

LA BANQUE NATIONALE DE DONNÉES MALADIES RARES

UNE INFRASTRUCTURE NATIONALE

Rémy Choquet, PhD

Directeur opérationnel BNDMR, APHP

Chercheur associé LIMICS, INSERM



Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Sous le pilotage et avec le soutien du
ministère des affaires sociales, de la
santé et du droit des femmes



Dont la maîtrise d'œuvre
est assurée par l'AP-HP

ASSISTANCE  HÔPITAUX
PUBLIQUE DE PARIS

Du soin à la recherche, et à la santé publique

1. Identifier les patients MR de manière univoque et pérenne dans le système de soin hospitalier expert
2. Générer des indicateurs de santé publique et participer à l'amélioration de la connaissance de l'épidémiologie de toutes les maladies rares
3. Mettre en place des recueils de données complémentaires (registres, cohortes, etc.)

BAMARA

BNDMR

RaDiCo, autres

- ▶ Décrire la demande, l'offre et leur adéquation dans le domaine des MR
- ▶ Améliorer la connaissance épidémiologique de toutes les maladies rares en France
- ▶ Accélérer l'identification des patients pour la recherche
- ▶ Fluidifier l'interopérabilité entre les bases existantes, proposer des standards (> ASIP santé missionnée)
- ▶ Faire le lien avec l'Europe

Collecter un set de données commun aux centres maladies rares (encapsulant le code ORPHA) depuis les systèmes d'information cliniques (dossiers patients, applications génétiques, dossiers de maternité)

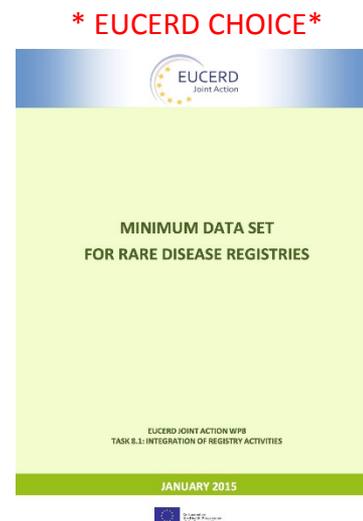
- Décrire la demande de soins (prevalence, incidence, mortalité, description de la population prise en charge)
- Décrire l'offre (Les réseaux de prise en charge, les professionnels)
- Analyser l'adéquation entre demande et offre de soins (Lourdeur de la prise en charge, distance)
- Maladie (age aux premiers symptomes, à l'apparition de la maladie, délai au diagnostic, errance)
- Identifier les patients pour la recherche
- Faciliter la mise en œuvre d'études épidémiologiques et médico-économiques dans les MR

Validé DGOS 2013

A methodology for a minimum data set for rare diseases to support national centers of excellence for healthcare and research

Rémy Choquet^{1,2}, Meriem Maaroufi^{1,2}, Albane de Carrara¹, Claude Messiaen¹, Emmanuel Luigi³, Paul Landais^{1,4}

J Am Med Inform Assoc 2015; 22:76-85



Une infrastructure intégrée

1,2  Comité de surveillance (APHP)

Direction op & méd

Comité de pilotage (DGOS)

