

Attentes de la BNDMR

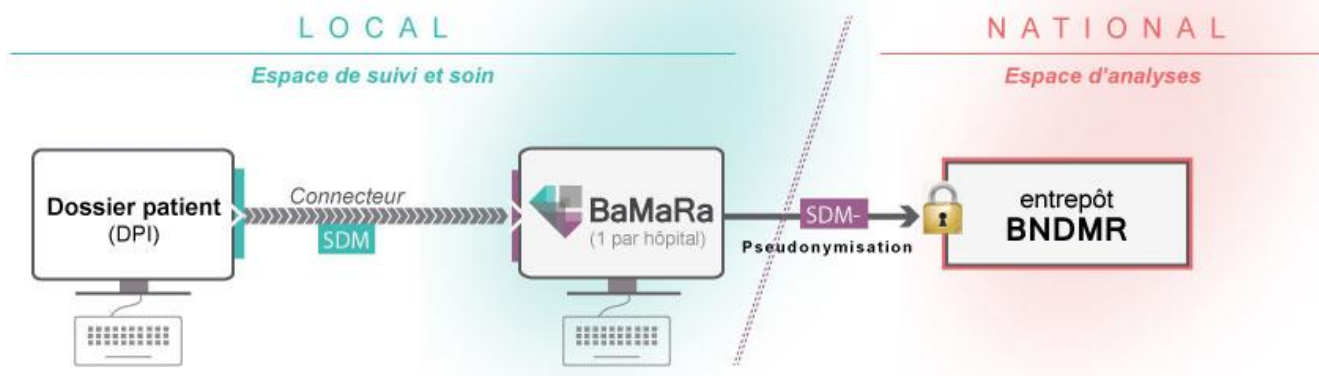


Journée des responsables de centre
MCGRE

A-S Jannot

15 décembre 2023

Le projet et les données en accès libre



Une collecte dans
l'ensemble des centres
maladie rare en France

Données collectées sur
plus d'un million de
patients

Financement PNMR

Nombre de sites
maladies rares déployés **99%**

||||| 2191 / 2220 sites



110
établissements
de santé



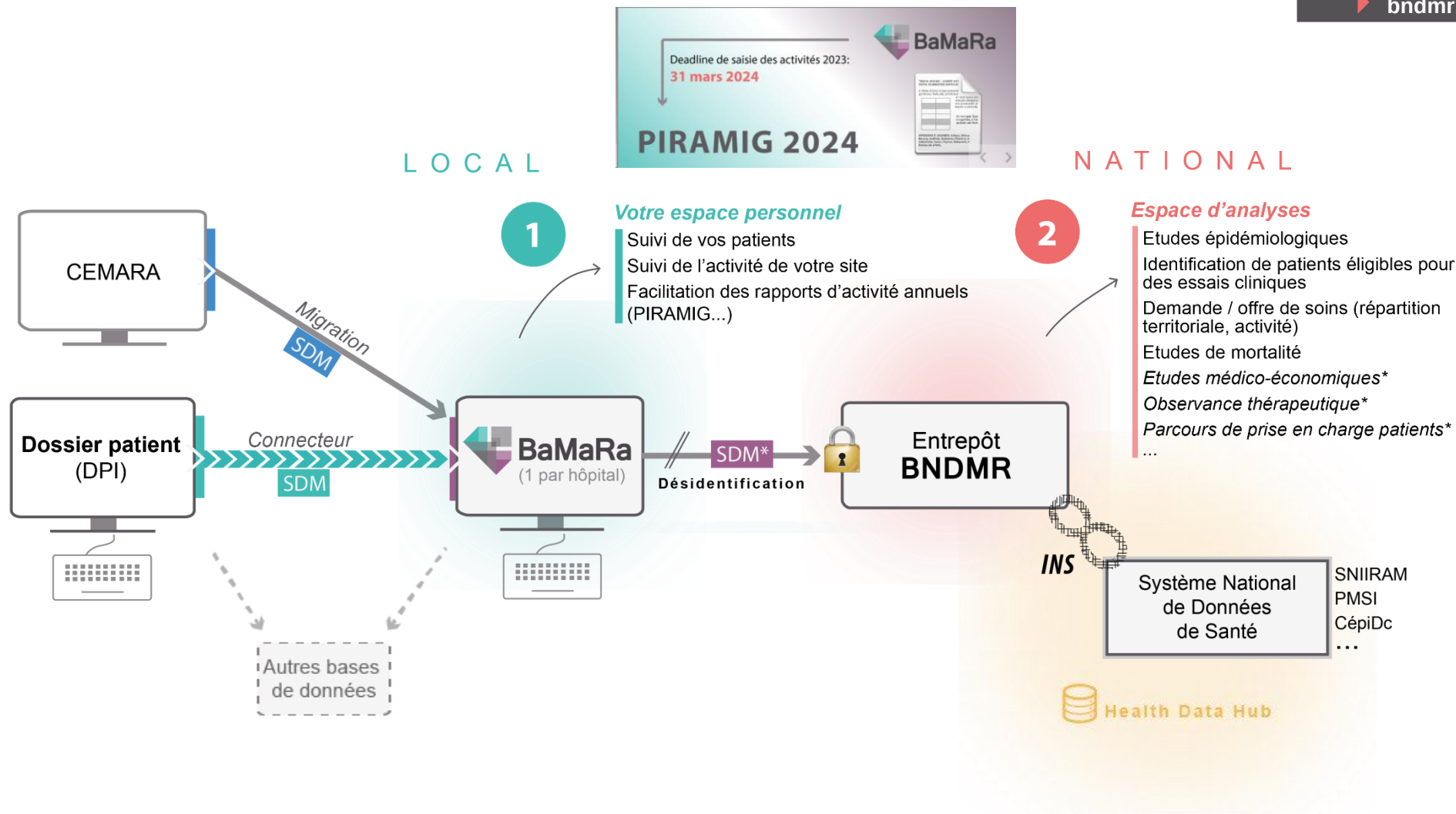
5 600
maladies
différentes

Les données disponibles

La BNDMR contient les données du Set de Données Minimum national maladies rares (SDM-MR) pseudonymisées (c'est-à-dire rendues non identifiantes : pas de nom ni de prénom) :

