

# Appel à projets Convergence – Recueils de données

*BNDMR, avril 2025*

## 1. Résumé

---

### 1.1. Contexte du PNMR4

Le nouveau Plan National Maladies Rares renforce la place du système d'information national pour les maladies rares formé par l'application BaMaRa et de l'EDS BNDMR pour permettre aux filières maladies rares de profiter d'un système national d'appui pour la réalisation des actions du PNMR4. Pour ne citer que quelques-unes :

- L'action 9.1 soutient les bases de données et des registres complémentaires déployés dans les FSMR
- L'action 17.1 met en avant l'intérêt de collecter des informations cliniques et phénotypiques (HPO), des descriptions phénotypiques longitudinales pour modéliser les histoires naturelles des maladies rares, en augmentant l'information sur les caractéristiques des maladies rares à différents âges, depuis la période fœtale jusqu'à l'âge adulte (PhenoPackets)
- L'action 18.2 vise à renforcer la valorisation des données françaises et leur réutilisation dans les registres européens avec la mise en place par la BNDMR d'une interopérabilité entre BaMaRa et les registres ERN, en facilitant l'intégration initiale des données au sein de BaMaRa avant de les partager à l'échelle européenne
- L'action 23.6 du PNMR 4, indique que « l'application BaMaRa devra proposer des dossiers de spécialités (qui pourront prévoir la collecte de plusieurs centaines d'items propres à une maladie spécifique), qui pourront être réutilisés via l'entrepôt de données de santé BNDMR »

### 1.2. Contexte de l'AAP Convergence

L'AAP Convergence propose de construire un recueil de données structurées portant sur une maladie rare ou un groupe de maladies rares homogènes au sein de l'application web BaMaRa accessible aux dossiers des patients atteints par cette maladie dans l'ensemble des centres participant au projet.

S'agissant de collecte de données de spécialité (dossiers de spécialité), ce recueil permettra une meilleure prise en charge des patients car il permettra de colliger des informations sur l'état de santé des patients dans le but premier d'améliorer leur suivi. Pour cette raison, les données seront recueillies dans le cadre du soin (selon le principe de prise en charge optimale). Il s'agit de permettre aux experts d'échanger sur les cas et des pratiques, une meilleure prise en charge des patients par un parcours harmonisé à l'échelle nationale et de mieux préparer les perspectives en termes de recherches ultérieures sur ces données.

Ces collectes complémentaires sont couvertes par la convention BaMaRa déjà signée entre l'AP-HP et chacun des établissements porteurs de centres de référence et de compétence labellisés par la DGOS et promues par le PNMR<sup>4</sup>. Comme toutes les données collectées dans BaMaRa, ces données des Dossiers de Spécialité (DoSpéRa) seront déversées dans l'EDS BNDMR pour permettre des études/recherches ultérieures sur ces données tout en profitant des procédures et du cadre réglementaire déjà établis, dont un accès distant (accès sécurisé aux données d'un projet uniquement dans une bulle sécurisée) pour réaliser les traitements en toute autonomie.

### **1.3. Moyens alloués pour les lauréats de cet appel à projets**

Cet AAP ne propose pas de financement pour la collecte des données, mais un accompagnement humain et technique pour la conception des formulaires de saisie dans BaMaRa via la mise en place d'un DoSpéRa (dossier de spécialité) par l'équipe de la BNDMR.

## **2. Soumission des projets**

---

### **2.1. Contenu du dossier de soumission dans le cadre de l'appel à projets**

Le dossier de soumission devra comporter l'ensemble des éléments nécessaires à l'évaluation par le CSE de la BNDMR. Il devra parvenir complet à la cellule opérationnelle de la BNDMR.