Comité scientifique

Comité suivi ASIP/DGOS/APHP

Comité gouvernance Orphanet/BNDMR/ATIH/SOFIME

Informatique médicale

Santé publique et épidémiologie

Collecter

2 

Exploiter

2 

Reprise de CEMARA

BaMaRa

LORD

Cadre d'interopérabilité

IdMR

Connecteurs

Protocole demandes

Etudes filières

Identification patients

Epidémiologie

Data management

Entrepôt de données

Juridique

Infrastructure technique

Support

Communication

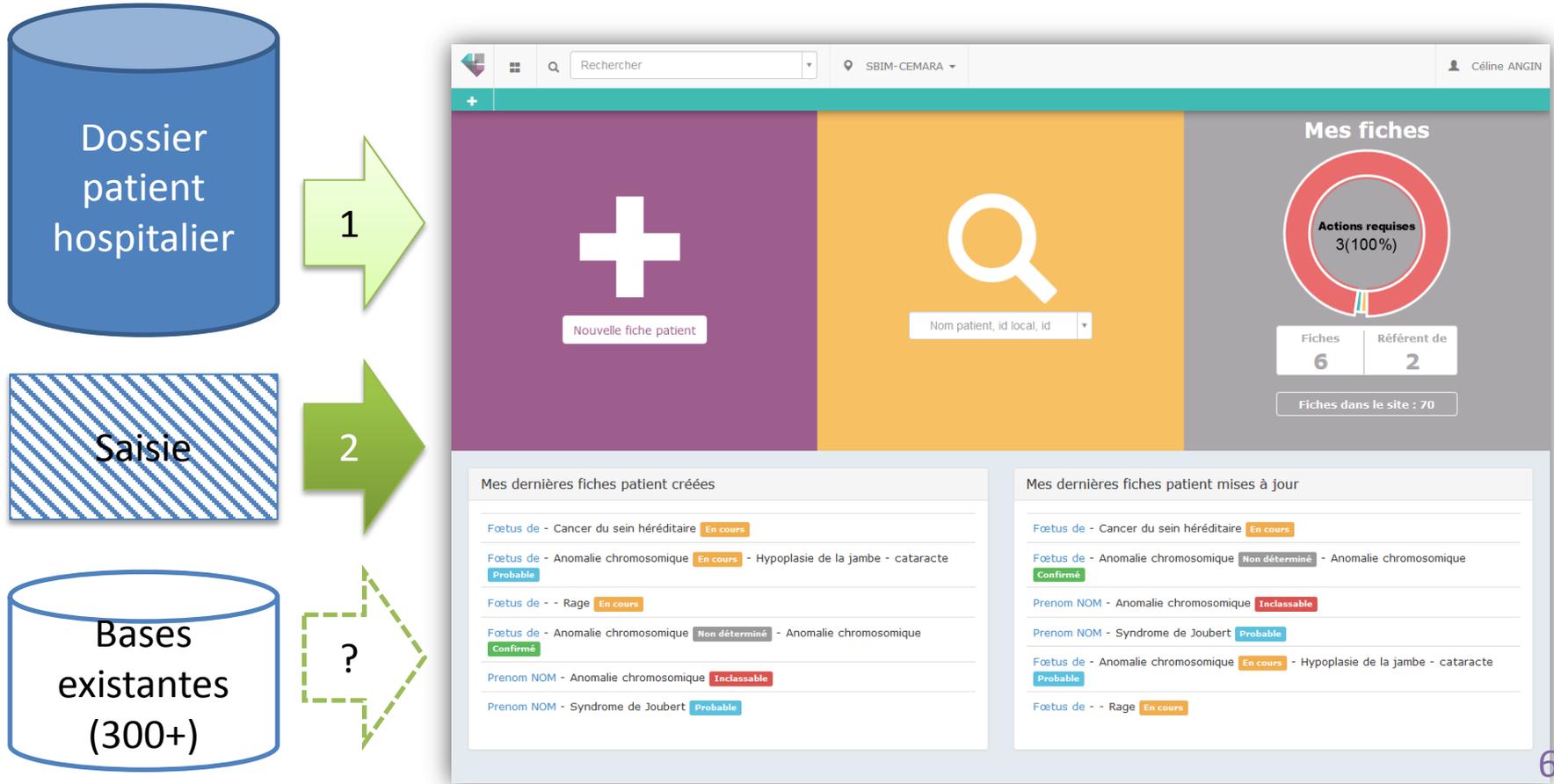
Projets

Accompagner

2 

**Convention APHP-DGOS signée Octobre 2015, comité de pilotage inaugural 26 nov. 2015*

BAMARA : Application pour fédérer la collecte des données au sein des CH(U) au niveau national - 2 années de développement



Ouverture de la plateforme de test nationale hier

JEAN PIRATE

Fœtus

Action requise

ID LOCAL

ID MALADIE RARE **85473510317691957784**

ID SOURCE

Dernière activité le 11/05/2012

Dossier mis à jour le 11/05/2015

Date de naissance 04/08/1997 (17 ans)**Sexe** Masculin**Lieu de naissance** Ambérieux, FRANCE**Lieu de résidence** Paris 5e Arrondissement,
FRANCE**Consanguinité** Ne sais pas

Prise en charge

Date d'inclusion 04/05/2015

Addressé par Pédiatre ville

Suivi par Remy CHOQUET

SBIM-CEMARA

Commentaires

Aucun commentaire

Valider

En cours ANOMALIE CHROMOSOMIQUE

Maladie Anomalie chromosomique (#68335)**Description complémentaire** Long neck, Short legs, Hypotrichose congénitale de Marie Unna**Signes supplémentaires****Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre** Absent**Âge au diagnostic****Apparition des premiers signes** À la naissance**Mode de confirmation** Biochimique**Transmission** Sporadique**Anomalies chromosomiques****Mutation****Commentaire**

HYPOPLASIE DE LA JAMBE - CATARACTE

Traitement

Activités (3)

