

La newsletter de la BNDMR #4

Publiée le 22 juillet 2014

Edito

Les travaux entrepris dans le cadre de la BNDMR sont observés et relayés au niveau international. Lors de notre présentation à l'ECRD (European Conference for Rare Diseases) à Berlin en Mai 2014, nous avons pu réaffirmer notre leadership quand au développement d'un set minimal de données pour toutes les maladies rares qui permettra, à terme, de faciliter le recrutement de patients maladies rares dans des cohortes ou des essais cliniques. La méthodologie originale a par ailleurs été **récemment publiée** dans le Journal of the American Medical Informatics Association (JAMIA). Nous remercions les coordonnateurs de centres, les membres du groupe de travail ministériel ainsi que les membres du COSPRO pour leur intérêt et leur soutien dans ce travail.

L'Europe travaille actuellement à la mise en place d'une plateforme européenne de registres maladies rares (localisée à Ispra, Italie) qui aura vocation à faciliter la création de registres maladies rares et à promouvoir l'adoption de sets minimums de données pour les maladies rares. Le travail déjà effectué en France est d'ores et déjà candidat à l'échelle européenne.

L'année 2014 est une année importante pour la BNDMR : le démarrage des travaux d'interfaçage avec les bases de données françaises existantes, le développement de l'interface web de BaMaRa, les travaux sur le codage des maladies rares sont bien avancés et s'intensifient. La journée d'informations et d'échanges organisée au Ministère de la Santé en mai dernier a été pour nous une occasion importante pour vous présenter ce que nous mettons en œuvre pour faciliter l'intégration de différents objectifs de recueil d'informations au sein de nos solutions informatiques. Merci à tous les centres qui nous ont déjà contactés.

Rémy Choquet

LA VIE DE L'ÉQUIPE

Recrutement d'une data manager

Amélie Ruel, data manager (voir son profil sur la [page de l'équipe](#)), a rejoint notre équipe début mai.

Sa première mission va consister à identifier les éventuels doublons et à repérer les incohérences de données dans CEMARA pour préparer la migration vers BaMaRa en fin d'année.

Ainsi, il est probable qu'au cours des prochains mois, vous soyez sollicité afin de l'aider dans cette tâche. Il pourra par exemple vous être demandé de compléter un item ou de revoir une donnée qui semble incohérente. Nous vous remercions par avance de votre collaboration.

Par ailleurs, des contrôles de cohérence et de qualité stricts seront mis en place lors du passage à BaMaRa. Nous travaillons actuellement sur les règles de data management qui seront appliquées.

3e Comité de Pilotage de la BNDMR

Le 3e Comité de Pilotage de la BNDMR a eu lieu mercredi 9 avril 2014 au Ministère de la Santé. Ce fut l'occasion pour notre équipe de faire le bilan des avancées faites au cours du premier trimestre 2014 : mise en ligne de LORD, actions de communication, stratégie d'interopérabilité, problématiques juridiques et dossier patient informatisé, Europe et bases de données (pour en savoir plus, consultez la [newsletter du premier trimestre 2014](#)).

Le prochain Comité de Pilotage aura lieu le 10 septembre 2014.

ACTUALITÉS DE LA BNDMR

La BNDMR au cœur de la 2e Journée d'informations et d'échanges sur le PNMR2

La seconde Journée d'informations et d'échanges sur le plan national maladies rares 2011-2014 s'est déroulée le 14 mai dernier au Ministère de la santé. Une série de présentation autour du thème « les maladies rares et les systèmes d'information » a mis en lumière le rôle de la BNDMR comme projet permettant le lien entre les différentes actions du PNMR2.

Le rapport annuel d'activité (PIRAMIG) :

La BNDMR a travaillé avec le Ministère de la santé afin d'automatiser le transfert de données de CEMARA (et à terme BaMaRa) vers le rapport annuel d'activité des centres de référence. Une quinzaine d'items seront ainsi préremplis (*voir article ci-après*) afin de faciliter la complétion de ce rapport et faire gagner un temps précieux aux professionnels des centres.

Codage des diagnostics maladies rares dans les systèmes d'information hospitaliers (SIH) :

La BNDMR travaille avec l'ATIH, Orphanet et la SOFIME pour rendre opérationnelle l'instruction DGOS du 16 novembre 2012 relative au codage des maladies rares dans les systèmes d'information hospitaliers (SIH). L'outil LORD, développé par l'équipe de la BNDMR en début d'année, permet de naviguer dans les classifications des maladies rares d'Orphanet et de retrouver plus facilement le code correspondant au niveau de précision que l'on souhaite attribuer au diagnostic. La question de la granularité du codage maladies rares a été posée par différents centres. Cette question sera prochainement étudiée au niveau national.

