

La newsletter de la BNDMR #5

Publiée le 23 janvier 2015



Édito

Faciliter la **compatibilité** des bases de données **cliniques** et **épidémiologiques** et mettre en œuvre un **espace commun** d'analyse de données pour les maladies rares sont les objectifs principaux que nous portons pour **toutes** les **maladies rares**. La mise en place des **filiales** va notamment pouvoir insuffler de nouvelles perspectives et nous travaillons en collaboration étroite avec les porteurs et les chefs de projets pour apporter conseils et outils communs afin de mieux coordonner les efforts faits par chacun pour constituer des bases de données de qualité.

Beaucoup d'initiatives ont été prises et seront prises dans ce domaine dans les années à venir. Le cadre technico-éthico-juridique n'est pas toujours simple et nous observerons attentivement les discussions parlementaires prochaines autour de la **loi de santé 2015**. Elle devrait apporter, nous l'espérons, des facilités pour **construire** ces **espaces** de données **communs**, tout en maintenant la **confidentialité** des individus et en respectant le travail des producteurs de données au sein des structures de santé.

Nous avons beaucoup travaillé pour établir des **modalités communes de partage de données** autour du set minimal de données au cours de la première phase du projet, qui sera opérationnel au travers de BaMaRa au cours de l'année 2015. Par ailleurs, nous vous encourageons à utiliser l'**identifiant national maladies rares** que nous proposons pour faciliter l'**interopérabilité** entre **vos bases de données**. Ces données recueillies pourront ensuite être associées à d'autres données médico-administratives (nous travaillons à l'élaboration de ce dossier) qui seront disponibles dans le prochain Système National des Données de Santé (SNDS) afin de vous permettre d'élaborer de nouvelles études épidémiologiques et médico-économiques pour vos maladies rares. Ces données sont sous-exploitées et difficilement exploitables pour les maladies rares.

Sur le plan **européen** et **international**, nos propositions de set minimal de données maladies rares visant

à faciliter le recueil de données cliniques à visée épidémiologique est aujourd'hui repris en Europe mais aussi au Japon. Nous allons aussi participer à la nouvelle **Joint Action Européenne** sur les maladies rares (**2015-2018**) afin de proposer des **solutions** pour **homogénéiser** la **codification** des maladies rares dans les systèmes d'information de santé nationaux de **tous les états membres**. Ce point est crucial car il permettra de disposer de **données épidémiologiques comparables** sur le plan **européen** et pourra faciliter l'**identification** de patients pour l'inclusion dans des **essais thérapeutiques** ou des **cohortes**.

Nous vous souhaitons une très belle année 2015.

L'équipe de la Banque Nationale de Données Maladies Rares.

Paul Landais & Rémy Choquet

LA VIE DE L'ÉQUIPE

Bilan de l'année 2014

L'année 2014 a été une année particulièrement riche pour notre équipe. Le schéma ci-contre fait état des grands chantiers de l'année.



Nous avons renforcé dans notre équipe les fonctions support et développement, et avons mis en place une équipe dédiée à l'exploitation des données.

Nous avons mis en ligne l'outil **LORD** de navigation dans les classifications Orphanet, enrichie de données de HPO et OMIM. Une version anglaise est également disponible.

Le **Set de Données Minimum national maladies rares (SDM)**, cœur du projet BNDMR, a été publié en début d'année (accompagné d'un **article scientifique** sur la méthodologie employée).

Afin d'éviter autant que possible la ressaisie des données du SDM, notre équipe développe des connecteurs qui permettront d'aller les récupérer lorsque elles ont déjà été collectées ailleurs (bases de données, registres et dossiers patients). Nous avons initié 28 projets d'interopérabilité avec des centres de référence ou des filières et le SDM est en cours d'intégration dans diverses bases de données. En parallèle, nous travaillons en collaboration avec les DSI des CHRU afin de mettre à disposition le SDM au cœur des dossiers patients.

Les premiers imports de données, actuellement en phase de test, vont être faits dès janvier 2015. La première base de données à être importée sera CEMARA (voir article ci-après).

Nous avons défini les spécificités techniques de l'**Identifiant Maladies Rares (IdMR)**, qui permettra d'identifier de manière anonyme des patients maladies rares dans différentes bases de données.

Notre application de saisie, de suivi et d'analyse des données maladies rares, **BaMaRa**, est dans sa phase finale de développement. Les premiers tests utilisateurs sont prévus pour fin janvier 2015 (voir article ci-après).