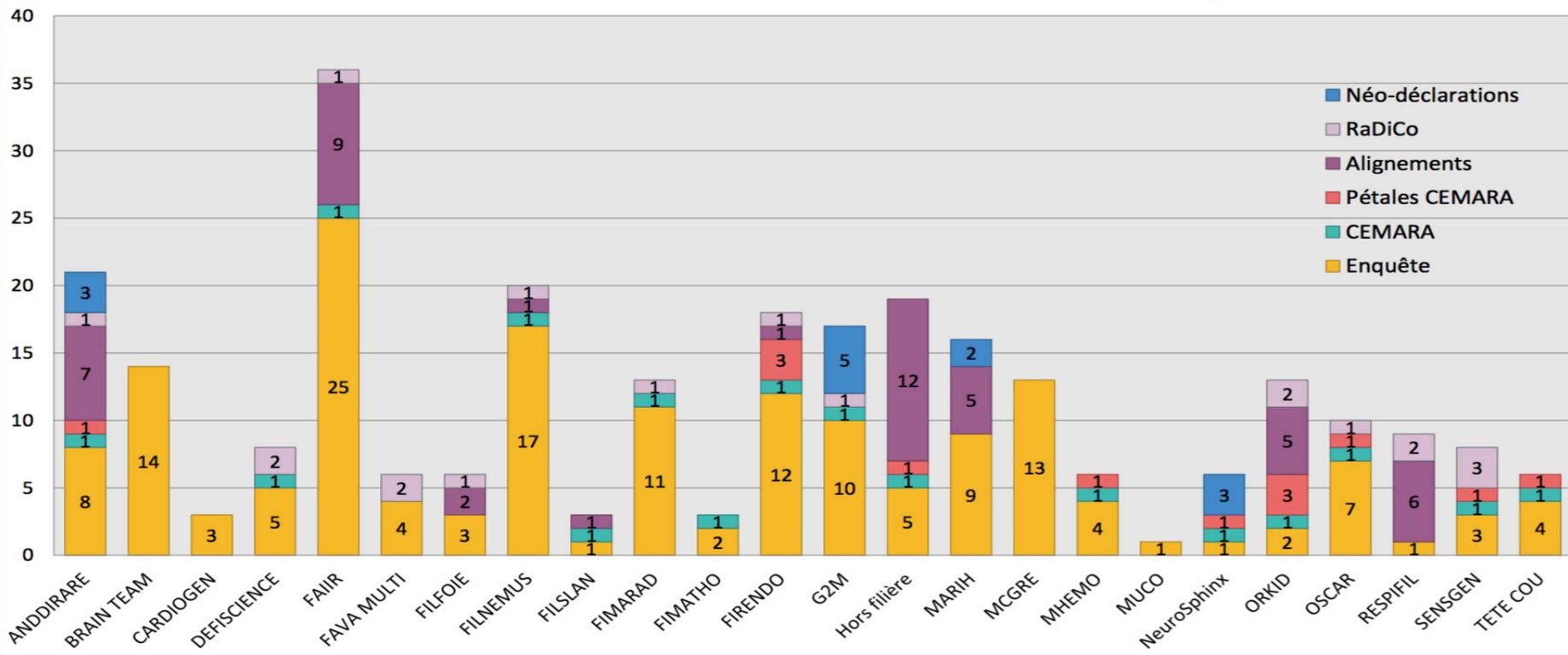
2015 2012

Fait le	Contexte	Objectif(s)	Profession(s)	Participant(s)	Lieu
11/05/2015	Non renseigné	Suivi	Diététicien(ne)	Non renseigné	SBIM-CEMARA
04/05/2015	Consultation pluridisciplinaire	Suivi	Assistante sociale, Kinésithérapeute, Conseiller(e) en génétique	Paulo	SBIM-CEMARA

