

# GUIDE DE CODAGE

## BaMaRa

« MICROANGIOPATHIES  
THROMBOTIQUES »



# SOMMAIRE

## 1. L'OBJECTIF DU GUIDE DE CODAGE

## 2. RAPPELS DES DEFINITIONS ET ITEMS A RENSEIGNER AU DIAGNOSTIC

### 2.1. DEFINITIONS

### 2.2. ITEMS OBLIGATOIRES A RENSEIGNER A LA PRISE EN CHARGE DU PATIENT DANS LE CENTRE

#### 2.2.1. LES NIVEAUX D'ASSERTION

#### 2.2.2. TYPES D'INVESTIGATION (S) REALISEE (S)

### 2.3. AUTRES ITEMS OPTIONNELS

#### 2.3.1. DESCRIPTION CLINIQUE

#### 2.3.2. SIGNES ATYPIQUES

#### 2.3.3. GENES

### 2.4. SIGNES ATYPIQUES

### 2.5. GENES

## 3. APPRECIATION DE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

### 3.1. APPRECIATION DU DIAGNOSTIC

### 3.2. AGE AUX PREMIERS SIGNES

### 3.3. AGE AU DIAGNOSTIC

## 4. CODAGE DES MICROANGIOPATHIES THROMBOTIQUES

### 4.1. PURPURA THROMBOTIQUES THROMBOCYTOPENIQUE (PTT)

### 4.2. SYNDROME HEMOLYTIQUE ET UREMIQUE (SHU)

## 5. CODES ORPHANET

## 6. INFORMATIONS AUX PATIENTS

### 6.1. AFFICHAGE PATIENT BaMaRa

### 6.2. INFORMATION INDIVIDUELLE BNDMR

# 1. OBJECTIF DU GUIDE DE CODAGE



Ce guide a pour objectif d'accompagner les centres à compléter les items du module « **diagnostic** » dans BaMaRa de façon homogène pour une Microangiopathies thrombotiques, en [complément du guide des variables BaMaRa.](#)

## 2. RAPPELS DES DEFINITIONS ET ITEMS A RENSEIGNER AU DIAGNOSTIC

### 2.1. DEFINITIONS

#### QU'EST-CE QU'UN DIAGNOSTIC

Un diagnostic est une procédure permettant de reconnaître une maladie sur la base de signes cliniques décrits complétés d'examens biologiques, radiologiques, biochimiques, génétiques pratiqués par le médecin afin d'assurer une prise en charge appropriée.

#### QU'ENTEND-ON PAR IMPASSE DIAGNOSTIQUE ET ERRANCE DIAGNOSTIQUE

L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles.

L'errance diagnostique est la période au cours de laquelle un diagnostic se fait attendre, ou l'absence d'un diagnostic pertinent.

## 2.2. ITEMS OBLIGATOIRES A RENSEIGNER A LA PRISE EN CHARGE DU PATIENT DANS LE CENTRE

### 2.2.1. LES NIVEAUX D'ASSERTION\*

Il existe 4 niveaux d'assertion :

EN COURS : Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.

PROBABLE : (suspicion) L'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.

CONFIRME : Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser ci-après.

INDETERMINE : Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques ou à des examens non contributifs. L'investigation est terminée ou impossible à réaliser. Ou bien l'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle.

### 2.2.2. TYPES D'INVESTIGATION (S) REALISEE (S)\*

CLINIQUE : L'examen repose sur des symptômes présentés par le patient et la prise en compte de son état général.

GENETIQUE : Tout examen de biologie moléculaire ou de cytogénétique pour rechercher des anomalies sur le matériel génétique (chromosomes, gènes...).

BIOCHIMIQUE : Analyse des substances chimiques contenues dans le sang, les urines, les sécrétions, etc...

BIOLOGIQUE : Tout autre examen biologique ne référant pas à un test génétique ou à la biochimie.

IMAGERIE : Toute présentation visuelle des structures ou des fonctions des organes ou des tissus en vue d'une évaluation diagnostique.

EXPLORATION FONCTIONNELLE : Examen destiné à apprécier la manière dont un organe assure sa fonction. Inclut la mesure des réponses physiologiques et métaboliques à des stimuli physiques (ex : EMG, ECG...) et chimiques.

ANATOMOPATHOLOGIE : Analyse des cellules ou des tissus : inclut la microscopie (histologie, biopsies) ainsi que l'ultramicroscopie.

AUTRE : Tout autre examen non classable dans les modes de confirmation de diagnostic cités plus haut, à préciser dans le champ texte.

