

# JOURNÉE ANNUELLE

5<sup>ème</sup> ÉDITION

  
**FIRENDO**

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi  
12 décembre  
2018



# L'articulation de la BNDMR avec les projets européens

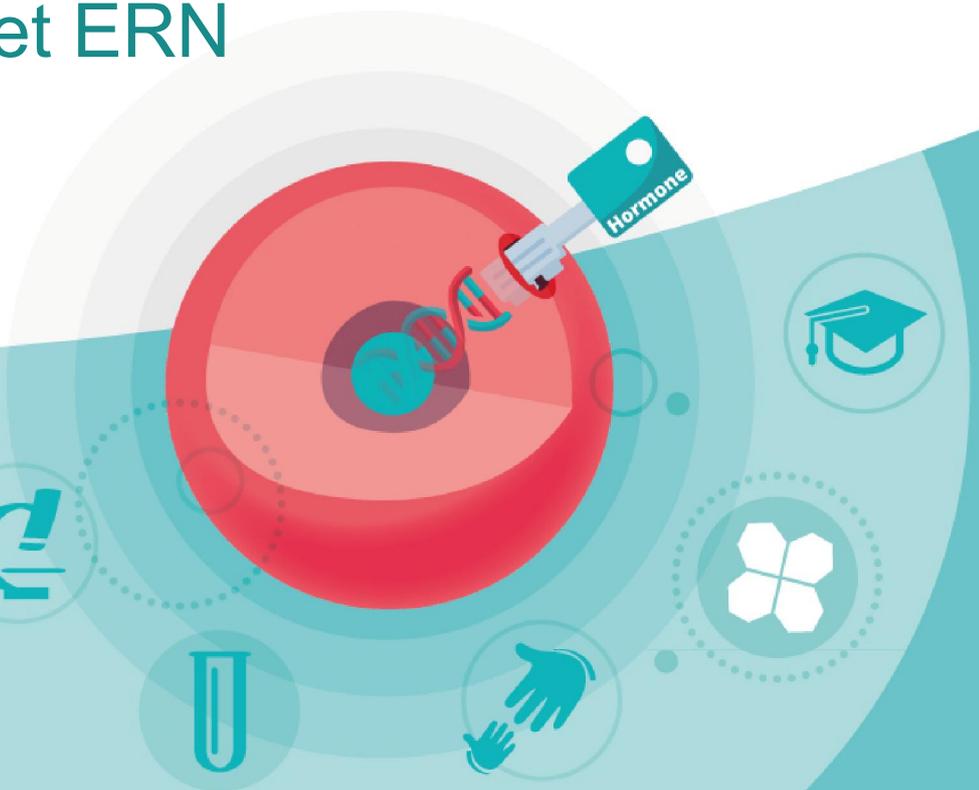
Etat d'avancement de la BNDMR  
RD Action et RD Code  
BNDMR et ERN

