

Rémy Choquet^{1,2}, Albane de Carrara^{1,2}, Meriem Maaroufi^{1,2}, Jean Charlet^{1,2}, Marie-Christine Jaulent¹, Paul Landais³
 UMRS872 Eq20, Assistance publique des hôpitaux de Paris, BESPIM CHU de Nîmes

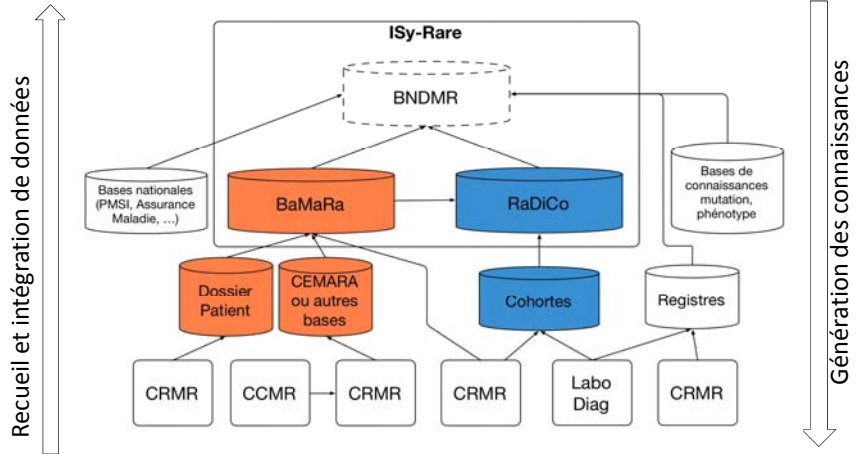
BaMaRa & RaDiCo

2 programmes nationaux au service des patients atteints de maladies rares

Objectifs de BaMaRa et de RaDiCo

- ❑ Rendre compte de l'offre et de la demande de soins
- ❑ Faciliter le recrutement de patients pour des études
- ❑ Décrire le phénotype et établir des relations phénotype/génotype
- ❑ Améliorer la connaissance sur l'histoire naturelle des maladies rares
- ❑ Valider et découvrir des nouvelles pistes thérapeutiques

Architecture Générale



Intégration de données

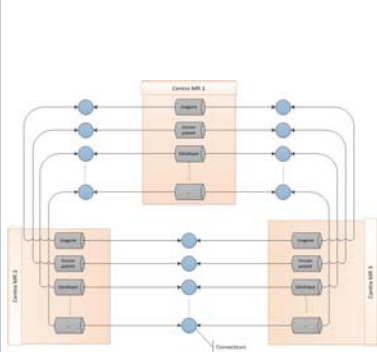
Objectifs d'ISy-Rare

- ❑ Concevoir et utiliser des méthodes pour optimiser le recueil de données en termes de normalisation et de contrôle de la qualité, en particulier pour éviter la double saisie de la part des professionnels de santé
- ❑ Mettre en œuvre une interface automatique pour l'intégration de données biomédicales hétérogènes dans le domaine des maladies rares

Etat de l'art

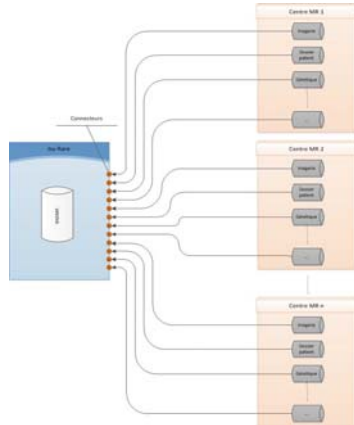
Modèle point à point (approche local as view)

Connecter deux à deux tous les nœuds de la matrice.



Modèle en étoile (approche global as view)

Centraliser la collecte de données vers un nœud central ou un « hub ».



- Nombre de connecteurs maximum estimé* : 59605
- Effet « plat spaghetti ».
- Modèle rigide.
- Impossible à mettre en œuvre.

- Nombre de connecteurs maximum estimé* : 917
- Modèle rigide et peu évolutif.
- Des connecteurs sur mesure.
- Coût de mise en œuvre assez élevé.

