

La Banque Nationale de Données Maladies Rares

Groupe de travail 28 CSIS CSF
DGOS, Mercredi 18 Juin 2014

Pr Paul Landais

Coordinateur National

Epidémiologiste

Informatique médicale

Recherche clinique

Rémy Choquet, Docteur en
informatique médicale et santé publique
Chef de projet BNDMR, Necker, APHP
Chercheur associé e-santé INSERM U1142



Banque Nationale de Données
Maladies Rares

bndmr.fr

Favoriser le recueil de données cliniques

Projet prioritaire du second Plan National Maladies Rares, financé par le ministère de la Santé, la Banque Nationale de Données sur les Maladies Rares est un instrument national épidémiologique au [...]

[Lire »](#)



Une banque nationale de données maladies rares au service des sites de prise en charge maladies rares

Découvrez les outils que notre équipe développe pour vous aider à fédérer votre activité maladie rare :



Un cadre d'interopérabilité pour les maladies rares

Afin de pouvoir récupérer de l'information depuis les systèmes d'information hospitaliers existants (dossiers patients, registres, etc.), l'équipe BNDMR a travaillé en 2013-2014 à la définition d'un cadre d'interopérabilité adapté aux [...]



Coder vos diagnostics Orphanet

Attribuer à un patient atteint de maladie rare son diagnostic n'est pas une tâche triviale. Près de 7000 maladies rares sont actuellement référencées par Orphanet et la base de connaissances évolue constamment [...]



Le Set de Données Minimal National

Les données contenues dans les dossiers des patients atteints de maladies rares ne sont pas toujours adaptées à un recueil épidémiologique ou à la mise en place de cohortes ou [...]



Suivi de votre activité maladies rares

Rendre l'activité maladies rares constituée pour près de 80% de consultations est essentiel pour les sites constitutifs des centres de référence maladies rares. Dans ce cadre, nous mettons en relation [...]



