

# La BNDMR et les principes F.A.I.R.



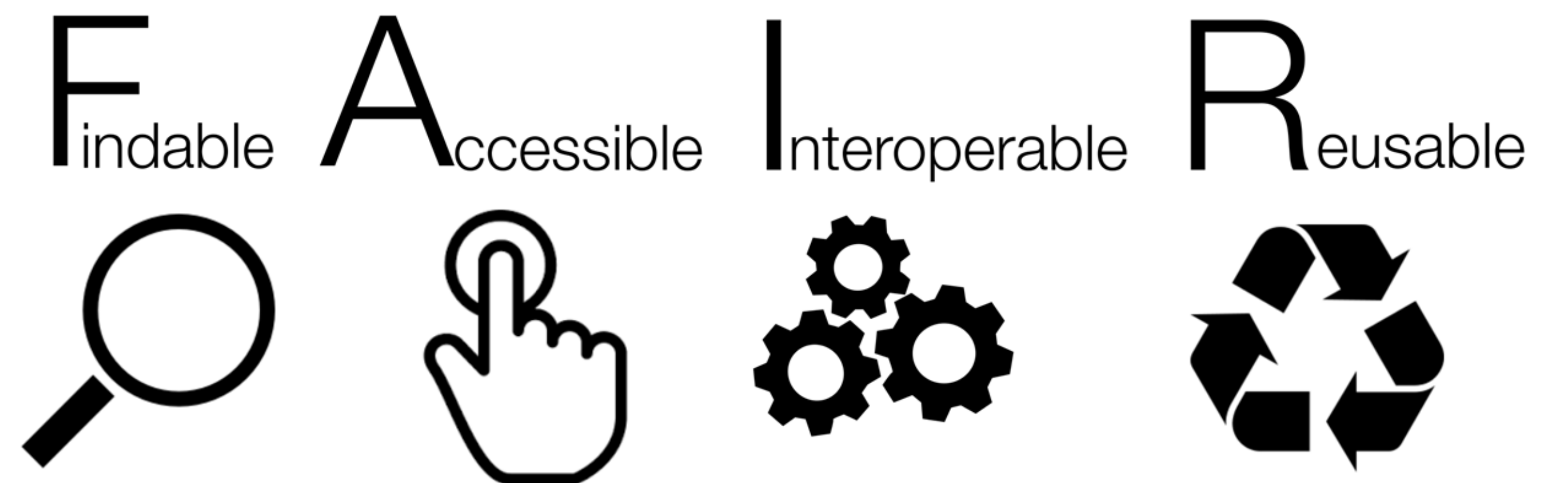
Céline Angin<sup>1</sup>, Claude Messiaen<sup>1</sup>, Thibaut Pichon<sup>1</sup>, Romain Vassilieff<sup>1</sup>, Arnaud Sandrin<sup>1</sup>, Anne-Sophie Jannot<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup> Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR - AP-HP), <sup>2</sup> AP-HP. Centre - Université de Paris

## ► C'est quoi la démarche F.A.I.R. ?

C'est construire, stocker, présenter ou publier des données de manière à permettre que la donnée soit « trouvable, accessible, interopérable et réutilisable ».

C'est une démarche de partage et d'ouverture des données, promue dans le cadre de la science ouverte.

Les principes F.A.I.R. ont été décrits dans la publication princeps suivante : Wilkinson MD et al., **The FAIR Guiding Principles for scientific data management and stewardship**. *Sci Data*. 2016 Mar 15;3:160018. doi: 10.1038/sdata.2016.18. || *Addendum in: Sci Data*. 2019 Mar 19;6(1):6.



Plus d'informations sur les principes FAIR sur : <https://www.go-fair.org/fair-principles/>

## ► La démarche de FAIRification de la BNDMR

### Description des types de données et de leur format de recueil (métadonnées) du Set de Données Minimum (SDM)

- Site de la BNDMR : <http://www.bndmr.fr>
- Volet maladies rares du cadre d'interopérabilité des Systèmes d'Information de Santé de l'ASIP-Santé <https://esante.gouv.fr/volet-sdm-mr-set-de-donnees-maladies-rares>
- Métadonnées rendues publiques sur le site du Central Metadata Repository (ERDRI.mdr) <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/mdr/>



« Les métadonnées et les données doivent être faciles à trouver pour les humains et les ordinateurs. Les métadonnées lisibles par les machines sont essentielles pour la découverte automatique des jeux de données et des services. »

