

La newsletter de la BNDMR #3

Publiée le 30 avril 2014

Edito

Pour la BNDMR ce début d'année a été particulièrement prolifique :

Nous avons déménagé sur le très beau site d'Imagine.

L'équipe s'étoffe. Nous avons recruté une personne en charge de la communication qui s'est attelée à la création d'une nouvelle identité visuelle pour notre projet et à l'évolution de notre site web. Nous avons également recruté une développeuse web, pour le développement de notre application BaMaRa et une data manager (procédure de recrutement en cours).

Le nouveau site web de la BNDMR a été mis en ligne le 28 février dernier, à l'occasion de la journée internationale des maladies rares.

Afin d'aider les professionnels à coder les diagnostics maladies rares dans le PMSI conformément à l'instruction DGOS du 16 novembre 2012, nos développeurs ont créé un outil d'aide au codage des maladies rares, à partir du code Orpha. Cet outil s'appelle LORD pour Linking Opendata for Rare Diseases.

Pour inscrire le recueil des informations nécessaires au Set de données minimum national maladies rares (SDMN-MR - [publié le 28 février dernier sur notre site](#)) au cœur de l'activité de soins et au plus près des patients, nous avons proposé de l'intégrer au sein des systèmes d'information hospitaliers. Ainsi, nous avons travaillé avec l'APHP, sur son outil ORBIS, mais aussi avec la filière maladies rares FAI2R ou avec l'AFM pour intégrer le Set de données minimal national maladies rares dans leurs bases de données.

Nous continuons sur notre lancée et le comité de pilotage de la BNDMR du 9 avril a acté ces évolutions.

Pr Paul Landais

Une action structurante et continue

Depuis 2004 avec les premières réflexions autour de CEMARA, le codage systématique des patients atteints de maladies rares monte en puissance. En 2007, les données de 21 centres de référence et de 41 377 patients étaient intégrées dans CEMARA. Aujourd'hui, 61 centres participent à la collecte de données de 232 000 patients. Ces données couvrent plus de 4100 maladies rares.

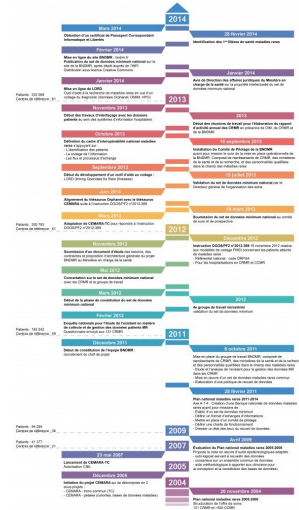
Cette action entreprise lors du PNMR1 a pris un nouveau tournant lors du PNMR2 avec la mise en place d'une équipe (BNDMR) spécialisée en e-santé et en biostatistiques afin de favoriser l'interopérabilité avec les systèmes d'information hospitaliers existants et ainsi réduire au maximum le temps de saisie des

cliniciens.

Cet effort engagé est long par nature car il doit mobiliser tous les acteurs qui gèrent de l'information de santé (l'Agence pour les systèmes d'information partagés de santé - ASIP-Santé, les directions de systèmes d'information des hôpitaux et les industriels fournisseurs de solutions de gestion de données patients).

L'illustration ci-contre retrace le travail effectué pour la constitution de la BNDMR. De nombreuses étapes ont déjà été franchies, notamment grâce aux 350 sites constitutifs et aux plus de 1000 professionnels qui participent à la collecte de données sur les patients atteints de maladies rares.

Notre action s'étend naturellement au-delà du PNMR2 mais aussi au-delà de nos frontières. Elle est nécessaire si nous voulons identifier les patients atteints de maladies rares à l'échelle nationale et européenne afin de mieux rendre compte de leur prise en charge, de favoriser les études de santé publique et d'épidémiologie des maladies rares, et de faciliter la constitution de cohortes pour la recherche.



Rémy Choquet, PhD

LA VIE DE L'ÉQUIPE

Nous avons déménagé !

Le 10 février dernier, notre équipe s'est installée au premier étage du nouveau bâtiment Imagine de l'hôpital Necker-Enfants Malades.