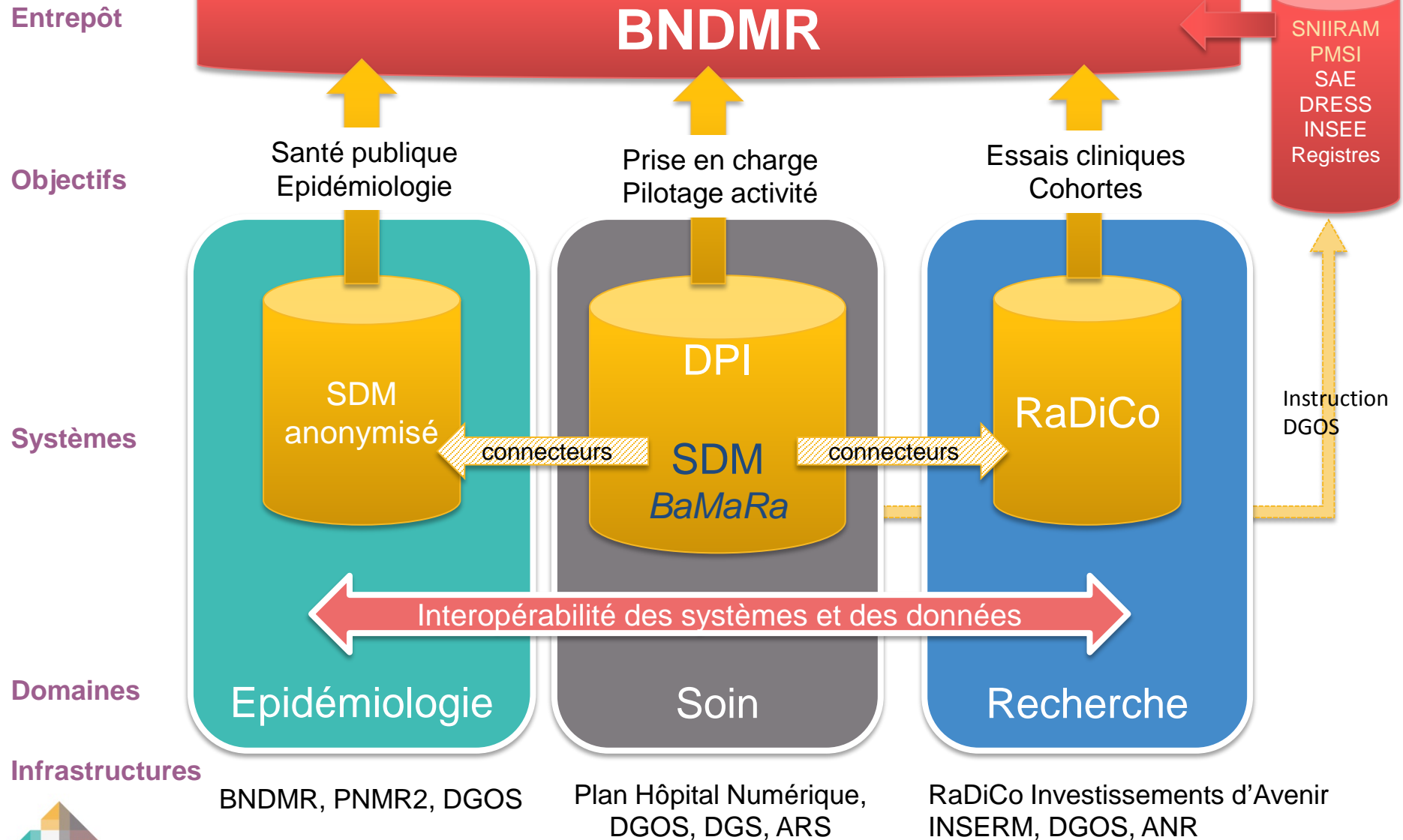
Les MR dans les SI, un enjeu

- ▶ Améliorer la visibilité des patients MR dans les systèmes d'information hospitaliers
- ▶ Etablir des bases de données de qualité pour la santé publique ou l'épidémiologie
- ▶ Mieux appréhender la prévalence et la distribution des MR
- ▶ Identifier les patients éligibles pour les cohortes ou les essais thérapeutiques

Une stratégie nationale intégrative

1. **Incorporer** le recueil de données MR minimal à visée épidémiologique au cœur du soin
2. Inscrire le recueil d'information **dans la durée**, pour améliorer le pilotage d'activité MR
3. Favoriser la **structuration** nationale avec tous les acteurs du terrain pour intégrer les besoins des MR au niveau local
4. **S'intégrer** dans un contexte **complexe** de gestion de données, multi-acteurs (locaux, nationaux, européens) et les autres initiatives

Approche Nationale MR



BNDMR : un système d'information et une base de données pour l'analyse

► Objectifs :

- Faciliter l'organisation de la collecte de données dans le cadre du soin pour le réseau MR (inter-sites)
- Aider à rendre visible les patients MR dans le système d'information de soin
- Décrire la demande de soins,
- Décrire l'offre de soins, et évaluer l'adéquation offre/demande,
- Identifier les patients potentiellement éligibles pour des essais thérapeutiques ou des cohortes.

