



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares



Synthèse des ateliers

Séminaire utilisateurs BNDMR

03/10/2018

Table des matières

TABLE DES MATIERES.....	2
RAPPEL SUCCINCT DE LA METHODOLOGIE.....	2
SYNTHESE DES PROPOSITIONS.....	3
Atelier 1 : Evolution BaMaRa/DPI	3
1.1. Evolutions du SDM	3
1.2. Ajout de fonctionnalités BaMaRa/DPI	3
1.3. Amélioration de l'information aux utilisateurs	3
Atelier 2 : Articulation BNDMR et projets européens	4
2.1. Présence et promotion de la BNDMR à l'échelle EU	4
2.2. Mise en relation des expertises à l'échelle EU	4
2.3. La BNDMR dans les projets de recherche et d'interopérabilité	5
2.4. Besoins pour un codage à l'échelle EU	5
Atelier 3 : Qualité des données / Exploitation	6
3.1. Codage.....	6
3.2. Data management BaMaRa/BNDMR	6
3.3. Idées de projets de recherche à partir des données de l'entrepôt BNDMR.....	7
CONCLUSION ET SUITE A DONNER	8

Rappel succinct de la méthodologie

Une centaine de personnes ont participé aux ateliers de brainstorming qui se sont déroulés durant 2h l'après-midi du séminaire utilisateurs BNDMR 2018. Les participants avaient été invités à s'inscrire à un atelier donné :

- Atelier 1 : Evolution BaMaRa/DPI
- Atelier 2 : Articulation BNDMR et projets européens
- Atelier 3 : Qualité des données / Exploitation

Lors de la session, chaque atelier de brainstorming était divisé en sous-thèmes. Les participants, par groupe d'une dizaine de personnes, étaient invités à proposer des idées sur des post-it autour d'un sous-thème donné (1 groupe par sous-thème). Puis les groupes étaient invités à tourner sur les sous-thèmes suivants, où ils votaient avec des gommettes sur les idées proposées par le groupe précédent. Ils pouvaient ensuite proposer de leurs idées via de nouveaux post-it.

Synthèse des propositions

Atelier 1 : Evolution BaMaRa/DPI

1.1. Evolutions du SDM

Les principales propositions soumises pour les évolutions du SDM sont :

- Ajout de données « qualités de vie du patient » au SDM (ex : douleur, troubles du sommeil, etc.)
- Ajout d'une fiche de la mère dans le cas du suivi d'un fœtus, car son parcours est important à connaître. Cette suggestion revient à soit recueillir plus d'informations concernant le parcours dans la mère soit avoir un lien plus fort entre 2 fiches MR celle de la mère et du fœtus.
- Ajout de recueils complémentaires par pathologie ou groupe de pathologies
- Ajouter la possibilité d'infirmer un diagnostic (fonctionnement présent dans CEMARA). Les responsables de centres ont émis le souhait de pouvoir garder la trace de tous les diagnostics en cas de patient finalement diagnostiqué non malade d'une maladie rare ou de diagnostic erroné. Cette trace doit permettre une amélioration de la prise en charge des futurs patients.
- Ajouter les types de mutations

A noter que certains participants souhaitent que le SDM reste stable dans le temps et donc sans d'évolutions (notamment pour limiter les besoins de mise à jour des DPI).

1.2. Ajout de fonctionnalités BaMaRa/DPI

- Une idée « d'alerte » à la majorité du patient a été évoquée : concerne le fait de renouveler la « non opposition à la réutilisation des données ». Cette alerte aurait pour objectif de provoquer la tenue d'une consultation « transition enfant adulte » qui serait proposé par le centre MR au patient.
- Amélioration de l'extraction de fichiers Excel dans BaMaRa pour plus facilement retrouver les activités faites par patient, et identifier les nouveaux patients
- Ajout de filtres : par type d'activité, par commentaire, par signe clinique, patients venus au moins une fois dans l'année, patient qui n'ont pas été vus cette année
- Pouvoir télécharger le tableau de bord pour les rapports d'activité (PIRAMIG ou rapport mensuel) soi-même
- Produire des rapports pour que les FSMR puissent suivre l'activité de leurs centres
- Nomenclature Orpha : distinction entre groupe/maladie/sous-type

1.3. Amélioration de l'information aux utilisateurs

Il a été proposé par les participants de :

- renforcer les actions mises en place actuellement (emails d'informations ; mise à jour du site web)

- mettre en place une FAQ (*nota : celle-ci existe déjà sur le site de la BNDMR¹ et sur BaMaRa, mais pourrait être enrichie*)
- Créer un forum inter-filières interactif pour mutualiser les connaissances (questions/réponses entre utilisateurs)

Le besoin d'information des participants portait principalement sur :

- le rôle des différents acteurs dans la saisie et dans le support utilisateurs ;
- les mises à jour des référentiels et particulièrement Orphanet ;
- l'avancement des déploiements et de l'interopérabilité avec les dossiers patients ;
- fonctionnalités particulières : avis d'expertise, dossiers partagés entre 2 centres,