### Trouvable

### Interopérable

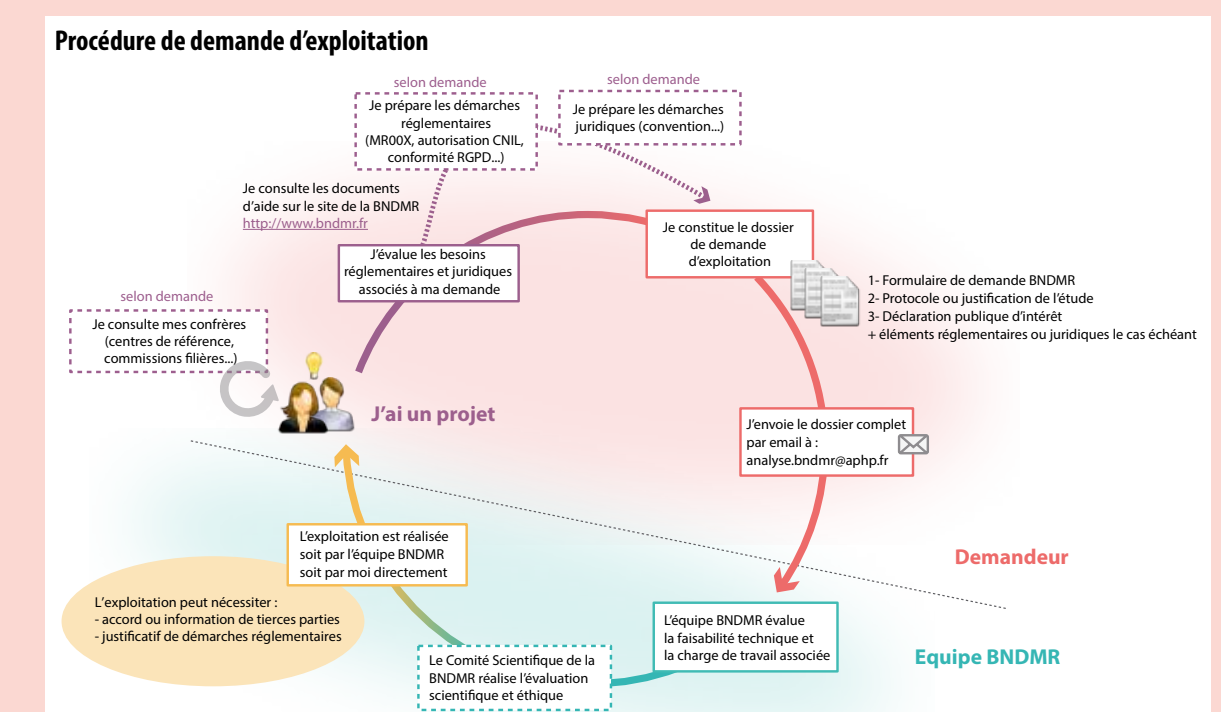
« Les données doivent généralement être combinées à d'autres données. De plus, les données doivent interagir avec les applications ou les workflows pour permettre leur analyse, leur stockage et leur traitement. »

- Utilisation de standards internationaux et de vocabulaires contrôlés pour coder l'information et échanger les données :  
=> référentiels médicaux : HPO, Orphanet, HGNC, médicaments orphelins...  
=> référentiels des pays, des communes, des hôpitaux, des sites MR...
- 1 donnée = 1 identifiant unique / données pseudonymisées au moyen de l'IdMR\*
- Données transmises depuis les hôpitaux vers la BNDMR selon un format promu par HL7 conforme à plusieurs normes ISO : le CDA (R2 niveau 3)
- Mise en place dans la BNDMR du modèle de données commun OMOP (utilisé par de nombreux entrepôts de données) pour le traitement des données de manière combinée



### Procédures standardisées d'accès aux données de la BNDMR

- Procédures définies par le comité scientifique de la BNDMR  
=> Cf. poster P011 « BNDMR : comment accéder aux données »



« Une fois que l'utilisateur a trouvé les données dont il a besoin, il doit savoir comment y accéder, éventuellement en passant par un processus d'authentification et d'autorisation. »

### Accessible

### Réutilisable

« Le but ultime de la démarche FAIR est d'optimiser la réutilisation des données. Pour ce faire, les métadonnées et les données doivent être bien décrites afin de pouvoir être répliquées et / ou combinées dans différents contextes. »

- Description précise des données et métadonnées dans le SDM et le volet maladies rares du cadre d'interopérabilité des Systèmes d'Information de Santé
- Licence de chaque nomenclature décrite dans le volet maladies rares du cadre d'interopérabilité des Systèmes d'Information de Santé de l'ASIP-Santé
- SDM distribué sous licence Creative Commons

## ► Conclusion

Aucune base de données n'est totalement F.A.I.R. Cependant, le fait d'évaluer son degré de maturité sur les principes évoqués permet de se rendre compte des briques manquantes pour permettre un partage plus large des connaissances, dans le respect le plus strict des droits des patients et du règlement général de protection des données (RGPD).

Notre projet souhaite s'engager dans l'amélioration de sa FAIRification et va travailler à mieux rendre ses données lisibles par des machines, à communiquer de manière transparente sa politique d'authentification et d'autorisation, mais aussi à renforcer la documentation de ses sources.

La BNDMR s'inscrit ainsi dans la dynamique européenne actuelle, promue par l'EJP-RD (European Joint program on Rare Diseases) et la Commission Européenne (JRC), aux côtés des registres des ERN.

## Consultez le Set de Données Minimum national maladies rares sur : [www.bndmr.fr](http://www.bndmr.fr)

\*IdMR: Identifiant maladies rares

Méthodologie publiée dans : M.Maaroufi et al., **Federating patients identities: the case of rare diseases**. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Nov 12;13(1):199. doi: 10.1186/s13023-018-0948-6



La BNDMR est un projet financé dans le cadre du PNMR3 par le Ministère des Solidarités et de la Santé. La maîtrise d'oeuvre est assurée par l'AP-HP (DSI / département WIND).