- ▶ **Informations administratives** : date de naissance, sexe, commune de naissance, de résidence...
- ▶ **Informations familiales** : propositus, lien de parenté, consanguinité
- ▶ **Statut vital**, et le cas échéant date de décès, cause
- ▶ **Parcours de soins** : adressage, date de première consultation, site maladies rares de rattachement
- ▶ **Activité(s) de soins** : date, contexte, objectif, type de personnel réalisant l'activité, lieu de l'activité
- ▶ **Diagnostic(s)** :
 - » Histoire du diagnostic : âge aux premiers signes, appréciation du diagnostic lors de la prise en charge dans le centre maladies rares, âge au diagnostic
 - » Description du diagnostic : maladie (Orpha), signes cliniques (HPO, CIM-10), niveau de confirmation du diagnostic, type d'investigations réalisées, gène(s) (HGNC), mutation (HGVS), porteur sain
- ▶ **Traitement** : médicaments orphelins
- ▶ **Anté et néonatales** : PMA, terme, taille / poids / périmètre crânien à la naissance
- ▶ **Recherche** : protocole en cours, échantillon biologique prélevé

Le pilotage: un usage parmi d'autres



Explorer les données: le rapport national

2 formats : Rapport grand public en PDF +
Fichier Excel pour la recherche

MAJ à fréquence semestrielle

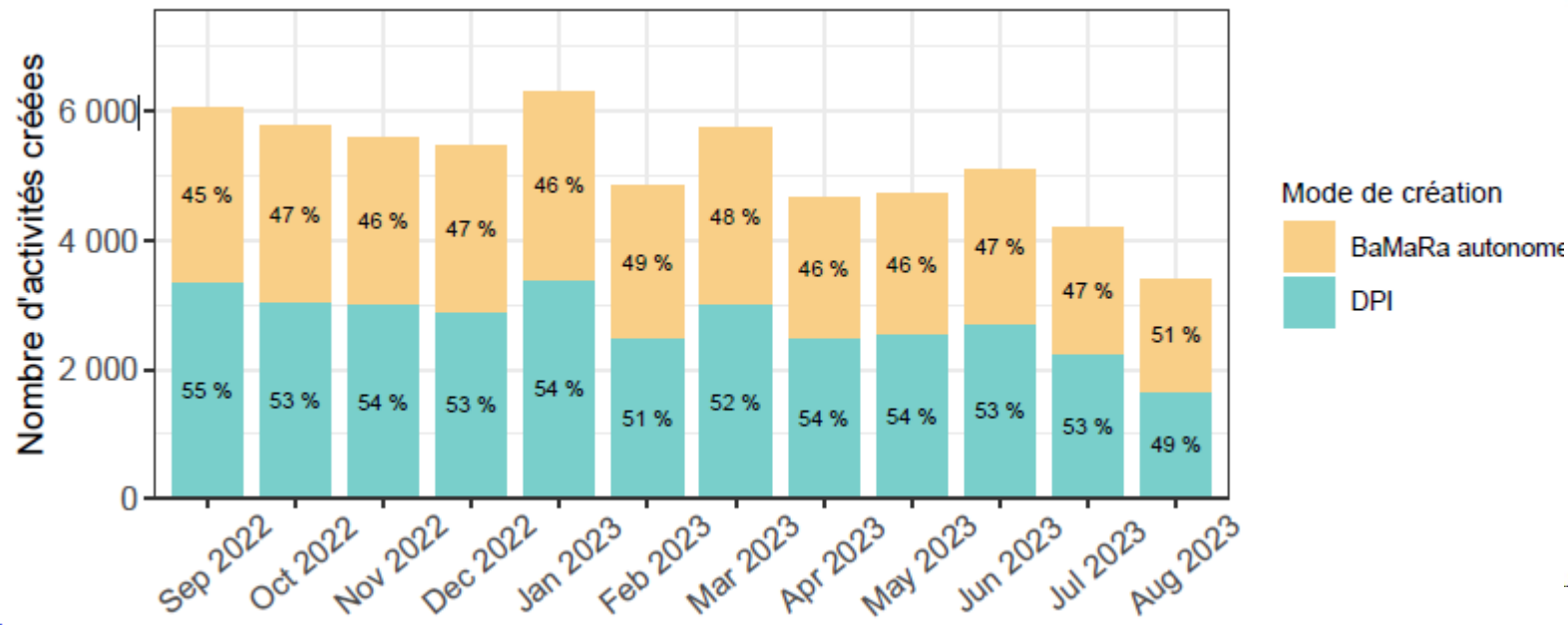


Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Drépanocytose	232	12271
Drépanocytose-bêta-thalassémie	251359	1417
Drépanocytose-hémoglobinoase C	251365	3031
Drépanocytose-hémoglobinoase D	251370	19
Drépanocytose-hémoglobinoase E	251375	36

<https://www.bndmr.fr/publications/nombre-de-cas-par-mr/>

Explorer les données: le rapport filière

- ▶ 30 pages d'indicateurs sur les données de la filière
- ▶ Un fichier excel associé: nombre de patients par diagnostic, par centre...
- ▶ Exemple pour le pilotage:



