

Vers un thesaurus unifié des malformations rares de la tête, du cou et des dents à l'échelle de la Filière

Myriam de Chalendar¹, PhD, Jessica Chaloyard¹, Dr Muriel de La Dure Molla², Marzena Kawczynski³, Dr Benjamin Fournier², Dr Eva Galliani⁴, Pr Nicolas Leboulanger⁵, Dr Christel Chalouhi⁶, Pr Véronique Abadie⁶, Dr Eric Arnaud⁷, Pr Françoise Denoyelle⁵, Pr Agnès Bloch-Zupan³, Pr Marie-Paule Vazquez^{1,4}

¹ Filière de Santé Maladies Rares TETECOU, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris. ² Centre de Référence des Malformations de la Face et de la Cavité Buccale, Hôpital Rothschild, Paris. ³ Centre de Référence des Manifestations Odontologiques des Maladies Rares, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris. ⁵ Centre de Référence des Malformations ORL Rares, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris. ⁶ Centre de Référence des Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris. ⁷ Centre de Référence des Malformations Crânio-Faciales Rares, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.

Un thesaurus commun : pourquoi ?

Utiliser un langage contrôlé et normalisé pour :

- échanger avec un langage commun
- chiffrer l'activité clinique des centres
- identifier les pathologies de prise en charge transversale
- l'interopérabilité des bases de données
- les études épidémiologiques
- ❖ la recherche (établissement de cohortes, ...)

intra- et trans-filières, en France et à l'International

Caractéristiques

Sous l'impulsion d'Orphanet, et conformément aux missions confiées à la Filière, cinq thesauri ont été élaborés :

- malformations rares de la face
- anomalies dentaires rares
- malformations ORL et cervico-faciales rares
- malformations crâniofaciales rares
- séquence de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux

L'ensemble des pathologies situées dans le périmètre de prise en charge des centres maladies rares (Centres de Référence, Centres de Compétence, Centres Experts) de la Filière a été répertorié de la manière la plus exhaustive possible.

Les pathologies sont organisées en groupes hiérarchiques, et multi-classées en fonction de leurs principales caractéristiques cliniques.

Les entités sont référencées avec la nomenclature Orphanet^a. Des propositions d'ajouts (49 pathologies, 257 groupes) et de modifications y ont été intégrées.

Le typage employé pour qualifier les entités (groupe de phénomes, anomalie biologique, anomalie morphologique, maladie, syndrome malformatif, syndrome clinique, situation clinique particulière dans une maladie ou un syndrome, sous-type étiologique, sous-type histo-pathologique, sous-type clinique) se conforme à la nomenclature Orphanet^a.



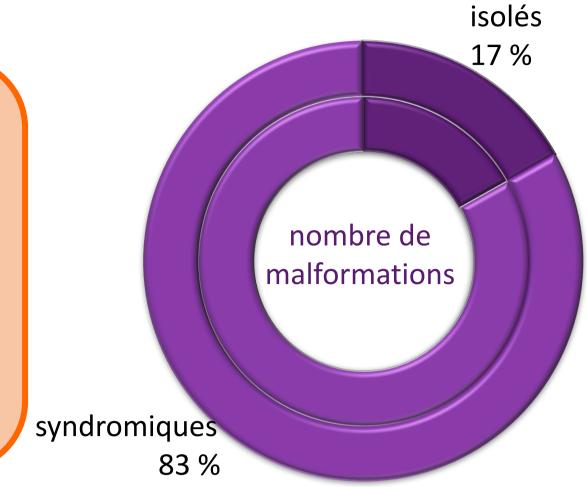
1489 pathologies, dont:

170 malformations

839 syndromes malformatifs

480 maladies (tumeurs, maladies métaboliques...)