Données anté/néonatales

Recensement FSMR BDD 2015

Estimation du nombre de bases de données des CRMR par filières



Répartition

**254 bases de données
différentes dans les CRMR**

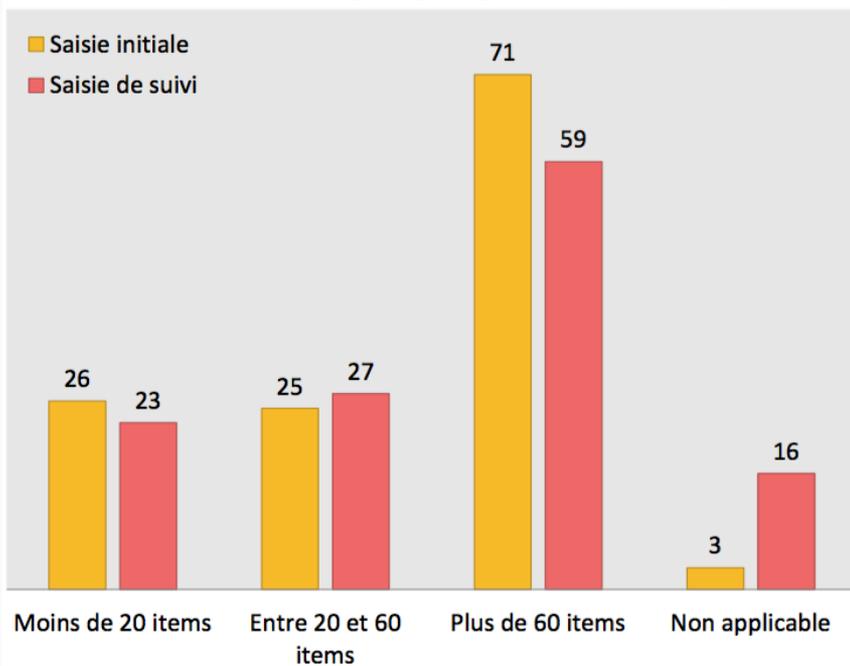
750 000 patients

2

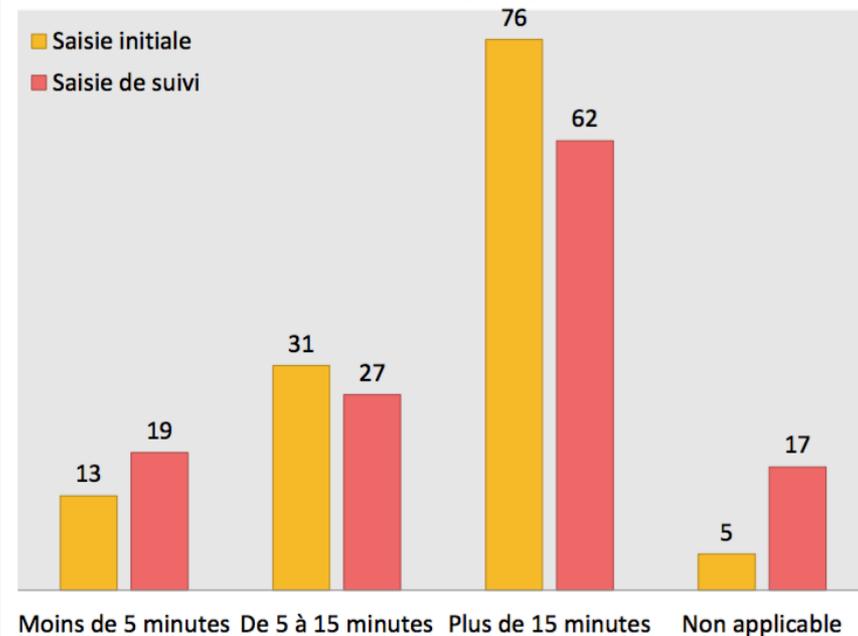
Charge de travail importante

Les bases de données sont en majorité complexes (>60 items). La saisie des patients est chronophage (>15 minutes)

Nombre de bases en fonction du nombre d'items à remplir par patient (n=125)



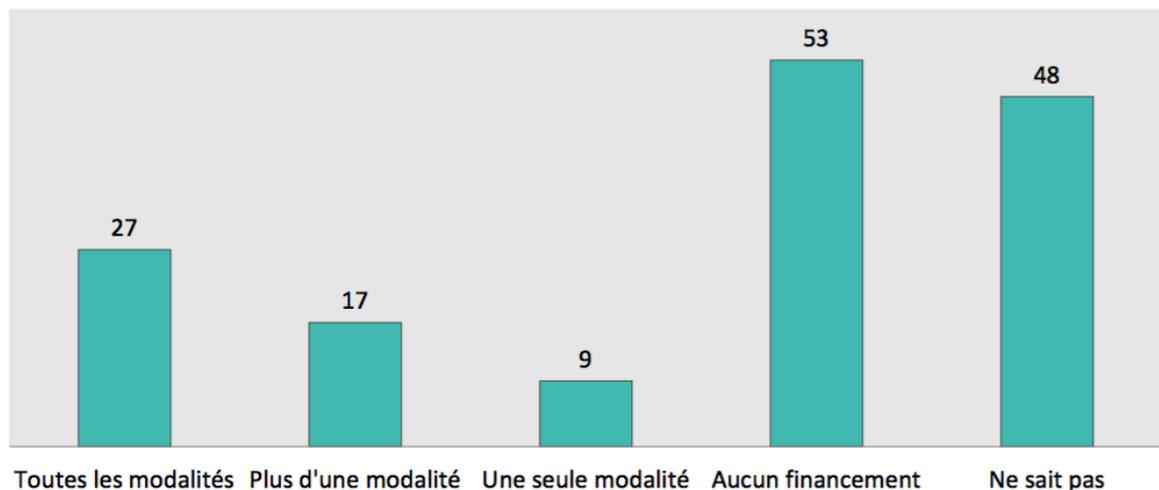
Nombre de bases en fonction du temps de saisie dans la base par patient (n=125)



4 Financements inégaux

Pour 17% des bases de données déclarées, un financement perenne est aloué pour toutes les modalités mais 35% déclarent n'avoir aucun financement pérenne.

