GloBE-Reg
- ERN-RND
- EpiCARE
- Euro-NMD
- ITHACA
- ERN BOND
- Endo-ERN
- ReCONNET
- ERNICA
- Rare-Liver
- VASCERN
- ERKNet
- eUROGEN
- EuroBlood Net
- ERN LUNG
- ERN-Skin

RC Errance

- Myopathies
- Neuropathies
- Maladies mitochondriales
- MR hémorragiques
- MR AI²R
- SLA
- Fœtopathologie
- FIMARAD (Errance diagnostique)

SDM-T

- OMAV
- Takhzyro
- Givinostat

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
www.aphp.fr

BNDMR

Banque Nationale de Données Maladies Rares

bndmr.fr

Axes stratégiques

Réunion mensuelle BNDMR
13 Janvier 2025

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Axe Données & Enrichissement

- Mise à jour du Set de Données Minimum (SDMv2)
- Set de Données Minimum Génomique (SDM-G)
- Set de Données Minimum Traitement (SDM-T)
- Les Dossiers de Spécialité (Convergence)
- Chainage SNDS « permanent »
- Application mobile orientée patients « France Maladies Rares »

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Axe Données & Qualité

- Interopérabilités DPI <-> SDMv2 et LBM <-> SDM-G
- Procédures +++
  - Exploitation
  - Documentation méthodologique
- Automatisation de la production des rapports / indicateurs (PIRAMIG)
- Introduire des méthodes d'extraction automatique de textes (CDE.ai)
- Data-management
- Identito-vigilance & chainage INSEE

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Axe Infrastructure et Software

- Déploiement EDS BNDMR sur OVH
  - Augmentation des performances (CPUs / GPUs)
- Faire converger les collectes complémentaires via DoSpéRa
  - Besoins de développements complémentaires
    - Exports
    - Adaptabilité augmentée
- Développements application mobile « France Maladies Rares »
- Distribution logicielle (BaMaRa) au niveau européen

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Axe Partenariats & Europe

- Création d'une équipe dédiée « Partenariats & Expertises »
- Au niveau national
  - Health Data Hub
  - France Médecine Génomique (FMG)
  - Agence Nationale de Sécurité du Médicament (ANSM)
  - Haute Autorité Santé (HAS)
  - Agence de Biomédecine (ABM)
- Au niveau Européen
  - ERN
  - JARDIN
- Distribution logicielle (BaMaRa)

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

bndmr.fr

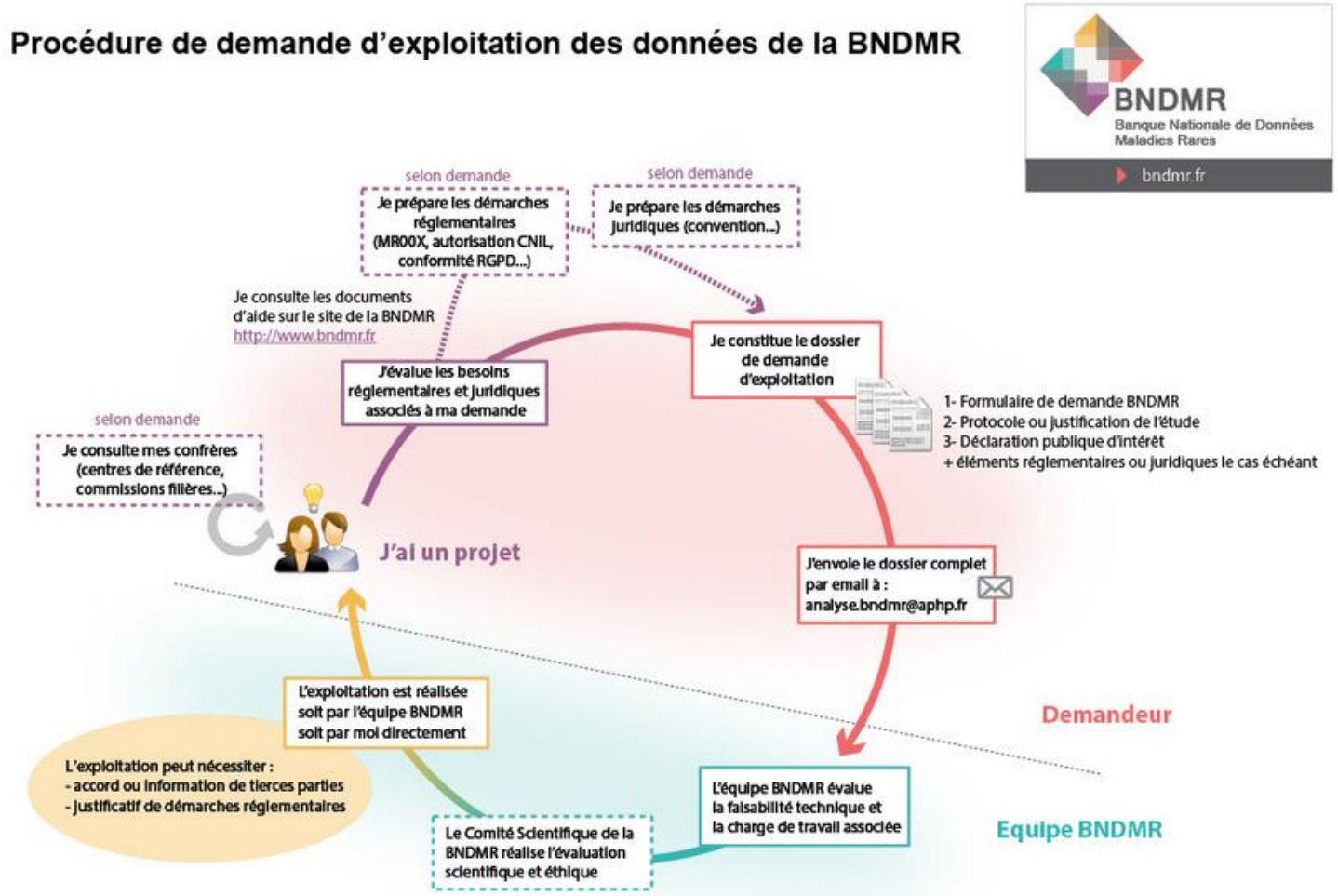
Offre BNDMR pour les projets de recherche