Le formulaire de soumission est constitué des éléments suivants dûment complétés (tout dossier incomplet sera rejeté) :

1. Les pathologies (codes ORPHA), filières et centres maladies rares concernés par la collecte de données
2. Le contexte de la collecte de données, en précisant comment cette nouvelle collecte peut apporter au parcours maladies rares du patient au sein de la filière ou pour un meilleur suivi et partage sur les expertises
3. La liste des items du recueil de données (libellés, valeurs possibles, éventuels référentiels/catalogues utilisés) qui ne doivent pas exister dans le set de données minimum maladies rares, en précisant pour chaque item s'il est aligné sur celui d'un registre européen (ERN)

La signature de l'ensemble des membres du comité d'utilisateurs ainsi que l'engagement de la filière ou des filières concernées (avis motivé(s) à joindre au dossier) à assurer le recueil des données sont nécessaires. Il est à noter qu'aucun financement et aucune ressource supplémentaire spécifiques ne sont prévus pour le recueil de données, hormis la mise à disposition du dossier de spécialité dans BaMaRa par la BNDMR.

## 2.2. Dates importantes

Les dossiers de candidature sont attendus d'ici au 4 juillet 2025.

L'analyse des dossiers soumis sera réalisée le 9 septembre 2025 par le CSE de la BNDMR, les résultats étant communiqués dans les 48h.

Toute question concernant cet AAP devra être adressée à [analyse.bndmr@aphp.fr](mailto:analyse.bndmr@aphp.fr)

## 3. Projets attendus

---

### 3.1. Principales caractéristiques des projets

- Les projets doivent porter sur une maladie rare ou un groupe de maladies rares, désignées par un code ORPHA.
- Le périmètre d'inclusion doit être celui des centres de référence et de compétence labellisés par la DGOS pour leur expertise dans les maladies rares.
- S'il existe un registre européen pour la maladie ou le groupe de maladies, notamment dans le cadre d'un Réseau Européen de Référence (ERN), les items du DoSpéRa doivent être alignés avec ceux du registre européen
- Les données collectées doivent uniquement provenir du dossier patient, c'est-à-dire compatibles avec un compte rendu médical, des observations médicales et paramédicales et des traitements médicamenteux.
- L'outil de recueil de données est BaMaRa, via DoSpéRa

### 3.2. Comité d'utilisateurs

Le DoSpéRa doit être porté par un comité d'utilisateurs experts validé par la filière.

Lorsqu'il s'agit d'une maladie pour laquelle des centres appartenant à différentes filières sont labellisés, l'avis de toutes les filières concernées est nécessaire.

### 3.3. Rôle du comité d'utilisateurs

Le comité d'utilisateurs s'engage à respecter la gouvernance de la BNDMR à savoir :

- Avoir obtenu l'avis de la filière concernée (un avis motivé du responsable de la filière concernée doit être joint au dossier)
- Définir les centres partenaires
- Choisir les items nécessaires en respectant le principe de minimisation (aucun item ne doit être collecté s'il ne justifie pas d'un intérêt pour le suivi du patient)

### 3.4. Engagement du porteur de projet

Les centres participants doivent s'engager à collecter les données d'au moins 80% des patients concernés par la pathologie faisant l'objet du recueil de donnée et ayant bénéficié d'une nouvelle consultation.

## 4. Utilisation secondaire des données des DoSpéRa :

---

Chaque utilisation secondaire par projet de recherche sur les données déjà collectées dans le DoSpéRa seul ou combinées aux autres recueils déjà en place se fera depuis l'EDS BNDMR en respectant les règles de gouvernance de la BNDMR<sup>1</sup> : nécessité d'un avis favorable préalable du CSE, note d'information à publier sur le portail de transparence de la BNDMR et conformité MR004. La charte de la BNDMR<sup>2</sup> s'appliquera. **Si les données demandées ont été collectées dans les 18 mois précédents, un accord du comité d'utilisateurs devra être obtenu avant l'examen du dossier par le CSE. Si les données demandées ont été collectées depuis plus de 18 mois, seul un avis du comité d'utilisateurs sera nécessaire pour l'examen du projet par le CSE.**

La BNDMR s'engage à mettre à disposition les données via une bulle sécurisée, toute demande d'analyse, de rapports, de tableaux de bords sera accompagnée d'une évaluation budgétaire, et un planning prévisionnel sera élaboré en fonction des ressources disponibles et/ou à recruter.

- 1- <https://www.bndmr.fr/exploiter/donnees-bndmr/procedure-de-demande/>
- 2- <https://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2023/10/Charte-BNDMR-revisee-2023.pdf>