

INFRASTRUCTURE BNDMR

Banque nationale de données maladies rares

PRESENTATION GENERALE

DrSc Remy CHOQUET
Directeur opérationnel
BNDMR / APHP

Du soin, à la santé publique et à la recherche

- ▶ Identifier les patients MR de manière univoque et pérenne dans le système de soin hospitalier expert, rapport d'activité
- ▶ Générer des indicateurs de santé publique et participer à l'amélioration de la connaissance de l'épidémiologie de toutes les maladies rares
- ▶ Faciliter la mise en place des recueils de données ciblés (registres, cohortes, etc.)

Dossier patient /
BAMARA

BNDMR

Cohortes,
Registres maladies

- ▶ Organisation du réseau de soin
- ▶ Lourdeur de la PEC
- ▶ Documenter les parcours de soins
- ▶ Prévalence / incidence des maladies rares
- ▶ Temps au diagnostic / errance
- ▶ Sans diagnostic
- ▶ Identification des patients MR pour faciliter l'inclusion
- ▶ Corrélation génotype / phénotype
- ▶ *Etudes médico-économiques*
- ▶ *Parcours de soins*
- ▶ *Statut vital*

QUELLES DONNEES DE SANTE ?

Collecter un set de données commun aux patients MR dans le cadre de la PEC hospitalière experte

- ▶ **Données d'identification du sujet** (Identifiant patient anonyme, Date de Naissance, Sexe, Statut vital, Raison du décès quand non du à la MR, Commune de naissance ou pays, Commune de naissance ou pays)
- ▶ **Contexte familial de la PEC** (Propositus, Lien de parenté avec le propositus, Consanguinité)
- ▶ **Histoire de la PEC** (Adressage du patient dans réseau MR, Date d'inclusion dans le CRMR)
- ▶ **Activité de soins** (date, contexte, objectif)
- ▶ **Histoire de la maladie** (age aux premiers signes, appréciation du diag à l'entrée dans le CRMR, age au diagnostic)
- ▶ **Diagnostic** (Statut, Diagnostic de la MR et/ou description phénotypique ou génétique, cas sporadique ou familial, méthode de confirmation)
- ▶ **Anté et néonatal** (PMA, présence de malformation anténatale, naissance à terme, taille poids périmètre crânien à la naissance, foethopathologie)
- ▶ **Recherche et traitements** (Participation protocole, lien biobanque, traitement orphelin)

Validé DGOS 2013

A methodology for a minimum data set for rare diseases to support national centers of excellence for healthcare and research

Rémy Choquet^{1,2}, Meriem Maaroufi^{1,2}, Albane de Carrara¹, Claude Messiaen¹, Emmanuel Luigi³, Paul Landais^{1,4}

JAMIA 2015; 22:76-85

* EUCERD CHOICE*

★ EDITOR'S CHOICE ★



Organisation générale

GOUVERNANCE

DGOS

Comité de pilotage national (DGOS)

Supervision, organisation générale, évolution, calendrier, budget

Comité scientifique national

Orientations scientifiques, lien avec les CRMR/FSMR pour définition et validation exploitations nationales et gouvernance des données

Convention (Sept 2015)

Lettre de mission (2014)

ASIP Santé

Interopérabilité systèmes d'information hospitaliers

MAITRISE D'ŒUVRE

ASSISTANCE PUBLIQUE  HÔPITAUX DE PARIS

Cellule Opérationnelle
(Hôpital Necker Enfants Malades)

Agence Technique Informatique
Sécuriser, héberger

DAJ
Conformité juridique, accompagnement

Convention Cadre (2016)

MISE EN PLACE

CH(U) Partenaires

CRMR

- Expertise médicale et scientifique
- Collecte des données
- Exploitation des données



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

NOUVEAU CADRAGE REGLEMENTAIRE

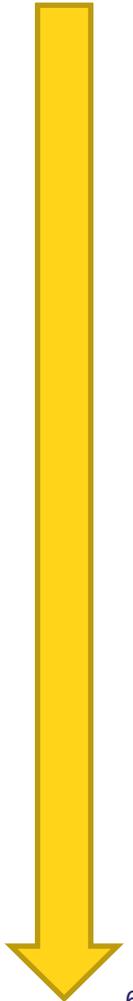
- ▶ 1 convention DGOS-APHP confiant à l'APHP la responsabilité de traitement et la maîtrise d'oeuvre de BaMaRa et de la BNDMR
- ▶ **Loi de santé 2016**
- ▶ 1 convention cadre nationale APHP-CHU(s) visant à expliciter les devoirs et obligations de chaque partie pour la mise à disposition de BaMaRa par l'APHP hébergeur agréé de données de santé
- ▶ **MR003 – méthodologie de référence CNIL**
- ▶ 1 information patient détaillée (non-opposition)
- ▶ Des déclarations normales locales pour autoriser le traitement BaMaRa
- ▶ 1 autorisation CNIL pour le traitement national multi-centrique BNDMR sur offre standard
- ▶ 1 processus national d'autorisation d'accès aux données s'appuyant sur le comité scientifique et les acteurs des réseaux (filères, centres)