Séminaire BNDMR
31 Mars 2025

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Comment exploiter les données de la BNDMR?



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
www.aphp.fr

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Une offre de service complète

Une gamme de services clé en main

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Partenariats industriels

Nombreuses collaborations réalisées et en cours de discussion depuis 2020

17	7	3
Etudes sur les SDM	Etudes chainées SNDS-BNDMR	Recueils SDM-T
+ 8 en cours de discussion	+ 6 en cours de discussion	+ 11 en cours de discussion

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
www.aphp.fr

Les « études simples »: exploitation du SDM-MR

MÉTHODOLOGIE

Codage des maladies rares dans la BNDMR

Pour identifier la ou les maladie(s) rare(s) des cas, la BNDMR utilise la nomenclature produite par Orphanet (INSERM) [1], selon les recommandations de la Commission Européenne.

Cette nomenclature est un inventaire des maladies rares. Une maladie est considérée comme rare en Europe lorsqu'elle concerne moins d'1 personne sur 2000. A chaque entité clinique est attribué un identifiant unique et stable dans le temps : le code ORPHA. Les codes ORPHA sont organisés en 3 niveaux de classification : les groupes de maladies, les maladies et les sous-types de maladie.

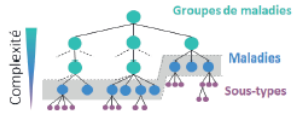


Figure 1 : Représentation des niveaux de classification dans la nomenclature Orphanet

Suite aux avancées des connaissances sur les maladies, la nomenclature Orphanet évolue et est mise à jour. Une version annuelle est publiée chaque été. Dans le cadre de ce rapport, nous avons travaillé avec celle de juillet 2024.

Certains codes utilisés dans la BNDMR par le passé ne font plus partie de cette version. Il s'agit de :

- **Codes devenus obsolètes :** ces codes ont été retirés de la nomenclature Orphanet parce qu'il s'agit par exemple de codes attribués à une maladie qui n'était pas bien définie, ou qui en possédait déjà un.
- **Maladies non rares en Europe :** l'évolution des données épidémiologiques montrant que ces maladies touchent finalement plus d'une personne sur 2000 en Europe, elle ne peuvent plus être considérées comme rares.

Source des données

Les données traitées ont été extraites de l'entrepôt de données de la BNDMR (base de données contenant l'ensemble des données nationales collectées dans le cadre du projet) du 03/12/2024 qui ne comporte aucun nom et prénom (données pseudonymisées) [2].