Enfin, notre équipe a été missionnée par la DGOS pour monter un groupe de travail sur le codage des maladies rares dans les SIH (voir article ci-après) afin de mieux documenter le parcours de soin des patients.

ACTUALITÉS DE LA BNDMR

BNDMR : déjà 270 000 patients maladies rares

La BNDMR a pour objectif de collecter, pour tout patient atteint d'une maladie rare en France, un **set de données minimum** (SDM) qui permettra d'identifier les patients atteints de maladies rares et d'évaluer l'offre et la demande de soins, mais aussi de mettre en œuvre des études épidémiologiques et médico-économiques.

La BNDMR vise à récupérer ces données depuis plusieurs sources déjà existantes grâce au travail de saisie des professionnels au cours des dernières années : bases de données (cohortes, registres et dossier patient de spécialité), ou dossiers patients informatisés des hôpitaux.

A ce jour, la BNDMR représente déjà plus de 270 000 patients, répartis sur l'ensemble du territoire français. Ces données proviennent principalement de la base de données CEMARA. Une trentaine de projets d'interconnexions sont déjà en cours de mise en place et permettront d'alimenter en continu la BNDMR pour les années à venir.

Par ailleurs, nous lançons un chantier en 2015 pour permettre la saisie des données du set de données minimum maladies rares au cœur du soin (dossier patient informatisé) en partenariat avec le Ministère de la santé (DGOS- PF5), l'ASIP-Santé, les directions des systèmes d'information des CHU ainsi que les centres de référence et de compétences.

Interopérabilité et politique de priorisation pour la création de connecteurs

L'équipe de la BNDMR met tout en œuvre pour simplifier la collecte de données auprès des professionnels de santé, pour qui la saisie de données est une tâche chronophage. Pour cela, nous espérons pouvoir interconnecter les systèmes d'information hospitaliers, et plus particulièrement les Dossiers Patients Informatisés (DPI) avec BaMaRa afin de pouvoir automatiquement récupérer un maximum de données du **Set de données minimum national maladies rares** et ainsi leur éviter la double saisie.

Nous avons eu l'occasion de présenter ce travail d'interopérabilité auprès des centres de référence lors de la seconde Journée d'information et d'échanges sur le plan national maladies rares 2011-2014 du 14 mai dernier, puis auprès des porteurs de filières de santé maladies rares le 7 octobre. Début décembre, cela avait engendré 28 projets au total, autour de filières (8) et de centres de référence (20).

Dans le cadre des stratégies nationales qui se déploient actuellement en France (stratégie nationale de santé, programme hôpital numérique, programme territoire de soins numérique, filières de santé maladies rares...), l'équipe travaille avec le ministère en charge de la santé (DGOS – PF5) pour étudier une mise en œuvre nationale au sein de tous les dossiers patients, en concertation avec les DG de CHRU, les DSI de

CHRU, et les éditeurs de solutions logicielles (saisie de données et transport).

Le Comité de Pilotage du projet a acté en septembre 2014 que le développement de connecteurs se fera en priorité avec les dossiers patients informatisés (DPI) des CHU. Les DPI sont considérés comme étant l'élément central de confiance au sein d'un SIH concernant les identités des patients.

Nous n'oublions cependant pas les registres ou autres bases de données développées. Nous finalisons actuellement les spécifications techniques des formats attendus par nos applications pour que vous puissiez vous interconnecter avec la base nationale.

N'hésitez pas à nous contacter pour que nous discutions des possibilités d'interconnexions de vos systèmes avec la BNDMR ! contact@bndmr.fr

Documenter les parcours de soins : la DGOS missionne la BNDMR

Faciliter la mise en place d'études sur les parcours des patients, des études épidémiologiques et médico-économiques dans le domaine des maladies rares est une des missions de la Banque Nationale Maladies Rares. Permettre l'exploitation des données générées par les hôpitaux (PMSI) et par l'assurance maladie (SNIIRAM) au sein de la BNDMR est un objectif fort du programme. Pour atteindre cet objectif, il est nécessaire de pouvoir identifier les patients atteints de maladies rares au sein des hôpitaux publics afin que le lien anonyme PMSI-SNIIRAM soit possible.

[L'instruction DGOS/PF2 n°2012-389](#) publiée le 16 Novembre 2012 visait à rendre obligatoire la codification des diagnostics des patients atteints de maladies rares pris en charge en hospitalisation par les centres de référence et de compétences. Afin d'assurer une mise en œuvre rapide du dispositif, la méthode retenue a été d'utiliser les codes déjà existants, à savoir ceux développés par Orphanet, unité de service de l'INSERM. Les résultats de ce codage étant très insuffisant à ce jour, la DGOS a décidé de remettre à plat la méthode en vue de trouver une solution plus opérationnelle et intégrée à la pratique quotidienne des professionnels des centres maladies rares en France.