T4 2015

T3 2016

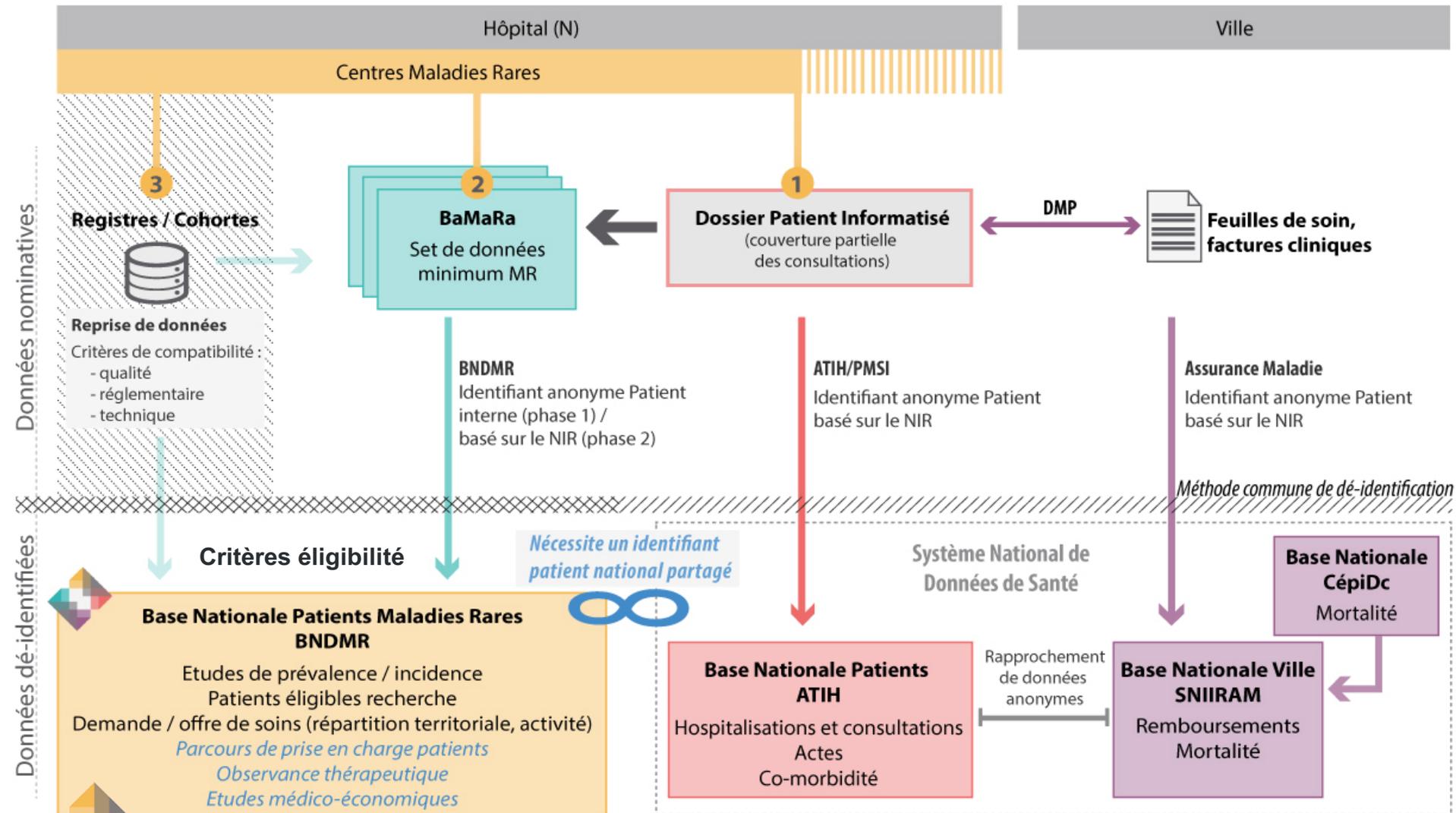
T4 2016

2017



6

FLUX DE DONNEES



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

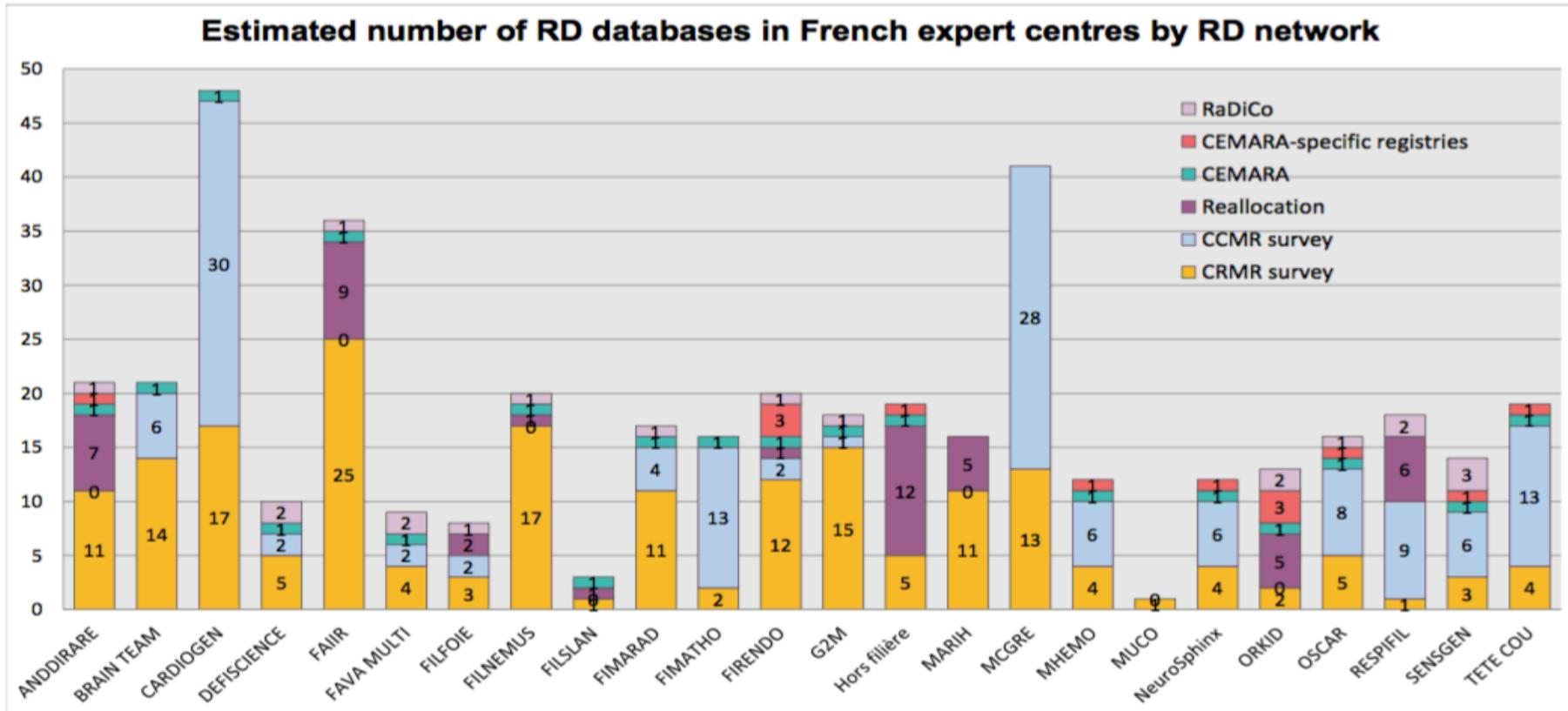
▶ **BAMARA/DPI : Applications opérationnelles de suivi de fiches MR par hôpital**

- Toutes les situations cliniques
- Evolution des situations cliniques
- Caractérisations à différents niveaux de granularité
- Potentiellement beaucoup de thésaurus différents nécessaires ou recueils complémentaires ou texte libre