Notre nouvelle adresse est :

Banque Nationale de Données Maladies Rares
Hôpital Necker-Enfants Malades
Bâtiment Imagine
149 rue de Sèvres
75015 Paris

Recrutements

Début janvier, notre équipe a accueilli Céline Angin, chargée de communication et des relations avec les centres de référence maladies rares. Céline a travaillé pendant 5 ans chez Orphanet et connaît donc bien le domaine des maladies rares et ses acteurs. Depuis son arrivée, elle a mis en place une identité visuelle pour la BNDMR et a créé le nouveau site web. Elle sera l'interlocutrice privilégiée de toute personne souhaitant participer au projet.

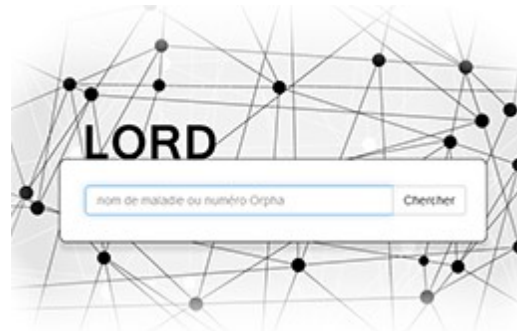
Début avril, notre équipe développement s'est étoffée avec l'arrivée de Stéphanie Chhim, développeuse web. Elle va notamment développer l'application BaMaRa et va nous apporter son expertise sur la visualisation de données.

Nous recrutons également une data manager, qui devrait nous rejoindre courant mai pour appuyer les travaux d'exploitation des données saisies par les sites de prise en charge.

Découvrez ou redécouvrez notre équipe sur le site de la BNDMR !

NOS ACTUALITÉS

Un outil pour faciliter la navigation dans la base de données d'Orphanet afin de coder vos diagnostics avec les codes ORPHA



Le recueil structuré de données à l'échelle nationale pour les patients maladies rares se heurte naturellement à la problématique d'un vocabulaire contrôlé, et donc d'un système commun de codage. Le référentiel choisi au niveau national est celui d'Orphanet. Bien qu'assez précis pour décrire la majeure partie des maladies rares, il peut s'avérer complexe à prendre en main lorsque le diagnostic précis de la maladie n'a pas été établi.

Pour assister les médecins des centres de référence et de compétences, mais aussi les médecins DIM, dans la recherche de maladies rares en vue d'un codage du diagnostic, la BNDMR (à la demande de la DGOS et de l'ATIH) a développé un outil de navigation dans les classifications des maladies rares d'Orphanet.

L'outil, nommé **LORD pour Linking Opendata for Rare Diseases**, propose ainsi une **base de codage des maladies rares, unique et contrôlée, sur l'ensemble du territoire**. Il offre une vision agrégée des données d'une maladie telle que la décrit Orphanet, avec des données génotypiques (OMIM) et phénotypiques (HPO). Il est possible d'y rechercher une maladie en entrant son nom, un synonyme ou son numéro Orpha, ou bien en parcourant les 30 principales classifications. L'outil permet aux centres de référence et de compétences de naviguer dans les classifications d'Orphanet, en fonction de leur spécialité, et d'accéder sur un même écran à toute l'information sur une maladie donnée (description clinique, liste des gènes impliqués et des signes cliniques associés en plus d'informations textuelles).

Les maladies peuvent être ajoutées en « favori » pour être retrouvées lors d'une prochaine connexion et permet ainsi de gagner du temps sur le codage des maladies les plus couramment rencontrées dans chaque centre maladies rares. Ce « panier » de maladies personnalisé est exportable au format Excel.

Par ailleurs, LORD s'avère également utile aux médecins DIM pour le codage à partir des comptes-rendus médicaux, dans le cadre de l'instruction DGOS du 16 novembre 2012 relative au codage des maladies rares dans le PMSI.

LORD est d'ores et déjà disponible sur le web et utilisable par tous. Par ailleurs, si vous souhaitez intégrer cet outil au sein de votre système d'information hospitalier, [contactez-nous](#).

Yannick Fonjallaz

Partenariats d'interopérabilité avec la BNDMR

[Interopérabilité](#)

Afin d'éviter aux professionnels la double saisie de leurs données maladies rares dans les différents systèmes, il faut que les bases de données puissent communiquer entre elles. Pour cela, un cadre définissant les modalités d'échanges, appelé **cadre d'interopérabilité**, a été défini par la BNDMR.