* pour les 131 CRMR avec une moyenne de 7 systèmes internes différents (Dossier patient, RIS, biobanques, BGH...)

Problématique

Comment favoriser l'interopérabilité sémantique¹ dans le cadre de gestion de données épidémiologiques et de cohortes?

- ⇒ Générateur de connecteurs²
- ⇒ Ontologies et alignements²

Bibliographie

- (1) Semantic Interoperability for better health and safer healthcare. EU Report. 2009.
- (2) Shironoshita 2008 EP Shironoshita, YR Jean-Mary, RM Bradley et MR Kabuka. semCDI : a query formulation for semantic data integration in caBIG. Jour- nal of the American Medical Informatics Association, vol. 15, no. 4, page 559, 2008. :2008p5660

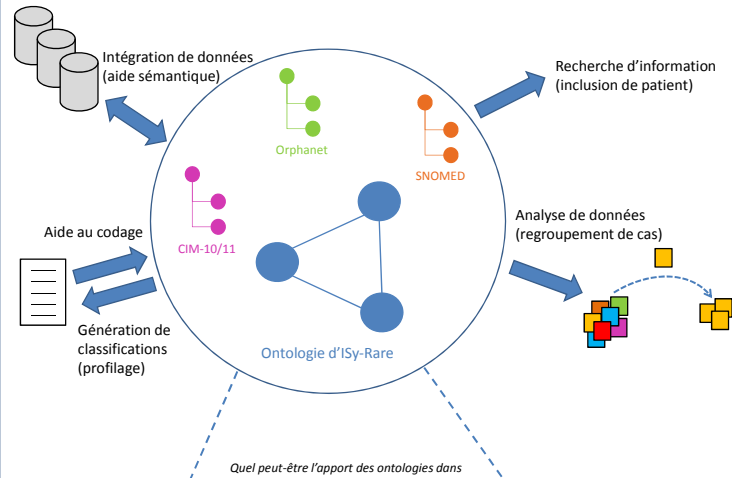
Modélisation des connaissances

Objectifs d'ISy-Rare

Le développement de l'ontologie devra prendre en compte ses usages, à savoir :

- ❑ Aider à l'intégration automatique de données
- ❑ Aider les professionnels pour le codage en leur fournissant les classifications adaptées
- ❑ Aider à la recherche d'information (notamment pour l'inclusion de patient)
- ❑ Aider à l'analyse de données (regroupement de cas)

Usages et ontologies dans le cadre d'ISy-Rare



Modélisation

Objectif

- ❑ Définition de l'architecture de l'ontologie³
- ❑ Définition du contenu (signes, gènes, maladies, résultats laboratoire, ...)
- ❑ Problématique d'intégration du contexte d'usage d'une classification générée à partir de l'ontologie

Nous nous fonderons sur la méthodologie de développement d'ontologie utilisée dans le cadre d'OntoOrpha⁴

Evolution de la connaissance

Problématique

- Comment peut-on s'assurer que l'ontologie pourra évoluer dans le temps ?
 Que se passe-t-il quand un concept de l'ontologie se divise en plusieurs concepts ? Que deviennent les indexations faites avec l'ancien concept ?
 Quel type d'approche faut-il mettre en œuvre pour que le système d'information reste cohérent au fil du temps ?
- ❑ Conceptuelle (modélisation du temps dans l'ontologie) ?
 - ❑ Opérationnelle (gestion des versions) ?

Bibliographie

- (3) RECTOR AL, Terminology and concept representation languages: where are we? Artif Intell Med. 1999 Jan;15(1):1-4.
- (4) DHOMBRES F, VANDENBUSCHÉ PY, RATH A., OLYR A., HANAUER M., URBERO B., et al. OntoOrpha : une ontologie pour l'édition et la validation de la base de connaissances sur les maladies rares d'Orphanet. In: *Proceedings of the International Conference on Biomedical Ontology*. Buffalo, NY, USA: Barry Smith, University at Buffalo, Buffalo, NY, USA; 2011. 2. p. 241-3p.