▶ **BNDMR : Base de donnée nationale pour la santé publique**

- Statistiques nationales, multi-centriques des cas suivant des critères d'inclusion

3. Données rétrospectives : Recensement CR(CC)MR BDD 2015-16



Distribution

393 databases
in French expert centres

882 000 patients*

*deduplication was not possible



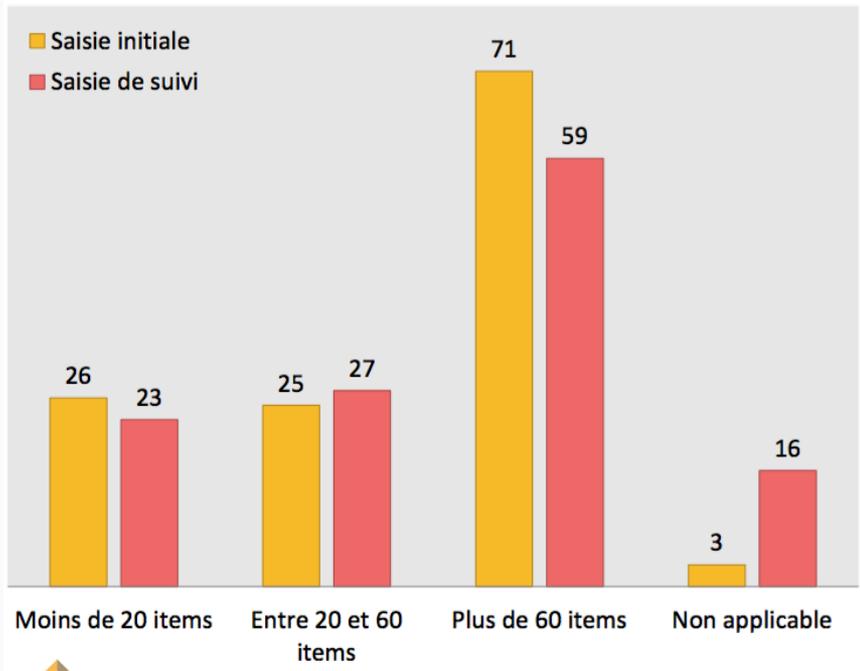
BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