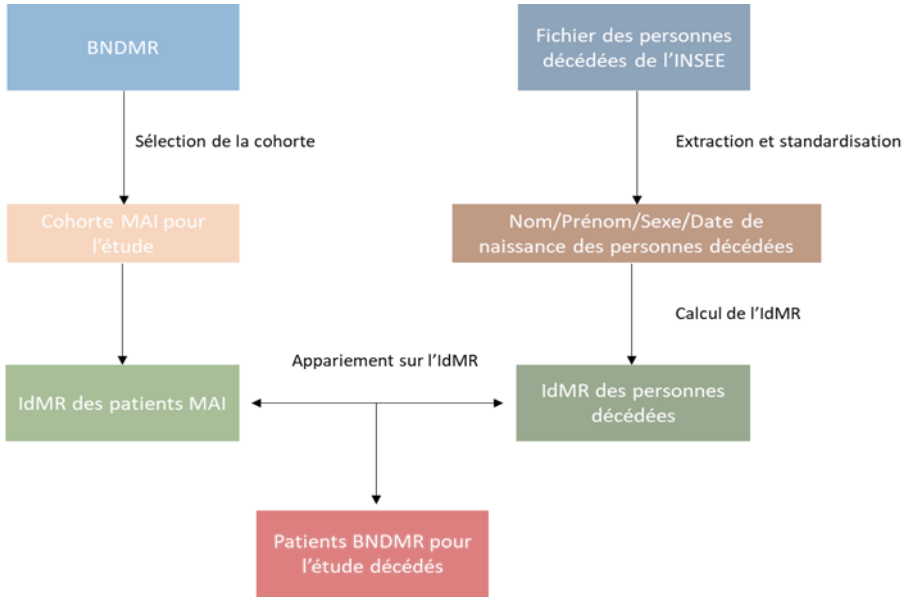
Seules les données strictement utiles et pertinentes au calcul et à la construction des résultats de ce rapport ont été utilisées, conformément au principe de minimisation des données lors du traitement.

Le calcul des effectifs (nombre de cas) a été réalisé sur la base des codes ORPHA indiqués par les centres experts pour décrire le diagnostic des cas. Les effectifs (nombre de cas) vivants ont été calculés après un appariement de l'EDS BNDMR avec le fichier de décès de l'insee sur la base de l'IdMR [3].

Méthodologie

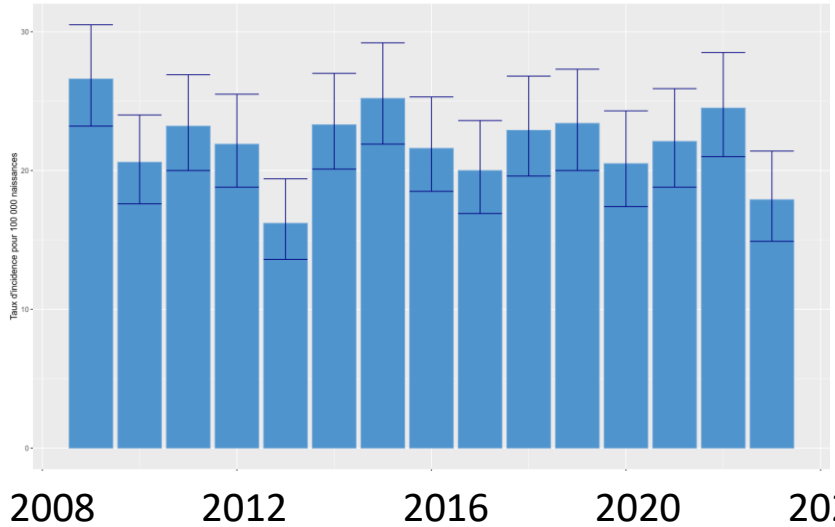
Tous les cas résidant en France avec au moins une activité de soins dans un centre expert maladies rares ont été retenus. Les cas sans information sur leur lieu de résidence ont été considérés comme résidents en France par défaut.