Nombre de bases en fonction de la couverture du financement (n=154)

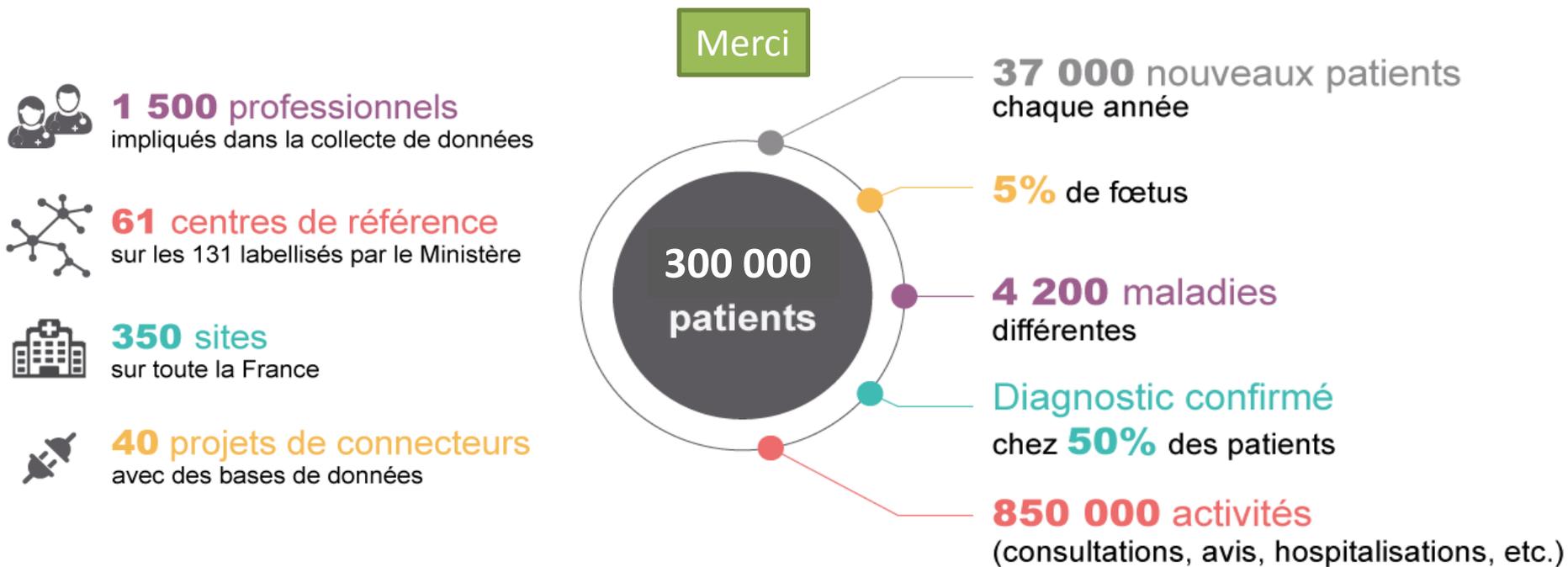


Financement pour	Nb de bases
La saisie	36
L'hébergement	46
Le contrôle qualité - le data management	38
L'exploitation - la valorisation	39
Aucun	53
Ne sait pas	49

Nécessité d'évaluer ces bases en regard de la BNDMR

Un historique de travail

CEMARA intègre presque la moitié des CRMR et plus de 120 CCMR



65 projets de recherche initiés par les centres utilisant CEMARA
120 publications scientifiques facilitées au sein des centres

Benchmark internationale

Projet	Dates	Champ fonctionnel	Interopérabilité ?	Nb d'éléments inclus
Banque Nationale Alzheimer	2005 (calliope) 2009 (BNA)	Recueil d'informations minimales (CIMA) pour rendre compte de l'activité des centres et de données épidémiologiques 1 logiciel équipe 320 centres	N	625 000 patients (2015)
BioBanques	2012-2016 développement interopérabilité 2017-2020 phase opérationnelle	Favoriser la mise en œuvre d'un réseau national autour des biobanques des CHU. Mise en place d'un catalogue national des échantillons.	O	Sur 10% des biobanques 116 000 échantillons (2015)
Registre Italien MR national (CIM-9)	2001	Recueil pour le recensement minimal (4 données)	N	110 000 patients (2012)
Registre Italien régional Veneto (Orpha)	2002	Recueil d'un set minimal adossé à un dossier patient	O	19 000 patients (2014)
Registre US MR	2010	Recueil d'un set commun de données (CDE)	N (en projet)	6 000 patients
BNDMR (Orpha)	2007 (CEMARA) 2012-2017 (BNDMR)	Favoriser le recueil du SDM se basant sur une interopérabilité avec les SIH et les autres bases de données nationales	O	40% des CRMR 300 000 patients (2015)

D. Taruscio, L. Vittozzi, R. Choquet, K. Heimdal, G. Iskrov, Y. Kodra, P. Landais, M. Posada, R. Stefanov, C. Steinmueller, E. Swinnen, and H. {Van Oyen}, « National Registries of Rare Diseases in Europe: An Overview of the Current Situation and Experiences, » *Public health genomics*, 2014.