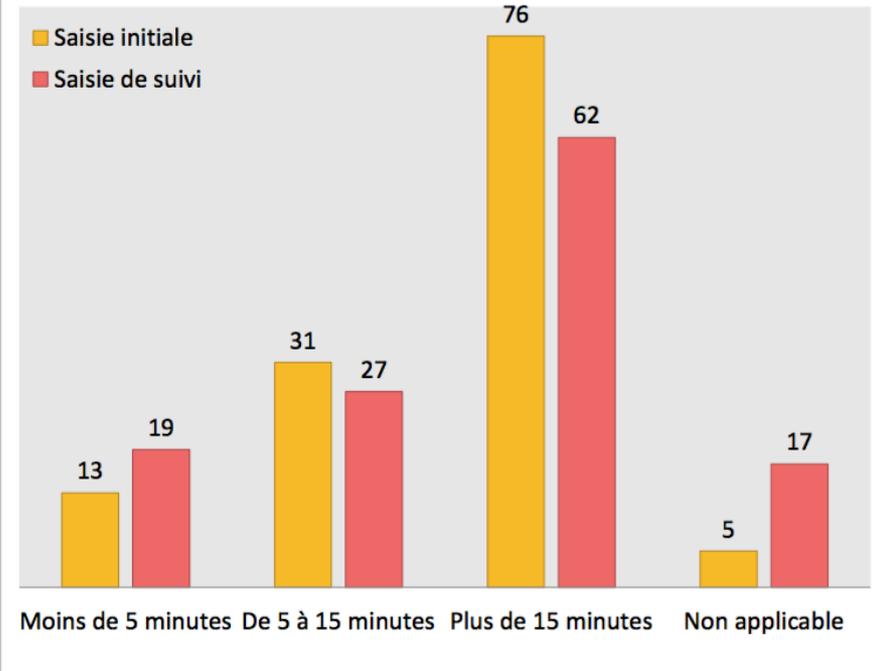
2 Charge de travail importante

Les bases de données sont en majorité complexes (>60 items). La saisie des patients est chronophage (>15 minutes)

Nombre de bases en fonction du nombre d'items à remplir par patient (n=125)



Nombre de bases en fonction du temps de saisie dans la base par patient (n=125)



► Contenus

- La nomenclature Orpha
 - *Comment est-elle faite*
 - *Comment l'utiliser*
- L'interface
 - *Statut du diagnostic et champs à compléter*
 - *Utilisation du cartouche Anomalies chromosomiques*
 - *utilisation des transcodages OMIM/Orpha*
 - *Comment mettre à jour un diagnostic*
- Aide au codage
 - *Quand et pourquoi ajouter un second diagnostic*
 - *astuces pour rechercher une maladie*
 - *navigation dans LORD*

► Cibles

- Utilisateurs
- Référents hôpital
- DIM

► Méthodes

- Autoformation
- Éventuelles interventions par filière

► Supports

- Tutoriels vidéos
- Documentation
- FAQ
- Webinars



T1 - 2016

T2

T3

T4

2017

2018

COMITES DE PILOTAGE / SCIENTIFIQUE / CODIFICATION

DEPLOIEMENT BAMARA

Retours utilisateurs / tests

Mise en production technique

Préparation supports formation

Déploiement / Migration CEMARA / Accompagnement / Formation

Coordination avec FSMR / CRMR

Instructions opérationnelles de codage

CODIFICATION MEDICALE MR

INTEROPERABILITE DOSSIERS PATIENTS

Phase 1 Etude

Phase 2 Visites sur site

Phase 3 Analyse

Phase 4 GT éditeurs

Implémentation par les éditeurs
Déploiement interopérabilité (CHU)

REPRISE DE DONNEES

Méthodologie, cadrage national

Mise en œuvre / pilotage

ETUDES (BNDMR)

