BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Bilan 2025
&
Stratégie 2026

Août 2026

Sommaire

GLOSSAIRE 4

INTRODUCTION 7

1. HISTORIQUE DU PROJET 7
2. PRINCIPALES REALISATIONS 2025, PRINCIPAUX OBJECTIFS 2026 7
2.1. PRINCIPALES REALISATIONS 2025 7
2.1. PRINCIPAUX OBJECTIFS 2026 9
3. LES BRIQUES OPERATIONNELLES DE LA BNDMR ET LEURS PLACES DANS LE PNMR4 10

BAMARA 11

1. DEVELOPPEMENT ET HEBERGEMENT 11
1.1. MAINTIEN EN CONDITION OPERATIONNELLE 11
1.2. MISE A JOUR DES REFERENTIELS 11
1.3. ARCHITECTURE TECHNIQUE 11
1.4. HEBERGEMENT DANS UNE INFRASTRUCTURE CLOUD 11
1.5. CERTIFICATION « HEBERGEUR DE DONNEES DE SANTE » (HDS) 12
2. SETS DE DONNEES 12
2.1. VUE D'ENSEMBLE 12
2.2. LE SET DE DONNEES MINIMUM MALADIES RARES (SDM-MR) VERSION 2 13
2.3. LE SET DE DONNEES MINIMUM DE GENOMIQUE ET LE SET DE DONNEES MINIMUM PRESCRIPTION 14
2.4. LE SET DE DONNEES MINIMUM TRAITEMENT 15
2.5. LES DOSSIERS DE SPECIALITE MALADIES RARES 16
3. UTILISATION ET ACCOMPAGNEMENT 18
3.1. STATISTIQUES D'UTILISATION 18
3.2. USAGE DU MODE CONNECTÉ BAMARA 19
3.3. FORMATION DES FILIERES DE SANTE ET PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES 19
3.4. ACCOMPAGNEMENT DES FSMRS AU CODAGE ORPHANET 20
3.5. L'AIDE A LA COLLECTE DE DONNEES VIA LE PROJET CDE.AI 20

ENTREPOT DE DONNEES SANTE BNDMR 21

1. VUE D'ENSEMBLE 21
2. BILAN DES DEMANDES DE TRAITEMENT EN 2025 21
3. DEPLOIEMENT DU PROCESSUS DE PARTAGE DES DONNEES AVEC DES PARTENAIRES EXTERIEURS 22
3.1. MISE EN PLACE DE BULLES SECURISEES 22
3.2. DOCUMENTATION DES DONNEES 22
3.3. MISE A DISPOSITION D'UNE BASE DE DONNEES TRANSFORMEE AU FORMAT OMOP POUR LE PROJET DARWIN 23

3.4. MISE EN PLACE DU CATALOGUE DE DONNEES CHAINEES BNDMR & SNDS ET ANIMATION DE LA COMMUNAUTE DES UTILISATEURS 23
4. LES ETUDES CHAINEES BNDMR & SNDS EN COURS EN 2025 24
4.1. DROMOS 24
4.2. VARGEN 24
4.3. INVENTS 24
5. PUBLICATIONS SCIENTIFIQUES EN 2025 25

FRAMARA 27

1. CONTEXTE ET OBJECTIFS 27
1.1. CONTEXTE 27
1.2. OBJECTIFS 27
2. EXPRESSION DES BESOINS 27
3. FONCTIONNALITES RETENUES DE LA VERSION 1 28
3.1. SPECIFICATIONS FONCTIONNELLES 28
3.2. SPECIFICATIONS TECHNIQUES 29
4. CALENDRIER ET DEPLOIEMENT 30
5. GOUVERNANCE ET ECOSYSTEME 30
5.1. COMITE OPERATIONNEL FRANCE MALADIES RARES 30
5.2. ÉCOSYSTEME 31

DISSEMINATION 32

1. AU SEIN DE LA COMMUNAUTE 32
2. SITE INTERNET DE LA BNDMR 32
3. SEMINAIRE BNDMR 32

GOUVERNANCE, BUDGET, RH 34

1. BUDGET 34
2. RESSOURCES HUMAINES 34

Glossaire

AAC	Autorisation d'Accès Compassionnel
AAP	Appel à Projets
AAPC	Autorisation d'Accès Précoce
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
ANR	Agence Nationale de la Recherche
ANS	Agence du Numérique en Santé
ANSM	Agence Nationale de Sécurité des Médicaments et des produits de santé
AP-HP	Assistance Publique – Hôpitaux de Paris
ARC	Attaché de Recherche Clinique
ARS	Agence régionale de Santé
BI	Business intelligence (informatique décisionnelle)
CDA	Clinical Document Architecture (Architecture de documents cliniques)
CDE	Common Data Elements (éléments de données standardisés)
CESREES	Comité Ethique et Scientifique pour les Recherches, les Etudes et les Evaluations dans le domaine de la Santé
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
CIF	Classification Internationale du Fonctionnement
CNIL	Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés
CO BNDMR	Cellule Opérationnelle BNDMR
CoPil BNDMR	Comité de Pilotage BNDMR
CoSci BNDMR	Comité Scientifique BNDMR
CPC	Cadre de Prescription Compassionnel
CRO	Contract Research Organisation (organisation de recherche sous contrat)
CSE	Comité Scientifique et Ethique
DGOS	Direction Générale de l'Offre de Soins
DGRI	Direction Générale de la Recherche et de l'Innovation
DGS	Direction Générale de la Santé
DoSpéRa	Dossiers de Spécialité Maladies Rares
DPI	Dossier Patient Informatisé

EDS	Entrepôt de données de Santé
EMA	Agence européenne des médicaments
ERDERA	European Research Alliance for Rare Diseases (Alliance européenne pour la recherche sur les maladies rares)
ERN	European Reference Network (Réseau européen de référence)
FraMaRa	France Maladies Rares
FSMR	Filière de Santé Maladies Rares
GPU	Graphics Processing Unit (unité de traitement graphique)
GRIOT	Groupe Interfilière des Observatoires des Traitements
HAS	Haute Autorité de Santé
HCP	Healthcare Provider (hôpitaux partenaires des ERN)
HDS	Hébergeur de Données de Santé
IA	Intelligence Artificielle
IC/CD	Intégration Continue / Développement Continu
INS	Identité Nationale de Santé
INSERM	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale
LBM	Laboratoire de Biologie Moléculaire
LEEM	Les Entreprises du Médicament
MCO	Maintien en Condition Opérationnelles
MIG	Mission d'Intérêt Général
MR	Maladies rares
MSS	Messagerie Sécurisée de Santé
NIR	Numéro d'Identification au Répertoire des personnes physiques
OMOP	Observational Medical Outcomes Partnership (Partenariat sur les résultats médicaux observationnels)
PDS	Plateforme des Données de Santé
PEMR	Plateforme d'Expertise Maladies Rares
PFMG	Plan France Médecine Génomique
PIRAMIG	Pilotage des Rapports d'activité des Missions d'Intérêt Général
PNDS	Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins
PNMR	Plan National Maladies Rares

PPR	Projet Prioritaire de Recherche
PUT	Protocole d'Utilisation Thérapeutique
RC	Recueil Complémentaire
RCP	Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
RGAA	Référentiel général d'amélioration de l'accessibilité
RGPD	Règlement Général sur la Protection des Données
RIHN	Référentiel des actes Innovants Hors Nomenclature
RSSI	Responsable de la Sécurité des Systèmes d'Information
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 2025, tout en dégageant les orientations stratégiques de la BNDMR pour 2026. 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 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 13 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-MR) 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'ANS 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 Commission Informatique et Libertés (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 du SDM-MR 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-BNDMR était également déployée.

En 2025, la publication du PNMR 4 réaffirme le rôle central numérique de la BNDMR tout en y ajoutant de nouvelles missions, décrites au sein du présent document.

2. Principales réalisations 2025, principaux objectifs 2026

2.1. Principales réalisations 2025

En 2025, la BNDMR a réalisé avec succès la migration de ses environnements applicatifs et bases de données vers un hébergeur cloud souverain. Ce projet, démarré en 2024 par une étude fine des acteurs du secteur afin de sélectionner la meilleure offre au regard des enjeux réglementaires (souveraineté nationale) et économiques, a débouché sur le choix de la société

française OVH. Le déploiement des applications BaMaRa et EDS-BNDMR a été opéré en avril 2025 et la certification Hébergeur de Données de Santé (HDS) obtenue en juin de la même année.

L'année 2025 a également vu le développement et la mise en production d'évolutions majeures du Set de Données Minimum Maladies Rares et de son interopérabilité avec les Dossiers Patients Informatisés. Ce travail d'évolution était rendu nécessaire afin (i) d'améliorer la qualité des données collectées au regard de leur utilisation secondaire et (ii) mieux aligner la structure des données avec les réseaux européens de recherche (ERN). A l'échelle européenne, il est également à noter que la BNDMR a coordonné un Work Package au sein de la « Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems » (JARDIN) en vue de proposer des solutions techniques et réglementaires permettant la collecte de données transfrontalières au niveau européen.

Au-delà du SDM-MR, l'accent a été mis sur la collecte de données spécifiques de pathologies au sein de dossiers de spécialité grâce notamment au déploiement de la solution technique DoSpéRa directement intégrée à BaMaRa. Ainsi, un appel à projets visant à la création de multiples dossiers de spécialité, Convergence, a été lancé et 43 dossiers de spécialité ont été proposés et retenus.

Les Sets de Données Minimum Génomique (SDM-G) et Prescription (SDM-P) ont eu également des évolutions majeures, tant dans leur structure (afin de rendre plus efficient leur utilisation notamment en termes de pilotage) que dans leur méthode de collecte, avec la définition d'un format d'interopérabilité national (en lien avec l'ANS) permettant une collecte simplifiée et qualitative des données de génomique auprès des Laboratoires de Biologie Médicale. Une extension de la collecte en dehors du cadre du Plan France Médecine Génomique (PFMG) a également été démarrée.