Exploitation de données

Cadrage d'exploitation actuel pour proposition au comité scientifique en cours de constitution

- **Demande de soins** (Incidence, prévalence, description de la population prise en charge, statut vital)
- **Offre de soins** (Nature et distribution de l'offre, multidisciplinarité de la prise en charge, parcours de soins)
- **Adéquation offre/demande** (Eloignement géographique, fréquence de la prise en charge, lourdeur)
- **Activité** (file active, rapport consultation/hospitalisation)
- **Diagnostic** (âge au premiers signes, retard au diagnostic, errance diagnostique)

Périmètre FIRENDO dans CEMARA au 31/12/2014

➤ Patients :

- Nbre malades : 15509
- Nbre de PorteurSain : 16
- Nbre de non-malades : 94
- Date de 1ere création : 2007

➤ Activités :

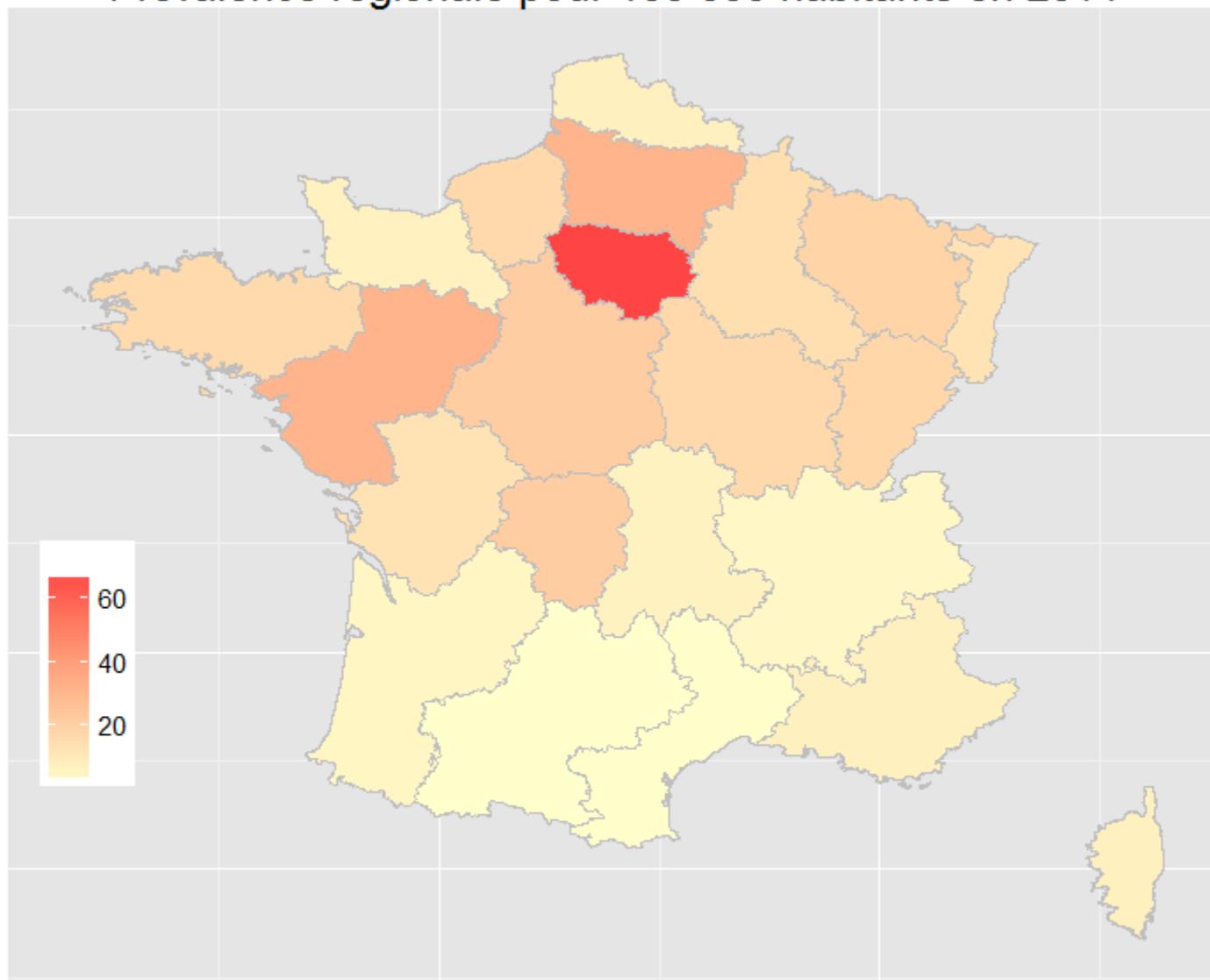
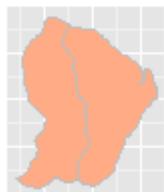
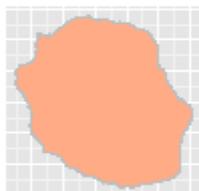
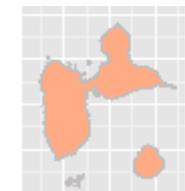
- Nbre de nouveaux patients créés par an: 1880 (moyenne)
- Nbre d'anciens patients suivis par an : 3421 (moyenne)
- Date de 1ere activité : 1958 (!)