SI

BD

Etat des lieux de la collecte aujourd'hui

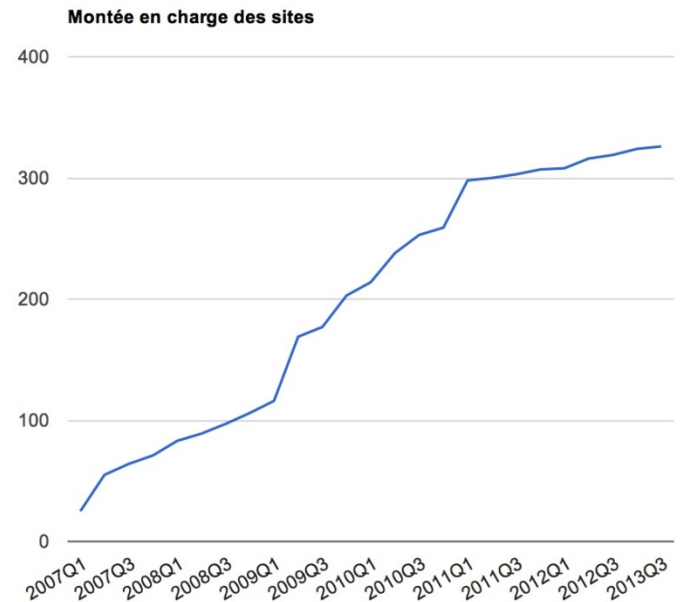
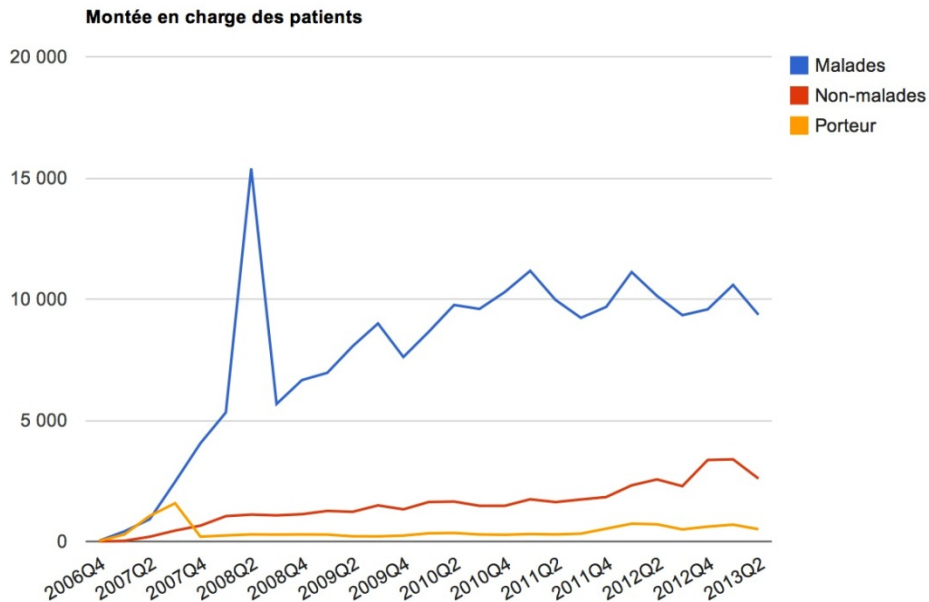
- ▶ 235,000 patients*
- ▶ 62 CRMR (parmi 131)
- ▶ 383 sites
- ▶ 4136 maladies
- ▶ 1377 utilisateurs dont 1000 médecins