JOURNÉE  
ANNUELLE

5<sup>ème</sup> ÉDITION

FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



L'articulation de la BNDMR avec les projets européens

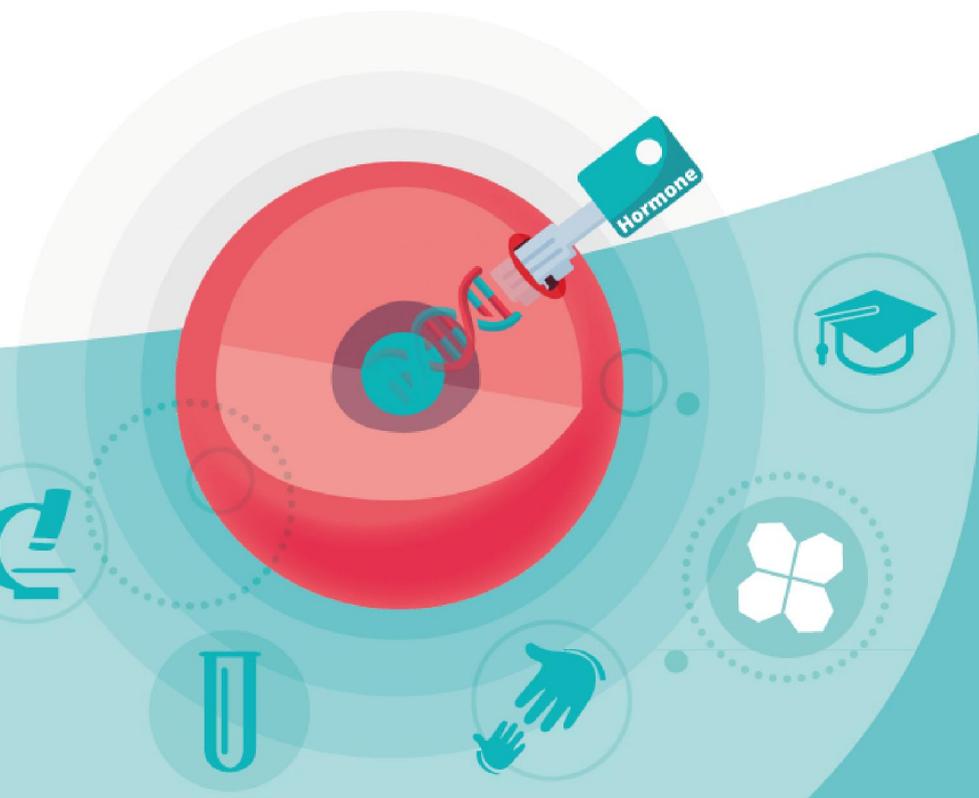
# ÉTAT D'AVANCEMENT DE LA BNDMR

JOURNÉE  
ANNUELLE

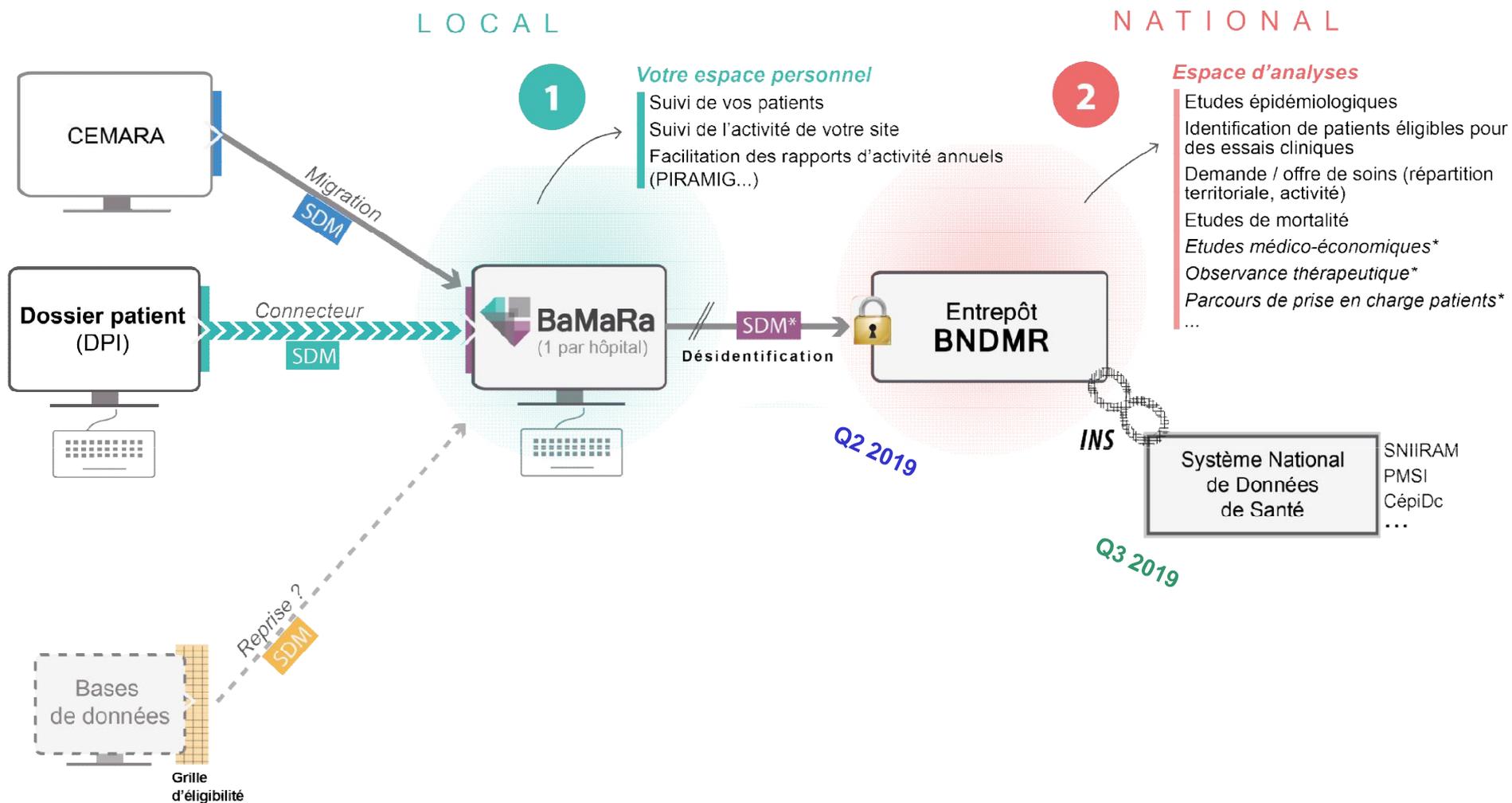