Les cas indiqués comme étant « non malade » (exemple



Méthode pour chainer les données de la BNDMR à l'INSEE pour obtenir un statut vital à jour et la date de décès le cas échéant

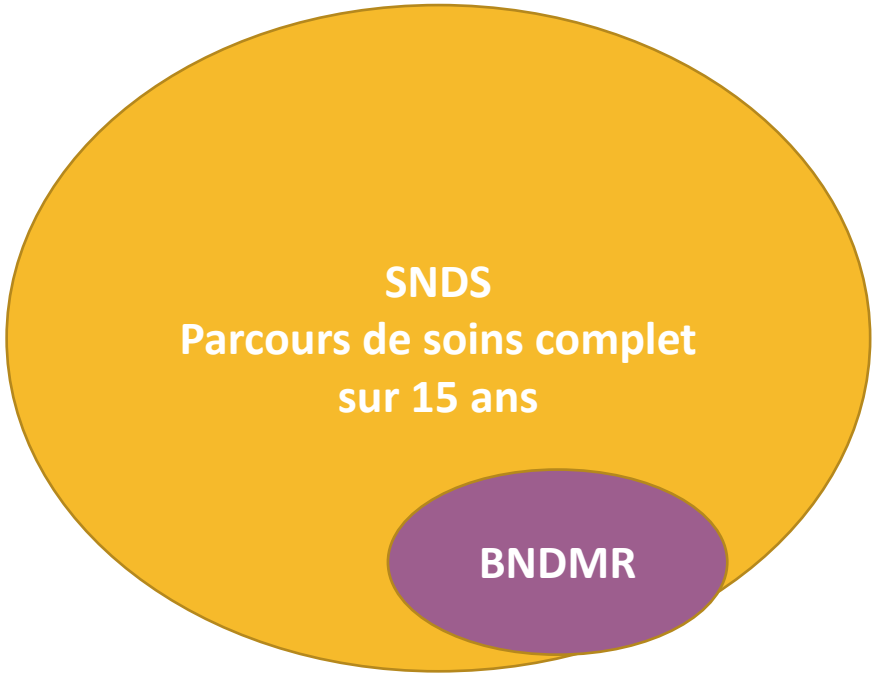
Exemple de résultats possibles: estimation de l'incidence à partir du nombre de patients par année de naissance



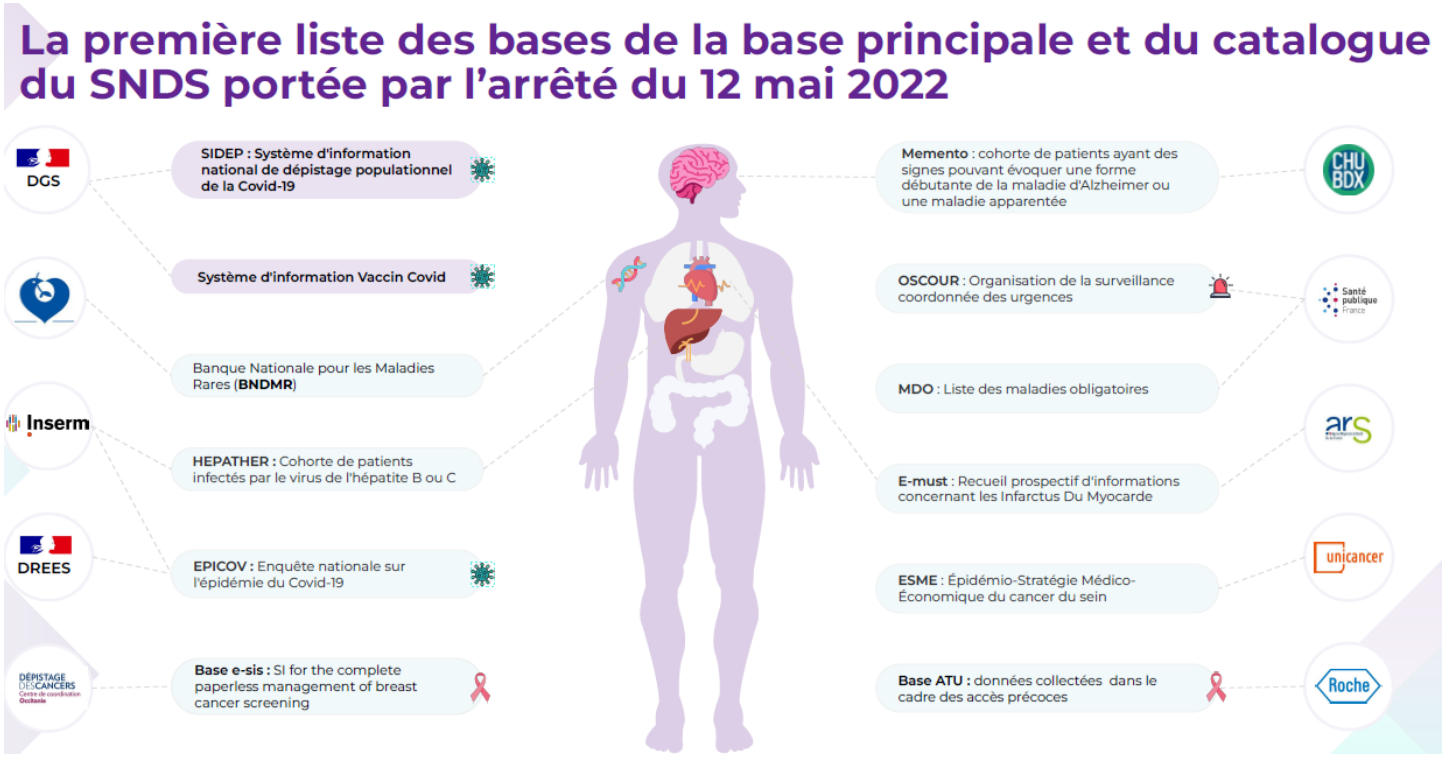
Les études chainées BNDMR-SNDS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Kit de demande étude chainée SNDS-BNDMR pour le CESREES / CNIL disponible