Rapport Filière de Santé Maladies Rares (FSMR) - MCGRE

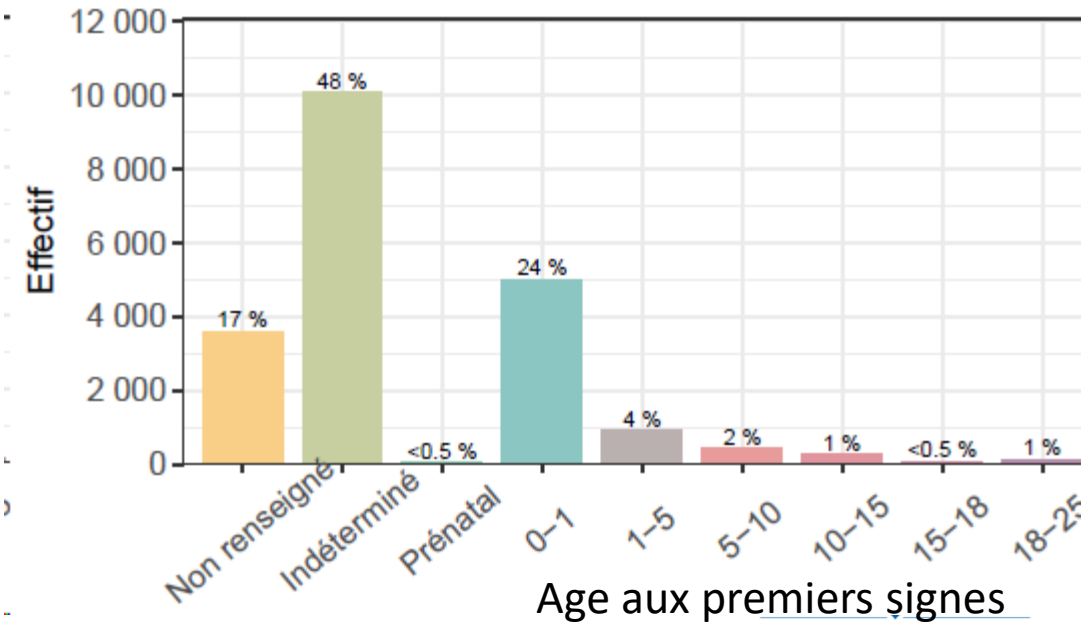
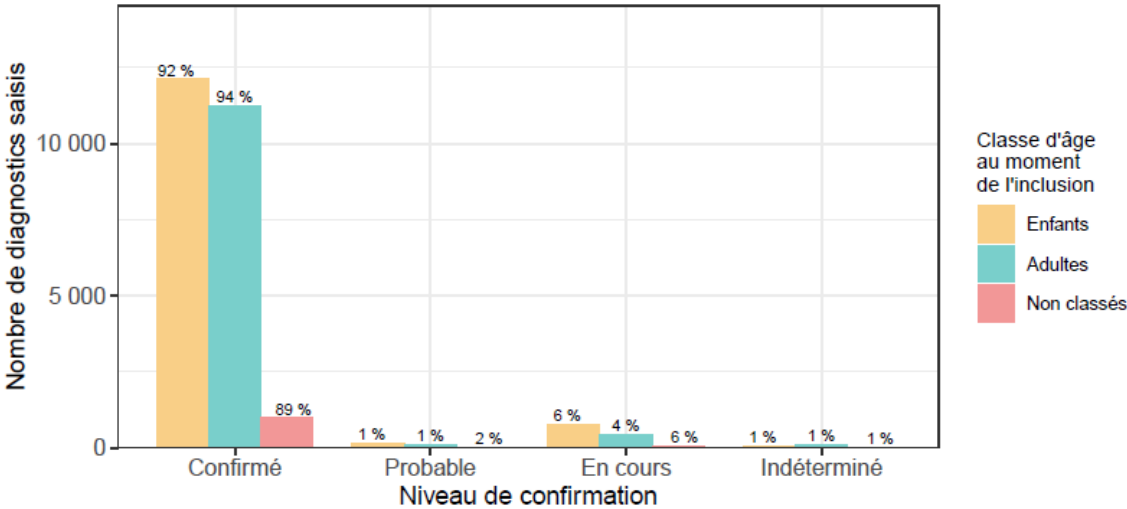
7 décembre 2023

Explorer les données: le rapport Filière

MCGRE inclut **26 767** patients, dont **6 022 (22 %)** s'opposent à la réutilisation de leurs données.

Tableau 4.1 – Classe d'âge des patients au moment de l'inclusion, par centre

Centre	Enfants, N(%)	Adultes, N(%)	Non classés, N(%)
GRE	11 670 (52 %)	10 030 (45 %)	660 (3 %)
GRE-DOM	1 830 (41 %)	2 110 (47 %)	520 (12 %)



Les recueils complémentaires

📍 SLA [COO] COURATIER (C H U DE LIMOGES - 87042 LIMOGES CEDEX 1) ▾

+

➤ SDM

➤ Rc FILSLAN

Fiche patient: AAAAAAQ AAAAAAQ

BILAN INITIAL PRATIQUÉ *

MUTATION(S)

ÉLÉMENT DU DIAGNOSTIC

✕ Annuler

✓ Sauvegarder

➦ Sauvegarder et quitter

Modèle de protocole d'utilisation thérapeutique et de recueil de données (PUT-RD) depuis BaMaRa