➤ Structure :

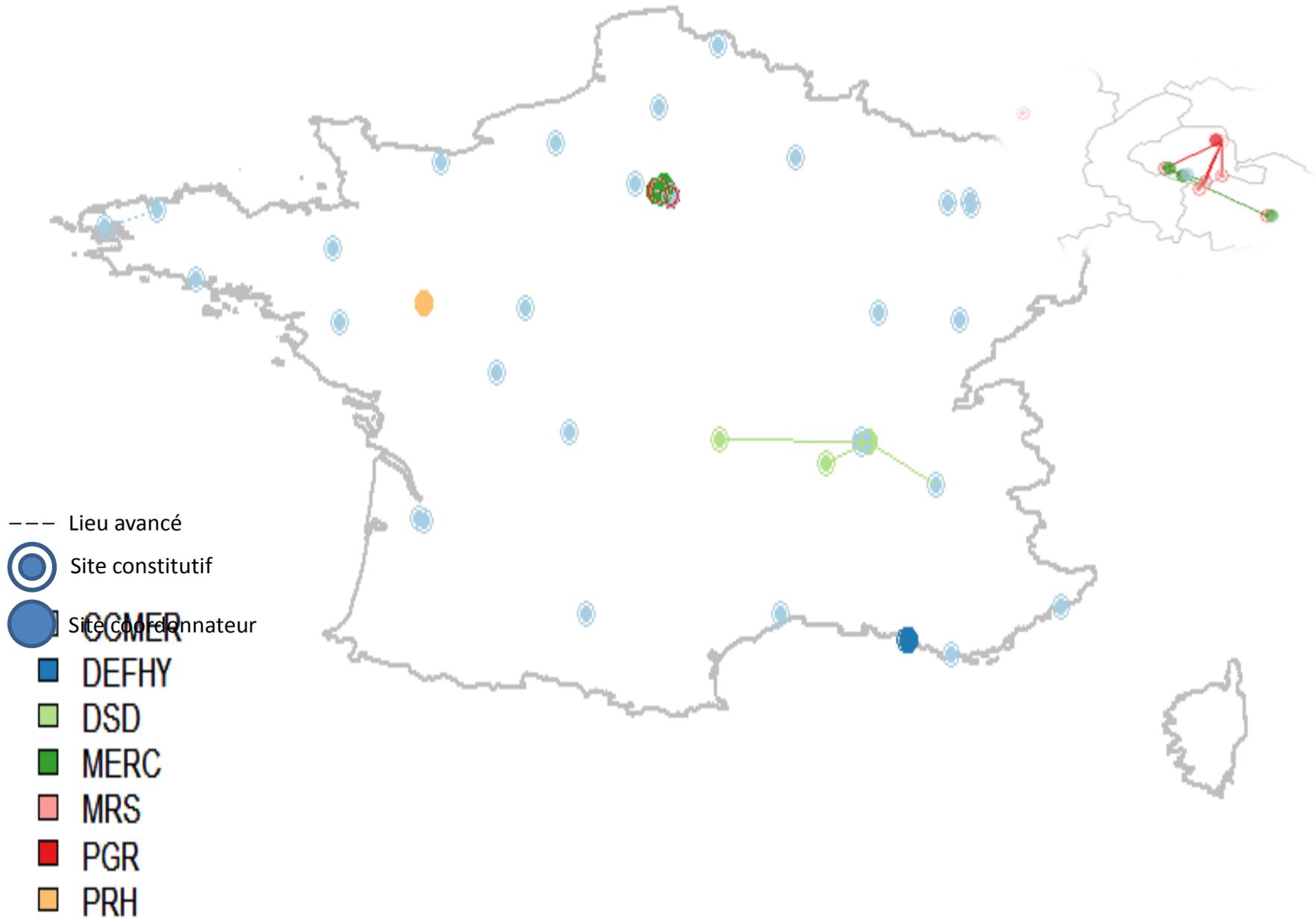
- Nbre de centres : 7
- Nbre de sites : 66
- 276 Médecins, 13 périmédical et 76 autres personnels