Chainage BNDMR-SNDS disponible début 2026 sur le périmètre SDM-MR



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
www.aphp.fr

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Recueils pour le suivi des traitements en vie réelle notamment les accès dérogatoires

ACCÈS COMPASSIONNEL

Remplace les ATUn et RTU*

- Pour les médicaments non destinés à être commercialisés dans l'indication concernée.
- Absence de développement en cours/prévu.
- Pas de démarche en vue d'une AMM.

Sur initiative de l'ansm, à la demande de professionnels de santé, des ministres ou sur signalements

Évaluation et décision de l'ansm

- Refus
- CADRE DE PRESCRIPTION COMPASSIONNELLE (3 ans renouvelables)
- AUTORISATION D'ACCÈS COMPASSIONNEL (1 an renouvelable)

ACCÈS PRÉCOCE

Remplace les ATUc, ATUei, post-ATU, PECT**

- Pour les médicaments destinés à être commercialisés dans l'indication concernée.
- Médicaments présumés innovants.
- Données cliniques disponibles ou en cours de recueil.

Sur demande du laboratoire

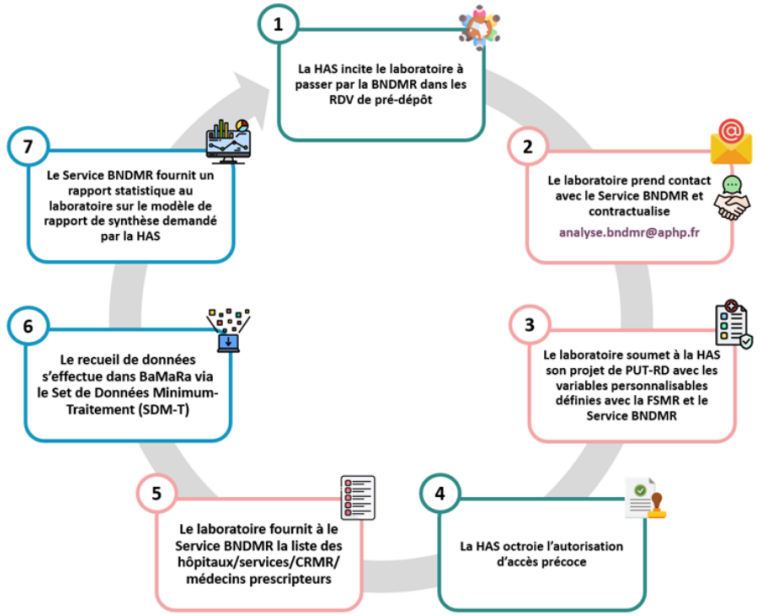
- Avant demande d'AMM → Sur avis conforme de l'ansm après évaluation
- Après obtention d'une AMM

Évaluation et décision de la HAS (3 mois à partir de la demande complète, hors suspension et prorogation)

- AUTORISATION D'ACCÈS PRÉCOCE (1 an renouvelable) → ACCÈS NON DÉROGATOIRE, REMBOURSEMENT PÉRENNE (droit commun)
- Refus