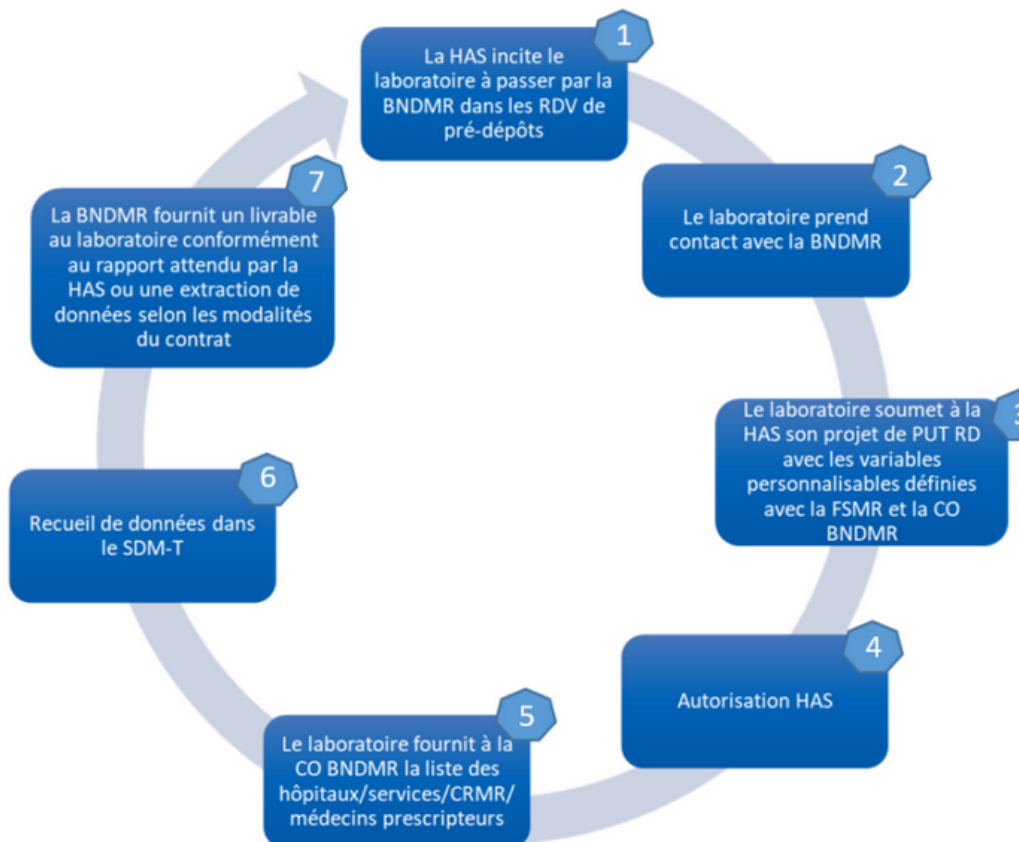
Accès précoce [Choisissez un élément] – [Nom du médicament (DCI)]

La proposition de PUT-RD soumise par le laboratoire doit être rédigée en français selon ce modèle et transmise en pièce jointe lors de la soumission de la demande d'accès précoce sur la plateforme SÉSAME. **Il est impératif que le modèle de PUT-RD tel que publié par la HAS et la BNDMR soit respecté, en particulier les zones identifiées comme non modifiables.**

L'ensemble des éléments proposés sont susceptibles d'être modifiés par la Haute Autorité de santé (HAS) et l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) le cas échéant. Le PUT-RD final sera annexé à la décision de la HAS. Se référer au [guide de dépôt](#) pour plus d'information sur les recommandations de la HAS et de l'ANSM sur ce document.

Cette proposition de PUT-RD est susceptible d'être adressée aux associations de patients et autres parties prenantes en vue de recueillir leur contribution pendant l'instruction conformément à l'article R. 5121-69-1.

Les données collectées dans le SDM-T comprennent une majorité de champs prédéterminés et non modifiables ainsi que quelques champs personnalisables en amont qui devront être discutés avec la cellule opérationnelle de la BNDMR et la FSMR concernée avant le dépôt du dossier de demande d'autorisation d'accès précoce (en italique ci-dessous) :