24 % des maladies rares répertoriées dans Orphaneta



Méthodologie d'élaboration

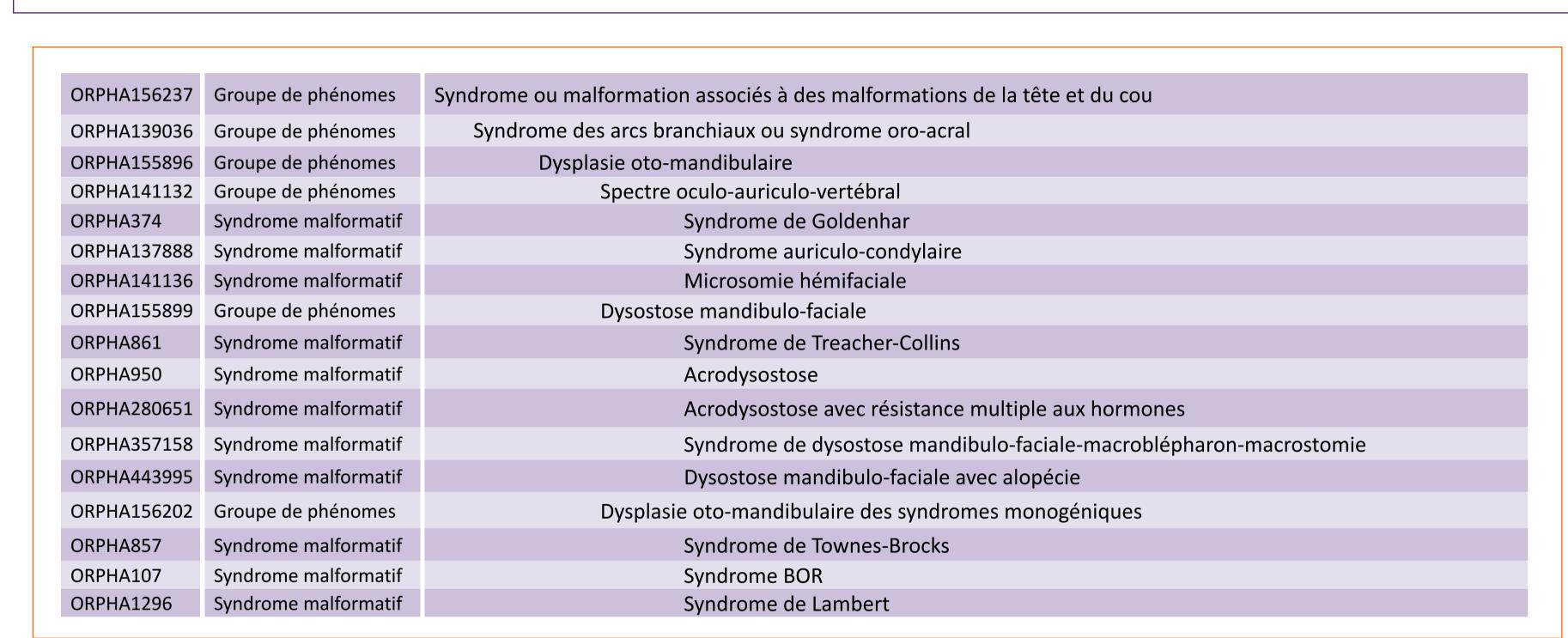
Les pathologies et groupes à inclure dans les différents thesauri ont été recensés puis organisés à partir de :

