

# De la Banque Nationale de Données Maladies Rares vers les registres ERN : un projet innovant de réutilisation des données



**1<sup>er</sup> Auteur : Julia, ROUGIER, Cheffe de projet registres européens, BNDMR, AP-HP, Paris, FRANCE**

Autres auteurs, équipe :

- Anne-Sophie, JANNOT, Directrice médicale, BNDMR, AP-HP, Paris, FRANCE

## Contexte et objectifs

En France, plus de **1,4 million de patients atteints de maladies rares** sont recensés via l'application nationale de collecte BaMaRa, qui alimente la **Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)**. Ces données structurées constituent une ressource précieuse pour la recherche et l'amélioration de la prise en charge des patients.

À l'échelle européenne, les **Réseaux Européens de Référence (European Reference Networks, ERN)** se sont imposés comme un levier essentiel pour fédérer l'expertise et renforcer la recherche clinique sur les maladies rares. Pourtant, la participation française à ces registres européens reste limitée par une contrainte majeure : la **double saisie** des informations, à la fois dans BaMaRa et dans les registres ERN, qui représente une charge importante pour les centres experts.

## Cadre et approche méthodologique

Ce projet, inscrit dans le **Plan National Maladies Rares 4 (PNMR4)**, propose une stratégie innovante de **réutilisation des données déjà saisies dans BaMaRa** afin d'alimenter directement les registres ERN. Cette approche vise à **réduire la charge de travail, améliorer l'interopérabilité** des bases de données et **renforcer la contribution de la France** aux initiatives européennes en santé. Il repose sur cinq leviers :

1. Harmonisation des consentements patients pour garantir une cohérence réglementaire et éthique.
2. Extraction automatique des Common Data Elements (CDE – « SDM européen ») depuis BaMaRa, afin d'éviter la double saisie et de réduire la charge des équipes.
3. Intégration de jeux de données « miroir » pour répondre aux spécificités de chaque registre européen.
4. Contractualisation centralisée (DSA) entre la BNDMR et les ERN, simplifiant les démarches administratives.
5. Accompagnement technique et opérationnel des centres experts pour la mise en œuvre et la conformité réglementaire.

### 1. Consentement et transfert des données vers les registres ERN

La base légale de traitement des données des registres ERN est le consentement libre et éclairé du patient (indépendant de BaMaRa). Le médecin informe le patient et lui remet un formulaire spécifique au registre ERN.

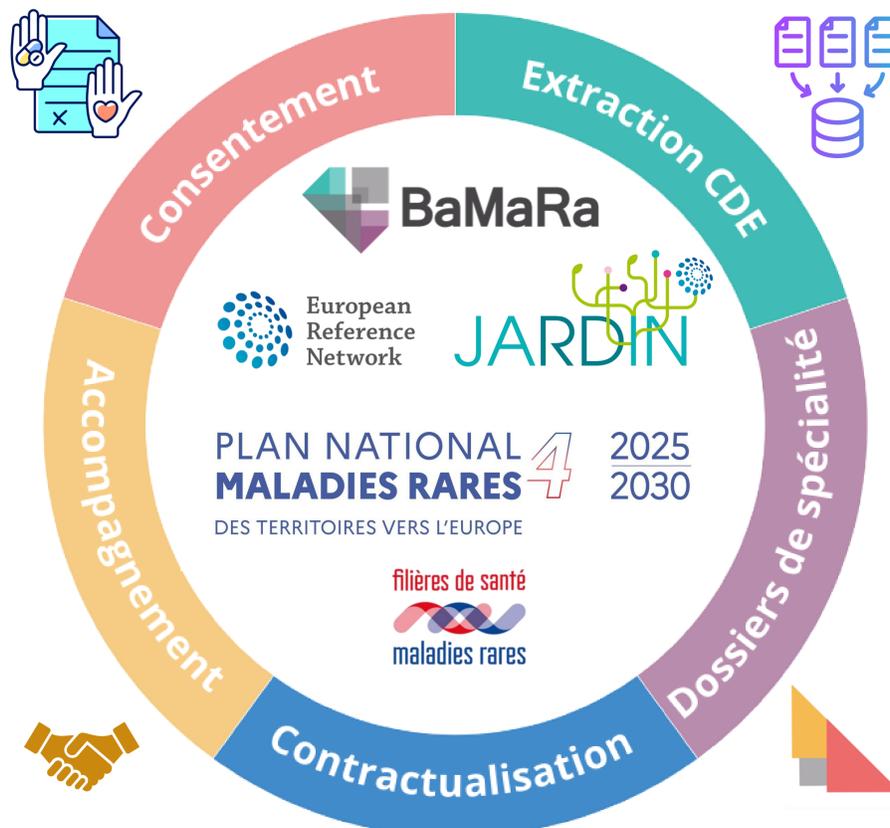
Le patient doit **signer ce formulaire**, qui atteste qu'il a reçu l'information, qu'il comprend la finalité du registre, et qu'il accepte librement le transfert de ses données.