Dans l'accompagnement de la mise sur le marché de thérapies innovantes pour les maladies rares développées par des laboratoires pharmaceutiques, le Set de Données Minimum Traitement (SDM-T) a permis de mettre en production avec succès trois recueils de données dans le cadre d'accès précoces et un recueil de données dans le cadre d'une autorisation d'accès compassionnels.

Un appel à projets visant à collecter des données en vue d'un signalement de prescription hors-AMM a été lancé et a reçu 14 réponses correspondant à autant de molécules et d'indications pour lesquelles un recueil de données va être mis en place. Ces données de suivi pourront être utilisées ensuite pour une demande de cadre de prescription compassionnelle auprès de l'ANSM.

L'année 2025 a permis également la mise en place du partage de données pour le projet INVENTS (financement Horizon), regroupant des chercheurs européens spécialisés dans la méthodologie de la recherche clinique visant à développer de nouvelles méthodologies d'essais cliniques réutilisant des données de soin. Les autorisations réglementaires ont été obtenues (avis favorable du Comité Éthique et Scientifique pour les Recherches et les Évaluations dans le domaine de la Santé (CESREES) et de la CNIL) et les données chaînées de la BNDMR et des données ciblées du SNDS ont été progressivement mises à disposition des chercheurs.

Le projet CDE.AI financé par l'ANR a permis le chargement de plusieurs centaines de comptes rendus dans BaMaRa après information des patients. Ces comptes rendus, chargés dans l'environnement sécurisé France Cohortes, ont été progressivement utilisés pour construire un pilote d'extraction automatique du SDM-MR.

Enfin, 2025 a été l'année de lancement du projet d'application mobile à destination des patients, France Maladies Rares (FraMaRa), véritable portail ouvert pour les patients à leurs données conservées au sein de BaMaRa, leur permettant également d'apporter des données complémentaires (tant dans le cadre du soin que de la recherche), d'accéder à du contenu d'intérêt ciblé sur leur pathologie et de directement gérer leurs droits concernant la réutilisation de leurs données. Cette année a été principalement consacrée à la mise en place d'une équipe dédiée au projet au sein de l'organigramme de la BNDMR et d'une vaste campagne de recueil des besoins auprès des principaux intéressés, au travers des associations de patients notamment.

2.1. Principaux objectifs 2026

En 2026, la BNDMR continue son activité intensive d'enrichissement de ses différents SDM et dossiers de spécialité avec le déploiement de l'interopérabilité avec les 2 LBM du PFMG (AURAGEN et SeqOIA) et 5 LBM hors PFMG. Les 41 dossiers de spécialité retenus dans l'appel à projet Convergence seront également déployés dans l'année.

Les travaux au sein du projet JARDIN ont permis la mise en place du socle réglementaire (consentements et Data Transfer Agreement) et technique. Les centres français affiliés aux ERNs pourront ainsi procéder en 2026 aux premiers transferts des données collectées vers les ERNs. Sur la thématique des traitements, l'implémentation des SDM-T se poursuit cette année sur plusieurs axes :

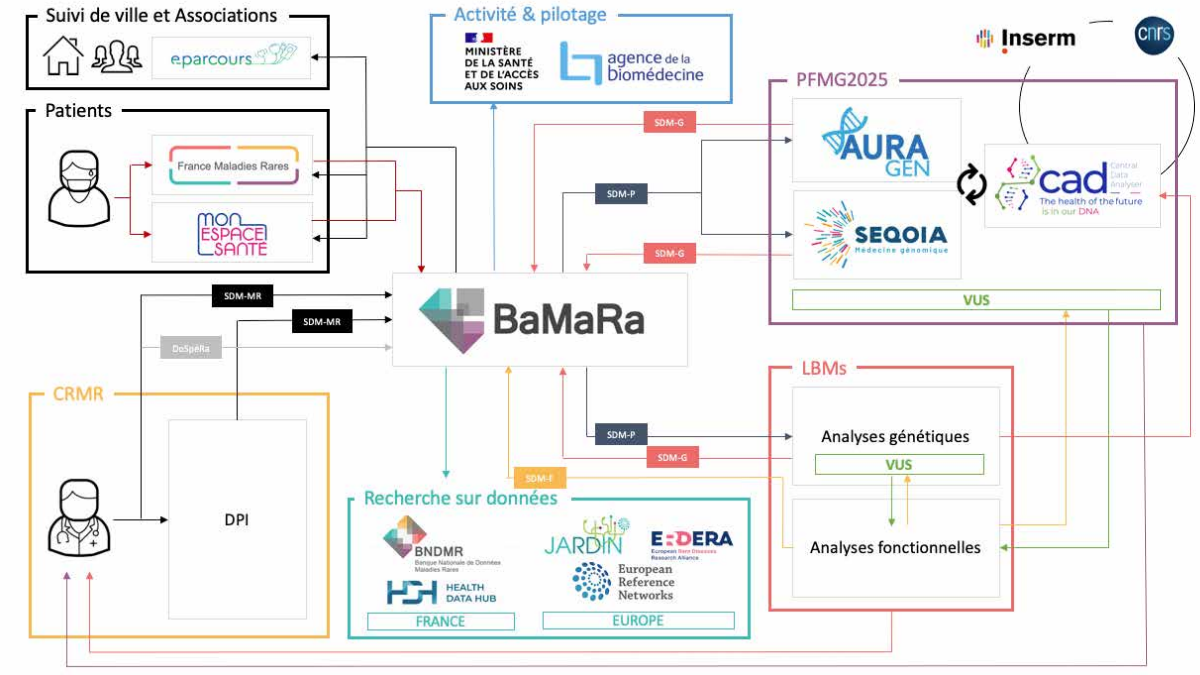
- Les Accès Précoces (AP1 et AP2) octroyés par la HAS, nécessitant la mise en place d'un Protocole d'Utilisation Thérapeutique et de Recueil de Données (PUT-RD) ;
- Les Autorisations d'Accès Compassionnels (AAC) délivrées par l'ANSM, nécessitant un Protocole d'Utilisation Thérapeutique et de Suivi des Patient (PUT-SP) ;
- L'alimentation des dossiers de demande d'un Cadre de Prescription Compassionnel (CPC) auprès de l'ANSM pour 14 traitements ayant fait l'objet d'un signalement d'utilisation hors-AMM.

La BNDMR se positionne également comme partenaire numérique privilégié pour le suivi de la mise sur le marché des Médicaments de Thérapies Innovantes (MTI), qui est un axe fort du PNMR4 et clef dans l'accompagnement thérapeutique des patients atteints de maladies rares. Une attention particulière porte sur la finalisation de l'avenant à la convention de la mise au catalogue de la Plateforme de Données de Santé (PDS) du SDM-MR de la BNDMR permettant un appariement de la base de données complète avec les données du Système National des Données de Santé (SNDS), tout en conservant une place importante pour le CSE BNDMR ainsi que l'avis préalable des filières maladies rares. Par ailleurs, afin de permettre à la cellule opérationnelle de la BNDMR d'exercer pleinement sa mission de pilotage des soins, ce travail s'accompagne du dépôt auprès du CESREES et de la CNIL d'une demande de Décision Unique (DU), procédure simplifiée d'accès aux données qui permettra à la BNDMR de produire les indicateurs d'évaluation du PNMR4 et études nécessaires à ses missions et nécessitant un appariement au SNDS après avis du CSE.

Concernant FraMaRa, l'équipe dédiée est renforcée pour répondre à la feuille de route et au calendrier déjà publiés avec comme déploiement grand public fin 2026 de la première version de l'application. Cette première version intègrera une grande partie des fonctionnalités définies au travers de la campagne de recueil des besoins (cf. partie FraMaRa de ce document).

Enfin, un dernier axe de travail concerne l'intégration de l'Intelligence Artificielle (IA) au sein de la BNDMR et de ses solutions logicielles. Cette intégration, à plusieurs niveaux, (i) interne aux équipes afin de disposer de compagnon IA pour le développement de code informatique, la mise en place de tests applicatifs automatisés, la rédaction de rapports scientifiques ou encore de trame de conventions et (ii) directement dans les applications BaMaRa pour faciliter la collecte de données par des processus d'extraction automatique du SDM-MR depuis des documents non structurés (comptes-rendus)

3. Les briques opérationnelles de la BNDMR et leurs places dans le PNMR4



Les briques de la BNDMR et leurs places dans le PNMR4

1. Développement et hébergement

1.1. Maintien en Condition Opérationnelle

En tant qu'éditeur de la solution logicielle BaMaRa, la BNDMR dédie une part de son temps 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 CO 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. Ainsi, les référentiels suivants ont été mis à jour en 2025 :

- ORPHANET: mis à jour le 10/07/2025
- HPO, mis à jour le 25/06/2025
- FINESS, mis à jour le 11/02/2025
- CIM-10, mis à jour le 25/06/2025

1.3. Architecture technique

BaMaRa repose sur des fondations éprouvées et volontairement classiques, organisées en trois niveaux: l'interface client, qui permet aux utilisateurs d'accéder aux fonctionnalités de l'application ; le serveur applicatif, qui exécute la logique métier et traite les requêtes, et le serveur de base de données, qui assure le stockage, la gestion et la sécurisation des données. En 2025, ces fondations n'ont pas nécessité d'évolution majeure : c'est le signe d'une architecture saine, et cela nous a permis de concentrer nos efforts sur les fonctionnalités utiles aux équipes de terrain. Le maintien en condition opérationnelle suit les doctrines de l'État et les recommandations des responsables du service sécurité des systèmes d'information (RSSI), avec des briques open source largement utilisées par la communauté, régulièrement mises à jour.