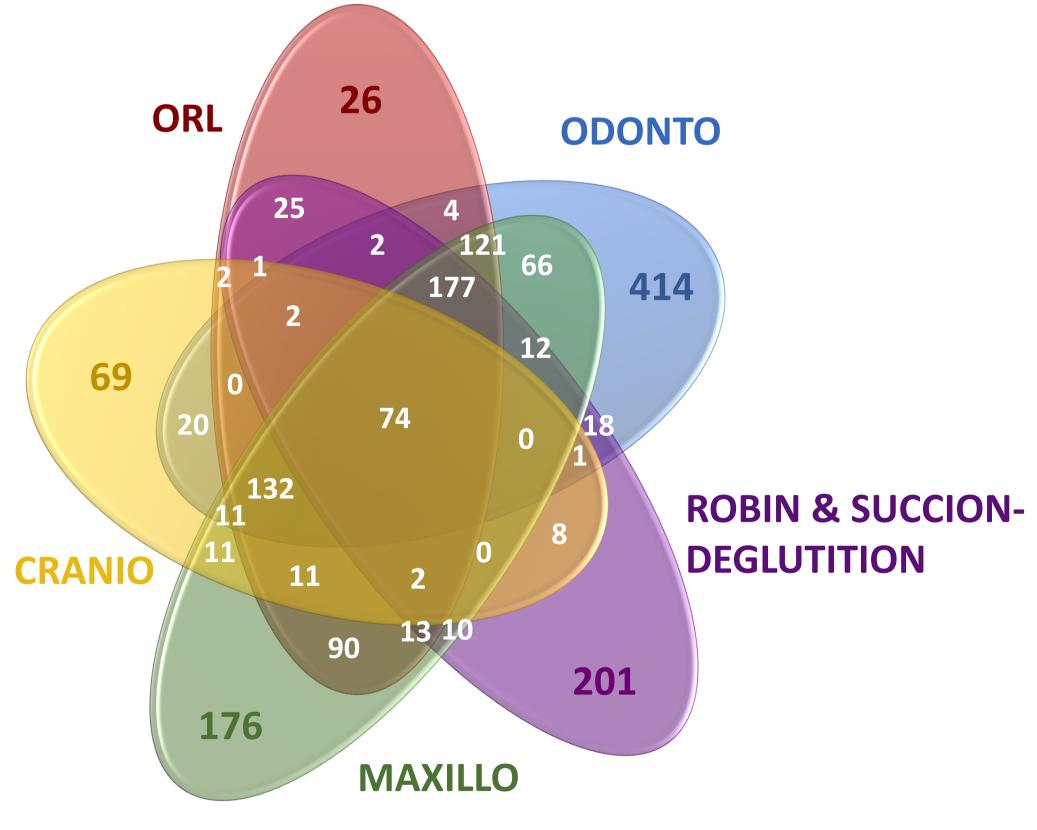
- différents documents ou listes de pathologies prises en charge réalisés par les Centres de Référence,
- contenu de chacune des bases de données disponibles de la Filière (CEMARA^b, [D4]/Phenodent^c, Pierre Robin, Malformations crâniofaciales Necker),
- classifications Orphaneta,
- ❖ un travail d'alignement et de référencement croisé des nomenclatures Orphanet^a Human Phenotype Ontology (HPO)^d Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®)^e,
- * recherches dans Orphanet, HPO et OMIM®,
- la littérature scientifique.

La nomenclature des pathologies a été normalisée, discutée et modifiée si nécessaire.

Le **typage** attribué par Orphanet à chacune des entités a été vérifié, corrigé et complété.

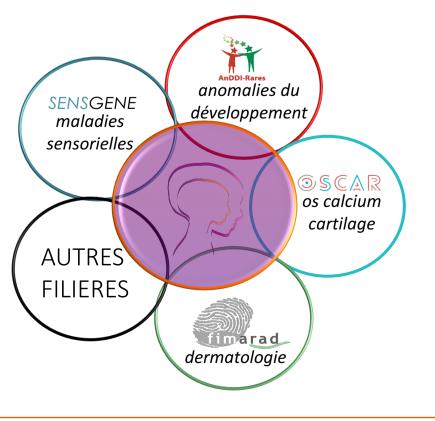
Des discussions entre les co-auteurs ont permis de statuer autant que de besoin.