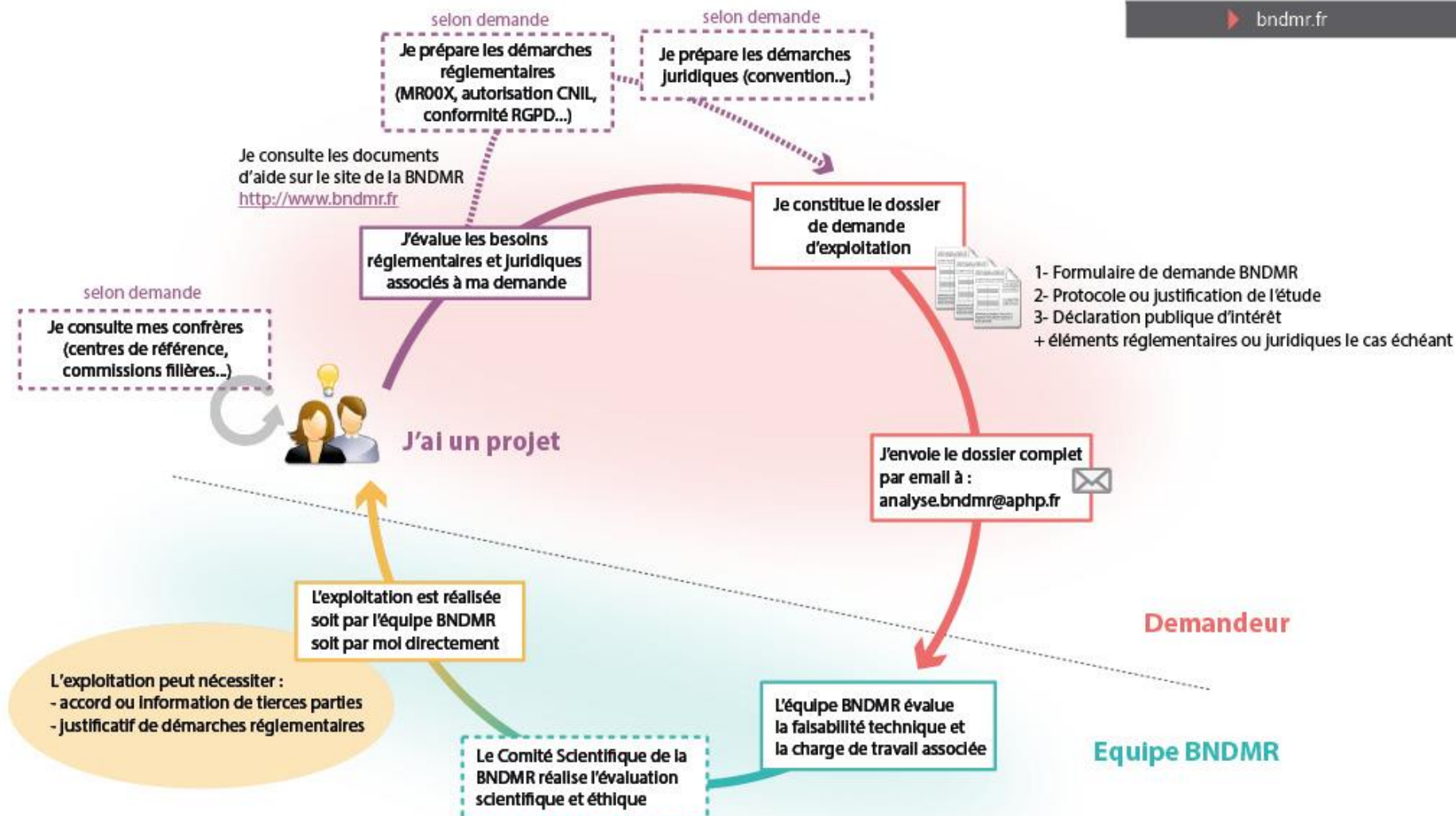
- Date de la demande d'accès précoce si applicable
- Dates des différentes visites effectuées
- Nom du médicament
- Contexte de prescription : AMM, Hors-AMM, accès précoce, cadre de prescription compassionnelle...
- Caractéristiques du patient : *Etat du patient*, poids, taille, *comorbidités*, *paramètres biologiques d'intérêt*
- Pour les accès précoces, modalités de l'accès au traitement : traitements antérieurs et concomitants, posologie et durée envisagée, engagement du prescripteur sur l'éligibilité à l'accès précoce et la remise de l'information adéquate
- Modalités d'instauration : *modifications majeures depuis la fiche d'accès au traitement* pour les AP, posologie si différente du RCP et durée, traitements antérieurs et concomitants
- Modalités de suivi : Arrêt définitif et posologie à l'arrêt si applicable, date et cause du décès si applicable, modifications de traitement (médicament, posologie ou interruption) et raisons, *modifications biologiques majeures depuis la dernière visite* et raisons
- Existence d'événements indésirables (ne remplace pas la collecte via CRPV ou sur la base de signalement nationale de pharmacovigilance) : nombre et description en HPO
- *Critères d'efficacité à l'instauration et au suivi* : 2 variables personnalisables à intégrer après discussion avec la filière de Santé Maladie rare
- Questionnaire de qualité de vie à l'instauration et au suivi : SF-12

📄 Description du SDM-T hors accès précoce

📄 Description du SDM-T en accès précoce

L'accès aux données pour une étude

Procédure de demande d'exploitation des données de la BNDMR



- ▶ Contenu:
 - Formulaire de demande d'accès pour le Comité Scientifique et Ethique de la BNDMR
 - Note d'information patients type
 - Checklist de conformité à la MR-004

- ▶ Cas particulier: extraction en vue d'un chainage SNDS. Nécessité de formalités complémentaires (CESREES + CNIL)

► <https://www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/>

Etudes en cours ou réalisées

Cette page décrit les recherches réalisées ou en cours, pour les traitements de données de la BNDMR ayant reçu un avis favorable par le Comité Scientifique (CoSci) de la BNDMR.

Pour rappel, les données de la BNDMR étant pseudonymisées (sans aucune donnée directement nominative) et respectant la règle de minimisation (adéquates, pertinentes et limitées à ce qui est nécessaire au regard des finalités pour lesquelles elles sont traitées), aucun traitement sur ces données ne permettra d'isoler ou d'identifier les patients.

Filière FILSLAN

Déterminants environnementaux de la sclérose latérale amyotrophique [en cours] —

- **Numéro interne** : D2022-0051
- **Responsable scientifique** : Pr. FAIVRE Jamila, Hôpital Paul-Brousse
- [Télécharger la notice d'information](#)