1.4. Hébergement dans une infrastructure cloud

À la suite de l'étude des différents fournisseurs de cloud opérée en 2024, l'intégralité des applications de la BNDMR a été migrée vers le cloud OVH en avril 2025. Cette stratégie de migration a été décidée et validée au niveau de la gouvernance de l'AP-HP et de la gouvernance propre de la BNDMR afin de répondre à différents enjeux :

- S'inscrire dans la doctrine dite du « Cloud au centre » définie dans la circulaire n°6282-SG du 5 Juillet 2021 ;
- Réduire l'incidentologie des applications ;
- Augmenter le degré d'agilité pour le développement applicatif au regard des évolutions majeures et fréquentes que nécessitent les systèmes de la BNDMR (et plus particulièrement dans le contexte du PNMR4).

1.5. Certification « Hébergeur de Données de Santé »

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 Hébergeur de Données de Santé (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 et une attention particulière a été portée en 2025 dans le contexte de la migration des applications vers le cloud.

Ainsi, l'intégralité de la documentation HDS a été revue et auditée et la certification HDS dans ce nouveau contexte (qui représente une première pour une application AP-HP hébergée dans le cloud) a été obtenue en Juin 2025.

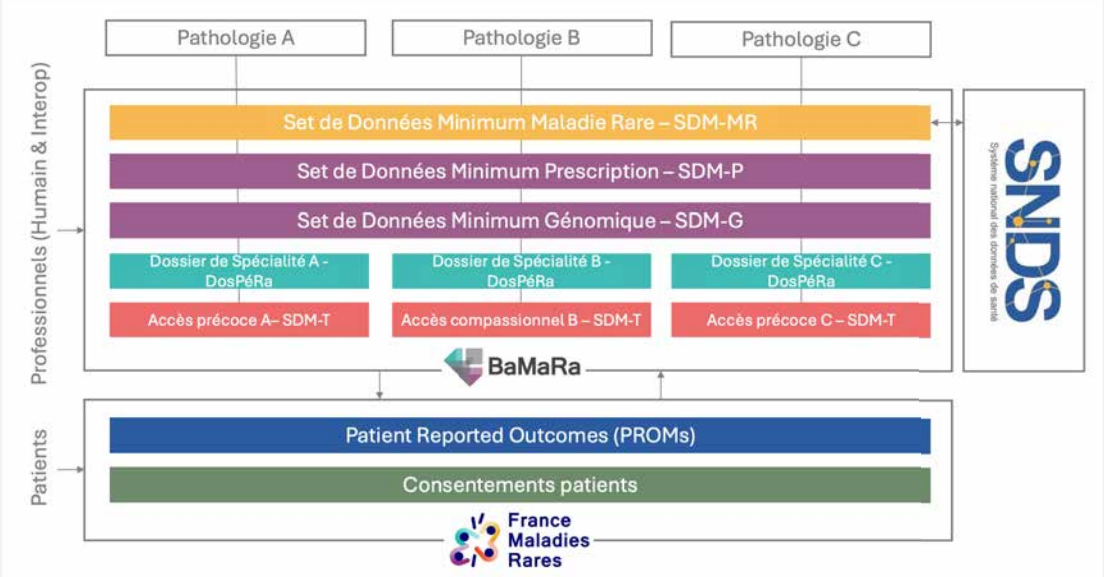
2. Sets de données

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 que de nouveaux sets de données spécifiques de pathologies, traitements et contexte (errance diagnostique, liens vers les ERNs) soient déployés.

La priorisation de ces chantiers en 2025 repose sur :

- Le lancement de l'appel à projet « Convergence » visant à la création de dossiers de spécialité pour le compte des FSMR (41 dossiers de spécialité) ;
- L'utilisation de BaMaRa pour la collecte et les exports vers les ERNs des données des patients français
- La validation HAS d'évaluation de traitements dans le cadre d'accès précoce ou compassionnel ;
- Le lancement de l'appel à projet pour le signalement de traitement dans un cadre de prescription compassionnel (14 molécules).



Les sets de données de BaMaRa

2.2. Le Set de Données Minimum Maladies Rares (SDM-MR) Version 2

Plusieurs évolutions spécifiées en 2024 ont été déployée en 2025, dont les principales sont :

- Catalogue d'activités
  - RCP renommée en RCP régionale ou locale – centre organisateur
  - Ajout de « RCP nationale ou européenne – centre participatif »
  - Ajout de « Rendu de résultat diagnostic génétique »
  - Ajouts des professions d'intervenants :
    - Infirmier(ère) de pratique avancées (IPA)
    - Enseignant en Activités Physiques Adaptées (APA)
    - Coordonnateur(trice) de parcours de santé
- Recueil de l'opposition du patient à la réutilisation de ses données dans l'EDS BNDMR
  - La non-opposition devient le statut par défaut
- Conformité avec le Common Data Elements (CDE)
  - Recueil du consentement à la transmission des données dans un/des ERN
  - Lien vers une bio banque
  - Score Classification Internationale du Fonctionnement (CIF)
  - Notion de « Perdu de vue »
- Diagnostics
  - Ajout du champ « Maladie complexe non rare »
  - Évolutions des statuts du diagnostic
    - Disparition du statut « non malade »
    - Ajout des statuts « Apparenté non porteur » et « Réfuté »
- Dépistage néonatal
  - Ajout d'un champ permettant de collecter l'existence d'un dépistage néonatal de la pathologie
- Conformité avec l'Agence du Numérique en Santé
  - Ajout de la totalité des prénoms du patient
  - Ajout de l'adresse du patient
  - Ajout de l'adresse du médecin traitant

- Suppression d'items (car disponibles au sein du SNDS)
    - Suppression du motif du décès
    - Suppression des items
        - « Un traitement spécifique à la MR est en cours »
        - « Médicament(s) orphelin(s) »
        - « Patient participant à un protocole »
        - « Type d'investigation(s) réalisée(s) »
        - « Examens en anténatal »

2.3. Le Set de Données Minimum de Génomique et le Set de Données Minimum Prescription

2.3.1. Les évolutions du SDM-G et SDM-P

Le SDM-G a été défini et implémenté au sein de BaMaRa afin de décrire de manière exhaustive les résultats obtenus dans le cadre d'examen de génétique moléculaire ou cytogénétique. Le SDM-P, quant à lui consiste en la transmission d'un sous ensemble du SDM-MR vers un LBM en vue de constituer une prescription d'examen de génétique moléculaire ou cytogénétique. Les usages programmés du SDM-G sont (i) une description génétique de la pathologie, (ii) une utilisation secondaire pour une caractérisation moléculaire des cohortes pouvant être constituées dans l'EDS BNDMR, (iii) la collecte de données de suivi et d'activité en vue d'un dépôt de dossier de remboursement d'acte de génétique au titre du RIHN 2.0 (Référentiel des actes Innovants Hors Nomenclature), et (iv) disposer d'une meilleure visibilité des actes de génomique fonctionnelle réalisés à l'échelle nationale.

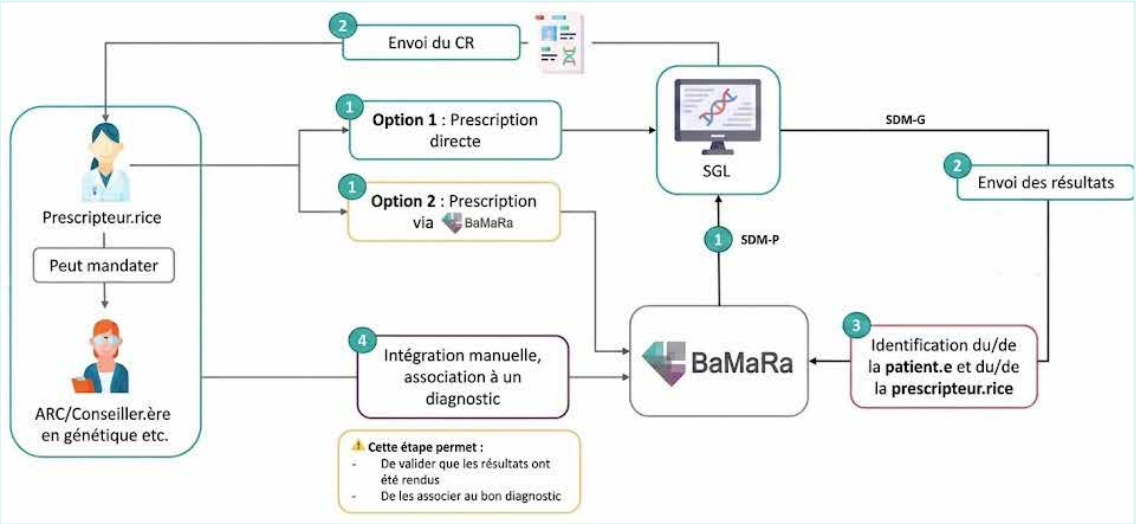
En amont de la mise en place de l'interopérabilité avec les LBM, des évolutions du SDM-G étaient absolument nécessaires afin de garantir une qualité des données recueillies et une meilleure capacité de réutilisation dans le cadre de la recherche. Ainsi, les modifications suivantes ont été apportées en 2025 :

- On peut dorénavant rattacher de 1 à x examens de génétique moléculaire ou cytogénétique à un dossier BaMaRa et chaque examen dispose d'un SDM-G propre ;
- La notion de lectures longues et lectures courtes a été introduite (type de séquençage ADN) ;
- Le statut du résultat (concluant/non-conclusif) est directement disponible ;
- En cas de statut non-conclusif, il est possible de préciser si des variants de signification inconnue (et d'intérêt clinique) ont été reportés et si ceux-ci font l'objet d'une investigation fonctionnelle complémentaire ;
- Ajout des expansions nucléotidiques dans les altérations génétiques reportables ;
- Évolutions diverses concernant l'organisation des champs déjà existants.

2.3.2. L'interopérabilité avec les LBM

Le SDM-P et le SDM-G font partie intégrantes d'un circuit permettant une facilitation du transfert de l'information entre les cliniciens en charge des patients et les LBM réalisant les examens pour le compte des cliniciens. En effet, la bonne circularisation de ces informations est, à l'ère du séquençage du génome complet, clef pour la bonne prise en charge des patients.