Pour ce faire, la **mise en place d'un groupe de travail national, composé d'une douzaine d'experts de différents domaines, a été confiée à la BNDMR** par une lettre de mission de M. Jean Debeauvais –Directeur général de l'offre de soins- à l'intention de M. Rémy Choquet –Directeur opérationnel BNDMR-, en date du 2 octobre 2014.

Ce groupe de travail devra dans un premier temps définir les adaptations nécessaires à la nomenclature proposée par Orphanet afin qu'elle corresponde aux objectifs de codage qui devront être définis (niveau de précision, modalités d'utilisation des codes Orpha, insertion dans les travaux à venir sur la CIM-11) ainsi que les méthodes et moyens de mise en œuvre de celle-ci. Il devra rendre compte d'une stratégie auprès de la DGOS pour le début 2015. Une première réunion riche en échanges s'est déroulée le 24 novembre dernier.

Dans un second temps, la BNDMR sera en charge du pilotage d'une équipe de travail visant à élaborer et tester une nomenclature simplifiée en lien direct avec les centres de référence.

Enfin, dans un troisième temps, elle devra identifier et proposer une méthode facilitant le portage opérationnel de cette nomenclature (maintenance et évolution).

Identifiant national Maladies Rares : rendez vos bases de données maladies rares compatibles entre elles !

Nous venons de publier sur la page dédiée à l'[Identification des patients maladies rares](#) de notre site, les spécifications techniques de l'Identifiant national maladies rares IdMR.

N'hésitez pas à les télécharger et à implémenter cet identifiant dans vos systèmes d'information et bases de données, cela permettra une plus grande interopérabilité et compatibilité de vos systèmes entre eux et

avec la BNDMR.

Nous pouvons vous accompagner pour la mise en œuvre de cet identifiant. N'hésitez pas à nous contacter : contact@bndmr.fr

ACTUALITÉS DE BAMARA

Sécurité des données dans BaMaRa

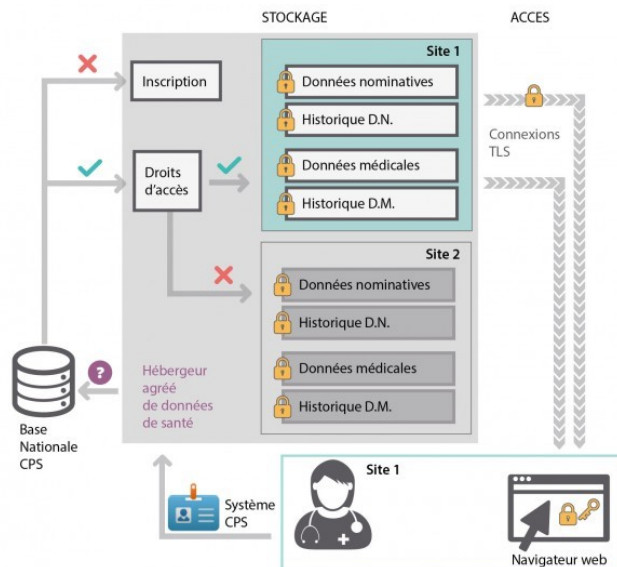
La sécurité de BaMaRa a été construite afin d'apporter aux données de santé à caractère personnel, recueillies et stockées dans notre outil, un haut niveau de protection et la garantie du respect de la confidentialité des données et du secret médical, conformément aux exigences de la CNIL.

Pour pouvoir accéder à un dossier, un utilisateur devra s'authentifier et posséder les droits d'accès spécifiques liés à sa fonction et à la politique d'accès de son hôpital (définie par sa direction).

Les données des patients ne seront donc accessibles **qu'aux professionnels de l'équipe de soin dont il dépend**, selon les termes de la CNIL. Chaque action sur un dossier sera historisée afin de pouvoir être tracée.

La base de données et l'accès à celle-ci suivront les derniers standards de sécurité en rigueur et seront cryptés de bout en bout.

Pour l'hébergement, nous aurons recours aux services d'un hébergeur agréé de données de santé à caractère personnel, qui est chargé d'assurer la confidentialité, la sécurité, l'intégrité et la disponibilité des données qui lui sont confiées.