Cadrage national des exploitations

Spécifications offre standard

EXPLOITATIONS NATIONALES

APPUI EXPLOITATIONS CRMR

JURIDIQUE

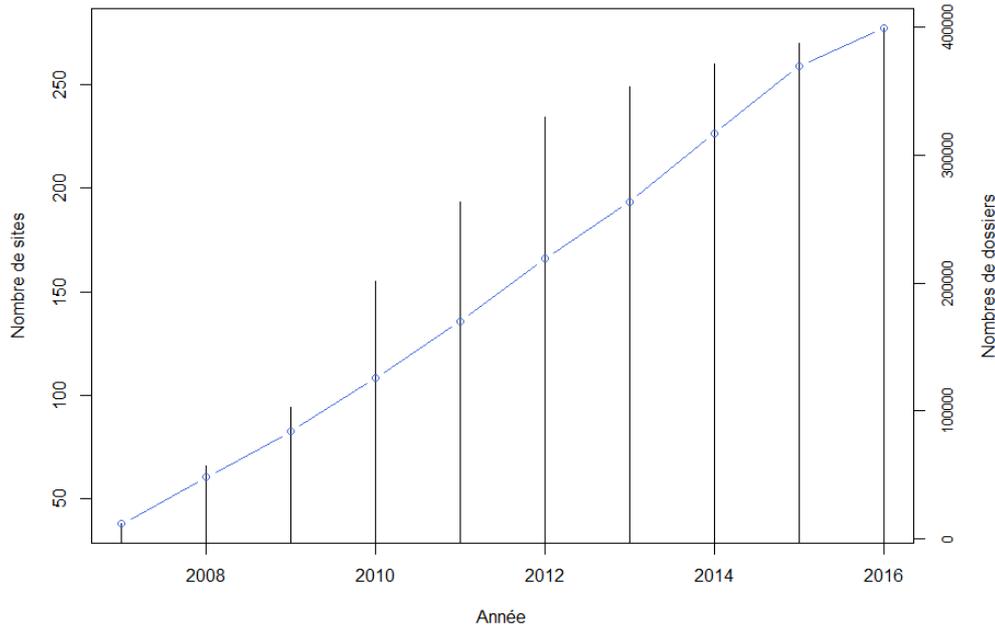
Convention cadre BaMaRa

DN BaMaRa

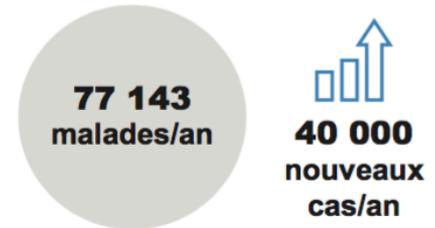
Autorisation CNIL BNDMR

INCLUSIONS ACTUELLES (CEMARA)

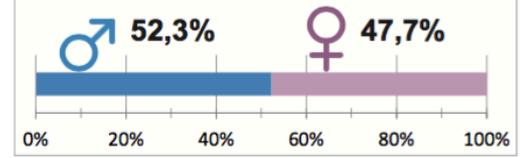
Courbe cumulative des dossiers et des sites CEMARA