Aussi, une attention particulière a été portée au circuit de retour des résultats et leur visibilité au sein de l'équipe de soin dans BaMaRa en s'assurant que les résultats ont bien été communiqués et explicités au patient par le clinicien prescripteur avant de les rendre plus largement disponibles.



Le workflow d'interopérabilité SDM-P & SDM-G

Les formats d'interopérabilité pour le SDM-P et le SDM-G ont été spécifiés début 2026 sous le format HL7-FHIR, en accord avec les référentiels nationaux et européens et en accord avec l'ANS.

L'année 2026 verra la mise en place effective de ces interopérabilités pour les 2 LBM du PFMG (AURAGEN et SeqOIA).

2.4. Le Set de Données Minimum Traitement

2.4.1. Le Set de Données Minimum Traitement

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.

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 et les accès compassionnels, 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 CO BNDMR, à utiliser impérativement.

Des travaux sont en cours avec l'ANSM pour élaborer un modèle de PUT-SP propre à BaMaRa pour les accès compassionnels.

En 2025, le SDM-T était ainsi déployé pour 3 accès précoces (AP) et 1 accès compassionnel (AC) :

Traitement	Omaveloxolone	Lanadelumab	Givinostat	Dovprela
Types d'accès	AP1 & AP2	AP2	AC	AP2

Indication	Ataxie de Friedreich	Angiocœdème héréditaire pédiatrique	Dystrophie musculaire de Duchenne	Tuberculose multirésistante
FSMR	BRAIN-TEAM et FILNEMUS	MaRIH	FILNEMUS	RespiFil

2.4.2. Appel à projet « signalement en vue d'un cadre de prescription compassionnel »

En 2025, un appel à projet en collaboration avec l'ANSM, la direction générale de la Santé (DGS) et le Groupe Interfilière des Observatoires des Traitements (GRIOT) a été lancé. Son but était de permettre de collecter des données complémentaires pour les molécules pour lesquelles les centres experts souhaitaient déposer une demande de cadre de prescription compassionnelle, et pour lesquelles les données disponibles étaient insuffisantes. Cet appel à projet visait à mettre en place des recueils de données de vie réelle dans BaMaRa pour ces molécules.

Ces recueils permettent de collecter des données sur l'utilisation hors-AMM (Autorisation de Mise sur le Marché) de la molécule, dans le cadre du suivi habituel du patient.

Quatorze dossiers de réponses ont été retenus et concernent les molécules suivantes :

- Burosumab
- Apixaban
- Rivaroxaban
- Daratumumab
- Gliflozines
- Clozapine
- Toxine botulinique de type A
- Infliximab
- Thalidomide
- Lenalidomide
- Tocilizumab (filières de santé FAI^{2}R et BRAIN-TEAM)

Ces dossiers vont être mis en place au cours de l'année 2026.

2.4.3. Perspectives d'extension du SDM-T à d'autres types de suivi

Plusieurs extensions du SDM-T vont être discutées au cours de l'année 2026 :

- Une extension aux dispositifs médicaux, dans le cadre de l'action 21.3 "Développer par la BNDMR un set de données minimum pour les dispositifs médicaux" du PNMR4 ;
- Une extension aux médicaments et thérapies innovantes (MTI). Les MTI sont une catégorie spécifique de médicaments conçus pour répondre à des besoins médicaux non satisfaits et utilisant des approches thérapeutiques novatrices comme la thérapie génique, la thérapie cellulaire ou encore les produits de thérapie tissulaire.

2.5. Les dossiers de spécialité maladies rares

2.5.1. L'appel à projet « Convergence »

L'appel à projet « Convergence », visant à la création de dossiers de spécialité maladies rares (DoSpéRa), a été lancé en 2025 et a recueilli 41 dossiers de réponses. Ces 41 dossiers de spécialité sont ainsi en cours d'intégration dans BaMaRa en 2026.

Syndromes Myasthéniques Congénitaux (SMC)	Achalasie de l'oesophage	La maladie de Hirschsprung
MAG4	Coat Plus	Pseudoxanthome élastique
Syndrome de Turner	Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires (SED-NV)	Syndrome de Cornelia de Lange
Encéphalopathies Epileptiques et Développementales	Hernie de coupole Diaphragmatique	Syndrome Tricho-rhino-phalangien
Kyste du coledoque	Hépatocèle	DEFICIT EN ACYL-COA DESHYDROGENASE DES ACIDES GRAS A CHAINE MOYENNE
Malformation ArtérioVeineuse (MAV) superficielle/périphérique	Myopathie Amyloïde	Acidurie Isovalérique (AIV)
Cohorte Anesthésie MAladies Rares Enfants	Maladies hémorragiques rares (MHR)	Tyrosinémie de Type 1 (TYR1)
Craniopharyngiomes	Variation du Developpement Génital VDG	Pseudo-obstruction Intestinale chronique
Drépanocytose	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	Laparoschisis
Bêta-thalassémie	Complex Lymphatic Anomalies	Myopathies Inflammatoires
Vestibulopathies rares non associées à une surdité	Ataxie de Friedreich	Déficit en ENPP1
Sténose Congénitale de l'Oesophage (CSO)	Syndromes cerveau-poumon-thyroïde liées aux variants de NKX2.1 – VARIANKX21	Ostéomyélite chronique multifocale récurrente (OCMR)
Syndromes de Usher	Adénome Hypophysaire	
Neuropathies héréditaires types Charcot-Marie-Tooth (CMT)	Transplantation hépatique Pédiatrique	
	Malformations anorectales	

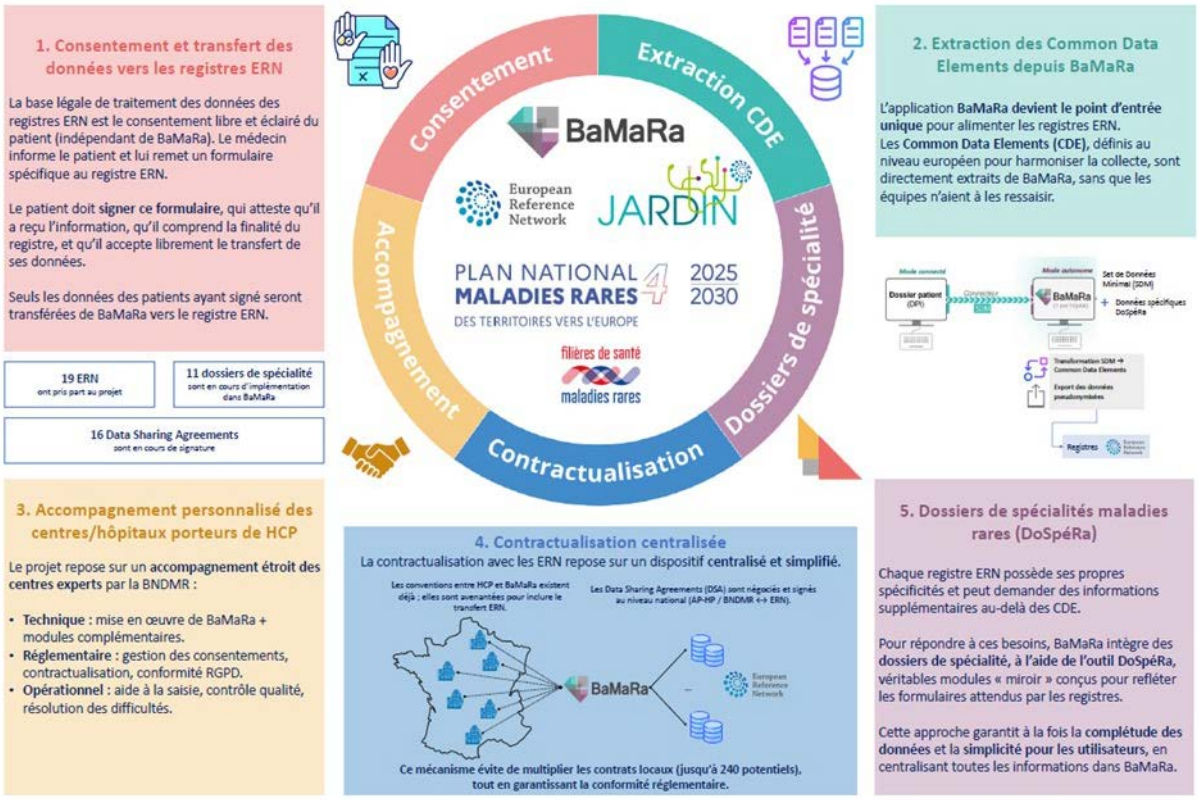
Liste des 41 dossiers retenus à l'AAP « Convergence »

2.5.2. Lien avec les ERNs

La BNDMR est impliquée dans le projet JARDIN qui est une action conjointe européenne (Joint Action) dont l'objectif est d'améliorer l'intégration des ERNs dans les systèmes de santé nationaux, avec un axe spécifique sur la gestion des données porté par la France (DGOS) et les Pays-Bas. Cet axe doit produire des recommandations et un mode opératoire pour organiser le transfert de données entre registres nationaux et registres des ERNs, ainsi que l'interopérabilité entre DPI des établissements de soin et registres ERN.

Dans ce cadre, la stratégie française dite de « convergence » consiste à consolider les données dans BaMaRa puis à les partager vers les registres ERN, limiter la double saisie et garantir que les données bénéficient des dispositifs nationaux, notamment la possibilité d'analyse de ces données sur le plan national via l'entrepôt de la BNDMR tout en étant intégrées au niveau européen. Autrement dit, « JARDIN à la française » est le volet « données » de JARDIN : un projet structuré de transfert des données BaMaRa vers les registres ERN, avec un cadre contractuel, réglementaire et technique harmonisé.

Dans ce cadre, des sets de données spécifiques pour chaque registre ERN sont mis en place. L'année 2025 a permis de formaliser le circuit de transfert des données depuis BaMaRa, de conventionnement et l'alignement technique du SDM-MR vers le CDE utilisés par un grand nombre de registres ERN.