\*Définitions tirées du guide de description des variables BaMaRa

## 2.3. AUTRES ITEMS OPTIONELS

### 2.3.1. DESCRIPTION CLINIQUE

Descriptions phénotypiques complémentaires ou présentations associées au diagnostic de la maladie rare observées chez le patient (thésaurus HPO – CIM-10 – Classification internationale des maladies, Orphanet- groupes de maladies).

### 2.3.2. SIGNES ATYPIQUES

Signes inhabituels associés au diagnostic de la maladie rare observés chez le patient.

### 2.3.3. GENES

Gènes concernés par la mutation pathogène, selon le thésaurus HGNC.

### 3. APPRECIATION DE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

#### 3.1. L'APPRECIATION DU DIAGNOSTIC

Elle sera déterminée à partir de 3 items qui sont obligatoire à renseigner :

ABSENT : La maladie du patient n'a pas été diagnostiquée avant son entrée dans le centre.

NON APPROPRIE : Le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble erroné. Le diagnostic, les examens ou les observations actuelles le contredisent.

APPROPRIE : Le diagnostic posé ou suspecté ou approché avant l'entrée du patient dans le centre semble en adéquation avec le diagnostic, les examens ou les observations actuelles.

#### 3.2. AGE AUX PREMIERS SIGNES

Age auquel les premiers symptômes sont apparus chez le patient :

ANTENATAL : L'observation a été faite avant la naissance

A LA NAISSANCE : L'observation a été faite peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).

POSTNATAL : L'observation a été faite plus d'un mois après la naissance

NON DETERMINE : Moment de l'observation inconnu

#### 3.3. AGE AU DIAGNOSTIC

Age au diagnostic d'une neutropénie chronique :

ANTENATAL : L'observation a été faite avant la naissance

A LA NAISSANCE : L'observation a été faite peu de temps après la naissance (entre 0 et 1 mois).



POSTNATAL : L'observation a été faite plus d'un mois après la naissance

NON DETERMINE : Moment de l'observation inconnu

## 4. CODAGE DES MICROANGIOPATHIES THROMBOTIQUES

Les microangiopathies thrombotiques (MAT) sont définies comme un ensemble de maladies au cours desquelles les petits vaisseaux sanguins de l'organisme sont obstrués par des bouchons de plaquettes, ce qui atteint à terme différents organes.

Une MAT est l'association d'une anémie hémolytique mécanique (présence de fragments de globules rouges dans le sang, encore appelés schizocytes) et d'une thrombopénie (baisse du taux de plaquettes).

Les MAT peuvent se présenter sous trois principales formes :

### 1. Le Purpura Thrombotique Thrombocytopenique (PTT)

Les signes cliniques peuvent être variables, allant de l'association d'une anémie et une thrombopénie isolées à de multiples défaillances d'organes engageant le pronostic vital.

Le PTT peut être de deux formes :

- PTT autoimmun : son incidence est de 1 à 2 cas sur un million d'habitants par an, les femmes étant plus souvent touchées que les hommes (3 femmes pour 2 hommes). Il résulte d'anticorps dirigés contre la protéine ADAMTS13, dont le rôle est de fluidifier le sang et éviter un excès d'agrégation des plaquettes entre elles. Ces anticorps entraînent un déficit sévère en protéine ADAMTS13, ce qui explique la formation anormale de petits caillots composés de plaquettes dans les petits vaisseaux de tous les organes.
- PTT héréditaire : il est beaucoup plus rare et s'observe chez l'enfant et le nouveau-né. Cette forme peut aussi se révéler au cours d'une grossesse. Dans le PTT héréditaire, le déficit en ADAMTS13 est lié à des mutations du gène codant pour la protéine.

## 2. Le Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU)

Il s'agit de l'association d'une anémie hémolytique avec schizocytes, d'une thrombopénie et d'une insuffisance rénale aigüe souvent sévère, qui nécessite typiquement des séances de dialyse. Chez l'enfant, le SHU est plus fréquent que le PTT.

Il existe deux grandes formes de SHU :

- Les SHU post-infectieux : ils s'associent typiquement à une bactérie digestive qui libère une toxine responsable d'une diarrhée sévère parfois sanglante. Ces SHU représentent 95 % des SHU de l'enfant. On estime l'incidence de ce type de SHU à 80 à 100 cas en France chez les enfants de moins de 15 ans, avec une incidence maximale chez les enfants de moins de 3 ans.