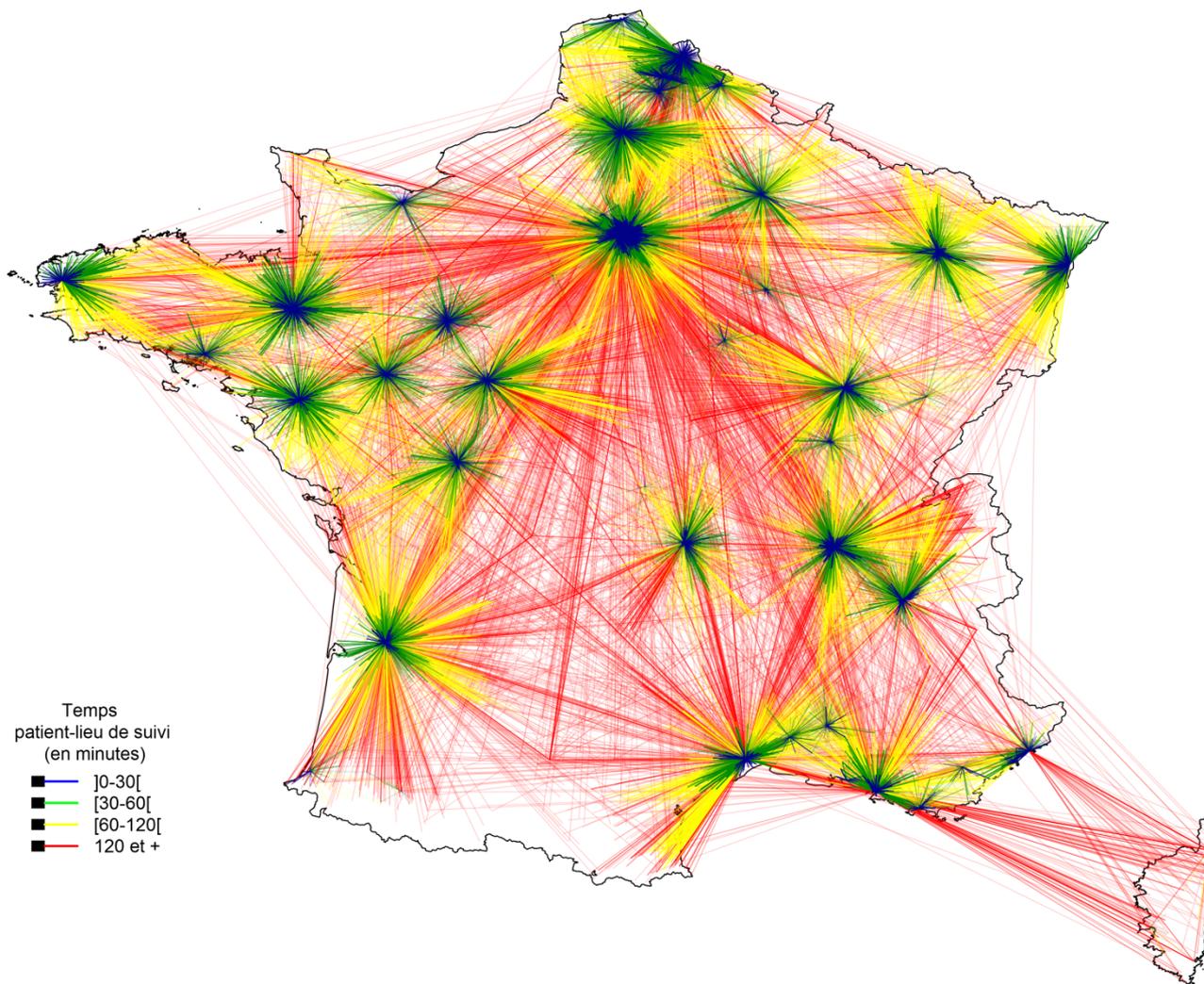
File active

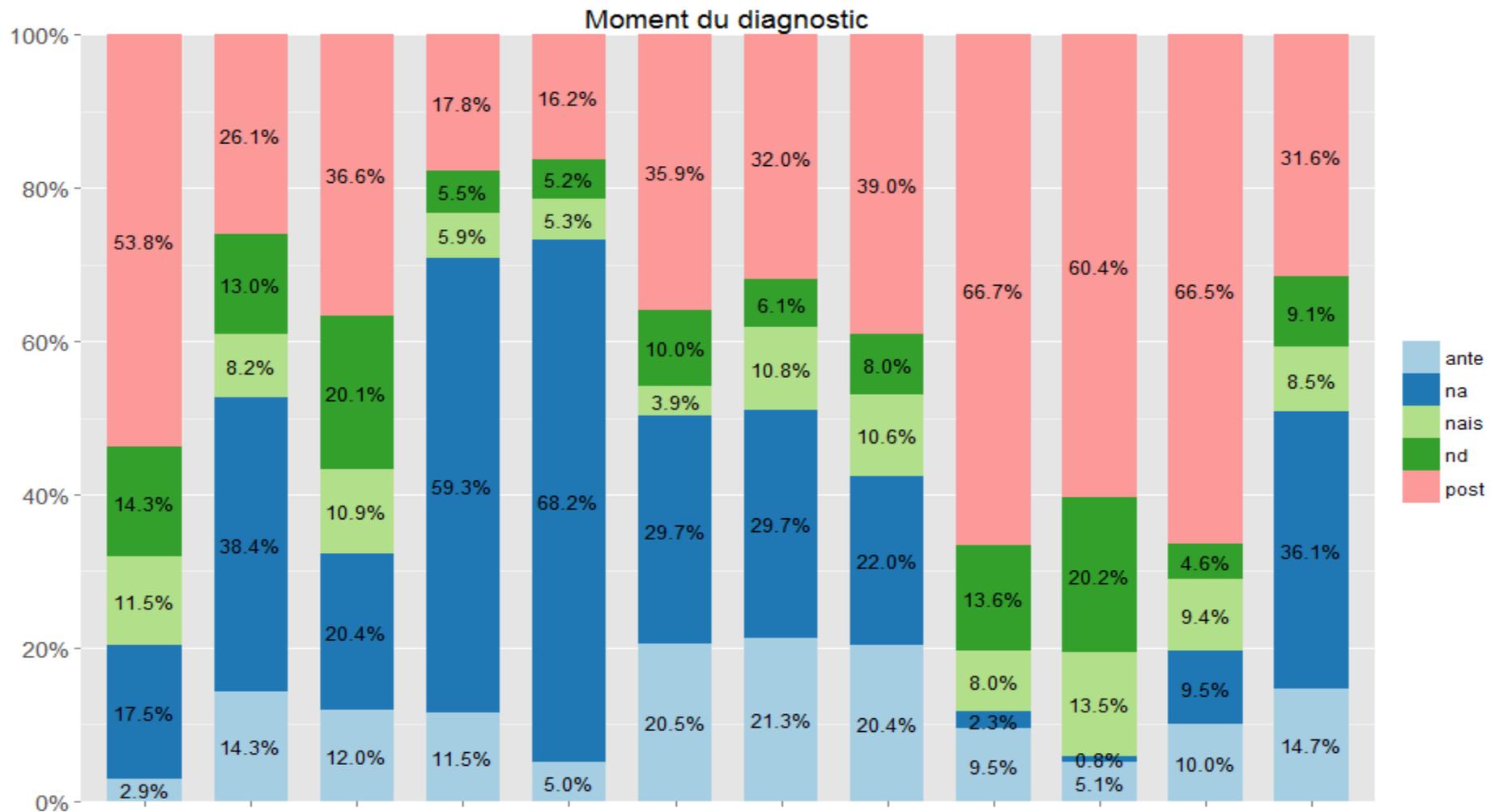


sexratio = 1,097 (p<0.0001)



	Nombre total de sites dans la tiliere	Nombre de sites ayant CEMARA	% de sites ayant CEMARA
ANDDIRARE	30	30	100%
ORKID	18	16	89%
FIRENDO	18	15	83%
DEFISCIENCE	13	10	77%
FILNEMUS	36	26	72%
FILSLAN	3	2	67%
G2M	17	11	65%
SENSGEN	13	8	62%
MHEMO	18	11	61%
TETE COU	8	4	50%
OSCAR	13	5	38%
NeuroSphinx	8	3	38%
FIMATHO	7	2	29%
FIMARAD	20	5	25%
FAIIR	15	3	20%
BRAIN TEAM			0%
CARDIOGEN			0%
FAVA MULTI			0%
FILFOIE			0%
MARIH			0%