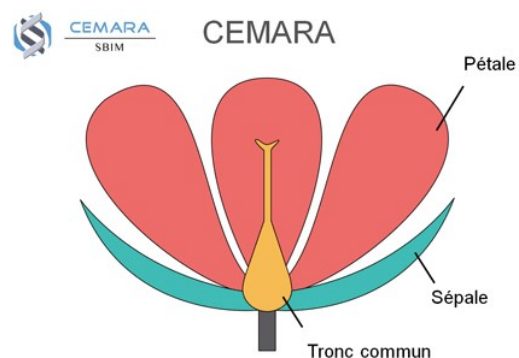


Migration de CEMARA vers BaMaRa et data management

CEMARA se compose d'un tronc commun de données, collectées par tous les professionnels, pour toutes les maladies. Ce tronc commun pouvait être complété par un recueil supplémentaire de données, appelé « sépale » lorsque celui-ci est limité, ou « pétale » lorsqu'il est plus étendu.

La migration des données de CEMARA va se faire en plusieurs étapes. BaMaRa reprendra la grande majorité des items du tronc commun de CEMARA, complétée de nouveaux items afin de couvrir tous les champs du Set de données minimum maladies rares (MDS).

Les premiers sites qui verront leurs données migrées de CEMARA vers BaMaRa sont ceux qui ne saisissent que les informations du tronc commun. Cela aura lieu suite aux tests qui seront opérés au premier trimestre 2015, et concernera les dossiers de plus de 30 000 patients répartis dans 41 sites. Dans un second temps, seront migrées les données du tronc commun des sites possédant des sépales et des pétales.



Ainsi, dans les prochaines semaines, notre data manager, Amélie Ruel, va se mettre en contact avec les médecins des sites utilisant CEMARA pour renforcer la cohérence des données des dossiers patients dans la base. C'est une tâche importante que nous savons chronophage et nous mettons tout en œuvre pour la simplifier : un fichier détaillé vous permettra d'identifier les points à contrôler par dossier.

Il est important que les données soient les plus propres possibles avant la migration car la création de l'Identifiant National Maladies Rares, qui sera généré lors du passage à BaMaRa, se base sur le nom, prénom, date de naissance et sexe. Une erreur dans les données sources entrainerait donc un identifiant erroné.

Cela s'inscrit dans une démarche globale de qualité nécessaire à la constitution de vos rapports d'activités annuels PIRAMIG et des futures analyses épidémiologiques nationales pour les maladies rares.

Nous vous remercions par avance du temps que vous accorderez à la correction ou à la validation de ces données.

Boîte à outils



- **LORD** : <http://lord.bndmr.fr>
- **Le set de données minimum national maladies rares (SDM)**
- **L'identifiant national maladies rares (IdMR)**
- **Nos présentations de 2014**
- **Nos publications scientifiques de 2014 :**

Meriem Maaroufi, Rémy Choquet, Paul Landais, Marie-Christine Jaulent, [Formalizing Mappings to Optimize Automated Schema Alignment: Application to Rare Diseases](#), *Stud Health Technol Inform.* 2014;205:283-7. PubMed PMID: 25160191.

Taruscio D. · Vittozzi L. · Choquet R. · Heimdal K. · Iskrov G. · Kodra Y. · Landais P. · Posada M. · Stefanov R. · Steinmueller C. · Swinnen E. · Van Oyen H., [National Registries of Rare Diseases in Europe: An Overview of the Current Situation and Experiences](#), *Public Health Genomics.* 2015;18(1):20-5. doi: 10.1159/000365897. Epub 2014 Sep 9

Rémy Choquet, Meriem Maaroufi, Albane de Carrara, Claude Messiaen, Emmanuel Luigi, Paul Landais (2014). [A methodology for a minimum data set for rare diseases to support national centers of excellence for healthcare and research](#). *J Am Med Inform Assoc.* Advance online publication. 2014 Jul 18. pii: amiajnl-2014-002794. doi: 10.1136/amiajnl-2014-002794. PubMed PMID: 25038198.

Remy Choquet, Yannick Fonjallaz, Albane De Carrara, Meriem Maaroufi, Pierre-Yves Vandenbussche, Ferdinand Dhombres and Paul Landais (2014). Un outil de visualisation de classifications et d'intégration de données pour faciliter le codage des maladies rares. *Articles courts des 15es Journées francophones d'informatique médicale, JFIM 2014*, pages 198–203, Fès, Maroc, 12–13 juin 2014. A paraître.