Filière FIMARAD

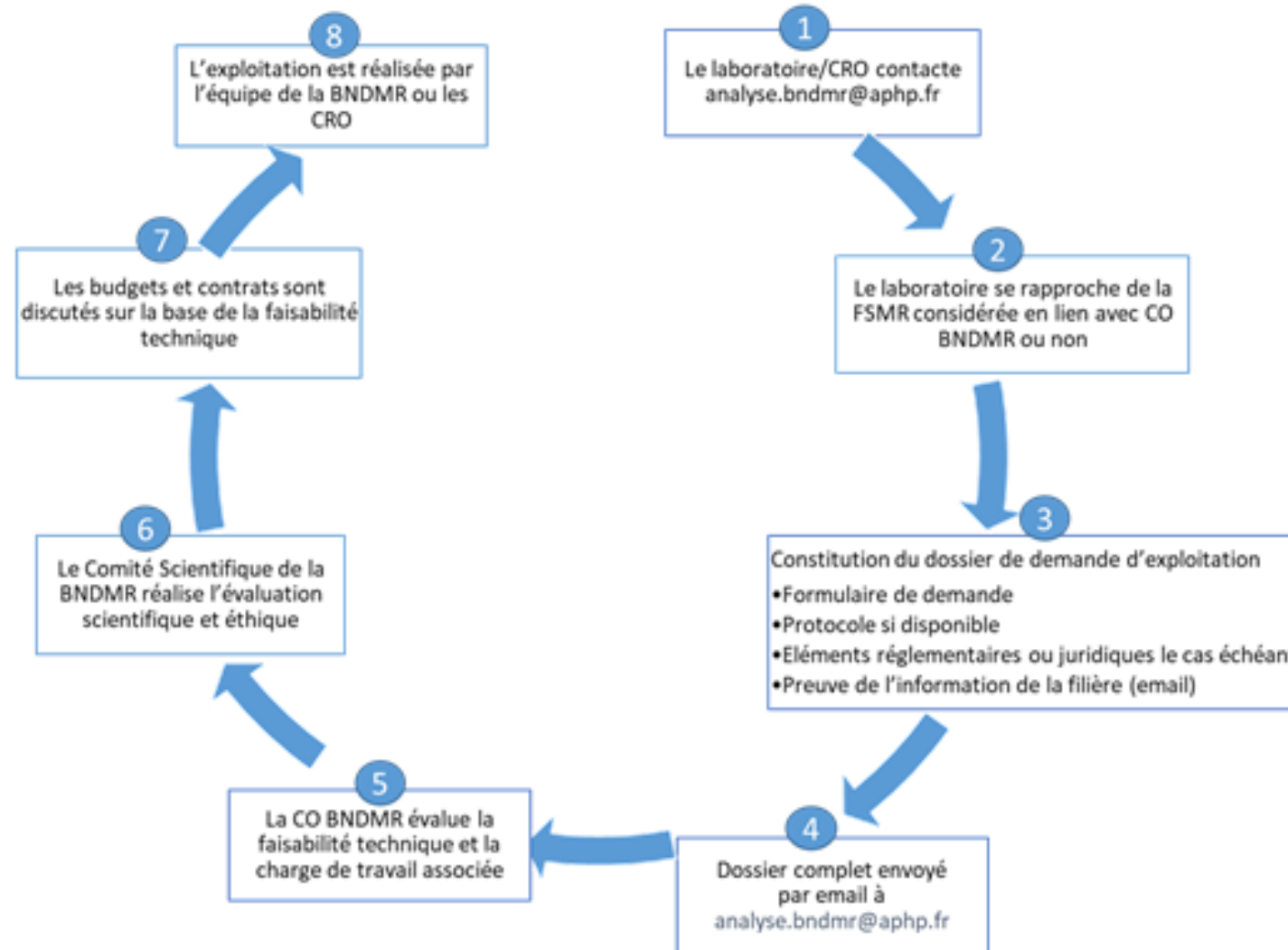
FrEBepi : Epidémiologie des épidermolyses bulleuses (EB) héréditaires [terminée] —

- **Numéro interne** : D2021-0037
- **Responsable scientifique** : Pr. Christine Bodemer, Hôpital Necker-Enfants Malades
- [Télécharger la notice d'information](#)

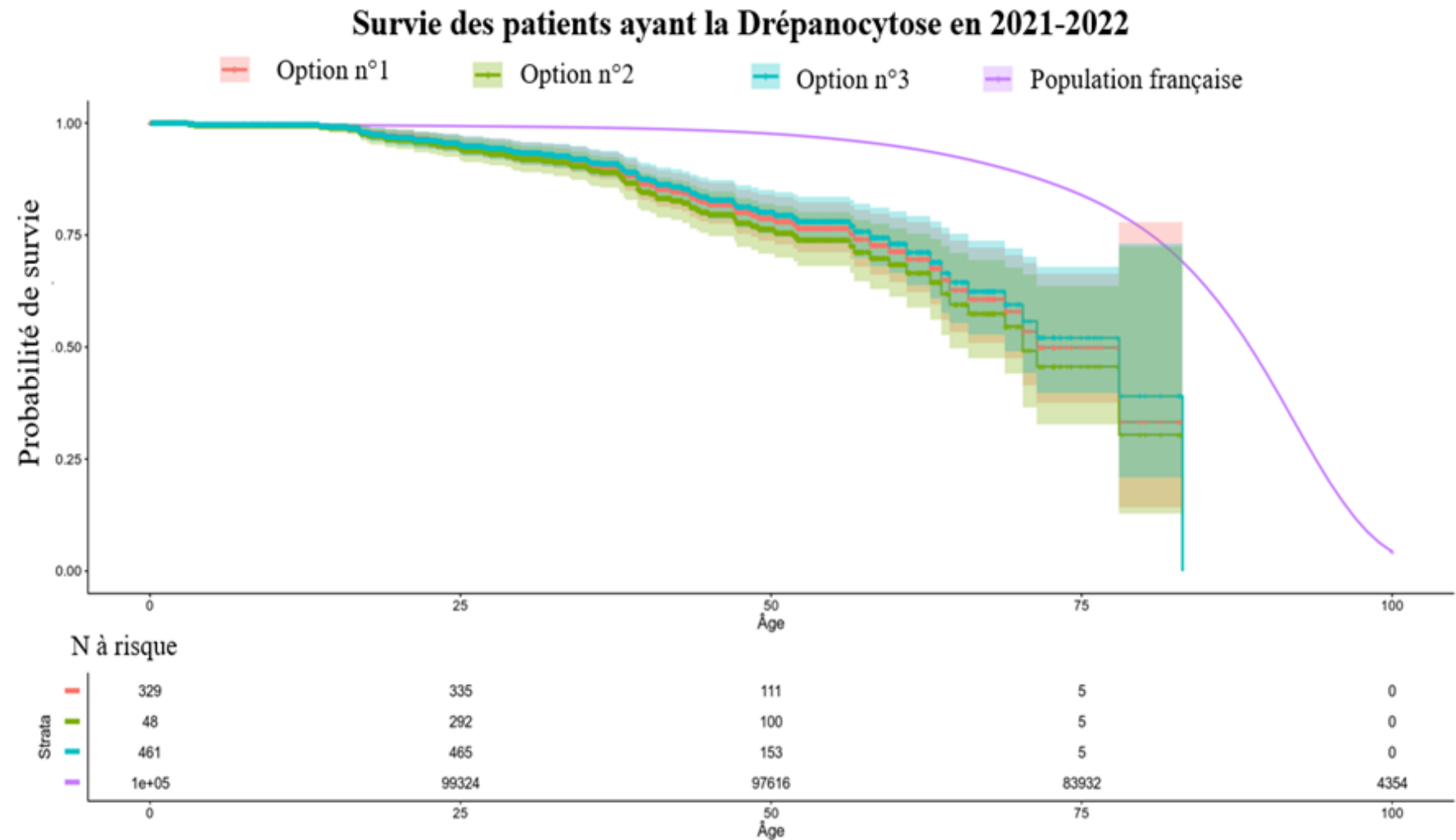
- ▶ Modalités d'accès aux données de l'étude:
 - Traitement par la cellule opérationnelle
 - Accès distant via entrepôt