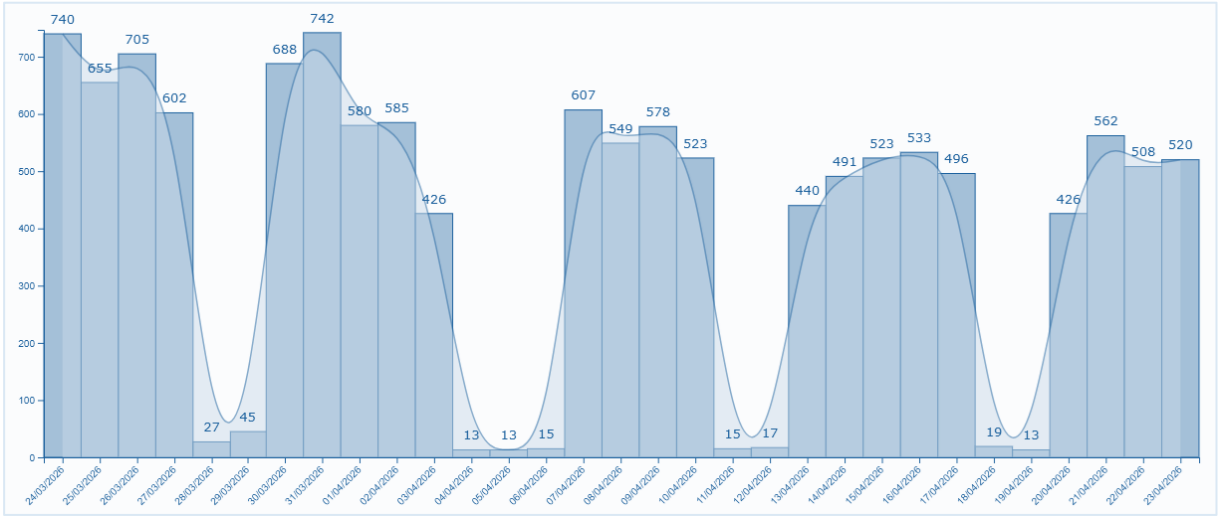


Présentation du projet « JARDIN à la française »

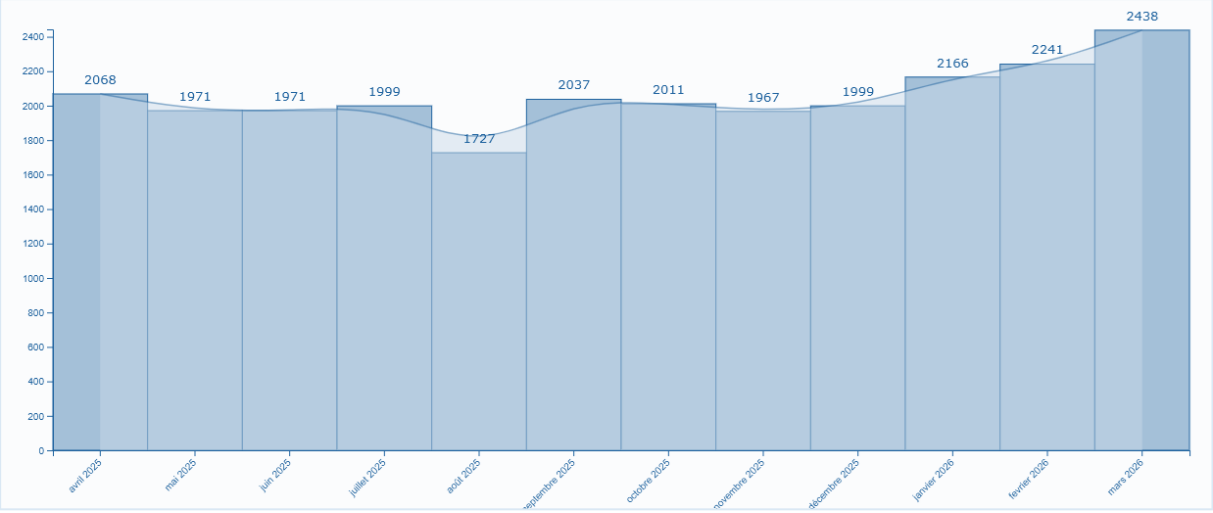
3. Utilisation et accompagnement

3.1. Statistiques d'utilisation

Il y a en moyenne 400 utilisateurs quotidiens de BaMaRa par mois (comprenant BaMaRa et les DPI connectés), allant jusqu'à 600 en période précédant la date limite de saisie pour le rapport PIRAMIG (pilotage des rapports d'activité des missions d'intérêt général), cumulant ainsi 2049 utilisateurs différents en moyenne par mois. .



Nombre d'utilisateurs quotidien (entre mi-mars et mi-avril 2026)

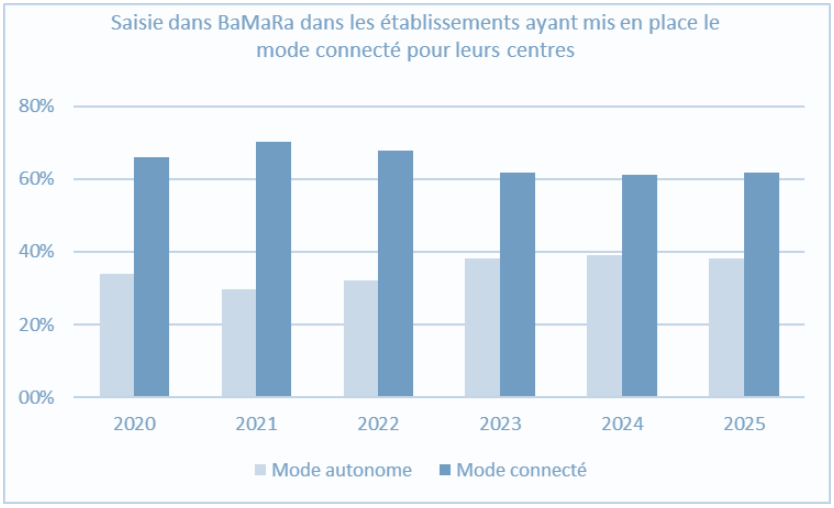


Nombre d'utilisateurs mensuels (entre avril 2025 et mars 2026)

3.2. Usage du mode connecté BaMaRa

L'usage de l'interopérabilité entre BaMaRa et les DPI est mesurable depuis le début de sa mise en place et atteint approximativement un taux de 40% des dossiers BaMaRa créés directement au travers du DPI.

L'usage du mode connecté apparait plus avantageux dans les établissements proposant les deux modes (connecté et autonome/web) avec un taux moyen de 60% par établissement (figure ci-dessous). Ce mode est connu pour apporter son poids à l'identitovigilance (déjà en place dans les établissements pour les DPI) et donc à la qualité des données administratives des dossiers.



3.3. Formation des Filières de Santé et Plateformes d'Expertise Maladies Rares

La cellule opérationnelle de la BNDMR continue à assurer de l'accompagnement via du support et des formations directes des référents bases de données des filières de santé maladies rares (FSMR) 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.

De plus, des réunions trimestrielles avec les chef.fes de projets et chargé.e.s de mission des FSMR et plateformes d'expertise maladies rares (PEMRs) sont organisées pour permettre de

transmettre un maximum d'information sur les nouveautés, les sujets d'actualité et de proposer un temps d'échange pour répondre aux questions. Chaque session réunit au moins 80 participants.

3.4. Accompagnement des FSMRs au codage Orphanet

La cheffe de projet Nomenclatures travaillant en étroite collaboration avec 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 FSMRs, 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. 121 codes ou entités en 2025 ont été examinés, qui ont conduit à créer 60 nouveaux codes, à en modifier 25 et à en inactiver 4, et aucune action n'a été nécessaire pour 22 cas.

3.5. L'aide à la collecte de données via le projet CDE.AI

Il s'agit d'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. Il est financé par l'ANR, en collaboration avec plusieurs partenaires académiques pour un développement au sein de la plateforme de France Cohortes de l'INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale). En 2025, l'architecture GPU (Graphics Processing Unit) a été mise à disposition du projet pour et les premières évaluations méthodologiques sur comptes rendus pseudonymisés ont pu débuter. A cet effet, plusieurs centaines de comptes rendus ont été chargés depuis BaMaRa par les établissements partenaires après information individuelle des patients.

Entrepôt de Données Santé BNDMR

Avec près d'1,5 millions de patients pour lesquels des données ont été collectées, la BNDMR est un entrepôt de données de Santé (EDS) qui contient la plus grande cohorte pour les maladies rares dans le monde. A lui seul, cet entrepôt permet de larges débouchés pour le pilotage et la recherche. Les avancées des recherches portant sur cet entrepôt ont été présentées aux séminaire scientifiques de la BNDMR, en mars 2025 puis en avril 2026.

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, 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.

Une vingtaine d'études sont en cours ou ouvertes en 2026, dont 7 sur les données de la BNDMR seule et 14 sur les données chaînées au SNDS, en partenariat avec les FSMRs, des acteurs académiques et privés. D'autres études en cours de discussion sont bien avancées sur le protocole, mais en attente des étapes règlementaires, certaines avec des financements et un consortium européen.

Entre 2024 et 2025, 21 contrats ont été signés avec des partenaires industriels, dans une fourchette de prix de 20 à 150K€ HT par projet.

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.

2. Bilan des demandes de traitement en 2025

L'exploitation des données collectées par les sets de données minimums a connu une progression significative depuis la mise en place de l'entrepôt de données BNDMR en 2019. Il a permis depuis 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, …;
- Collaborer avec les différentes institutions/agences publiques de la tutelle (HAS, Agence Régionale de Santé (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 chaînage 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.

Cette exploitation est facilitée par la mise à disposition du rapport nombre de cas qui permet de connaître pour chaque maladie identifiée par un code ORPHA le nombre de patients pour lequel cette maladie a été codée.

Ainsi, 151 demandes de traitement de données de la BNDMR ont été reçues en 2025 (stable par rapport à 2024).