Les SHU atypiques sont une forme plus rare, et le plus souvent liés à des anomalies génétiques des protéines régulant la voie alterne du système du complément, impliquées dans la défense de l'organisme et dans la réaction inflammatoire.

3. Les MAT secondaires, qui surviennent au cours de différents contextes le plus souvent directement responsables du syndrome de MAT : contexte de greffe d'organes ou de moelle osseuse, hypertension artérielle maligne, cancers et chimiothérapies, médicaments, maladies systémiques en poussée, infection VIH au stade SIDA...

Les **objectifs de la prise en charge diagnostique initiale** sont :

- De reconnaître le diagnostic de MAT et d'éliminer les diagnostics différentiels,
- D'identifier le type de MAT (PTT, SHU à shigatoxine ou atypique, MAT secondaire) et identifier une forme héréditaire de PTT,
- De déterminer la sévérité du syndrome de MAT.

#### 4.1. CODAGE POUR UN PTT ACQUIS (ORPHA 93585)

Le diagnostic du patient est « en cours » tant qu'on n'a pas reçu la confirmation du déficit de l'activité ADAMTS13. Cette étude est systématique devant chaque tableau de microangiopathie thrombotique (MAT).

L'obtention des résultats de l'ADAMTS13 nécessite le plus souvent un délai de 48 à 72 heures.

Le diagnostic est fortement suspecté sur la clinique et en particulier sur la valeur du *French Score* qui prend en compte deux variables biologiques :

- Une Créatininémie <200 µmol/l : 1 point
- Un taux de plaquette < 30 000/ mm<sup>3</sup> : 1 point

Un *french score* de :

**2 points** : Diagnostic très probable, ce résultat incite à débiter le traitement spécifique

**1 point** : Diagnostic possible et confirmation nécessaire par l'activité ADAMTS13

**0 point** : Diagnostic très probablement à réfuter

The image shows a screenshot of a web-based diagnostic form. At the top, it is labeled 'Diagnostic #1'. Below this, there is a section for 'Statut actuel du diagnostic \*' with four buttons: 'En cours' (highlighted in blue), 'Probable', 'Confirmé', and 'Indéterminé'. Underneath, 'Type d'investigation(s) réalisée(s) \*' has two buttons: 'x Clinique' and 'x Biologique'. The 'Maladie rare (Orphanet)' field contains 'Purpura thrombotique thrombocytopénique auto-immun' with a dropdown arrow. Below are three text input fields: 'Description clinique', 'Signes atypiques', and 'Gènes (HGNC)', each with a dropdown arrow on the right.

Exemple d'un diagnostic en cours d'un PTT auto immun

Si le médecin évoque une suspicion *d'un PTT auto immun*, le diagnostic est « possible » si le *French Score* est à 1 point.

Les analyses de l'activité de l'ADAMTS13 sur un prélèvement sanguin réalisé avant l'initiation du traitement notamment la plasmathérapie permettront par la suite de confirmer ce diagnostic.

Le diagnostic est « confirmé », Si le *French Score* est de 2 points avec par la suite une activité ADAMTS13 effondré avec la présence d'anticorps anti-ADAMTS13.

The screenshot shows a web-based diagnostic form for 'Diagnostic #1'. The 'Statut actuel du diagnostic' is set to 'Confirmé'. The 'Type d'investigation(s) réalisée(s)' includes 'Clinique' and 'Biologique'. The 'Maladie rare (Orphanet)' is 'Purpura thrombotique thrombocytopénique auto-immun'. The 'Description clinique', 'Signes atypiques', and 'Gènes (HGNC)' fields are currently empty.

Exemple d'un diagnostic confirmé d'un PTT auto immun

#### 4.2. CODAGE POUR UN PTT CONGENITAL (ORPHA 93583)

Le PTT congénital est caractérisé par un déficit profond en ADAMST13 (<10% de la norme). La première poussée de la maladie a lieu en général dans les premières années de la vie et très souvent dès la naissance. Le PTT congénital était appelé avant syndrome d'Upshaw-Schulman.

- La symptomatologie initiale est assez stéréotypée. Elle associe une anémie hémolytique mécanique et une thrombopénie en règle brutales et profondes, et une atteinte rénale d'intensité variable (protéinurie, hématurie, insuffisance rénale de sévérité variable). Chez le nouveau-né, l'hémolyse massive avec hyperbilirubinémie majeure et la thrombopénie inexpliquées nécessitent en règle une exsanguino-transfusion.