➤ Diagnostic : 381 code ORPHA différents

Prévalence régionale pour 100 000 habitants en 2014



Réseau

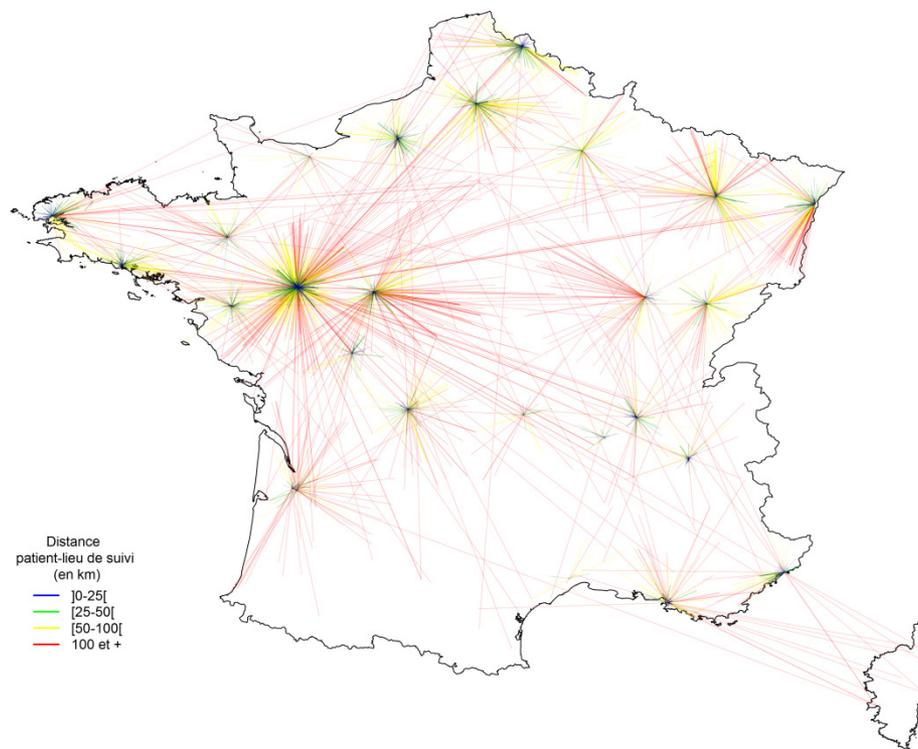
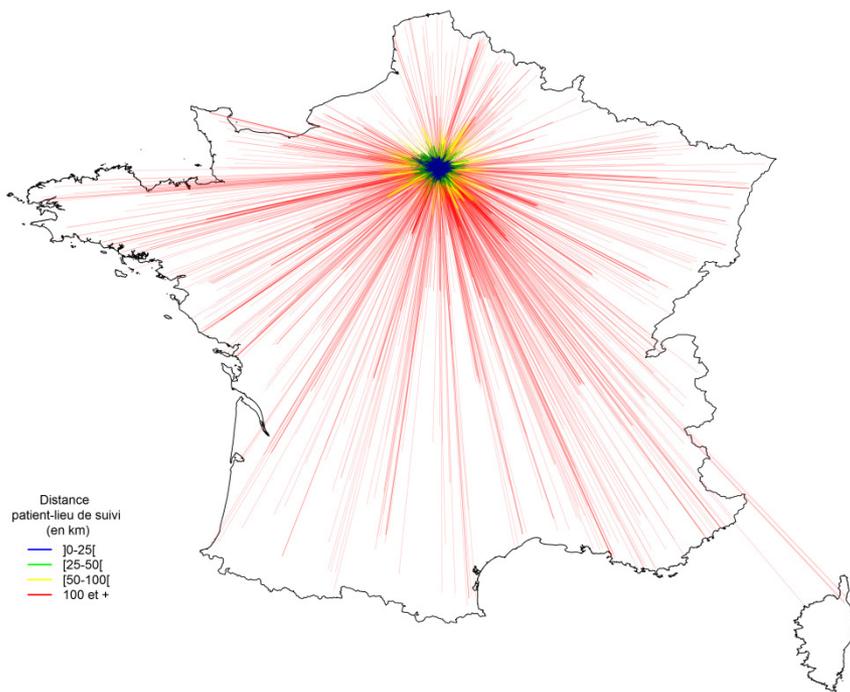


Temps médian d'accès 25 minutes

Patients de métropole seulement

Distance médiane = 20km (Temps médian : 25minutes)

Distance médiane = 20km (sans les patients de région parisienne : 45km)



Estimation de prévalence (1)

- Etude sur une estimation de la prévalence de la Cystinose dans le SNIIRAM
 - *1 médicament traceur* (Cystagon / Cystadrops)
 - Inefficacité du code ORPHA/PMSI
 - CEMARA
 - 1 interne en santé publique à l'Assurance Maladie, 1 expert SNIIRAM, 1 expert domaine médical
 - Validation BNDMR
 - 130 patients
 - 1 communication AFCRO
 - 3 mois de travail (ETP)
 - Prévalence ré-ajustée
 - **Etude secondaire observance réalisée**

Remerciements

- A nos collaboratrices et collaborateurs de l'équipe BNDMR
- A l'Assistance Publique Hôpitaux de Paris
- Aux membres du réseau des Centres de Référence et de Compétences Maladies Rares
- Aux membres du comité de pilotage de la BNDMR
- Aux membres du groupe de travail Nomenclature MR
- Aux équipes de la DGOS et de la DGS en charge du PNMR2