En 2025, les demandes de traitements de l'EDS BNDMR se sont réparties comme suit, très stable par rapport à l'année passée :

- 36% de demandeurs étaient dans des FSMR, 16 % étaient dans 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).

3. Déploiement du processus de partage des données avec des partenaires extérieurs

Devant l'augmentation du nombre de demandes, le processus de mise à disposition des données a été structuré en 2025.

3.1. Mise en place de bulles sécurisées

L'année 2025 a permis d'organiser la mise à disposition de données sur des bulles sécurisées dédiées par projet. Cet accès permet de garantir la minimisation des données mises à disposition pour un projet donné. Cet accès peut se faire pour des personnes externes à la CO BNDMR, pour les responsables de traitement ou les sous-traitants après formation et sensibilité effectuées par les membres de la CO BNDMR.

3.2. Documentation des données

Dans le cadre d'un financement européen (Direct grant EU4Health), une documentation des données de la BNDMR (catalogue de métadonnées) a été réalisée et publiée (https://catalogue-metadonnees.health-data-hub.fr/datasets/89a969aa-05c3-4eed-9ab6-9bf719d896ba).

3.3. Mise à disposition d'une base de données transformée au format OMOP pour le projet Darwin

DARWIN EU est un réseau européen coordonné par l'European Medicines Agency (EMA) qui permet d'exploiter des données de santé en vie réelle, issues de différentes sources, afin de produire des preuves utiles à l'évaluation de l'utilisation, de la sécurité et de l'efficacité des médicaments et des vaccins. Ce dispositif repose sur une approche fédérée, dans laquelle les données restent hébergées localement tout en étant standardisées pour faciliter les analyses et les études multicentriques. Dans le cadre du projet Darwin, les travaux menés sur la transformation des données de la BNDMR au format OMOP (Observational medical outcomes partnership) ont eu pour objectif de renforcer l'interopérabilité, la standardisation et la valorisation des données rares dans une perspective de recherche multicentrique et fédérée. Le travail a reposé sur une succession d'étapes méthodologiques incluant l'analyse fine de la structure source, le mapping des variables vers le modèle OMOP, la normalisation des codifications, la mise en œuvre de l'ETL (Extract, Transform, Load), puis des contrôles qualité afin de garantir la conformité et la robustesse de la base obtenue. La convention permettant l'intégration de la BNDMR au réseau Darwin a été signée début 2026. L'année 2026 permettra la poursuite des travaux avec la transformation au format OMOP de la base BNDMR chaînée au SNDS.

3.4. Mise en place du catalogue de données chaînées BNDMR & SNDS et animation de la communauté des utilisateurs

Depuis 2020, tous les patients sont informés individuellement que leurs données peuvent être chaînées au SNDS et bénéficie d'une possibilité d'opposition.

L'Arrêté du 12 mai 2022 relatif aux bases de données du catalogue du SNDS établit la première liste de 10 bases de données qui intégreront ledit catalogue, dont la BNDMR. Cet arrêté a ouvert la voie et a été matérialisé par une convention, qui nécessitait d'être amendé pour permettre le transfert effectif des données sur la Plateforme de Données de Santé (PDS) (ex Health Data Hub).

L'année 2025 a permis l'organisation de la mise au catalogue effective de la BNDMR en 2026 avec notamment l'élaboration de l'avenant à la convention qui a permis :

- la mise en place de la grille tarifaire disponible publiquement (www.health-data-hub.fr/repertoire-national-des-bases-de-donnees-de-sante/bndmr-banque-nationale-de-donnees-maladies-rares);

- une articulation avec le comité scientifique et éthique qui impose pour chaque projet utilisant les données du catalogue un examen par ce comité :

- pour les projets dépendant de la méthodologie de référence n°4 (MR-004) c'est-à-dire pour les projets pour lesquels les patients dont les données sont analysées ont été revus après 2020, donc qui ont été informés individuellement, une évaluation par le CSE de la BNDMR conditionne l'accès aux données ;
- pour les autres projets (patients non revus après 2020, utilisation de données de patients externes à la BNDMR), le projet nécessite un avis favorable du CESREES qui sollicite en amont l'avis du CSE.

Devant l'afflux à venir du nombre d'utilisateurs externes, la CO BNDMR a mis en place dès 2025 une réunion hebdomadaire pour les utilisateurs des données des projets pilotes sur la

PDS (INVENTS, Emir-Algo, VarGen, Dromos) permettant d'échanger sur les pratiques et difficultés concernant l'utilisation de la plateforme et les méthodes d'analyse.

4. Les études chaînées BNDMR & SNDS en cours en 2025

4.1. Drómos

Drómos est un projet lauréat de la PDS et donc accompagné financièrement par celui-ci. Plus spécifiquement, le projet Drómos 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. Ce projet est un pilote qui vise à montrer comment les données chaînées BNDMR&SNDS peuvent éclairer les politiques publiques qui fixent l'offre de soins, y compris quand il s'agit de cibler certaines populations par des actions spécifiques et avoir une meilleure connaissance des parcours de soins des patients atteints de maladies rares. Le travail a été mené sur des méthodologies standardisées pour offrir des informations comparables pour un grand nombre de maladies rares. Ce projet a permis d'analyser près de 400000 patients sur plus de 700 maladies. Les premiers résultats de l'étude ont pu être présentés lors du séminaire BNDMR de mars 2025. Il a fait l'objet de plusieurs communications dans des congrès et fera l'objet de plusieurs publications scientifiques en 2026.

Dans le cadre du projet ERDERA (European Research Alliance for Rare Diseases) (financement UE), Drómos a également permis d'extraire les indicateurs de parcours de soin dans deux pathologies avec pour objectif final une comparaison avec des indicateurs issus de registres européens belges et italiens.

4.2. VarGen

Le projet 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 BNDMR & SNDS sur la 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 et une prise en charge qui s'est centralisée dans les centres experts. Elle a été présentée dans plusieurs congrès européens en 2025. La publication des résultats dans une revue scientifique est prévue courant 2026.

4.3. INVENTS

La BNDMR est impliquée dans le projet INVENTS en tant que responsable du work package « 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 et l'autorisation de la CNIL en 2025 et les données sont mises progressivement à la disposition des chercheurs depuis le deuxième semestre 2025.

5. Publications scientifiques en 2025

Durant l'année 2025, 7 publications dans des revues à comité de lecture et indexées dans PubMed ont été produites sur des données issues de la BNDMR uniquement et 2 publications supplémentaires ont été produites dans le cadre de participation de la BNDMR à des projets de recherche (projet français de dépistage néonatal génomique PERIGENOMED et INVENTS).

Voici la liste de ces publications :

Michalski A, Vincent-Delorme C, Demoulin-Alexikova S, Smol T, Felloni P, Le Rouzic O, Perez T, Bautin N, Wémeau L, Balduyck M, Zerimech F, Pontana F, Delsart P, Cailliau E, Chenivesse C, Valentin V. **Frequency and characteristics of emphysema in adults with FLNA variants: a single-center study**. Orphanet J Rare Dis. 2025 Nov 5;20(1):560. doi: 10.1186/s13023-025-04068-6. PMID: 41194194; PMCID: PMC12587529.

Cavadias I, Viaud M, Falampin M, Cheikhelard A, Gueniche K, Ouallouche C, Samara-Boustani D, Bonnet D, Bahi-Buisson N, Quartier-Dit-Maire P, Hadj-Rabia S, Heidet L, Allali S, de Lonlay P, Amiel J, Nabbout R, Moshous D, Cormier-Daire V, Picard A, Desguerre I, Sermet-Gaudelus I, Pinto G, Bremond-Gignac D, Ruemmele F, Girard M, Abadie V, James S, Harroche A, Polak M, Da Costa S. **Gynecological issues in children and adolescents seen at rare-disease referral centers: an observational retrospective cohort study.** Orphanet J Rare Dis. 2025 Mar 11;20(1):117. doi: 10.1186/s13023-025-03618-2. PMID: 40069734; PMCID: PMC11899794.

Dumas R, Jannot AS, Elarouci N, Salort-Campana E, Pisella L, Tard C, Sacconi S, Bouhour F, Sarrazin E, Spinazzi M, Laforet P, Pereon Y, Nadaj-Pakleza A, Echaniz-Laguna A, Choumert A, Magy L, Feasson L, Esselin F, Cances C, Espile C, Desguerre I, Rouzier C, Cintas P, Stojkovic T, Solé G, Attarian S.

FILNEMUS Study Group. Diagnostic Impasse and Wandering in Patients with Rare Neuromuscular Diseases: Insights into Patient Characteristics from the French National Network for Rare Neuromuscular Diseases (FILNEMUS) and the French National Rare Disease Database (BNDMR). Eur J Neurol. 2025 Sep;32(9):e70347. doi: 10.1111/ene.70347. PMID: 40905397; PMCID: PMC12409643.

Vantyghem MC, Nobécourt E, Vatier C, Bismuth E, Deshuille C, Elarouci N; French Lipodystrophy Reference Network; Jannot AS, Delemer B, Vigouroux C. **Lipodystrophy and severe insulin resistance syndrome: Epidemiological data from a French national rare disease registry.** Ann Endocrinol (Paris). 2025 Jul;86(4):101730. doi: 10.1016/j.ando.2025.101730. Epub 2025 Mar 31. PMID: 40174859.

Baujat G, Hamandjian MA, Jannot AS, Karam P, Cormier-Daire V. **Achondroplasia and hypochondroplasia in France: a nationwide epidemiological analysis.** Orphanet J Rare Dis. 2025 Nov 3;20(1):555. doi: 10.1186/s13023-025-04069-5. PMID: 41184854; PMCID: PMC12581505.