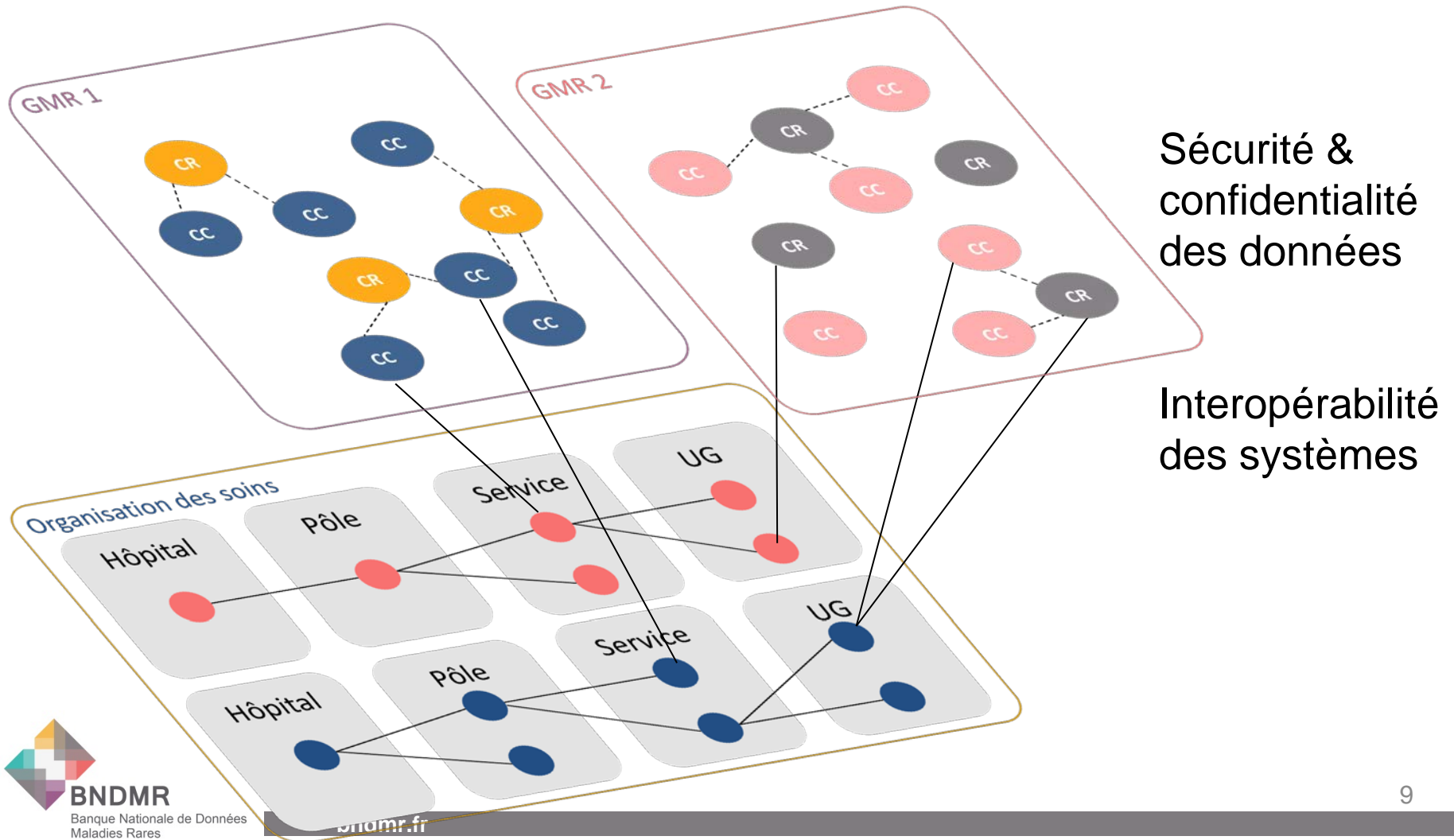
* CEMARA

CEMARA

- ▶ Base de données centralisée mais données nominatives organisées en silo par site de prise en charge clinique
- ▶ Modèle de la re-saisie
- ▶ Un biostatisticien et un data manager pour la qualité des données :
 - Dédoublonnage, incohérence, manquants, etc.



Droits d'accès : la complexité des organisations



Sécurité & confidentialité des données

Interopérabilité des systèmes

Rappel de stratégie générale

- ▶ Définir un socle de données commun à toutes les MR
- ▶ Intégrer le minimum data set au plus près du soin via BaMaRa (dossier patient) pour :
 - Favoriser le recueil de données cliniques en évitant la double-saisie
 - Faciliter la mise en place de la BNDMR
 - Accélérer l'identification des patients MR éligibles pour des cohortes ou des essais cliniques
 - Permettre le codage de patients MR dans les dossiers patients

*Wider use of technology, such as developing electronic health records, particularly for patients with **chronic diseases**, is also a priority of the national health strategy.*

Marisol Touraine, The LANCET 29 Mars 2014



Un identifiant unique

- ▶ L'identification des patients dans les systèmes de santé est soumise à des restrictions spécifiques définies par la CNIL.
- ▶ L'identifiant national fondé sur l'identifiant de l'assurance maladie (Numéro d'Identification au Registre) n'est pas utilisable dans le cadre du soin.
- ▶ Proposition d'un *identifiant national maladies rares unique et anonyme*. Identifiant unique généré suivant les normes en vigueur afin de réduire le nombre de doublons (deux identifiants pour un seul patient) et de collisions possibles (un même identifiant pour deux patients différents).
- ▶ Une telle approche a déjà été menée par le GRDR aux USA : le GUID (Global Unique Identifier)



