

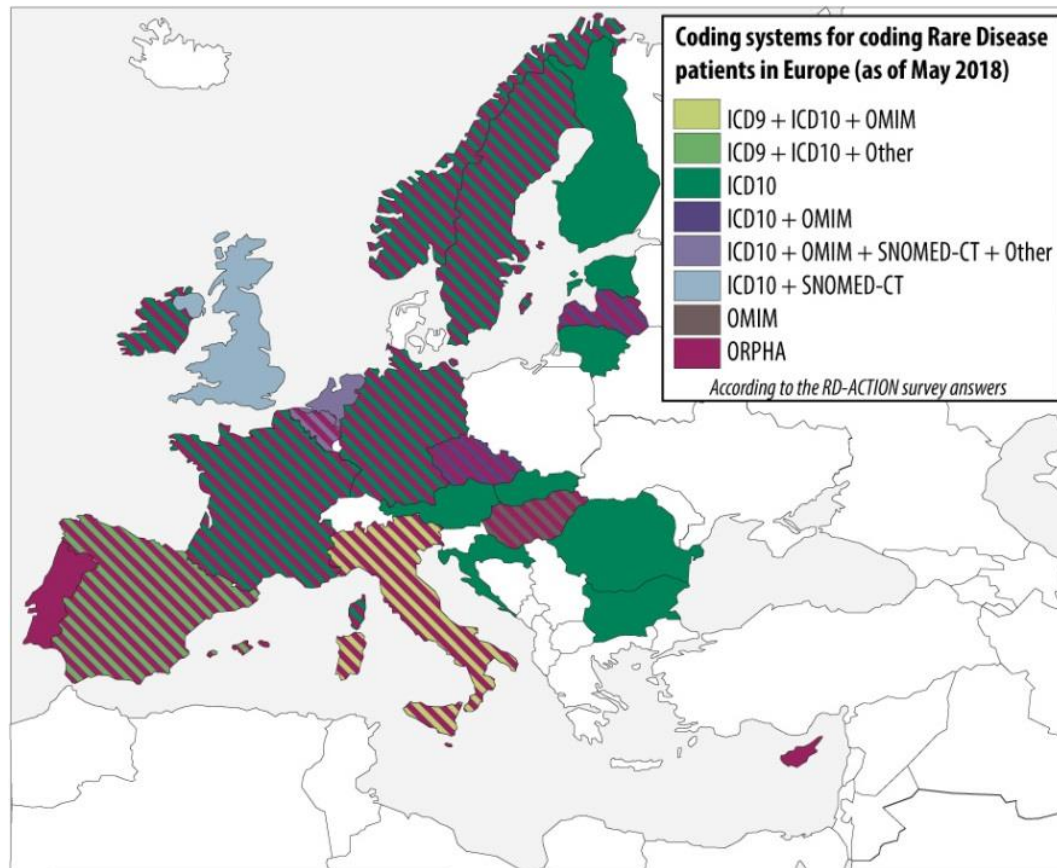
La BNDMR en Europe

▶ A Sandrin

- ▶ RD-ACTION (2015-2018) était une action commune (Joint action) de l'Union européenne pour les maladies rares
- ▶ Dotée d'un budget global de plus de 8M€
- ▶ 63 participants européens et extra-européens
- ▶ BNDMR (APHP) co-leader du Work Package 5 (WP5)

- ▶ Objectifs :
 - Implémenter les recommandations de la commission européenne en matière de politiques MR (dont l'aide à la mise en place des ERN)
 - Soutenir le développement et la pérennité d'Orphanet
 - **Proposer des solutions pour assurer un codage des maladies rares dans les systèmes d'information en santé au niveau européen**

- ▶ Enquête sur les systèmes de codage des MR en Europe en 2016-2017 et 2018



- ▶ Hétérogénéité des codages
- ▶ Besoin d'un système commun

Solution :