Atelier 2 : Articulation BNDMR et projets européens

Les membres présents à l'atelier étaient convaincus de l'importance de porter le modèle Français à l'échelle Européenne, et de faciliter les travaux et les échanges de données entre pays sur le sujet des maladies rares. Les priorités remontées par les participants étaient les suivantes :

2.1. Présence et promotion de la BNDMR à l'échelle EU

Le modèle français a servi d'exemple pour un certain nombre de politiques publiques européennes dans le domaine des maladies rares. Le modèle BNDMR pourrait être ainsi promu dans d'autres pays européens, voire par la commission EU ou le board des ERN :

- Les FSMR/ERN avec une coordination française pourraient promouvoir la BNDMR dans les discussions européennes
- La cellule opérationnelle doit pouvoir être davantage présente dans les projets institutionnels européens (représentation à l'EJP, présentation de la BNDMR au board des ERN...)

2.2. Mise en relation des expertises à l'échelle EU

- Explorer les interactions et synergies possibles entre BaMaRa/BNDMR et la plateforme CPMS
- Permettre aux professionnels des centres européens, sur le modèle de « gene matcher », de partager les nouveaux traitements disponibles : la BNDMR pourrait dire combien de patients en France pourraient bénéficier du traitement potentiellement, et alerter les centres correspondant.
- Identifier les flux de patients « européens » dans le réseau Français : quantifier le nombre de demande d'expertises pour des patients étranger, le nombre de patients

¹ la FAQ et des guides sont disponibles à l'adresse <http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/>

étrangers venus consulter en France... et faire émerger l'expertise Française à l'échelle européenne

- Essayer de quantifier les effets de la structuration Européenne (ERN...) sur la prise en charge en France

2.3. La BNDMR dans les projets de recherche et d'interopérabilité

Les participants ont envisagé les possibilités suivantes pour mettre la BNDMR au cœur de projets de recherche et de réponses à des appels à projets européens :

- Permettre l'intégration de données de registres européens au sein de BaMaRa ou de la BNDMR : flux d'interopérabilité entrant
- Pouvoir récupérer les données d'une maladie sur les autres bases nationales (semblables à la BNDMR) pour pouvoir faire des comparaisons statistiques et des études (par ex. médico-économiques) européennes.
- Permettre d'alimenter des bases de données ou des registres européens : flux d'interopérabilité sortant (RD-Connect - à terme EJP-RD-, Solve-RD, CPMS).
- Rôle de « serveur de métadonnées », en se rapprochant de RD-Connect ou de son modèle, pour permettre de réorienter les investigateurs vers les données cliniques, génétiques ou de biobanques pour des patients identifiés.
- Trouver des patients type (ou des chercheurs/ praticiens) pour monter des projets européens (consortium) comme par exemple des essais thérapeutiques (modèle GeneMatches)
- Reproduire les projets de recherche nationaux (comme l'exemple de l'étude de prévalence FOP) à l'échelle européenne
- Promouvoir des projets européens pour la participation active des patients (type Share4rare)
- Dossiers d'ATU européennes
- Etudier l'errance diagnostique pour mettre en place des processus pour conduire au diagnostic, en apprenant aussi des diagnostics différentiels.

2.4. Besoins pour un codage à l'échelle EU

Le nombre de plus en plus important d'initiatives européennes sur la structuration de bases de données, plateformes ou registres européens, est complexe et peu lisible pour les professionnels (RD-Connect, CPMS, EJP, bases des ERN, registres européens...). Dans l'optique de faciliter l'interopérabilité avec les bases de données européennes, les besoins recensés par les participants, sur lesquels la BNDMR pourrait venir en appui, sont :

- Standardisation :
 - SDM européen pour harmonisation du codage entre les différentes bases et dans tous les ERN
 - Promouvoir la mise en place d'un Identifiant patient européen.
- Juridique :
 - Homogénéisation de la réglementation sur la propriété des données entre les pays et l'échange de données entre les pays européens
 - Homogénéisation des consentements des patients en Europe
 - Préciser les aspects réglementaires pour le partage de données recueillies dans la BNDMR avec d'autres bases de données (dont européennes)

Atelier 3 : Qualité des données / Exploitation

Les participants sont conscients que les exploitations des données ne peuvent être pertinentes qu'avec des fiches patient exhaustives et de bonnes qualités. Ils soutiennent à ce titre la mise en place d'un data management renforcé dans BaMaRa et la BNDMR.

3.1. Codage

Afin d'améliorer la qualité des données, l'un des points essentiels est d'avoir une cohérence de codage au sein des filières mais également en inter-filières.

Les participants proposent pour cela :

- la mise en place d'une part d'un groupe de travail dans chaque filière afin de déterminer des règles communes, notamment de déterminer des listes restreintes par filière de descripteurs phénotypique, et d'autre part un groupe inter-filière afin d'harmoniser les pratiques au niveau national.
- Développer un outil qui permette de visualiser les éléments typiques du diagnostic afin de valider le diagnostic (désambiguïsation). Cette demande découle par exemple de la différence d'appréciation des « signes » des pathologies et ce au sein des filières et des ERN.