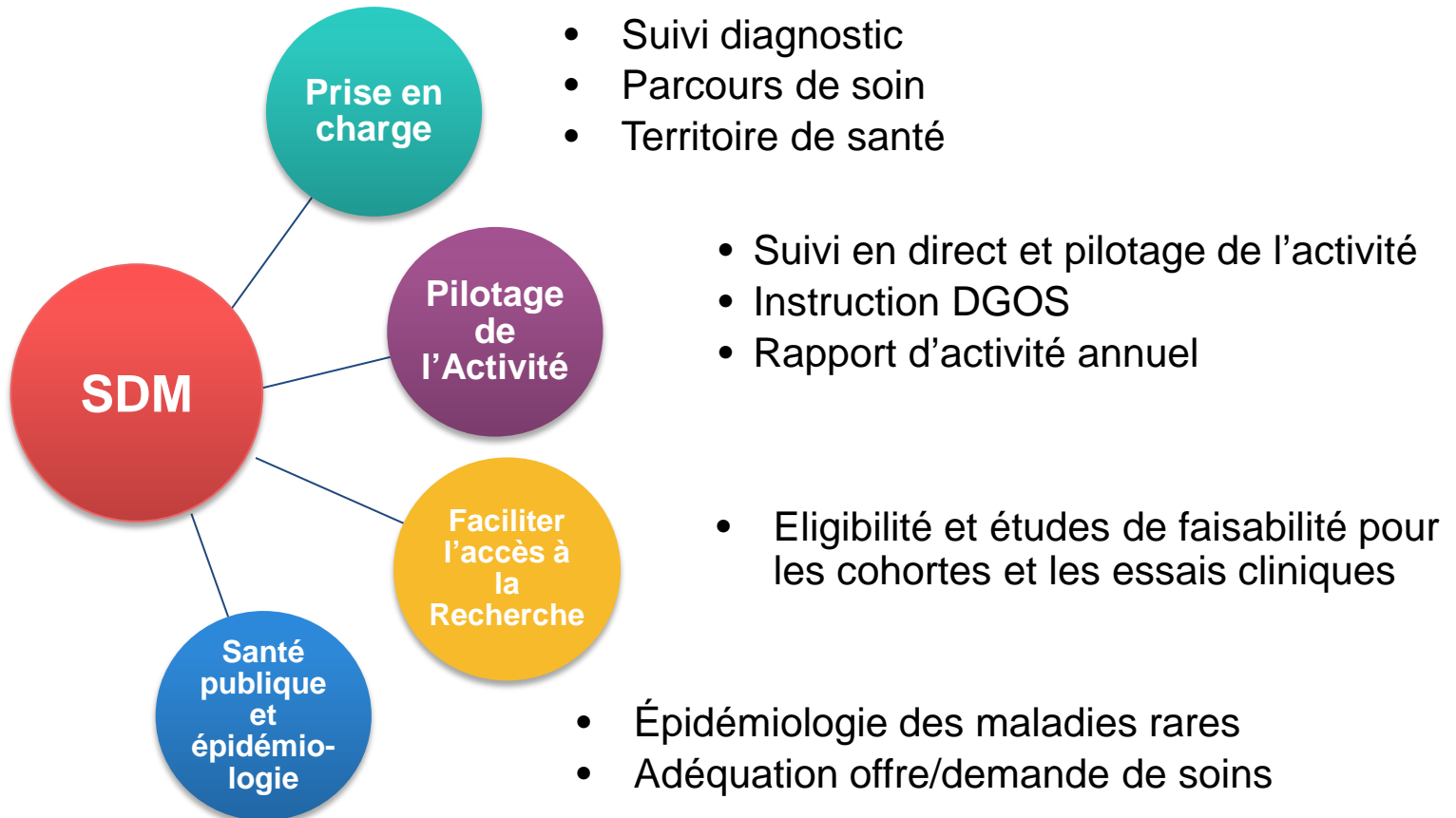
Un codage standardisé

- ▶ Définition d'un *set de données minimal* commun à tous les centres de références et à toutes les maladies rares
- ▶ il permet d'homogénéiser le recueil de données
- ▶ d'identifier et de suivre la *file active* des patients,
- ▶ de rendre compte de *l'activité* maladies rares d'un site constitutif d'un centre de référence
- ▶ de faciliter l'identification de patients susceptibles d'entrer dans un *essai clinique* ou une *cohorte*.
- ▶ Le set de données minimal est *standardisé* avec les industriels fournisseurs de solutions informatiques mais aussi pour favoriser son adoption au niveau européen.