Subervie A, Elhani I, Labouret M, Georgin-Lavialle S, Hachulla E, Belot A, Hot A, Quartier P, Aouba A, Desdoits A, Saadoun D, Truchetet ME, Pillet P, Boursier G, Benhamou Y, Grall-Lerosey M, Granel B, Fain O, Queyrel V, Lescoat A, Melki I, Hentgen V. **Prevalence estimation of a rare disease with the French National Rare Disease Registry: example of TNF receptor associated periodic syndrome (TRAPS).** Orphanet J Rare Dis. 2025 Dec 29;20(1):633. doi: 10.1186/s13023-025-04086-4. PMID: 41466287; PMCID: PMC12750876.

Biotteau M, Messiaen C, Wallach E, Rivier F, Walther-Louvier U, Thevenet L, Espil C, Jannot AS, Cances C. **Prevalence of pediatric neuromuscular disorders in the Southwest region of France.** Neuromuscul Disord. 2025 Oct; 55:106214. doi: 10.1016/j.nmd.2025.106214. Epub 2025 Sep 4. PMID: 41110203.

Level C, Thauvin-Robinet C, Binquet C, Duffourd Y, Davoine E, Chevarin M, Tran-Mau-Them F, Lemaitre M, Bruel AL, Safraou H, Salvi D, Tisserant E, Lecommandeur E, Charreton A, Hassine A, de Tayrac M, Redon R, Barc J, Schmitt S, Piard J, Kuentz P, Cormier C, Malbos M, Racine C, Chabrol B, Cheillan D, Tardy V, Colin E, Bris C, Mercier S, Nizon M, Gaudillat L, Loizeau V, Lenelle C, Mottet N, Simon E, Arnoux JB, Carpentier M, Renaud C, Ziegler A, Lejeune C, Jannot AS, Asensio ML, Rollier P, Odent S, Bezieau S, Pasquier L, Huet F, Faivre L. **PERIGENOMED-CLINICS 1-the first study on feasibility, acceptability and psychosocial impact of PERIGENOMED: a pilot project aimed at providing initial concrete evidence on the relevance of panel-based genome sequencing for newborn screening (NBS) in France.** BMJ Open. 2025 Oct 23;15(10):e105752. doi: 10.1136/bmjopen-2025-105752. PMID: 41130699; PMCID: PMC12551548.

FraMaRa

1. Contexte et objectifs

1.1. Contexte

Le projet d'application mobile France Maladies Rares (FraMaRa) s'inscrit dans l'Action 6.3 du Plan National Maladies Rares 4. Il vise à développer un outil numérique pour améliorer l'accès aux données de santé des personnes touchées par une maladie rare et faciliter leur parcours de soins.

Le projet bénéficie du soutien de la Délégation du Numérique en Santé, de la DGOS (Mission maladies rares) et de la HAS. L'application s'intègre dans un écosystème large incluant les filières de santé maladies rares, la Fondation Maladies Rares, Maladies Rares Info Services, les plateformes d'expertise et de coordination maladies rares, l'Alliance Maladies Rares, l'AFM-Téléthon, Orphanet et l'Institut Imagine.

1.2. Objectifs

L'application a pour premier objectif de permettre aux personnes touchées par une maladie rare d'accéder à leurs propres données de santé collectées par la BNDMR. Cela s'inscrit dans la conformisation au Règlement Général sur la Protection des Données (RGDP,) qui impose aux organismes collectant des données personnelles de santé, de permettre aux personnes concernées de pouvoir demander de consulter les informations les concernant et de gérer les consentements associés.

L'application a également pour objectif de faciliter la contribution des personnes touchées par une maladie rare aux bases de données de soin et de recherche. Cette participation active a pour but d'améliorer leur suivi, d'enrichir les connaissances disponibles et de contribuer aux travaux de recherche sur les maladies rares.

L'application a enfin pour objectif de servir de portail d'orientation dans l'écosystème des maladies rares. Face à la multiplicité des acteurs, structures et ressources disponibles, les personnes touchées par une maladie rare peinent souvent à identifier les interlocuteurs pertinents et à comprendre les différents services proposés. L'application vise à centraliser ces informations et à guider les personnes touchées par une maladie rare vers les ressources adaptées à leur situation, simplifiant leur navigation dans un parcours de soins complexe.

2. Expression des besoins

La démarche de recueil des besoins s'est organisée autour d'entretiens individuels ou en petits groupes par visioconférence d'une durée de 30 minutes. Chaque session était structurée autour de quatre axes : l'identification des besoins et attentes, la compréhension des motivations d'usage, l'anticipation des points bloquants potentiels, et l'évaluation de l'impact attendu dans le parcours de soins et la qualité de vie.

Cette approche qualitative a permis d'échanger avec plus de 100 futurs utilisateurs potentiels représentant l'ensemble de l'écosystème maladies rares : personnes touchées par une maladie rare, aidants, représentants associatifs et professionnels de santé spécialisés.

Cette phase de consultation, menée en juin et juillet 2025, a constitué le socle pour l'identification de 37 fonctionnalités potentielles réparties en 31 éléments regroupés en 5 thèmes et 6 exigences transversales. Ces fonctionnalités s'adressent à des publics différents au sein de l'écosystème maladies rares : personnes touchées par une maladie rare, aidants, professionnels de santé ou associations.

Les 5 thèmes identifiés sont les suivants :

1. Carnet de santé numérique : pour la centralisation et gestion des données médicales personnelles pour un suivi optimal du parcours de soins.
2. Engagement recherche : pour la participation active à la recherche médicale pour faire progresser les connaissances sur les maladies rares.
3. Portail des ressources : pour un accès à des informations fiables et des outils pratiques pour mieux vivre avec les maladies rares.
4. Communication médicale : des outils pour faciliter les échanges avec les professionnels de santé et optimiser la prise en charge.
5. Ecosystème communautaire: pour la mise en relation avec les professionnels, associations et autres personnes touchées par une maladie rare pour rompre l'isolement.

Les exigences transversales sont les spécifications non-fonctionnelles ou critère de qualité et contraintes technique nécessaire à l'adoption de l'outil.

Le recueil des besoins a identifié 37 fonctionnalités potentielles, mais dans une logique de développement itératif privilégiant la qualité à la quantité, il a été décidé de concentrer les efforts sur un nombre restreint de fonctionnalités pour la version initiale. Cette approche permet de maîtriser le budget, de garantir une qualité optimale des développements et de faciliter l'adhésion en évitant une interface surchargée. Les fonctionnalités non retenues ont été reportées à des versions ultérieures.

La méthodologie de priorisation s'appuie sur des piliers d'évaluation complémentaires :

- L'intérêt utilisateur qui a été quantifié via un questionnaire sur les 31 fonctionnalités diffusé auprès de l'écosystème maladies rares. Ce questionnaire a recueilli 3315 réponses complètes en deux semaines. Les répondants se répartissent en 1741 personnes atteintes de maladies rares, 1463 familles ou aidants, 274 représentants d'associations et 210 professionnels de santé. La somme de ces profils dépasse 3315 car les répondants pouvaient sélectionner plusieurs profils correspondant à leur situation ;
- L'analyse de la complexité fonctionnelle, technique et réglementaire de chaque fonctionnalité, ainsi qu'avec une évaluation de l'intégration dans l'écosystème existant

3. Fonctionnalités retenues de la version 1

3.1. Spécifications fonctionnelles

La première version de l'application intégrera huit fonctionnalités principales répondant aux besoins identifiés lors de la phase de recueil. Elle permettra aux personnes touchées par une maladie rare :

1. De consulter les données BaMaRa qui les concernent et ajouter des commentaires pour enrichir leur dossier.
2. D'alimenter des données afin de faciliter le suivi de leur état de santé. Ils pourront saisir les symptômes ressentis et évaluer leur qualité de vie à l'aide d'échelles standardisées. L'évolution de ces indicateurs sera visualisable sous forme graphique.
3. De contrôler précisément les autorisations d'utilisation de leurs données via une interface centralisée de gestion des consentements.
4. D'accéder à une médiathèque expertisée de contenus éducatifs, scientifiques et thérapeutiques validés par des experts du domaine des maladies rares.
5. De disposer d'une carte d'urgence numérique qui stockera de manière sécurisée les informations médicales essentielles de la personne touchée par une maladie rare, accessibles rapidement en cas d'urgence.
6. De consulter un système de veille scientifique - un flux d'actualités automatisé sur les avancées thérapeutiques et découvertes scientifiques personnalisées pour l'utilisateur.
7. D'accéder facilement aux Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) sous une forme simplifiée, mettant en évidence les sections les plus importantes pour faciliter leurs diffusions aux médecins de ville et permettre une meilleure compréhension des parcours maladies rares par les personnes touchées.
8. De trouver facilement les centres de référence et de compétence maladies rares via une cartographie interactive proposant une option de géolocalisation.

3.2. Spécifications techniques

L'application s'appuiera sur une architecture moderne et modulaire utilisant React.js pour l'interface web et React Native pour les applications mobiles iOS et Android. Cette approche garantit une cohérence technologique et une réutilisation optimale du code entre les différentes plateformes. L'architecture backend adoptera une approche orientée services développée en Java, orchestrée par Kubernetes pour assurer haute disponibilité et montée en charge automatique. L'hébergement sur l'infrastructure OVH garantira la souveraineté des données et la conformité réglementaire française. L'intégration continue sera gérée par GitLab CI/CD pour automatiser les tests, les builds et les déploiements.

La sécurité intègre les principes de protection de la vie privée dès la conception avec l'accompagnement d'un délégué à la protection des données tout au long du développement. L'hébergement s'effectuera sur une infrastructure certifiée HDS.

L'application est dimensionnée pour servir jusqu'à 3 millions d'utilisateurs potentiels. L'objectif initial vise 3 000 téléchargements le premier mois pour atteindre 30 000 utilisateurs actifs à un an. Les performances ciblent des temps de réponse inférieurs à 2 secondes pour les pages web et 500 millisecondes pour les interfaces de programmation. La disponibilité visera 99,9% avec un stockage estimé à 3 téraoctets pour 30 000 utilisateurs.