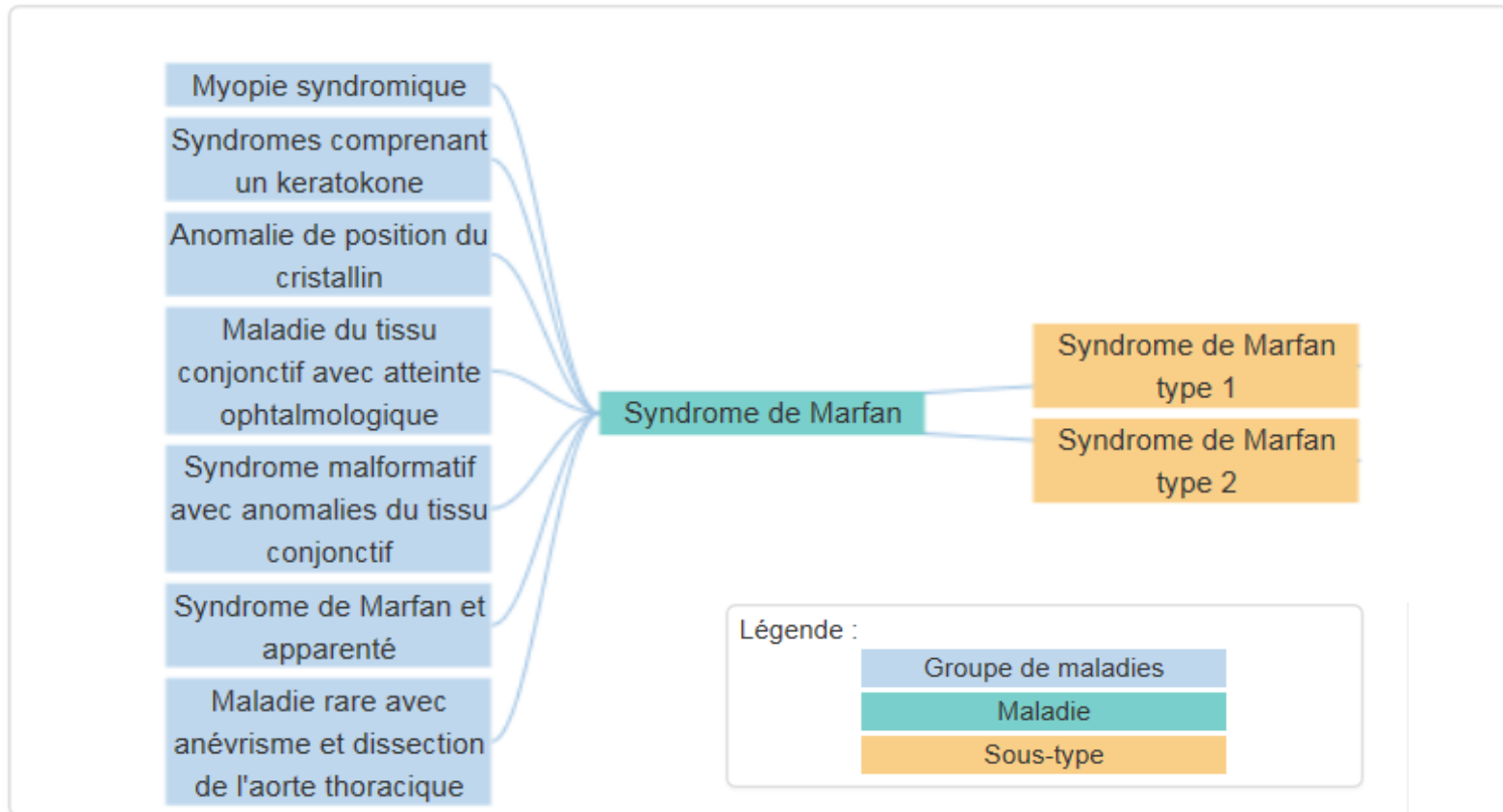
Aider les Etats Membres à introduire les codes ORPHA dans leurs systèmes de santé afin de rendre les MR visibles

- ▶ Production de recommandations pour le codage (site RD-ACTION) :
 - « Procédures standards et guide pour le codage avec les codes Orpha »
 - « Recommandation pour la maintenance en routine des ressources de codage des maladies rares »

- ▶ Définition d'une liste fermée de codes ORPHA pour la comparaison statistique en EU
 - Correspond au niveau "maladie" de la classification
 - Le niveau « sous-type » peut être utilisé pour le soin, mais doit être agrégé au niveau « maladie » pour les statistiques
 - Le niveau « groupe » ne permet pas la comparaison statistique

- ▶ Collecte de l'assertion du diagnostic (suspecté / confirmé / indéterminé)