Les utilisations du SDM

► Définition d'un *Set de Données Minimum* commun à tous les centres de références et à toutes les maladies rares





Le set de données minimal national maladies rares

▶ CDE

- Consentement (réglementaire)
- Identification patient anonyme nationale (soumise à validation CNIL)
- Informations personnelles
- Informations familiales (le cas échéant)
- Statut vital
- Activité de soins
- Histoire de la maladie
- Diagnostic
- Confirmation du diagnostic
- Traitement
- Recherche

▶ SDE

- Anté et néonatal (le cas échéant)
- Parcours de soins
- Structure de soins

▶ Un ensemble de 58 éléments de données

Publié sur notre site
Sous licence CC

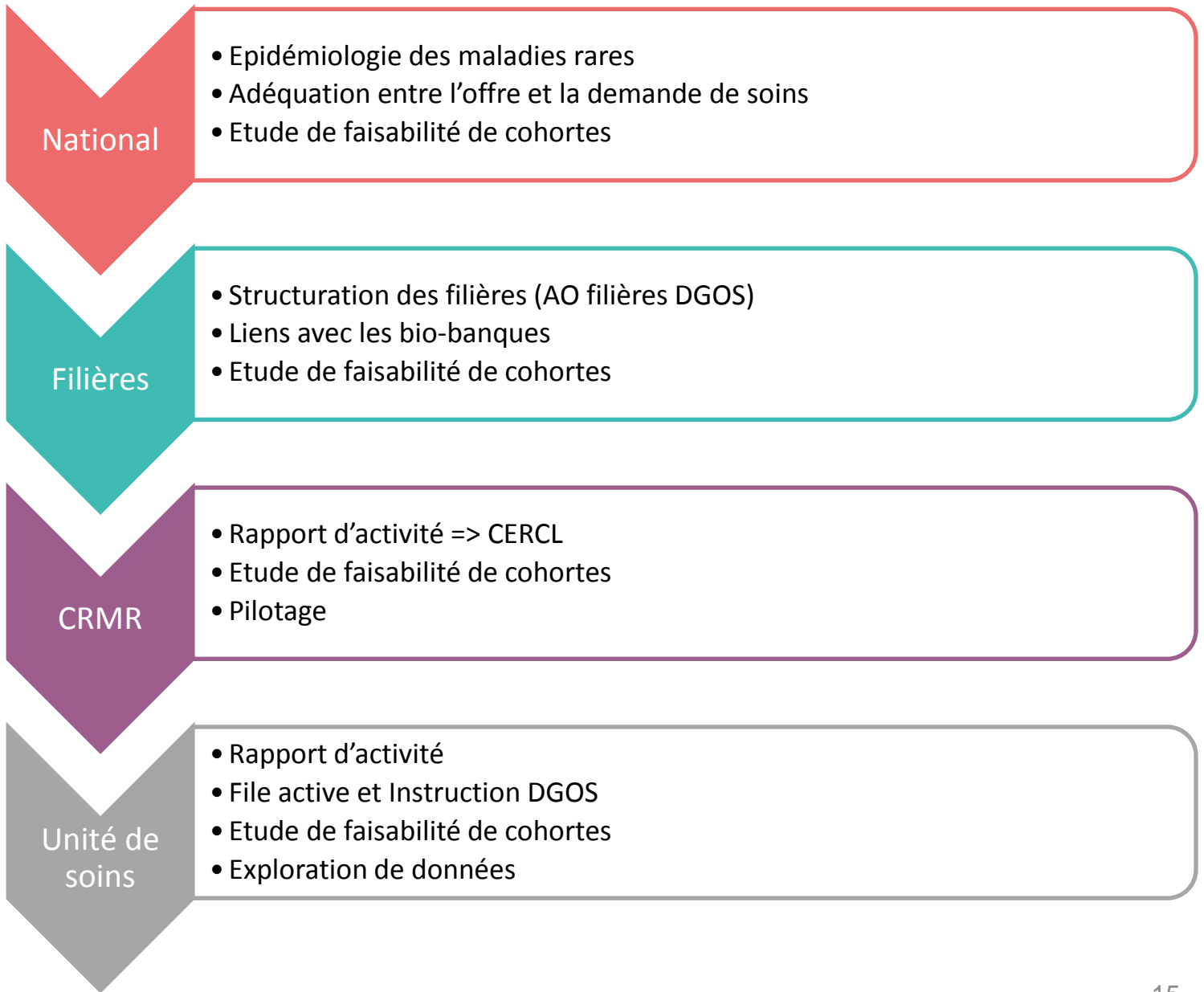
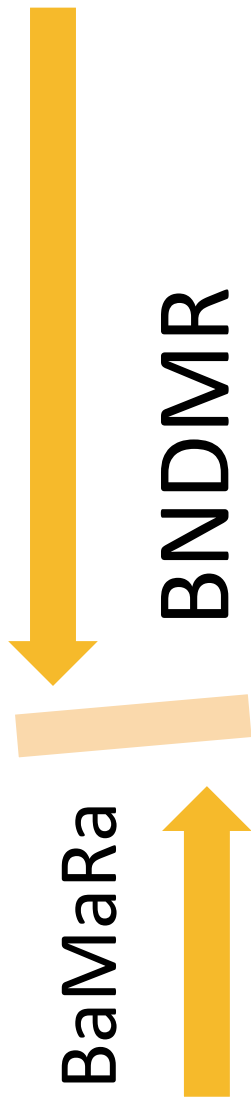
📄 Télécharger la version française