L'intégration principale s'effectuera avec BaMaRa pour la récupération des données de personnes touchées par une maladie rare et l'envoi des consentements. L'application s'interfacera également avec l'EDS pour les données agrégées. L'authentification utilisera FranceConnect.

L'accessibilité respectera le Référentiel Général d'Amélioration de l'Accessibilité (RGAA) au niveau AA. L'application sera compatible avec les lecteurs d'écran, permettra l'ajustement des polices et du contraste, et offrira une navigation au clavier. L'interface sera adaptée aux limitations motrices avec des zones d'interaction optimisées et des délais ajustables. L'application sera distribuée via les plateformes officielles et compatibles avec tous les navigateurs modernes.

4. Calendrier et déploiement

Le développement s'échelonnera sur deux années. Le dernier trimestre 2025 se concentrera sur l'élaboration du document d'architecture technique et la constitution de groupes de travail avec les parties prenantes pour concevoir les fonctionnalités retenues, aboutissant à des maquettes interactives validées par les utilisateurs. Le deuxième semestre 2026 finalisera le développement de la première version en intégrant les retours des tests bêta, avec un accent sur la stabilisation et l'optimisation des performances.

Le déploiement de l'application France Maladies Rares mobilisera l'ensemble de l'écosystème des maladies rares. Les personnes touchées par une maladies rares et identifiés comme utilisateurs précoces pourront en être les ambassadeurs, les professionnels de santé des centres de référence et des FSMRs pourront aider à communiquer sur l'application, et les associations de patients seront invités à relayer l'information. L'application sera promue via les supports des centres de référence, des FSMRs, les associations, le site web de la BNDMR, des partenariats avec les médias spécialisés et la participation aux congrès médicaux. L'accompagnement comprendra des webinaires, tutoriels vidéo, support multi-canaux et formations dédiées.

L'évaluation s'appuiera sur des indicateurs techniques de performance, des métriques d'usage incluant le taux de rétention à 30 jours et la satisfaction utilisateur, ainsi que des mesures d'impact clinique et le volume de données collectées. Le suivi comprendra des bilans mensuels et des audits annuels.

L'application nécessitera une maintenance continue assurée par une équipe dédiée pour les corrections de bugs, les mises à jour de sécurité et les adaptations technologiques. Un service support utilisateur multi-canaux sera mis en place avec une assistance technique, une base de connaissances en ligne et des sessions de formation pour accompagner tous les profils d'utilisateurs.

5. Gouvernance et écosystème

5.1. Comité Opérationnel France Maladies Rares

Afin d’assurer une gouvernance représentative des futurs usagers de l’application, il a défini qu’en plus d’un suivi trimestriel du projet par le Comité de Pilotage de la BNDMR, serait fondé un Comité Opérationnel se réunissant tous les mois. Celui-ci est constitué de :

- 7 représentants des usagers (patients, aidants, associations) ;
- 5 experts métiers (professionnels de santé, éthique, réglementaire et technique) ;
- 3 membres pour le pilotage (responsable projet, direction BNDMR, représentant Mission maladies rares DGOS.

5.2. Écosystème

L’application FraMaRa prend place dans un écosystème existant riche et noue des partenariats privilégiés selon les différentes thématiques d’intérêt.

Ainsi, FraMaRa est construit dans une logique de synergie et de transparence avec des acteurs partenaires que sont Maladies Rares Info Services, Orphanet, les Filières de Santé Maladies Rares, les Plateformes d’Expertises et de Compétences, l’Institut Imagine et OrphanDev.

La diffusion des avancées du projet sont également réalisées au travers de collaborations fortes établies avec les associations de patients que sont l’Alliance Maladies Rares et l’AFM-Téléthon.

Dissémination

1. Au sein de la communauté

La CO BNDMR a participé en 2025 à plusieurs journées nationales de FSMRs, à certaines réunions de Plateformes d'Expertises maladies rares, à plusieurs ou d'initiatives publiques sur les maladies rares. La BNDMR a été fortement représentée au congrès RARE 2025, où elle siégeait à 1 table ronde et a présenté 5 posters. La BNDMR a également renforcé sa communication au sein de la communauté génomique (stand lors du congrès annuel de la Société Française de Médecine Prédictive et de Précision). L'accent continuera en 2026 d'être mis sur la présence lors des différents événements scientifiques en lien avec les maladies rares en renforçant sa présence au niveau européen.

La BNDMR sera fortement impliquée au niveau européen / international par ses experts qui :

- Interviendront lors de communications orales aux congrès ECRD2026 (invitée par EURORDIS) et au congrès WODC EU2026 ;
- Participeront activement aux groupes de travail "European Regional Task Force EURORDIS" et "International Rare Diseases Research Consortium's (IRDiRC)".

La communication a en outre été continuellement assurée par le site internet bndmr.fr, qui promeut notamment les tutoriels et guides utilisateurs. Les mêmes actions et les mêmes objectifs seront reconduits en 2025.

Tous les posters et communications sont à retrouver sur le site de la BNDMR (www.bndmr.fr/communications-scientifiques/)

2. Site internet de la BNDMR

Le site web 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 2025, les principales modifications ont porté sur l'ajout des pages dédiées au suivi de l'implémentation du SDM V2 dans les Dossiers Patients Informatisés, l'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 : le 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 4e édition du Séminaire de la BNDMR, qui a eu lieu le 31 mars 2025 au Ministère de la Santé, s'est focalisé sur les moyens d'exploiter et de valoriser les données de son entrepôt de données santé avec une place particulière faite au projet Dromos, projet utilisant les données appariées au SNDS de près de 340,000 patients représentant 574 pathologies. 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 éditions (www.bndmr.fr/publications/presentations-communications/).

Une 5e édition est organisée le 30 Mars 2026, toujours au Ministère de la Santé, et sera focalisé sur l'usage des données de la BNDMR à l'échelle européenne.

Gouvernance, budget, RH

1. Budget

Ci-dessous, le budget réalisé en 2025 et les budgets prévisionnels 2026 et 2027.

En 2025, le nombre total d' 'équivalent temps plein (ETP) est passé de 24,1 à 29,6. En 2026, il passera à 46,1. En 2027, il redescendra à 40,2.

Les charges inscrites dans le bilan prévisionnel sont donc une extrapolation du montant 2025 à proportion des recrutements envisagés. En 2025, les charges de Titre 3 ont atteint 200,000 k€, essentiellement des frais liés au prestataire de cloud et de participation à des colloques et formations.

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.

Concernant les contrats (produits de titre 3), à noter que ces contrats ne sont que ceux signés à date.

Le Produit Constaté d'Avance (PCA) est égal à la différence entre produits et charges, si celle-ci est positive. Le bilan est robuste sur les 3 prochaines années.

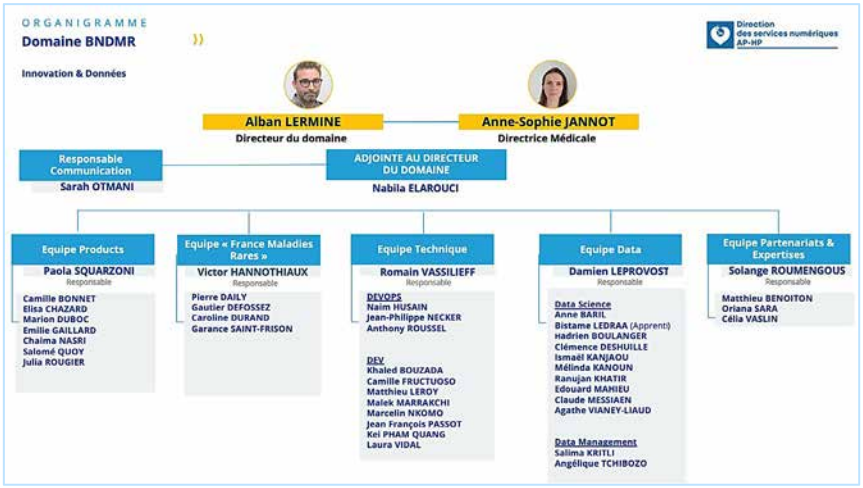
Bilan Financier BNDMR

CHARGES	2023 (Réalisé)	2024 (Réalisé)	2025 (Réalisé)	2026 (Prévisionnel)	2027 (Prévisionnel)	PRODUITS	2023 (Réalisé)	2024 (Réalisé)	2025 (Réalisé)	2026 (Prévisionnel)	2027 (Prévisionnel)
Charges de T1	1 406 304	1 634 609	2 151 527	3 289 608	2 953 092	**Reprise de PCA**	842 412	989 774	2 282 374	3 331 878	2 146 687
Charges de T3	20 537	72 703	199 845	200 000	200 000	Produits T1 (MIGAC)	1 020 690	2 654 690	3 064 690	2 134 690	2 134 690
Frais de structure	98 441	114 423	150 607	230 273	206 716	Produits T3 (Exploitation)	651 954	459 645	486 793	400 000	400 000
Charges d'exploitation	**1 525 282**	**1 821 735**	**2 501 979**	**3 719 881**	**3 359 808**	**Solde -(Produits - Charge)**	-989 774	-2 282 374	-3 331 878	-2 146 687	-1 321 569
						Dont constitution PCA	989 774	2 282 374	2 945 793	1 929 000	1 321 569
						Dont compte 131	*0*	*0*	*0*	*0*	*0*
Charges d'investissement	0	0	0	0	0	Produits d'investissement	*0*	*0*	0	0	0
TOTAL DES CHARGES	**1 525 282**	**1 821 735**	**2 501 979**	**3 719 881**	**3 359 808**	**TOTAL DES PRODUITS**	**1 525 282**	**1 821 735**	**2 501 979**	**3 719 881**	**3 359 808**

Prévisions budgétaires de la CO BNDMR

2. Ressources humaines

En juillet 2026, l'organigramme de la CO BNDMR se présente comme suit. 46 personnes la composent.



Organigramme de la CO BNDMR

Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)
AP-HP Campus Picpus
Département I&D (Innovation et Données)
33 Boulevard de Picpus
75012 Paris
France

www.bndmr.fr/