Arrêt possible en fonction des nouvelles données disponibles

Recueil spécifique SDM-T pour améliorer la qualité des données de suivi



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
www.aphp.fr

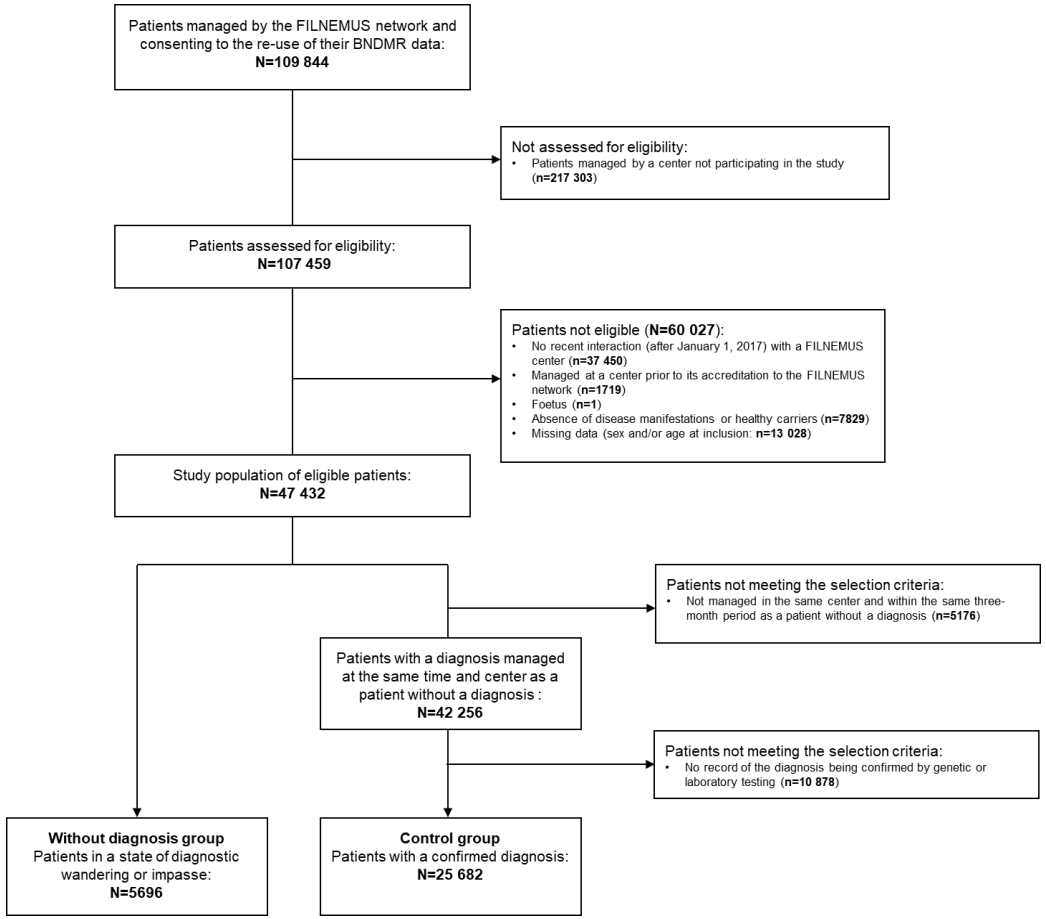
BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Appel à projets Recueils de données en vue d'un signalement de Cadre de Prescription Compassionnelle

Objectif : mettre en place des recueils de données pour les molécules prescrites hors-AMM, pour lesquelles les experts des centres souhaitent faire un signalement auprès de l'ANSM (demande de CPC) et pour lesquelles ils ne disposent pas de données de vie réelle suffisantes pour étayer cette demande.
Modalités : document de cadrage et formulaire de candidature rédigés en lien avec la HAS, l'ANSM et le GRIOT. Appel à projets conjoint avec le GRIOT. Documents validés par le CSE et publiés sous peu.

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
www.aphp.fr

L'exploitation des données collectées dans le cadre de recueils complémentaires



Exploitation des données du recueil complémentaire organisé par la filière Filnemus pour identifier les patients en errance et impasse diagnostique

→ Caractérisation de ces patients
→ Comparaison à une population de patients avec diagnostic confirmé
→ Exemple d'analyse: comparaison de l'âge aux premiers signes, de la distance au centre, de certaines caractéristiques socio-économiques (obtenues via le lien de résidence), …