Etat d'avancement de la BNDMR :

La BNDMR travaille avec les acteurs du terrain pour intégrer le set de [données minimum national maladies rares](#) dans les systèmes d'information hospitaliers et les bases de données (cohortes, registres), afin que le recueil de données maladies rares pour la BNDMR se fasse en évitant au maximum les doubles saisies. Lors de cette présentation, un appel à participation a été lancé auprès des centres. Il a engendré une dizaine de contacts avec des centres ou des filières souhaitant s'interconnecter à la

BNDMR et 5 projets de connecteurs sont déjà en cours de mise en œuvre.

RaDiCo et les systèmes d'information :

L'équipe de RaDiCo a présenté le lancement de leur plateforme à l'hôpital Trousseau. La BNDMR travaille en étroite collaboration avec ce projet pour leur faire profiter de ses avancées et, à terme, pouvoir mutualiser les ressources et connecteurs.



Une fiche d'information sur le recueil de données maladies rares pour la BNDMR a été distribuée dans les pochettes des participants. Cette fiche pratique détaille au cas par cas les modalités du recueil de données au sein des centres de référence maladies rares pour l'alimentation de la Banque nationale de données maladies rares. Elle présente l'application BaMaRa et les services qui en découleront.

S'il vous reste des questions sur le recueil de données, n'hésitez pas à nous contacter !

Un identifiant national maladies rares (IdMR)

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'Inscription au Répertoire) n'est pas adapté au réseau maladies rares car les enfants sont généralement rattachés à l'identifiant de l'un de leur parent. De plus, ce numéro n'est pas utilisable dans le cadre du soin comme identifiant de personnes.

Notre équipe propose donc un identifiant national maladies rares (IdMR) unique et anonyme. Cet identifiant sera 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). Ce code à 20 chiffres sera pérenne et non réversible. Il devra être utilisé quels que soient les déplacements des patients entre les différentes structures de soins. Il permettra ainsi d'identifier un même patient qui aurait été suivi dans 2 centres tout en préservant son anonymat au niveau national (voir schéma ci-contre).

Il se base sur les données suivantes : nom, prénom, date de naissance, sexe.

Les centres qui ne pourront pas nous fournir de données nominatives devront nécessairement anonymiser les données en utilisant l'identifiant national maladie rare. Sans cet IdMR, les données ne seront pas recevables dans la BNDMR. Il faudra donc que l'algorithme pour le générer soit intégré dans les applications utilisées par les centres. Nous pouvons d'ores et déjà vous fournir les spécificités techniques. Pour cela, contactez-nous !

Par ailleurs, une telle approche a déjà été menée avec succès par la structure équivalente à la BNDMR aux Etats-Unis, le GRDR (Global Rare Diseases Patient Registry and Data Repository), qui utilise le GUID

(Global Unique Identifier). Le GUID permet bien sûr d'identifier les patients mais également de les relier à leurs biospécimens.

Le rapport annuel d'activité et la BNDMR

Un rapport annuel d'activité, prévu par le second Plan national maladies rares 2011-2014, doit être complété par chaque site, qu'il soit coordonnateur ou constitutif d'un centre de référence. Pour ce faire, une plateforme informatique, PIRAMIG, a été mise à disposition des responsables des sites par le Ministère en charge de la Santé.



L'équipe de la BNDMR a travaillé avec le Ministère en charge de la Santé afin de simplifier la complétion de ce rapport : les éléments d'activité quantitatifs pourront être automatiquement pré-remplis à partir des données présentes dans nos applications (CEMARA et dès l'an prochain BaMaRa).

Il a été possible de le faire dès cette année pour une partie des utilisateurs de CEMARA.

Pour cela, nous avons comparé la liste des sites constitutifs des centres de référence déclarés dans l'enquête PIRAMIG avec celle de CEMARA. La correspondance était évidente pour 72% des centres. Pour leurs sites, il a été possible d'automatiser le report de données de CEMARA vers le rapport d'activité PIRAMIG pour 15 items, correspondant aux rubriques Expertise (nombre d'avis pour conseil ou recours) et Activité (file active et nombre de nouveaux patients de l'année ; items relatifs à l'hospitalisation de jour et complète : nombre de séjours, de patients et localisation géographique ; items relatifs aux consultations : nombre de consultations médicales et autres, et localisation géographique).

Pour les autres centres de référence, des différences notables nous ont amené à devoir recontacter les coordonnateurs afin d'harmoniser les deux listes. Certains changements ont été possibles afin de permettre un chargement complet des données de CEMARA vers PIRAMIG le 24 août (date du dernier chargement de données CEMARA->PIRAMIG). Les alignements de structures non résolus ce jour pourront l'être pour le rapport de l'année prochaine.

Dès l'an prochain, tous les sites utilisant BaMaRa pourront bénéficier de cette automatisation.