5<sup>ème</sup> ÉDITION

  
FIRENDO

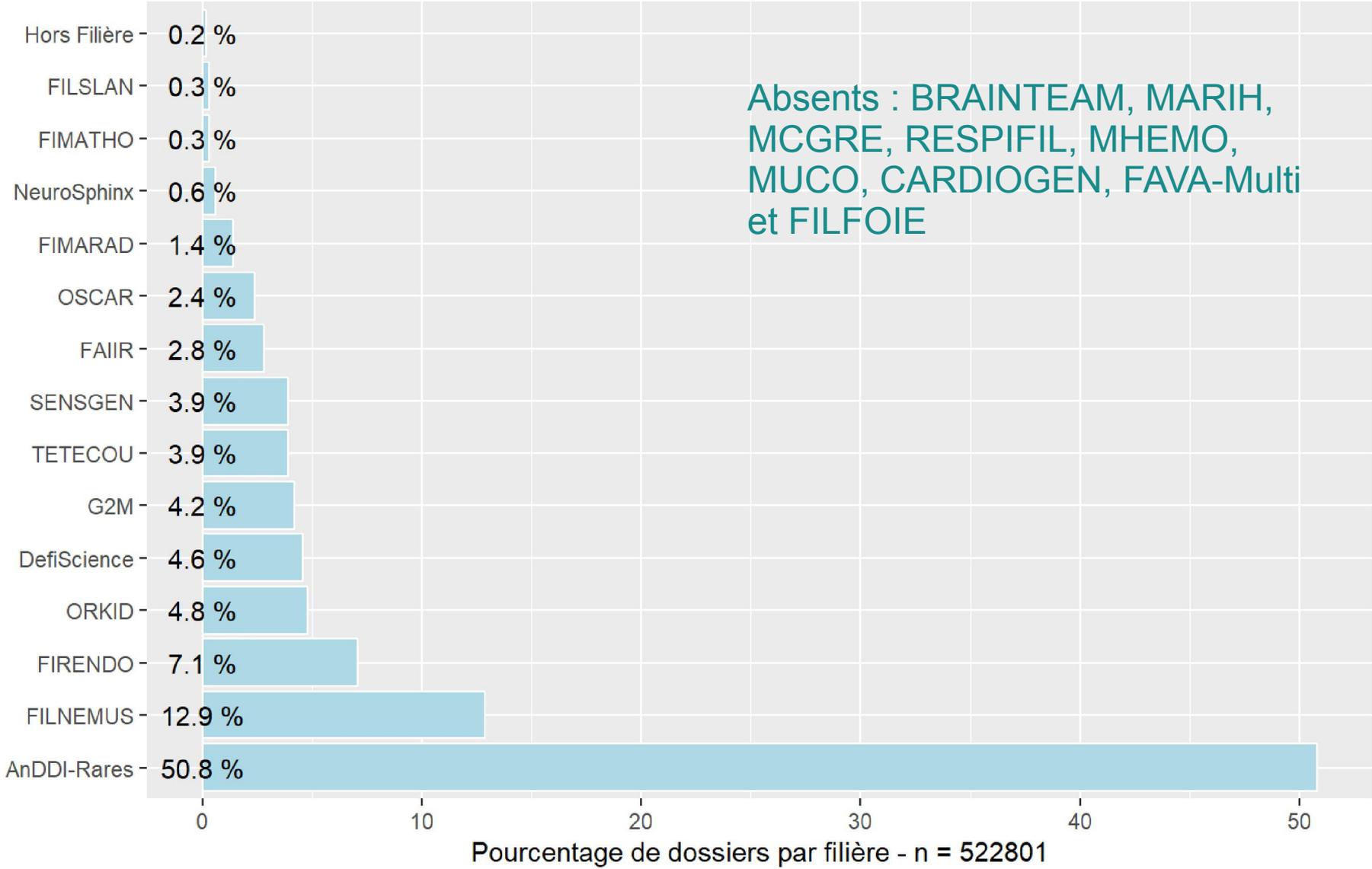
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