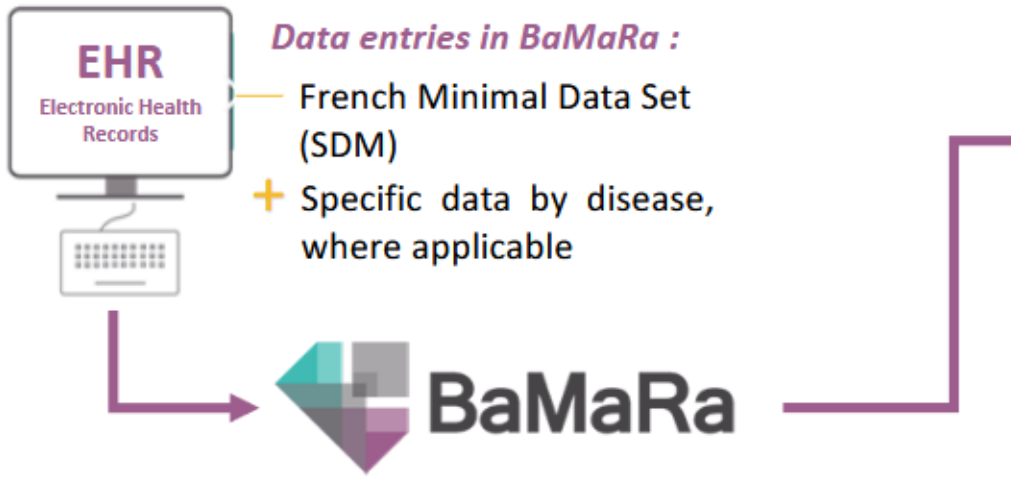
Soumis à European journal of Neurology

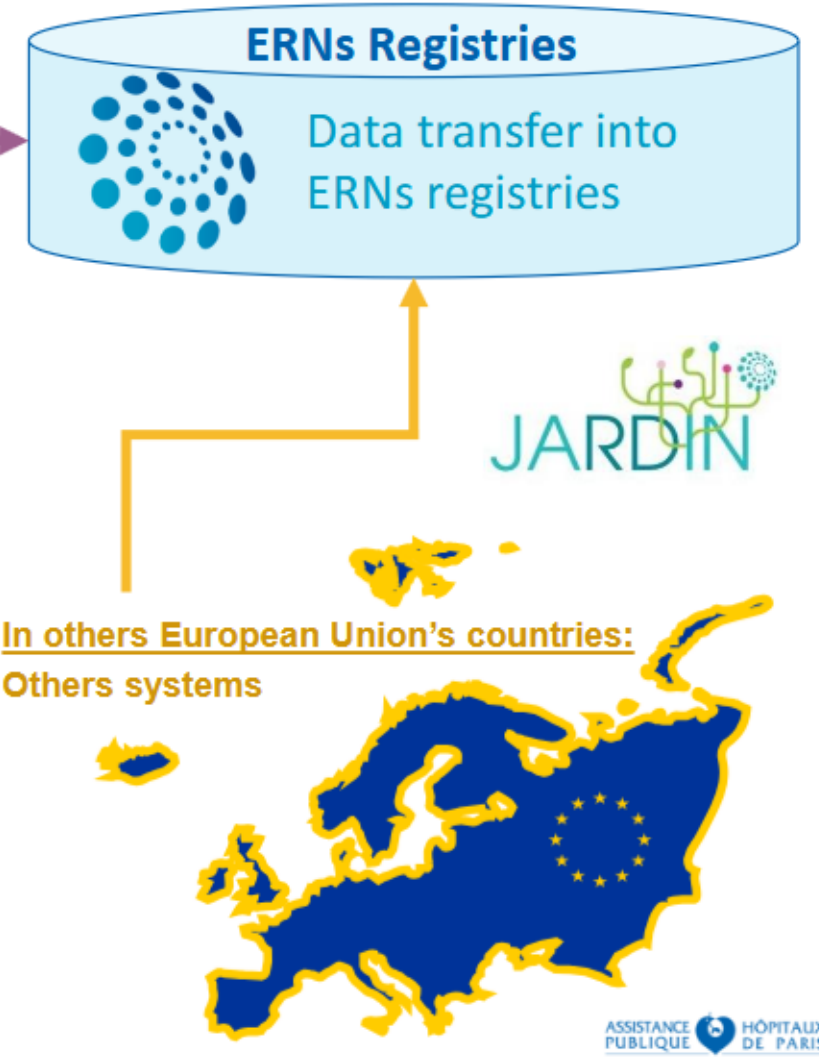
BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Les recueils complémentaires pour les ERNs

Un accompagnement réglementaire et technique et un accès garanti aux données

Reusing data from national registries into ERNs registries - Overview





BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Une proposition de nouveaux recueils: l'appel à projet Reuserare