- En l'absence de plasmathérapie, le PTT congénital évolue par rechutes successives spontanées, ou déclenchées par des épisodes infectieux ou, à l'âge adulte, par la grossesse. Chaque poussée expose au risque de complications ischémiques, en particulier cérébrales et cardiaques. Une évolution vers l'insuffisance rénale chronique et des séquelles neurologiques

invalidantes étaient fréquentes dans le passé chez les patients non traités. Souvent, l'atteinte hématologique est chronique, et associe une hémolyse et une thrombopénie modérées.

Pour « **CONFIRMER** » le diagnostic du patient, il faut obligatoirement réaliser un séquençage complet du gène qui code pour ADAMTS13 pour mettre en évidence une mutation sur les deux allèles du gène.

The screenshot shows a web form for a diagnostic entry. The 'Statut actuel du diagnostic' field has four buttons: 'En cours', 'Probable', 'Confirmé' (highlighted in blue), and 'Indéterminé'. Below this, the 'Type d'investigation(s) réalisée(s)' field contains three tags: 'Clinique', 'Biologique', and 'génétique'. The 'Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)' field contains a tag: 'Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)'. The 'Maladie rare (Orphanet)' dropdown menu is set to 'Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital'. The 'Description clinique', 'Signes atypiques', and 'Gènes (HGNC)' fields are empty.

*Exemple d'un diagnostic confirmé d'un PTT congénital*

- Le diagnostic est « **PROBABLE** » en cas de déficit sévère et persistant en ADAMTS13 sans la détection d'anticorps anti-ADAMTS13.

The screenshot shows the same web form as above, but with the 'Statut actuel du diagnostic' field set to 'Probable' (highlighted in blue). All other fields, including the investigation types, techniques, and disease name, remain the same as in the previous example.

*Exemple d'un diagnostic probable d'un PTT congénital*

### 4.3. CODAGE POUR LE SHU (ORPHA 90038)

Les syndromes hémolytiques et urémiques (SHU) comportent plusieurs formes:

- SHU à Escherichia coli entéro-hémorragique producteur de Shiga-toxine ou SHU STEC+ (anciennement SHU typique) ;
- SHU atypique en rapport avec une dérégulation de la voie alterne du complément, ou une mutation du gène DGKE ;
- Les SHU d'origine métabolique (déficit en Cobalamine C).

Le diagnostic de SHU doit être évoqué devant l'association de signes cliniques et/ou d'anomalies biologiques caractéristiques. Le tableau clinique peut comprendre des signes d'anémie (dyspnée, pâleur), du purpura/ecchymoses liés à la thrombopénie, des signes de souffrance viscérale ; certains sont non spécifiques (céphalées, douleurs abdominales), d'autres traduisent une atteinte du système nerveux central tels que confusion, convulsions, ou une atteinte rénale (oligurie ou anurie, hématurie, protéinurie, souvent hypertension artérielle). Une atteinte cardiaque se traduisant par des troubles du rythme est possible. Les anomalies biologiques traduisant une MAT sont une anémie hémolytique mécanique (une élévation du taux de LDH, une diminution du taux d'haptoglobine, la présence de schizocytes sur le frottis sanguin), une thrombopénie (périphérique) sans signe de CIVD, et l'association à une insuffisance rénale. En cas de tableau n'orientant pas clairement vers le diagnostic de PTT ou de SHU, le diagnostic sera « **Confirmé** » rétrospectivement, avec les résultats du bilan étiologique, comme en particulier l'activité de la protéine ADAMTS13, la recherche de STEC, ou de maladie métabolique, et l'étude des gènes de la voie alterne du complément à la recherche de variants pathogènes.

Devant un tableau de MAT associant une diarrhée glairo-sanglante et une insuffisance rénale définie par un taux de créatinine sérique > 200 micromoles/L et avec un taux de plaquettes > 30 000/ mm<sup>3</sup>, équivalent à un *French Score* à 0, le diagnostic est « **probable** »

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*  En cours  Probable  Confirmé  Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*  Clinique  Biologique

Maladie rare (Orphanet)  x v

Description clinique  ▼

Signes atypiques  Anémie  Ecchymoses  Purpura ▼

Gènes (HGNC)

Exemple d'un diagnostic probable du SHU à shigatoxine

La confirmation de ce diagnostic s'effectue par une analyse de l'activité ADAMTS13 qui est détectable ou normale (activité supérieure ou égale à 20%) avec une recherche de Shigatoxine qui est positive dans les selles par technique de PCR.

Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic \*  En cours  Probable  Confirmé  Indéterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s) \*  Clinique  Biologique

Maladie rare (Orphanet)  x v

Description clinique  ▼

Signes atypiques  ▼

Gènes (HGNC)

Exemple d'un diagnostic confirmé du SHU atypique

Le diagnostic sera « **Confirmé** » en général rétrospectivement, avec les résultats du bilan étiologique, une activité détectable/normale de la protéine ADAMTS13, la recherche de STEC négative dans les selles, et l'étude des gènes de la voie alterne du complément avec la présence de variant sur les gènes régulateurs de la voie alterne du complément. Cependant, l'absence de variants pathogènes n'exclut pas le diagnostic. Dans ce cas,

une réponse aux thérapies basées sur les anti-complément permet également rétrospectivement de porter le diagnostic.

#### 4.4. CODAGE POUR LES MAT secondaires (ORPHA en création)

Les microangiopathies thrombotiques (MAT) sont dites secondaires quand elles s'associent à un contexte particulier responsable de leur survenue. Il s'agit principalement des MAT associées à des cancers évolutifs, à une chimiothérapie, à des maladies systémiques évolutives, à une grossesse (HELLP syndrome), un contexte d'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH), des médicaments, une infection par le VIH (stade SIDA) ou une HTA maligne. Les MAT secondaires représentent un groupe hétérogène de pathologies dont la présentation clinique est très dépendante du contexte associé. Il est donc important de savoir reconnaître ces contextes puisqu'ils conditionnent la prise en charge et le pronostic de façon majeure. Les MAT secondaires représentent encore un défi en termes de prise en charge et sont encore souvent caractérisées par un mauvais pronostic.

Devant un syndrome de MAT associé à un contexte clinique jouant le rôle de facteurs déclenchant (cancer, chimiothérapies, maladie systémique, greffe de CSH, une HTA maligne ou un HELLP syndrome), le diagnostic sera évoqué. Et il est « **confirmé** » avec les résultats du bilan étiologique et une activité détectable/normale de la protéine ADAMTS13.

Le traitement des MAT secondaires repose sur la prise en charge thérapeutique du contexte associé.



## 5. CODES ORPHANET

*La codification des codes ORPHA sera revue lors de la prochaine campagne auprès ORPHANET.*

<b>Tableau 2 (Avec modifications)</b>	
ORPHA93573	Microangiopathie thrombotique
ORPHA536	Lupus érythémateux systémique
ORPHA2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique
ORPHA93575	SHU atypique associé à une anomalie C3
ORPHA93576	SHU atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46
ORPHA93578	SHU atypique associé à une anomalie du facteur B
ORPHA93579	SHU atypique associé à une anomalie du facteur H
ORPHA93580	SHU atypique associé à une anomalie du facteur I
ORPHA93581	SHU atypique associé à des anticorps anti-facteur H
ORPHA217023	SHU atypique associé à une anomalie de la thrombomoduline
ORPHA357008	SHU atypique par déficit en DGKE
ORPHA2170	Déficit en méthylcobalamine type cblG
ORPHA54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique
ORPHA93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital
ORPHA93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique acquis
ORPHA90038	Syndrome hémolytique et urémique typique
ORPHA93552	Lupus érythémateux disséminé de l'enfant
A créer	Microangiopathie thrombotique associée à une maladie autoimmune systémique
A créer	Microangiopathie thrombotique associée à un médicament ou un antinéoplasique
A créer	Microangiopathie thrombotique paranéoplasique
A créer	Microangiopathie thrombotique post-allogreffe de cellules hématopoïétiques
A créer	Hypertension artérielle maligne

## 6. INFORMATIONS AUX PATIENTS

### 6.1. AFFICHAGE PATIENT BaMaRa

- Relative à l'informatisation des données personnelles sur une application web, recueil dans le soin courant
- Affichée en salle de consultation et à adapter par chaque centre qui utilise BaMaRa

Ajout du logo

Vous pouvez, sur simple demande orale ou écrite, recevoir ces informations sur un support écrit.

#### **Centre maladies rares labellisé : informatisation de vos données personnelles**

Dans le cadre de votre prise en charge au sein d'un centre maladies rares labellisé par le Ministère en charge de la Santé, notre établissement utilise un logiciel spécifique dénommé BaMaRa permettant d'assurer votre suivi médical et l'analyse de l'activité du centre afin de mieux évaluer la prise en charge des malades et améliorer le recensement des maladies rares en France. Dans ce cadre, des rapports réglementaires à destination de la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) du Ministère en charge de la Santé sont régulièrement envoyés.