Seuls les données des patients ayant signé seront transférées de BaMaRa vers le registre ERN.

**19 ERN**  
ont pris part au projet

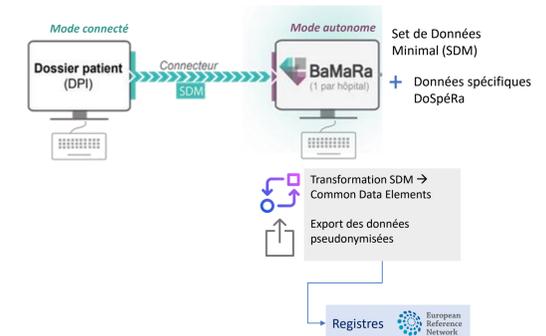
**11 dossiers de spécialité**  
sont en cours d'implémentation  
dans BaMaRa

**16 Data Sharing Agreements**  
sont en cours de signature



### 2. Extraction des Common Data Elements depuis BaMaRa

L'application **BaMaRa** devient le **point d'entrée unique** pour alimenter les registres ERN. Les **Common Data Elements (CDE)**, définis au niveau européen pour harmoniser la collecte, sont directement extraits de BaMaRa, sans que les équipes n'aient à les ressaisir.



### 3. Accompagnement personnalisé des centres/hôpitaux porteurs de HCP

Le projet repose sur un **accompagnement étroit des centres experts** par la BNDMR :

- **Technique** : mise en œuvre de BaMaRa + modules complémentaires.
- **Réglementaire** : gestion des consentements, contractualisation, conformité RGPD.
- **Opérationnel** : aide à la saisie, contrôle qualité, résolution des difficultés.

### 4. Contractualisation centralisée

La contractualisation avec les ERN repose sur un dispositif **centralisé et simplifié**.

Les conventions entre HCP et BaMaRa existent déjà ; elles sont avenantées pour inclure le transfert ERN.

Les Data Sharing Agreements (DSA) sont négociés et signés au niveau national (AP-HP / BNDMR ↔ ERN).



Ce mécanisme évite de multiplier les contrats locaux (jusqu'à 240 potentiels), tout en garantissant la conformité réglementaire.

### 5. Dossiers de spécialités maladies rares (DoSpéRa)

Chaque registre ERN possède ses propres spécificités et peut demander des informations supplémentaires au-delà des CDE.

Pour répondre à ces besoins, BaMaRa intègre des **dossiers de spécialité, à l'aide de l'outil DoSpéRa**, véritables modules « miroir » conçus pour refléter les formulaires attendus par les registres.

Cette approche garantit à la fois la **complétude des données** et la **simplicité pour les utilisateurs**, en centralisant toutes les informations dans BaMaRa.

## Le lien avec l'action conjointe européenne JARDIN

L'équipe de la BNDMR coordonne un projet pilote dans le cadre du **Work Package 8** de l'initiative européenne **JARDIN**, dont l'objectif est d'expérimenter et de mettre en œuvre des **solutions techniques, réglementaires et sémantiques** facilitant le transfert de données de santé entre centres experts et registres européens.

Ce projet est actuellement mené en collaboration avec quatre ERN pilotes – **ITHACA, Euro-NMD, ERN-RND et EpiCARE** – afin de tester la faisabilité de la réutilisation des données issues de différents pays dans un contexte européen.

Au-delà de cette phase pilote, l'ambition est de construire un **cadre collaboratif européen** permettant d'identifier des recommandations communes et reproductibles pour favoriser le transfert de données entre l'ensemble des centres de référence (HCP) européens et les registres ERN, tout en garantissant la **conformité réglementaire** et la **qualité des données**.

