

Utilisation de la nomenclature ORPHA pour le suivi épidémiologique des maladies rares dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares

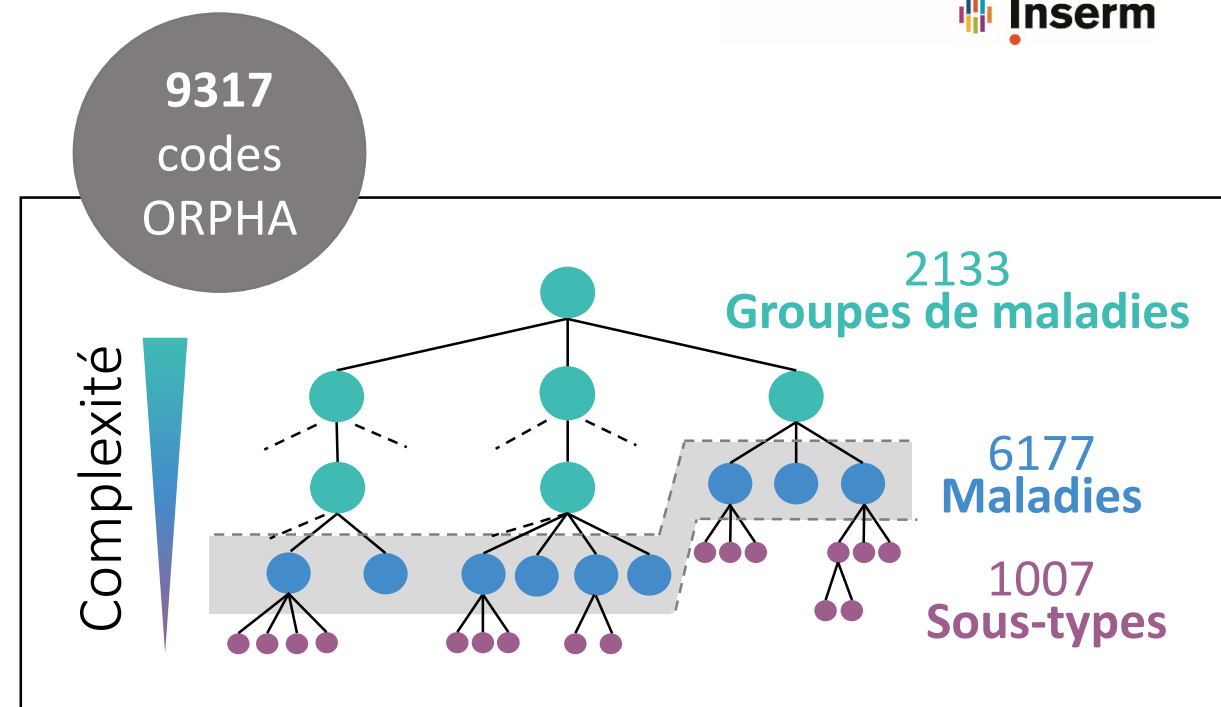
Maud de Dieuleveult¹, Louis Soussand¹, Claude Messiaen¹, Houda Ali², Annie Olry², Ana Rath², Arnaud Sandrin¹, Céline Angin¹

¹Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR (AP-HP), Paris (France) contact.bndmr@aphp.fr

²Orphanet (INSERM, US14), Paris (France) contact.orphanet@inserm.fr

1- La nomenclature ORPHA

- ▶ Développée et maintenue par Orphanet (Inserm)
- ▶ Référence terminologique internationale pour les maladies rares
- ▶ 1 entité clinique = 1 identifiant unique et stable dans le temps, le code ORPHA
- ▶ Nomenclature organisée selon une classification multi-hiérarchique en 3 niveaux :
 - Groupes de maladies
 - Maladies
 - Sous-types