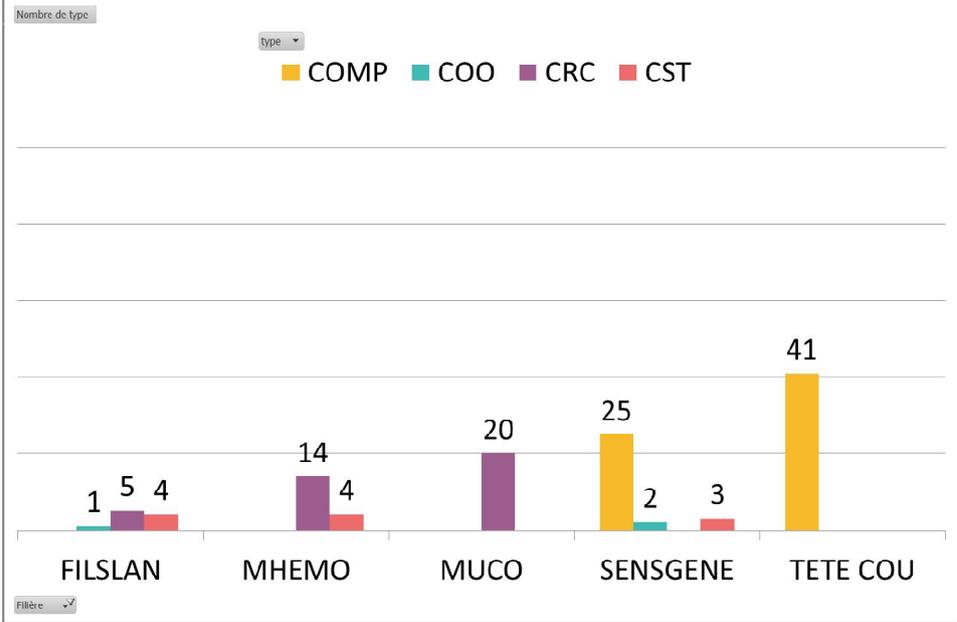
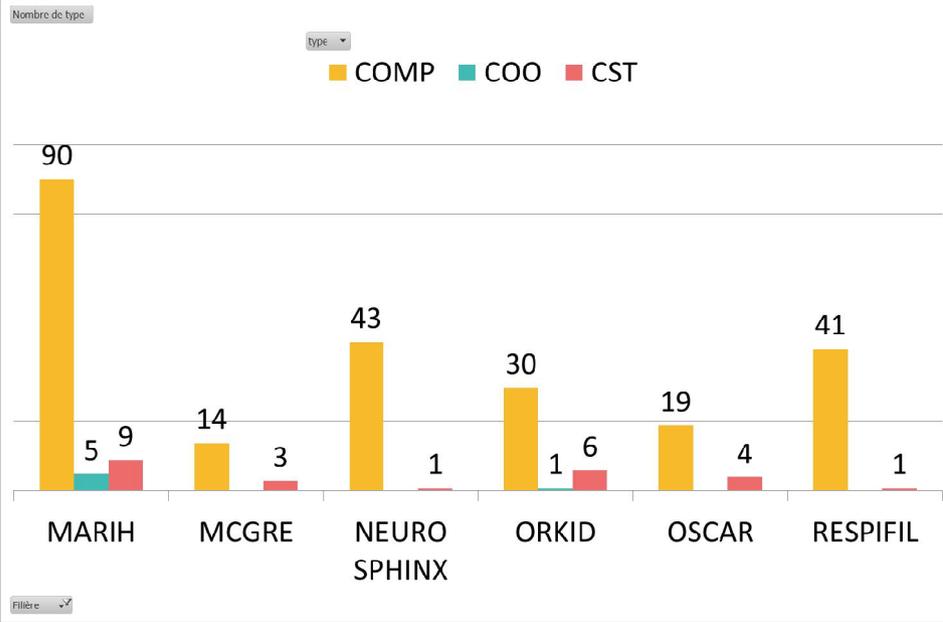