Rappel: Groupe / Maladie / Sous-type

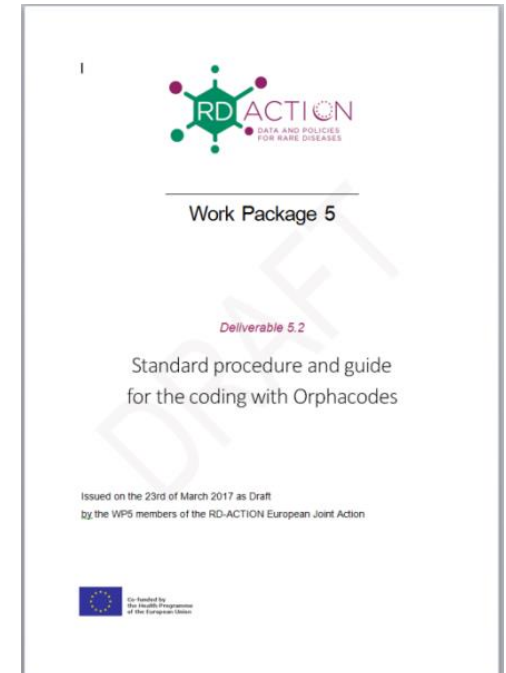


International guidelines for coding RD

Guideline 1 - Several tools and strategies could be set at MS level to produce data or statistics for RD, nevertheless each country should set this **strategy** accordingly to a standard principle of **maximizing exhaustiveness** as well as possible **re-use of existing data** collections

Guideline 2 - Code the data in a way that **the reporting can compile to the granularity of the international recommended list of Orphacodes** (MF-granularity). If no further national needs for reporting are necessary, use the codes from the MF directly.

Guideline 3 - **Whenever possible** capture the information of the **diagnostic assertion** for all RD cases. Use the Options “Suspected rare disease”, “Confirmed rare disease” and “Undetermined diagnosis”. Additional options might be helpful.

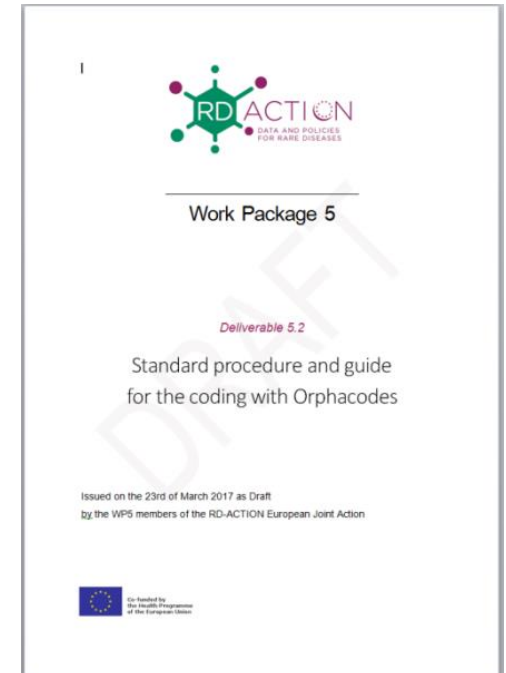


International guidelines for coding RD

Guideline 4 – Although **rare disease registries** (disease, population or patient based) should promote the use of data standards to increase interoperability of their data, they should **not be the only instruments** upon which the EU strategy to **produce health statistics** for RD at population level relies.

Guideline 5 - **Update your coding resource** according to the internationally agreed cycle in order to have the most recent coding file and to ensure comparability.

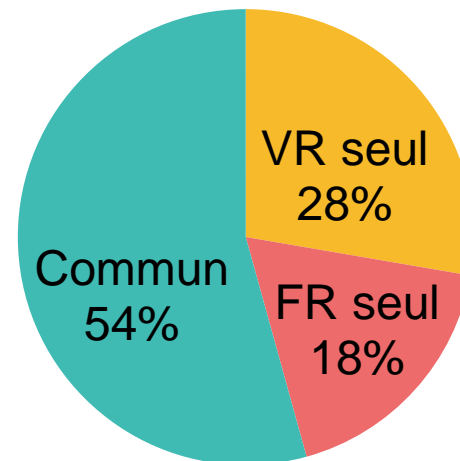
Guideline 6 - If Orphacodes are used together with another national **coding** system for morbidity coding, the two **systems should be linked in a standardized way** to ensure that code combinations are standardized and the coding effort for the user is minimized.