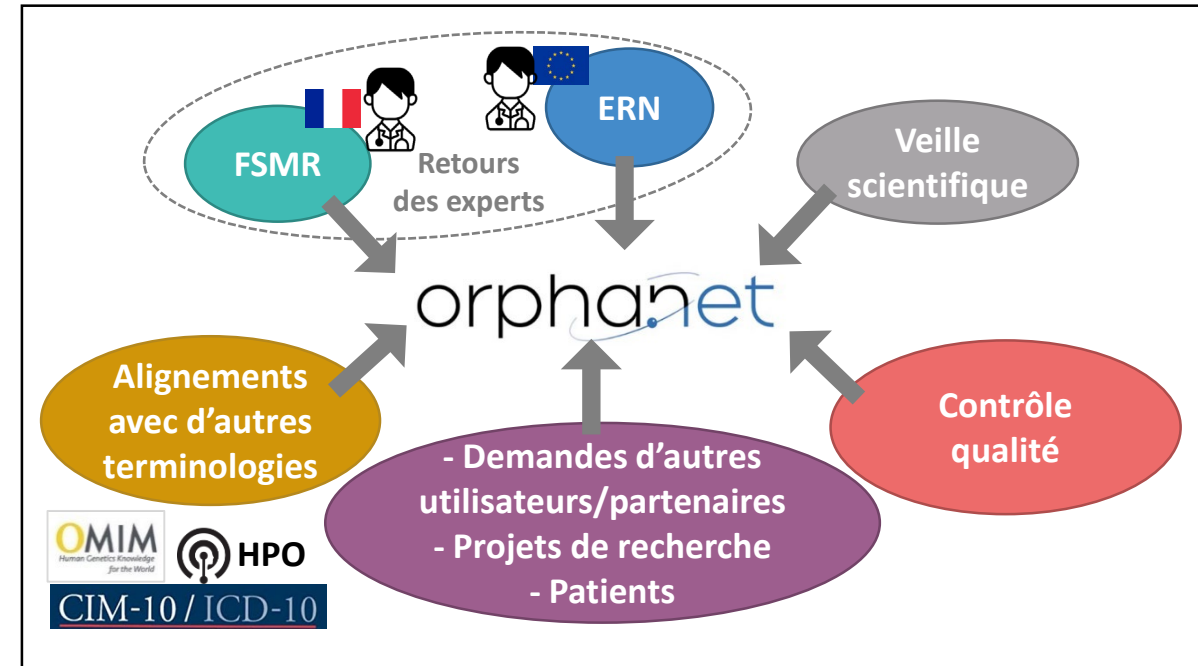
Nombre de codes ORPHA par niveau de classification (juillet 2021)

- ▶ Outil pour visualiser la classification <https://dataviz.orphacode.org/>

Critères analysés :

- ▶ Conformité avec les standards de la nomenclature (entité clinique distincte, prévalence...)
- ▶ Références bibliographiques
- ▶ Compatibilité avec les classifications existantes
- ▶ Des entités peuvent être :
 - Ajoutées (+92 codes entre juillet 2020 et juin 2021)
 - Modifiées (nouveaux synonymes, ...)
 - Inactivées (déclarées non rares en Europe, ...)

Les sources de mise à jour de la nomenclature ORPHA



▶ Création d'un outil pour les centres et filières MR françaises :

=> **fiche d'accompagnement à la demande de création de nouveaux codes**

- Collaboration Orphanet – BNDMR
- Permet de collecter les informations nécessaires à l'étude des critères d'inclusion

<https://www.bndmr.fr/publications/la-nomenclature-des-maladies-rares-orphanet/>

3- Usage des codes ORPHA dans le Set de données minimum (SDM) de la BNDMR

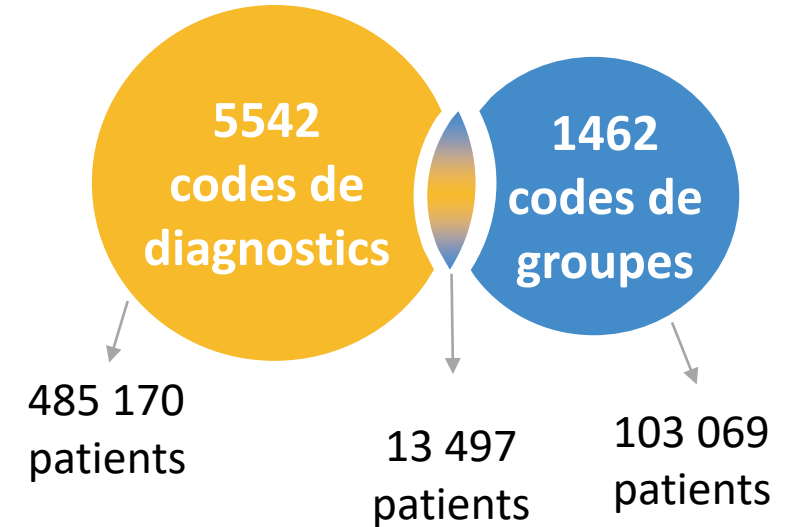
Codes de maladies ou sous-types pour le diagnostic

Codes de groupes pour la description clinique

The screenshot shows the BaMaRa interface for a diagnostic entry. The 'Statut actuel du diagnostic' is set to 'Confirmé'. Under 'Type d'investigation(s) réalisée(s)', 'généétique' is selected. Under 'Précisez la(les) technique(s) utilisée(s)', 'Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)' is selected. The 'Maladie rare (Orphanet)' field contains 'Syndrome de Marfan type 1'. The 'Description clinique' field contains 'Syndrome de Marfan et apparentés'. The 'Gènes (HGNC)' field contains 'Mrf1'.