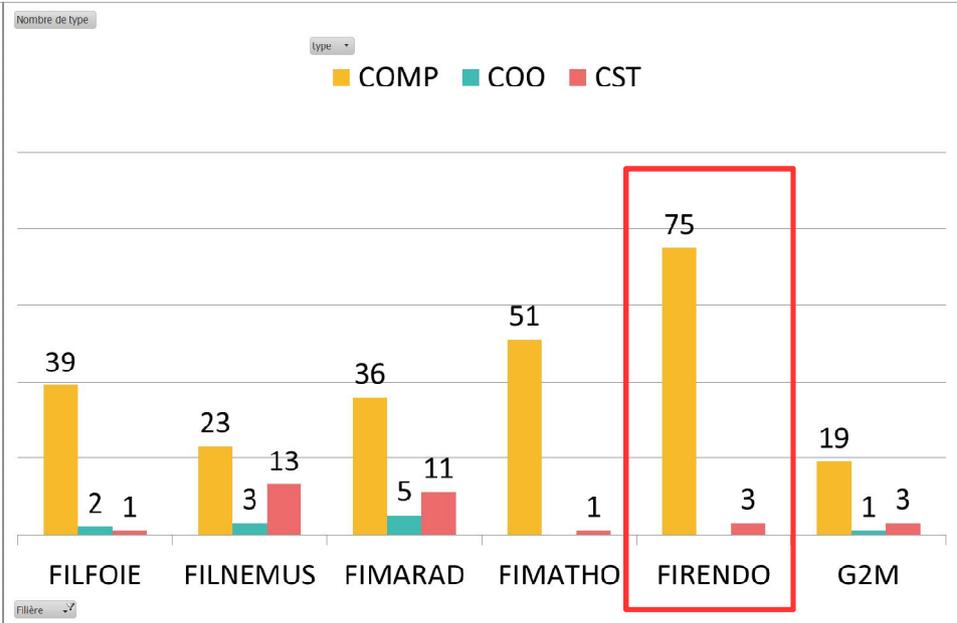
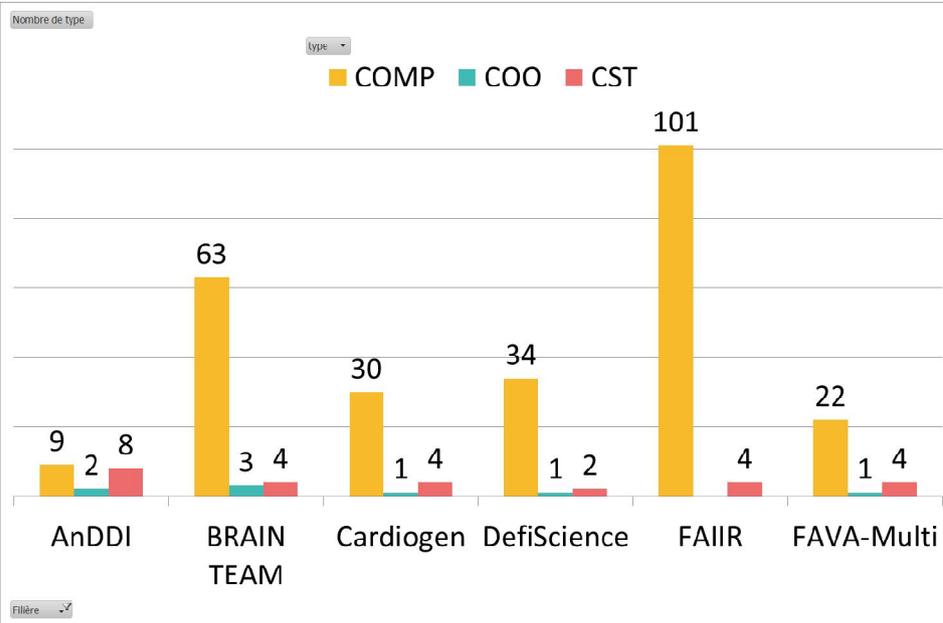
# Nos applications / notre calendrier