1ère vague: 30 avril 2024

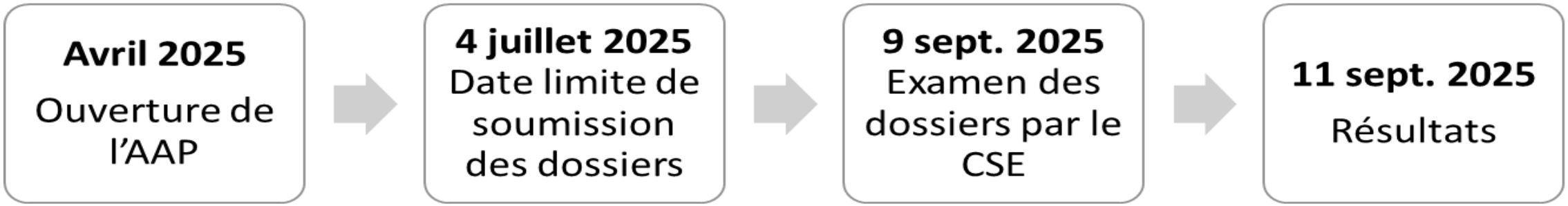
Filière	Intitulé	Demandeur	Responsable Filière
RespiFIL	PHENO-BRONCHI : explorer les phénotypes cliniques et thérapeutiques des séquelles bronchiques infectieuses rares de l'enfant (bronchectasie, bronchiolite oblitérante post-infectieuse, association des 2).	**MAZENQ, Julie**	**Pr HUMBERT Marc**
OSCAR	Histoire naturelle de l'ostéopathie striée avec sclérose crânienne : une étude nationale de la BNDMR.	**Pr Martine Cohen-Solal**	**Pr LINGLART Agnès**
FAVA-Multi	Impact de l'utilisation de la CIGarette électronique sur les récidives cliniques dans ThromboAngéite Oblitérante : étude multicentrique rétrospective. CIGeTAO.	**MIRANDA, Sébastien**	**Pr JONDEAU Guillaume**
ORKID	Caractéristiques et données épidémiologiques du syndrome néphrotique secondaire à la hyalinose segmentaire et focale primitive de l'adulte en France	**RIGOTHIER Claire**	**Pr MORIN Denis**

2nde vague : 30 octobre 2024

Filière	Intitulé	Demandeur	Responsable filière
AnDDI-Rares	Meilleure description des symptômes digestifs et leur prise en charge chez les patients présentant un syndrome de Hennekam.	Dr Augustin LEFEVRE	Pr FAIVRE Laurence
FAI2R	Constitution d'une base nationale de données patients présentant une maladie associées aux IgG4 (MAG4) appelée "Base MAG4"	Pr SCHLEINITZ Nicolas	Pr HACHULLA Eric / Pr Alexandre BELOT
FIRENDO	HYPPROXI : Etude épidémiologique rétrospective des facteurs de risques d'hypospadias proximaux sans anomalie génétique identifiée	Dr BRETONES Patricia	Pr BERTHERAT Jérome
FAI2R	KARE (KARE - Kawasaki Analysis and Research in Epidemiology: Analyse descriptive de la population de patients français atteints de la maladie de Kawasaki	Dr Federica Anselmi / Pr Kone-Paut	Pr HACHULLA Eric / Pr Alexandre BELOT
FAVA-Multi	Facteurs de risque cliniques et génétiques de l'extension et des complications des lymphoedèmes primaires congénitaux	Dr MESTRE GODIN Sandrine	Pr JONDEAU Guillaume

Appel à projet Convergence

Objectif : créer un nouveau dossier de spécialité pérenne au sein de BaMaRa

Modalités (en cours de définition) :

- ✓ Les cliniciens qui souhaitent réaliser un tel dossier doivent contacter la BNDMR dès l'ouverture de l'AAP pour bénéficier de leur accompagnement (faisabilité, …)
- ✓ Nombre d'items non limité
- ✓ Pas de retour vers le patient spécifique pour collecter des données supplémentaires: il s'agit de colliger des informations sur l'état de santé des patients dans le but premier d'améliorer leur suivi (données de routine)
- ✓ Modification de la charte BNDMR: possibilité d'avoir certaines restrictions d'exploitation (par exemple embargo ou avis obligatoire du comité d'utilisateur du registre) auxquelles le CSE devra se conformer.