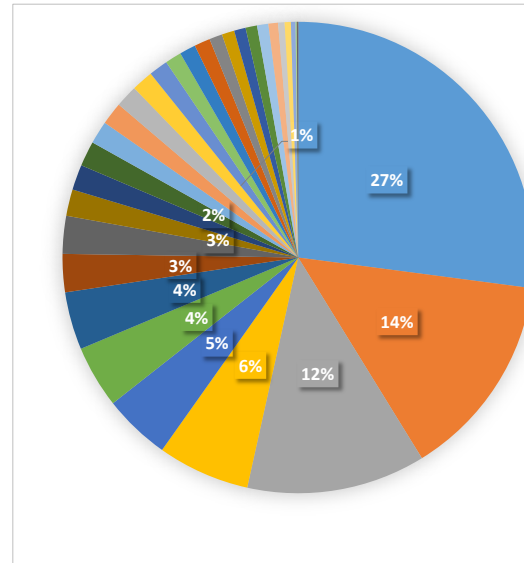
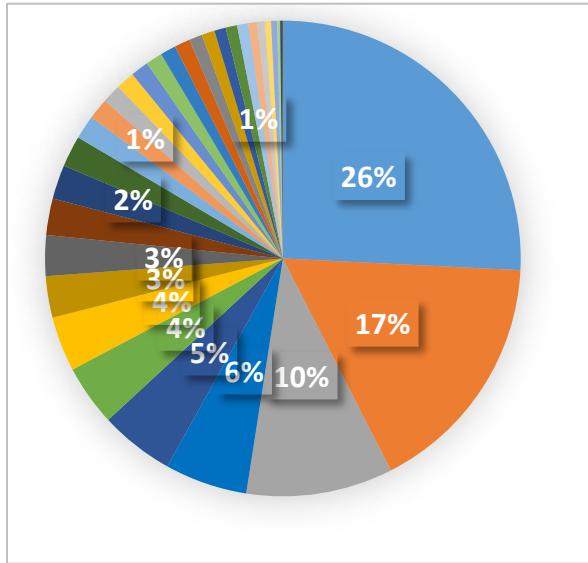
- ▶ Analyse rétrospective sur l'usage des codes Orpha :
 - Données de la BNDMR (anomalies du développement) et de la région du Veneto (Italie)
 - Période 2002-2007
 - Publication scientifique à venir

Répartition des codes Orpha utilisés

**Nombre de codes
ORPHA utilisés :**
VR n= 4386
FR n= 2445
Total (VR+FR) n= 5349



Monitored RD entities in France (BNDMR) and Veneto region (RD registry): orphacodes distribution per Orphanet classifications



- Rare genetic diseases
- Rare neurological diseases
- Rare bone diseases
- Rare inborn errors of metabolism
- Rare otorhinolaryngological diseases
- Rare neoplastic diseases
- Rare surgical maxillo-facial diseases
- Rare haematological diseases
- Rare circulatory system diseases
- Rare systemic and rheumatological diseases
- Rare infertility
- Rare gastroenterological diseases
- Rare immunological diseases
- Rare hepatic disease
- Rare rheumatologic diseases of childhood
- Rare infectious diseases
- Rare developmental anomalies during embryogenesis
- Rare eye diseases
- Rare skin diseases
- Rare endocrine diseases
- Rare renal diseases
- Rare sucking/swallowing disorders
- Rare abdominal surgical diseases
- Rare gynaecological and obstetric diseases
- Rare urogenital diseases
- Rare cardiac diseases
- Rare surgical cardiac diseases
- Rare respiratory diseases
- Rare odontological diseases
- Rare surgical thoracic diseases
- Rare teratologic disorders
- Rare allergic diseases

Les codes ORPHA utilisés pour décrire les MR dans la BNDMR et en VR est comparable, malgré les différences d'organisation du réseau de soin et des systèmes utilisés pour le recueil de données.

La comparabilité augmente si les codes sont projetés sur la structure hiérarchique de la classification Orphanet.

- ▶ La suite de RD-ACTION
- ▶ Implémentation des codes ORPHA dans les états membres suivants :
 - Espagne (6 régions ciblées)
 - Malte
 - République Tchèque
 - Roumanie
- ▶ BNDMR responsable de la tâche sur le codage des patients dont le diagnostic n'est pas confirmé (suspicion de MR ou patients sans diagnostic)
 - Permet de promouvoir la vision française au niveau européen
 - Ou d'adapter le modèle français pour qu'il colle au modèle retenu en Europe

Conclusion