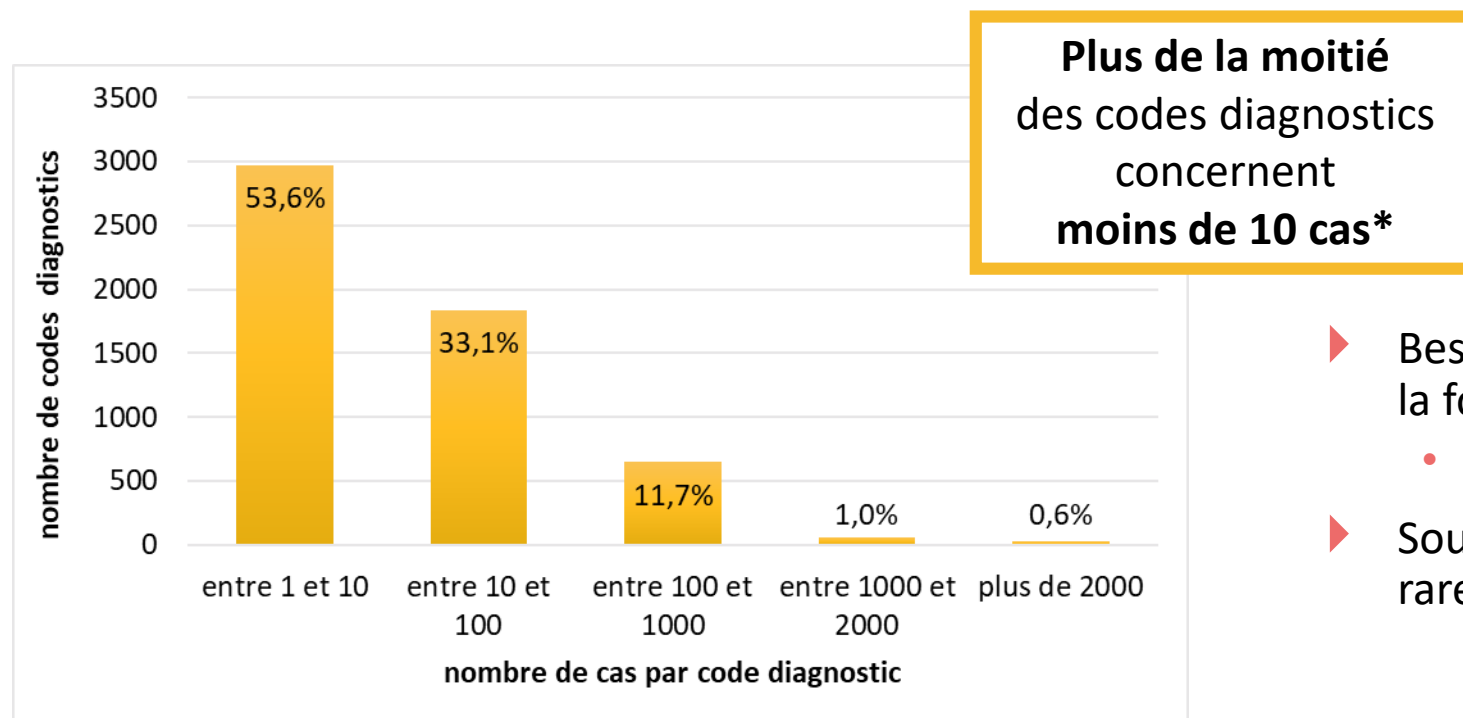


800 000 patients dans la BNDMR



- ▶ **88% des codes de groupes sont utilisés sans code diagnostic**
- ▶ Cela peut s'expliquer par:
 - Les cas d'errance ou d'impasse diagnostiques
 - Le besoin de nouveaux codes de niveau maladie ou sous-type pour décrire le patient ou une difficulté à trouver le bon code

Combien de fois un code diagnostic est-il utilisé dans la BNDMR (champ Maladie rare) ?



- ▶ Besoin de **nombreux codes différents** pour refléter la forte diversité des pathologies
 - Importance de la mise à jour de la nomenclature
- ▶ Souligne la **grande expertise** des centres maladies rares

**Un patient peut avoir plusieurs diagnostics, c'est pourquoi nous parlons de « cas », qui représente chaque diagnostic indépendamment.*