MCGRE			0%
MUCO			0%
RESPIFIL			0%





1 Demande de soins

Cohorte

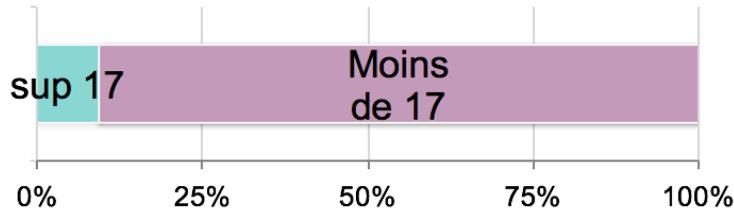


11342
patients

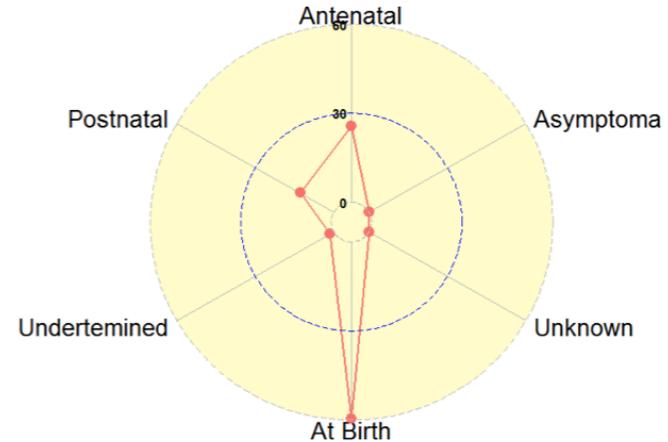
1365 nouveaux
Cas/an



Inclusion en
constante
augmentation



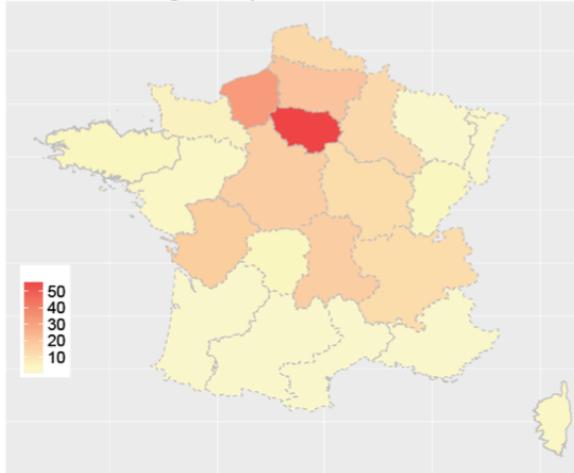
Age aux premiers signes



*Prévalence



Prévalence régionale pour 100 000 habitants en 2015



***Prévalence
estimée pour Paris et
sa région:**

51.15 pr 100,000

IC 95% [38.97 – 66.09]

***Prévalence nationale
(biaisée) :**

16.5 pr 100,000

IC 95% [10.3 – 25.4]