Ce cadre d'interopérabilité permettra aux diverses bases de données

et systèmes d'information utilisés au niveau des centres de référence et de compétences maladies rares de s'interconnecter avec la Banque Nationale de Données Maladies Rares. Il s'appuie sur 3 piliers essentiels : l'utilisation d'une méthodologie commune d'identification des patients, le recueil d'éléments de données standardisés pour le codage de l'information et enfin l'adoption de flux et processus d'échange techniquement compatibles.

L'équipe BNDMR a entamé des partenariats avec différents acteurs du domaine pour l'intégration de son **Set de Données Minimum National (SDM) Maladies Rares** dans leurs applications et pour les accompagner dans leur choix de flux de partage de données :

Nous nous interconnectons avec les **dossiers patients hospitaliers**. Nous travaillons d'ores et déjà avec l'éditeur du système d'information hospitalier ORBIS qui sera déployé sur quatre sites de l'APHP d'ici la fin de l'année (Ambroise Paré, Bicêtre, Tenon et Necker). Une fiche spécifique aux données maladies rares a été intégrée au système afin de compléter le dossier patient et garantir au mieux le recouvrement avec les items du SDM. Ainsi, les centres localisés sur les sites où ORBIS a été ou sera déployé pourront éviter la ressaisie de près de 80% des items du SDM.

Les **centres maladies rares** peuvent aussi partager leurs données avec la BNDMR par le biais de leur **filière** si les flux de données sont déjà organisés à ce niveau. Ainsi, nous travaillons avec la filière maladies rares FAI2R afin d'identifier les éléments de données partagés et pour intégrer dans la nouvelle base Sclérodémie un ensemble d'items du SDM.

Le même scénario est envisageable avec les **registres** ou les **banques nationales**. Une étude est menée avec l'AFM, qui investit dans la création de nouvelles bases de données pour les maladies neuromusculaires. La première à être développée sera consacrée à la Myopathie de Duchenne, qui s'interfacera avec la BNDMR et constituera le modèle à reprendre par les autres bases de l'AFM pour s'interconnecter avec la BNDMR. De même, un alignement a été fait avec la Banque Nationale Alzheimer afin que les données des patients présentant des formes rares soient transmises à la BNDMR.

Vous souhaitez interconnecter vos dossiers patients hospitaliers, les informations de votre centre, de votre filière, ou encore de votre registre ou base de données avec la BNDMR ? Notre équipe peut vous accompagner pour la mise en place de ce cadre d'interopérabilité : contact@bndmr.fr.

Meriem Maaroufi

Une identité visuelle et un nouveau site pour la BNDMR

Les projets BNDMR et RaDiCo, auparavant rassemblés sous un portail d'information commun (ISy-Rare), ont dû s'adapter à leur croissance. Afin d'améliorer la lisibilité de leur services, ces programmes de bases de données maladies rares ont chacun développé leur propre identité visuelle et leur site internet.

Ainsi, nous avons créé en début d'année un logo pour la BNDMR, qui représente les notions de sécurité, d'interopérabilité, mais aussi de dynamisme et d'innovation. Il a été construit autour de formes géométriques angulaires et d'origami, privilégiant des couleurs chaleureuses soulignées par du gris, couleur de technologie.

Le site de la BNDMR (<http://bndmr.fr>), que nous avons publié pour la journée internationale des maladies rares le 28 février dernier, reprend cette charte pour mettre en valeur ses contenus.

Il sera alimenté au fil de l'avancement du projet, de nos actions et des divers événements auxquels nous participerons. Pour être alerté des nouveautés, vous pouvez dès à présent **nous suivre sur Twitter**. De plus, nos principales communications et publications seront disponibles dans l'espace documentaire.



Outre une présentation détaillée du projet et de ses acteurs, l'accent est mis sur les différents outils et services que nous développons pour les centres de référence et de compétences. Un accès simplifié aux services récemment développés (Set de données minimum national, cadre d'interopérabilité, LORD) a été créé dès la page d'accueil. Ces services pourront faciliter le partage de données au sein des centres, l'analyse et le suivi de l'activité par site, la rédaction du rapport d'activité annuel, mais aussi la mise en application de l'instruction DGOS relative au codage des maladies rares dans le PMSI.

Céline Angin