- ▶ Accompagnement possible:
 - Protocoles pour les études
 - Appels à projet (faisabilité, relecture...)
 - Analyse des données en fonction de la charge de travail de l'équipe
 - Accompagnement pour les publications (partie méthodes et résultats)

Circuit de demande des données pour projets industriels



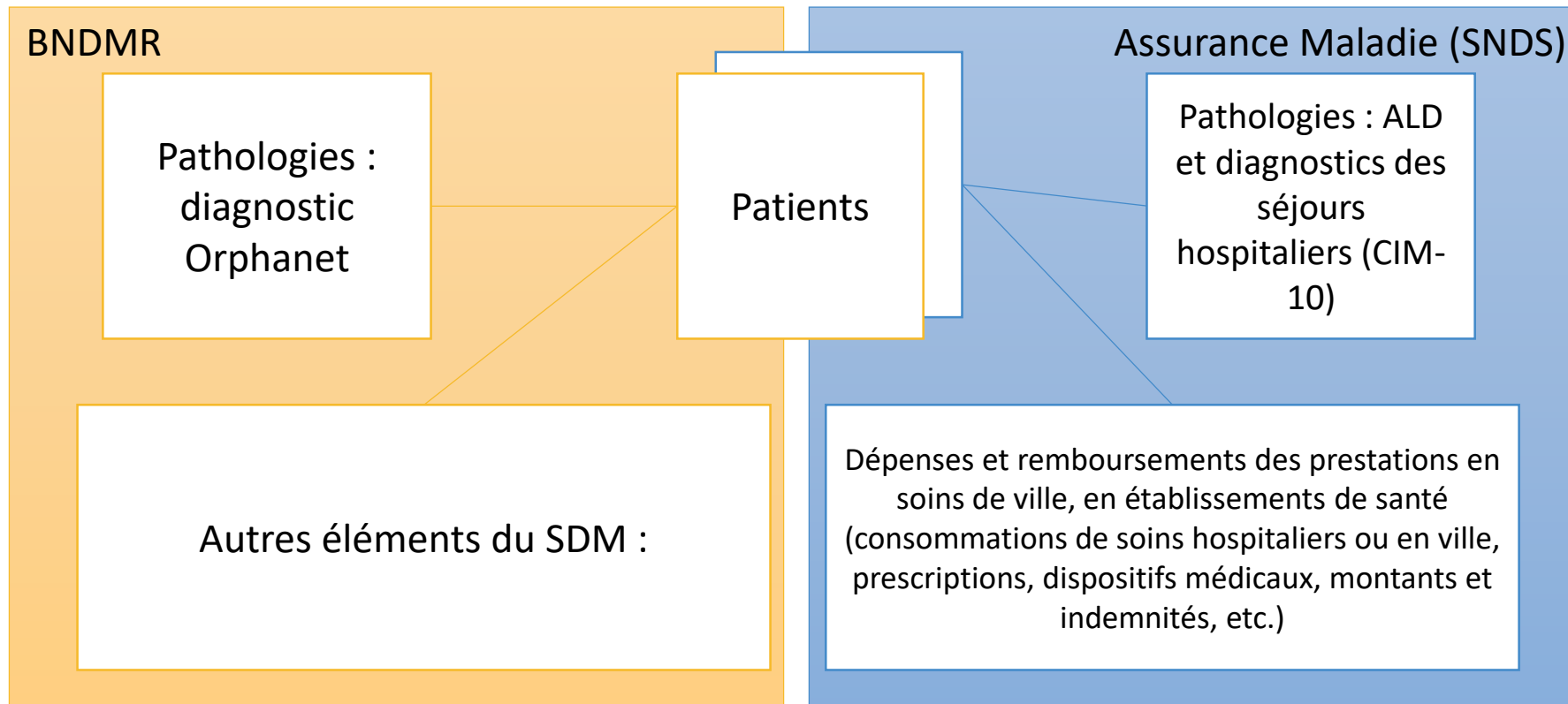
Quelques exemples d'études



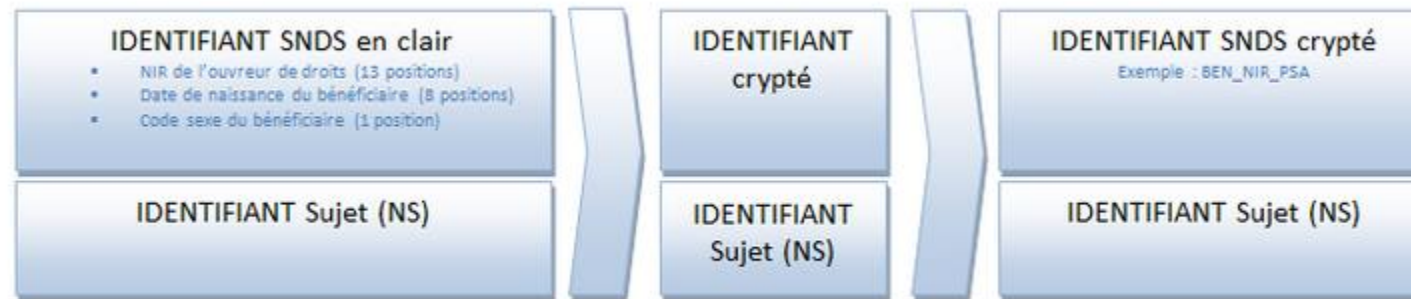
- ▶ Données de la BNDMR enrichies par des variables environnementales disponibles à l'échelle du code insee de résidence (données socio-économiques, proximité d'usine polluante, pollution des sols...).
- ▶ Tests d'association entre probabilité d'être atteint de SLA et chaque variable environnementale
- ▶ Travail en cours

BNDMR et Assurance Maladie : des bases de données complémentaires

- ▶ Les pathologies décrites dans le SNDS sont souvent insuffisantes pour repérer les patients atteints de maladies rares
- ▶ A l'inverse, la BNDMR permet un repérage précis, et gagne à être enrichie des dépenses et remboursements de soins en ville et en ES



► Données SNDS: données désidentifiées



► Données BNDMR:

- NIR non disponible pour la plupart des patients (uniquement nom, prénom, date de naissance et base de correspondance avec le NIR non disponible)

La stratégie d'appariement

▶ Etude faible effectif:

- Collecte du NIR
- Appariement direct



Bonne qualité d'appariement

▶ Etude effectif élevé:

- Extraction des informations communes aux deux bases
 - Dates et lieu des activités (souvent une seule)
 - Mois de naissance
 - Lieu de résidence
- Environ 70-80% d'appariement attendu



Faible qualité d'appariement

- ▶ **Projet pilote de la plateforme des données de santé**
- ▶ **Objectifs:**
 - Décrire les parcours de soins typiques des patients atteints des maladies rares « fréquentes » (c'est-à-dire avec au moins 100 patients dans la BNDMR)
 - Quantifier le coût associé à chaque maladie
 - Décrire les inégalités de prise en charge et leurs liens avec les inégalités territoriales et socio-économiques et les pratiques des centres experts
- ▶ **Méthode:**
 - Chainage indirect
 - Comparaison avec des témoins appariés issus du SNDS
- ▶ **Avancement: données disponibles en janvier**