***Uniquement les cas enregistrés dans CEMARA**

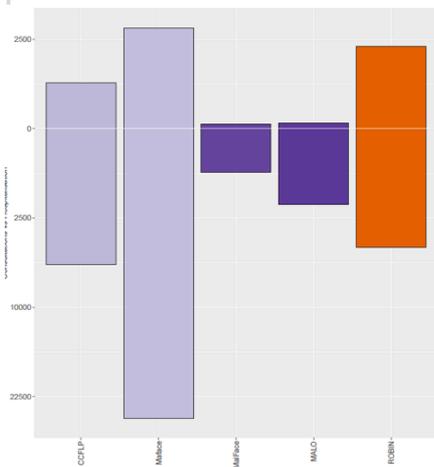
2 Offre de soins



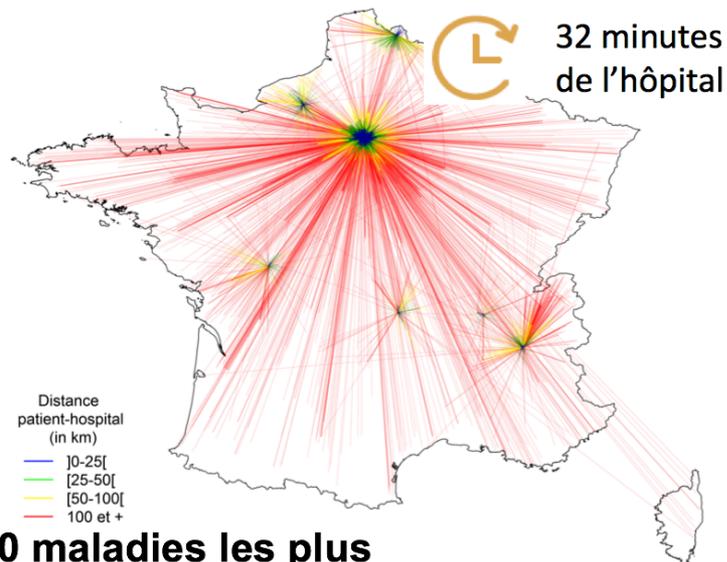
3

Adéquation entre l'offre et la demande de soins

Taux ambulatoire/
hospitalisation



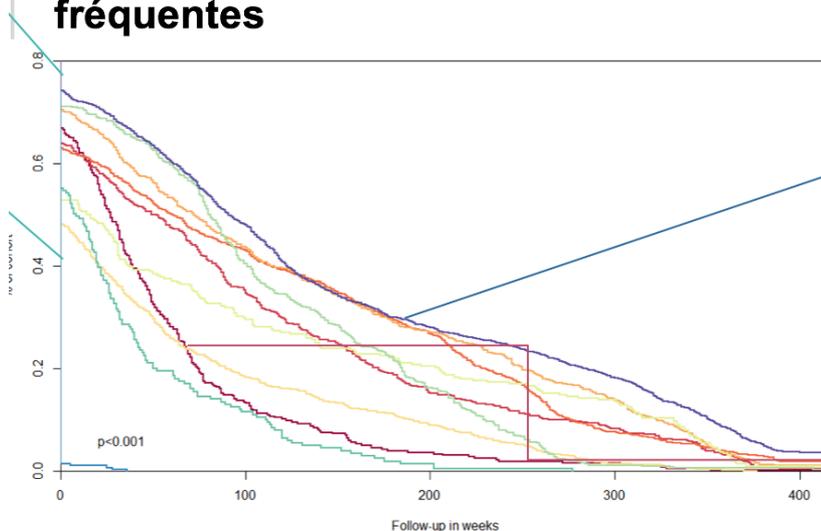
Median distance = 28km (without patients from Paris region : 57km)



Distance patient-hospital (in km)

- 10-25[
- [25-50[
- [50-100[
- 100 et +

Evolution du suivi des 10 maladies les plus fréquentes



30% des patients avec une fente palatine ont encore besoin de soins multidisciplinaires après 3,5 ans

CHIFFRES TRES SOUS ESTIMES CAR BIAIS DE REMPLISSAGE DES CONSULTATIONS DE SUIVI

Seulement 20% des patients avec un Naevus géant ont besoin de soins après 1,5 ans

	354	113	43	23	11	7	4	1	1
3	566	283	193	133	84	60	42	17	3
1	1170	607	490	398	298	167	83	45	22
1	873	490	373	290	233	163	100	28	10
3	972	282	175	124	83	39	13	2	0
2	288	111	85	89	55	45	33	7	3
3	489	306	193	131	76	25	6	3	2
3	199	40	23	8	1	1	0	0	0
4	277	0	0	0	0	0	0	0	0
1	1908	1203	893	637	518	436	322	154	66

BEAUCOUP DE DONNÉES MANQUANTES!