📄 Download the English version

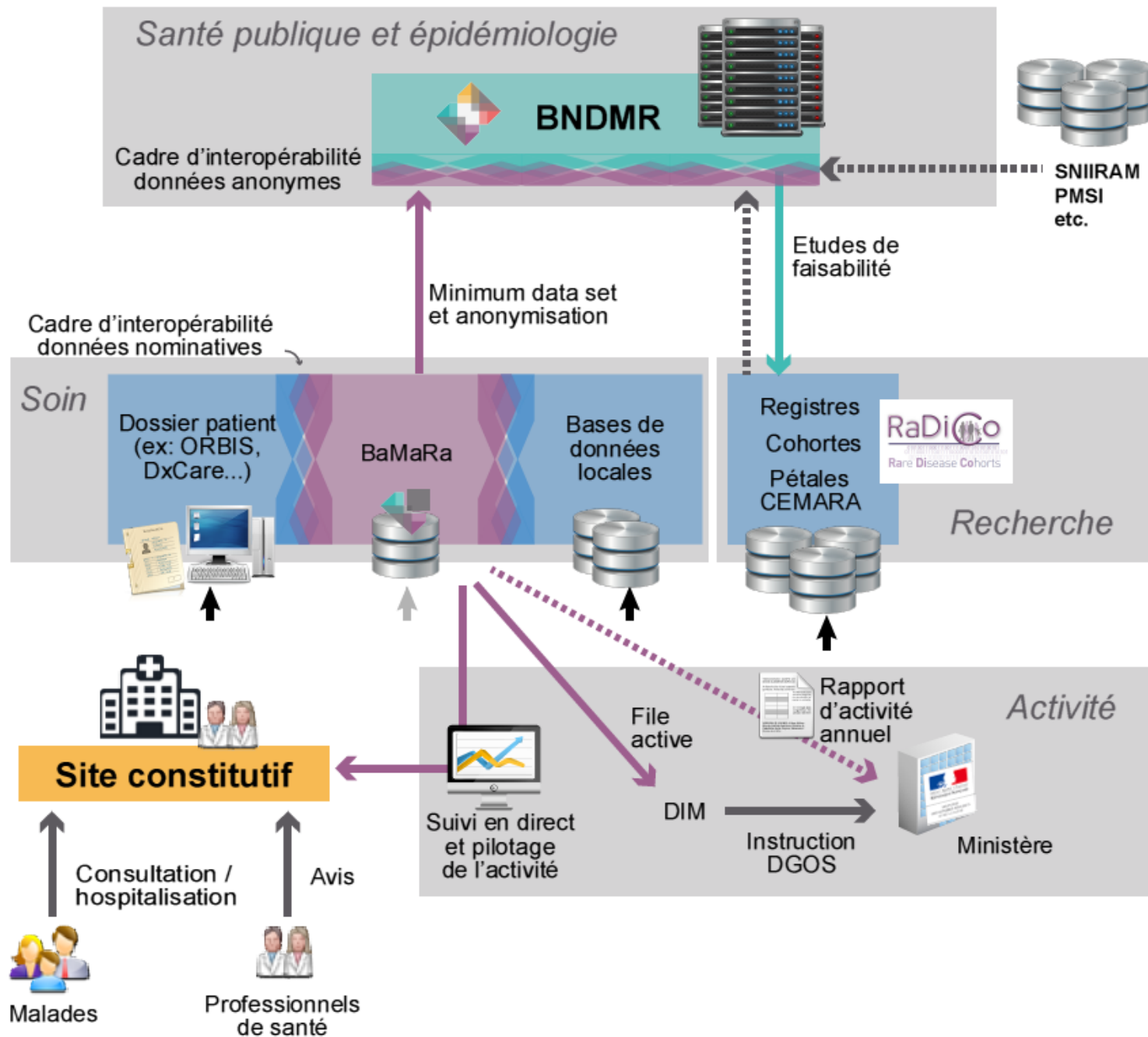
✘ Attention ! Le set minimal de données national maladies rares est distribué sous licence Creative Commons Attribution – Pas d'Utilisation Commerciale – Partage dans les Mêmes Conditions 3.0 France (et 4.0 Internationale).