EMIR-algo : Epidémiologie des maladies inflammatoires systémiques rares en France



- ▶ Porteur: Bruno Fautrel (FAI2R, APHP), Florence Tubach (IPLESP, APHP)
- ▶ Lauréat de l'appel à manifestation d'intérêt **BOAS** centré autour des algorithmes de ciblage dans le SNDS.
- ▶ Bénéficie d'un accompagnement de la plateforme des données de santé, ainsi que du soutien scientifique du réseau Redsiam qui collabore au projet.
- ▶ Objectif: développer et valider des algorithmes de ciblage des personnes atteintes de différentes maladies inflammatoires systémiques rares dans le SNDS
- ▶ Autorisation de la CNIL obtenue

LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique

III.- Dans un délai de dix-huit mois à compter de la publication de l'arrêté pris en application de l'article L. 1151-1 du code de la santé publique, le Gouvernement remet au Parlement un rapport relatif à l'activité et au fonctionnement des centres de référence des maladies rares compétents concernant la prise en charge des personnes présentant des variations du développement génital en France, au nombre d'actes médicaux réalisés en lien avec ces variations ainsi qu'au respect des recommandations internationales en matière de protocole de soins. Ce rapport peut faire l'objet d'un débat dans les conditions prévues par les règlements des assemblées parlementaires. Il s'accompagne d'éléments chiffrés quant au nombre de personnes concernées et quant à la nature des actes médicaux réalisés chaque année.

- ▶ Porteurs: Thomas Blanc et AS Jannot accompagnés dans groupe de travail désigné par le ministère
- ▶ Accompagnement opérationnel et financier par la plateforme des données de santé

- ▶ Objectif de la mise en qualité: inclure des patients « oubliés », confirmer le diagnostic, et compléter les NIRs
- ▶ 7 centres impliqués fortement
- ▶ Organisation:
 - Réunion responsable centre / CO BNDMR / médecin DIM
 - Déplacement ARC BNDMR sur site pour aider
 - Interaction avec service admission/facturation pour NIR
- ▶ Bilan à 3 mois:
 - Mobilisation +++ des centres
 - NIR complété à 95% pour ~1000 patients

La chainage pérenne avec le SNDS

La première liste des bases de la base principale et du catalogue du SNDS portée par l'arrêté du 12 mai 2022