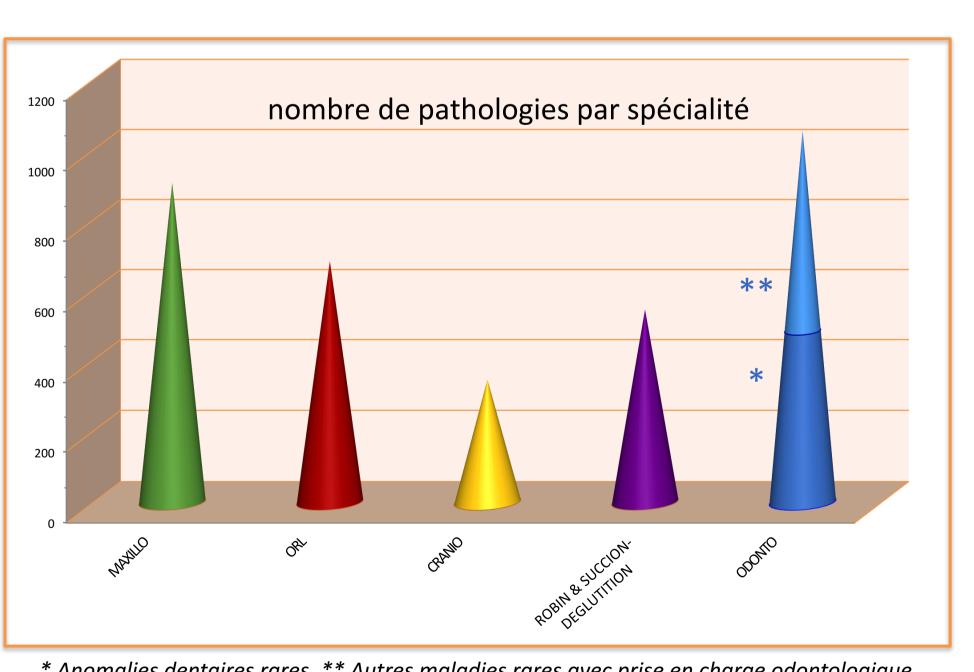


Transversalité de la prise en charge au sein de la Filière

Nombre de pathologies prises en charge communes aux différentes spécialités

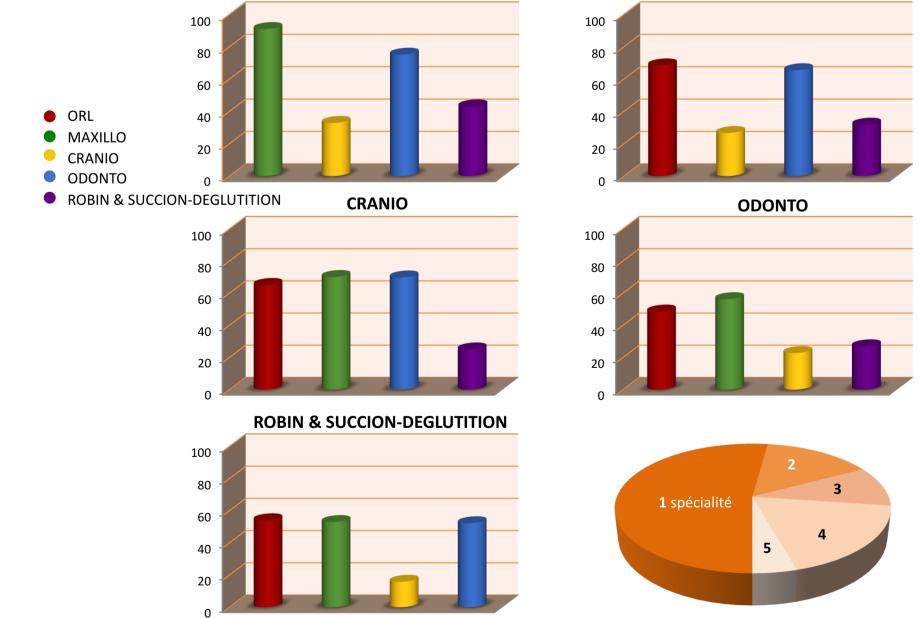


Transversalité de la prise en charge avec les autres filières



Fragment du thésaurus TETECOU référencé avec la nomenclature Orphanet

* Anomalies dentaires rares. ** Autres maladies rares avec prise en charge odontologique. (sous réserve d'exhaustivité de chaque thesaurus)



Interdisciplinarité de la prise en charge

Pour chaque spécialité, pourcentage des pathologies également prises en charge par
chacune des autres spécialités de la Filière. En bas à droite : répartition du nombre de
spécialités prenant en charge les pathologies.