Si vous êtes un industriel, nous permettons l'utilisation de celui-ci lorsqu'une interface est aussi créée dans l'application hôte pour assurer l'envoi des données vers la BNDMR.



Du soin à la BNDMR



Cadre d'Interopérabilité MR

Identification des patients

- Chainage temporel et spatial des données patients.
- Des solutions d'identification par le biais de fonctions de hachage pour les données anonymes.

Interopérabilité des données médicales

- Deux niveaux d'hétérogénéité : niveau données et niveau codage.
- Solutions : Standardisation vs Alignements.

Gestion des flux de données

- Rendre les différents systèmes communicants au niveau technique (protocoles de communication et de sécurité)
- Organiser les flux de données.

Cadre juridique

Utilisation d'éléments anonymes et non signifiants

Finalité de traitement

Sécurisation des flux d'échange

La mise en œuvre du cadre d'interopérabilité MR

- ▶ Mise en œuvre organisationnelle
 - Présentation du cadre à l'ASIP santé et validation CNIL
 - Présentation du projet aux DG de CHU afin de faciliter la mise en œuvre auprès des DSI de CHU et pour établir les conventions nécessaires

- ▶ Mise en œuvre technique
 - Pilotes d'intégration du SDM avec des DPI
 - Contacts avec des éditeurs de solutions de gestion de flux de données pour établir un package national
 - 3 à 4000 euros par connecteur (par CHU si dans le cadre du dossier patient) – *actuellement à l'étude*

Garantir la sécurité et la confidentialité des données

- ▶ 1 base par site de prise en charge répondant aux impératifs de sécurisation de données sensibles :
 - Hébergement agréé de santé
 - Politique stricte d'habilitations : par site ou gestion centralisée
 - Cadre juridique clair (soin) : les données sont réputées confiées à l'équipe de prise en charge des malades
- ▶ En cas d'échange de données depuis vos applicatifs internes:
 - Nécessité de déclaration



Comment encadrer la création de BD hors DPI

- ▶ Des terminologies partagées via des services publiques ouverts
- ▶ Un mécanisme d'identification national des patients adossé à un mécanisme de consentement dynamique
- ▶ Un outil de registre open source décentralisé s'appuyant sur un entrepôt de de métadonnées centralisé



Medizinische Klinik 1
Pneumologie/Allergologie

Annette Pfalz,
Prof. Dr. T.O.F. Wagner

Tel: +49 (0) 69 6301-3824
E-Mail: pfalz@em.uni-frankfurt.de



Institut für Medizinische Biometrie,
Epidemiologie und Informatik (IMBEI)

Dr. Marita Muscholl, Martin Lablans,
Prof. Dr. Frank Ückert

Tel: +49 (0) 6131 17-5062
E-Mail: muscholl@uni-mainz.de

**OSSE – Open Source Registry System
for Rare Diseases in the EU**

Remerciements

- ▶ A nos collaboratrices et collaborateurs de l'équipe BNDMR
- ▶ A l'équipe RaDiCo S. Amselem, A Clement, J Weinbach
- ▶ Aux membres du réseau des Centres de Référence et de Compétences Maladies Rares
- ▶ Aux membres du comité de pilotage de la BNDMR
- ▶ A l'équipe de la DGOS et de la DGS en charge du PNMR2
- ▶ A l'hôpital Necker Enfants Malades
- ▶ A Imagine Institut des Maladies Génétiques
- ▶ Aux collaboratrices et collaborateurs de l'équipe de recherche clinique de la plate-forme de l'université Montpellier 1, EA2415 et du CHU de Nîmes.