Cas particulier des impasses diagnostiques

Pour les participants, il était important de s'assurer que le patient était au bout de la démarche diagnostique par le biais notamment du contrôle qualité, et d'un retour et maintien à jour du dossier. Proposition d'ajouter un item « patient en impasse diagnostique ».

3.2. Data management BaMaRa/BNDMR

Afin d'inciter les utilisateurs à corriger les données, les participants proposent de :

- bloquer la migration des fiches avec un statut « brouillon » et « action requise » dans l'entrepôt de données de santé. Les dossiers concernés seront poussés dans l'entrepôt MR qu'après corrections.
- empêcher la sauvegarde d'une fiche patient en cas d'erreur : par exemple quand le poids de la naissance dépasse les 8kg
- poursuivre la stratégie data management nationale et s'appuyer sur les filières pour suivre les corrections des données, et en impliquant le plus possible les centres.
- identifier un référent qualité pour chaque site MR. Ce dernier sera en charge de coordonner les corrections et le dispatch des listings d'erreurs à chaque médecin référent.
- Générer un rapport trimestriel complet pour chaque centre mettant en avant le nombre de dossiers, le statut des fiches etc. pour donner une meilleure visibilité. Ce rapport doit être destiné aux centres et non pas aux filières.
- Fournir un rapport trimestriel aux filières de santé ainsi qu'un tableau de bord (les statuts des fiches...)
-

Procédure d'identitovigilance pour le traitement des potentiels doublons dans la BNDMR

- **Quand l'hôpital est déployé en mode connecté :**
L'équipe BNDMR contactera directement les cellules d'identitovigilance (CIV) afin de confirmer l'identité du patient. La CIV apportera, si nécessaire, les corrections dans le dossier patient informatisé DPI. La CIV pourra notifier au médecin référent du dossier les modifications.
- **Quand l'hôpital est déployé en mode autonome :**
L'équipe BNDMR contactera le centre de prise charge du patient pour confirmer l'identité du patient et apporter les éventuelles modifications.

3.3. Idées de projets de recherche à partir des données de l'entrepôt BNDMR

Les participants ont proposé de nombreuses idées d'études à faire à partir des données récoltées pour la BNDMR, si besoin complétées des données du système national de données de santé (SNDS). Voici leurs propositions :

- **Etudes d'épidémiologie descriptive :**
Avoir une idée de l'incidence, de la prévalence, de la répartition géographique des patients atteints d'une pathologie précise, mais aussi de leur pronostic. Du fait du lien avec les données du SNDS, il sera possible d'avoir des informations sur la mortalité des patients qui sont pris en charge dans les CRMR.
- **Parcours de soin :**
Notamment quantifier les perdus de vue et voir quel est l'impact des perdus de vue sur le parcours de soin : est-ce qu'en fait ils vont mieux ou moins bien parce qu'ils ne sont plus suivis par les centres.
- **Transition enfants / adultes :**
Comment se passe cette transition, est-ce qu'il y a une rupture de soin un moment ou à un autre, comment elle s'organise en fonction des centres.
- **Description phénotypique :**
Études pour décrire par pathologies le spectre phénotypique (nécessiterait éventuellement d'enrichir le phénotype).
- **Données sociales :**
Notamment caractériser sur le plan sociodémographique les patients (par exemple étude outremer vs métropole) et leur insertion professionnelle. Impact de la maladie rare sur la famille.
- **Médico-économique :**
Coût de la prise en charge avant un diagnostic (coût de l'errance) ? Comparaison de la demande de soin des patients avant puis pendant leur prise en charge par un centre labellisé.
- **Qualité de vie et handicap :**
Étude de la qualité de vie, quantification du handicap des patients en fonction des pathologies. Se sera possible toujours avec le lien avec les données du SNDS et les MDPH.

- **Evaluation des centres :**
Analyse de pratiques professionnelles : hétérogénéité en matière de prise en charge des patients ?
- **Thérapies :**
Quels sont les traitements des patients atteints de maladies rares, par pathologie. Comparer les coûts des thérapies et quantifier l'usage des thérapies hors AMM.
- **Etudes de faisabilité :**
Avoir le nombre de patients qui répondent à des critères d'inclusion bien précis. Ce qui a surtout été discuté est l'intérêt de retrouver le nombre de patients qui ont une mutation génétique précise, pour ensuite retourner dans les centres et faire une description phénotypique précise de ces patients.

Conclusion et suite à donner

Ce premier séminaire a été riche en échanges et a permis à l'équipe opérationnelle de recueillir les idées d'évolution et les besoins des utilisateurs concernant des sujets aussi divers que la qualité de données, l'interface de BaMaRa ou la représentation de la BNDMR sur la scène européenne.

Certains points soulevés sont d'ores-et-déjà à l'étude ou en cours de réalisation (ajout de fonctionnalités, évolutions du SDM, suivi de projets européens). La construction de la BNDMR va permettre de mettre en pratique les idées d'exploitation proposées.

Nous vous donnons rendez-vous l'année prochaine pour une nouvelle édition de ce séminaire.