# CEMARA : distribution des dossiers par filière



# Déploiement de BaMaRa par filière



L'articulation de la BNDMR avec les projets européens

# RD ACTION ET RD CODE



# RD-Action

-  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

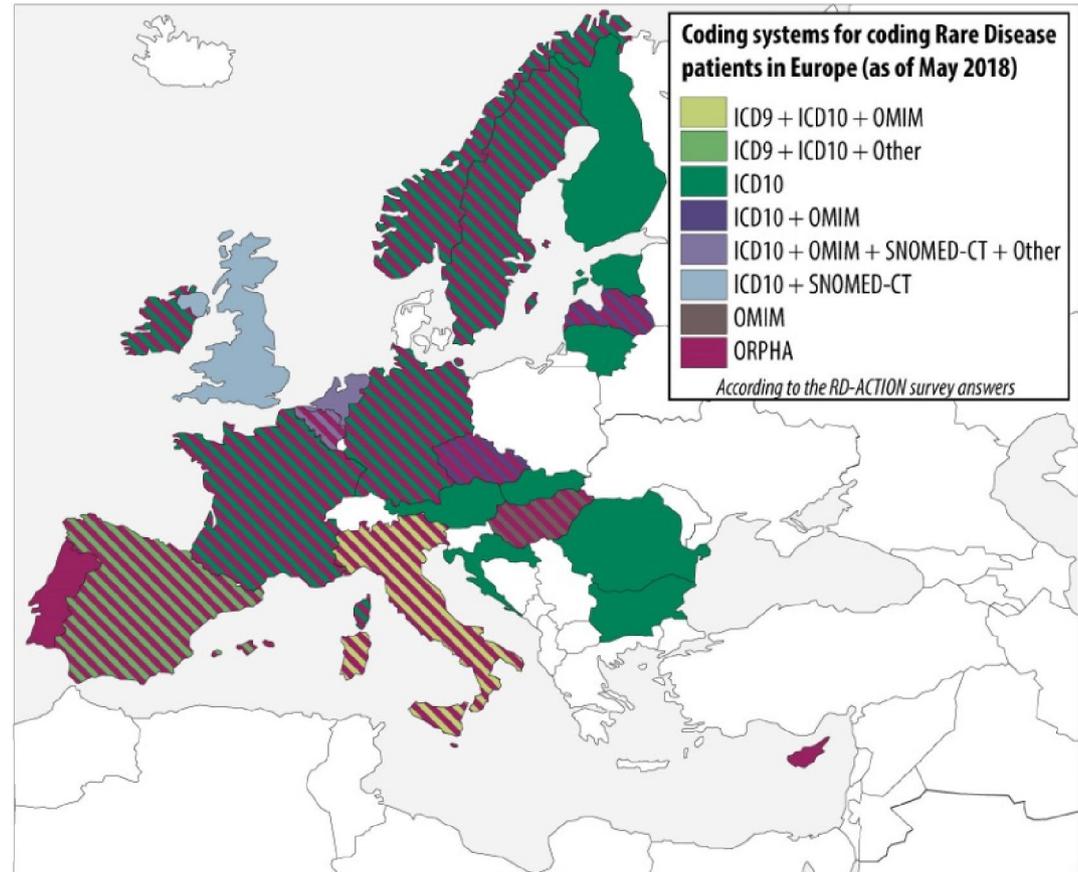


# Réalisations du WP5



## 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



# Réalisations du WP5



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)



# International guidelines for coding RD (1/2)



## 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 (2/2)



## 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.



# Réalisations du WP5



## Analyse rétrospective sur l'usage des codes Orpha :

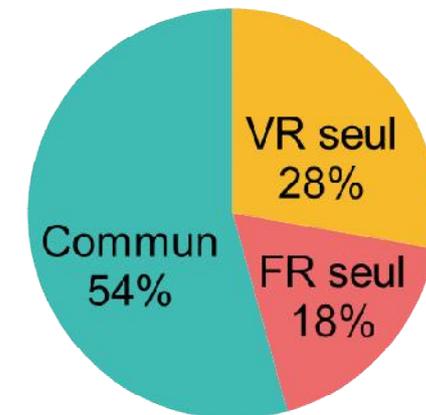
- Données de la BNDMR (anomalies du développement) et de la région du Veneto (Italie)
- Période 2002-2007
- Publication scientifique à venir



## Nombre de codes ORPHA utilisés :

- VR n= 4.386
- FR n= 2.445
- Total (VR+FR) n= 5.349

## Répartition des codes Orpha utilisés



# RD-CODE (à partir de janvier 2019)



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

L'articulation de la BNDMR avec les projets européens

# BNDMR ET ERN



# « Call for proposals »



## CEF TELECOM 2018



CONNECTING EUROPE FACILITY IN THE FIELD OF TRANS-EUROPEAN TELECOMMUNICATION NETWORKS



## Réponse sur deux axes:



Enrichir le set de données de CPMS pour inclure 100% du SDM



Permettre un chargement des données au format CDA



CONSULTATION FORM

RECORDED: 19/SEP/2018 14:25 (EUROPE/PRAGUE) BY: RITA DOCTOR

CONSULTATION REQUEST

Do not use any nicknames liable to identify the patient, including his/her first name or last name.

\* Nickname: Test Patient X

Is urgency required for this panel?

\* Is this a repeat of a previous panel for the same patient but a different episode?  Yes  No  Don't know

\* Consultation request description short: aggressive form of Neutropenia

\* Consultation request reason:  Diagnosis  Treatment  Other

\* Consultation request reason description: Need assistance with a rare form of Neutropenia - neutrophils concentration is below 4

Left sidebar menu (highlighted in red):

- Consultation Request
- Patient Information
- Episode Description
- Rare Disease Diagnosis
- Comorbidities
- Phenotype/Genetic Features and Biobanks
- Family History
- Health Behaviours
- Allergies and Other Adverse Reactions
- History of Past Illness and Disorders
- Special Treatment Intervention
- Surgical Procedures
- Transplantation History
- Medication Summary
- Others

# MERCI DE VOTRE ATTENTION





12 DECEMBRE 2018