Les données vous concernant (sexe, date et lieu de naissance, lieu de résidence, modalités de prise en charge, antécédents familiaux, suivi de votre état de santé, statut vital, participation à des études ou recherches) sont ainsi traitées sous la responsabilité de notre établissement, pour une durée de 20 ans. Elles sont collectées directement auprès de vous lors de votre prise en charge [ou transmises par l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) lorsqu'elles ont été initialement collectées dans le cadre du projet de recherche sur les maladies rares « CEMARA », autorisé par la CNIL].

Les données collectées sont hébergées sur les serveurs de l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) qui dispose de l'agrément délivré par le Ministère en charge de la Santé, en application des dispositions de l'article L.1111-8 du Code de la Santé Publique relatif à l'hébergement de données de santé à caractère personnel.

Le médecin présent chez l'hébergeur, garant de la confidentialité des données de santé est Monsieur le Docteur Daniel REIZINE - AP-HP - DSI PATIENT - Hôpital Rothschild - 33, Bd de Picpus, 75571 Paris Cedex 12. Vous pouvez vous opposer à l'externalisation de l'hébergement des données en le contactant par courrier postal ou à l'adresse électronique : [medecin.hebergeur@aphp.fr](mailto:medecin.hebergeur@aphp.fr)



Vous disposez d'un droit d'accès aux informations vous concernant, afin d'en vérifier l'exactitude et, le cas échéant, afin de les rectifier, de les compléter, de les mettre à jour, d'un droit de s'opposer à leur utilisation, et d'un droit d'effacement de ces données. Vous pouvez exercer ce droit en vous adressant au médecin qui vous prend en charge, ou bien en adressant un courriel à l'adresse suivante : [XXX@XXX](mailto:XXX@XXX)

Par ailleurs les données sont susceptibles d'être réutilisées dans le cadre de la recherche notamment dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) gérée par l'AP-HP. Pour en savoir plus sur les projets de recherche, les partenariats envisagés, et les modalités d'exercice de vos droits, vous pouvez consulter le portail d'information de la BNDMR à l'adresse <http://www.bndmr.fr>.

Pour toute question relative à la protection des données ou en cas de difficulté sur l'exercice de vos droits, vous pouvez contacter [XXX@XXX](mailto:XXX@XXX)

## 6.2. INFORMATION INDIVIDUELLE BNDMR

- Relative aux possibilités d'utilisation des données à des fins de recherche ou épidémiologiques à partir de données non directement nominatives
- Fiche à remettre au patient et dans la mesure du possible à mentionner dans le dossier source du patient



### Information du patient

## Banque Nationale de Données Maladies Rares

#### 1. Qu'est-ce que la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ?

Le ministère des Solidarités et de la Santé a entrepris ces dernières années la mise en place de moyens importants pour les patients concernés par les maladies rares au travers du Plan National Maladies Rares (PNMR, plan quinquennal renouvelé à trois reprises).

Ces plans prévoient notamment la mise en place de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Cet entrepôt de données de santé servira notamment, selon le 3<sup>e</sup> PNMR, à un « pilotage stratégique et médical des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR), fournira les indicateurs nécessaires au suivi du plan et permettra la mise en place d'études pouvant générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares, les pratiques professionnelles ou la faisabilité d'essais cliniques. »

La BNDMR est autorisée par la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (délibération n° 2019-113 du 5 septembre 2019).

La BNDMR rassemble les données de tous les patients pris en charge dans les CRMR.

#### 2. Quel type d'études sont réalisées à partir des données de la BNDMR ?

Il s'agit exclusivement de recherches non-interventionnelles dans le domaine de la santé, telles que :

- le pilotage des politiques publiques, par la création et la publication d'indicateurs et l'établissement d'un rapport annuel sur les maladies rares ;
- des études de faisabilité d'essais cliniques ;
- des recherches multi-CRMR justifiées par l'intérêt public ;
- des recherches médico-économiques justifiées par l'intérêt public, impliquant l'appariement entre la BNDMR et le Système National des Données de Santé (SNDS), dont celle décrite dans le protocole intitulé PARCOURARE, publié sur le site de la BNDMR.

Ce sont des recherches observationnelles, c'est-à-dire qu'elles ne modifient pas votre prise en charge par l'équipe de soin (cela ne change pas vos soins/traitements, vous n'avez pas de questionnaire à remplir). Vous n'êtes pas non plus sollicité pour apporter de nouvelles données, ces recherches n'utilisent que vos données déjà recueillies pour vos soins.