

# 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

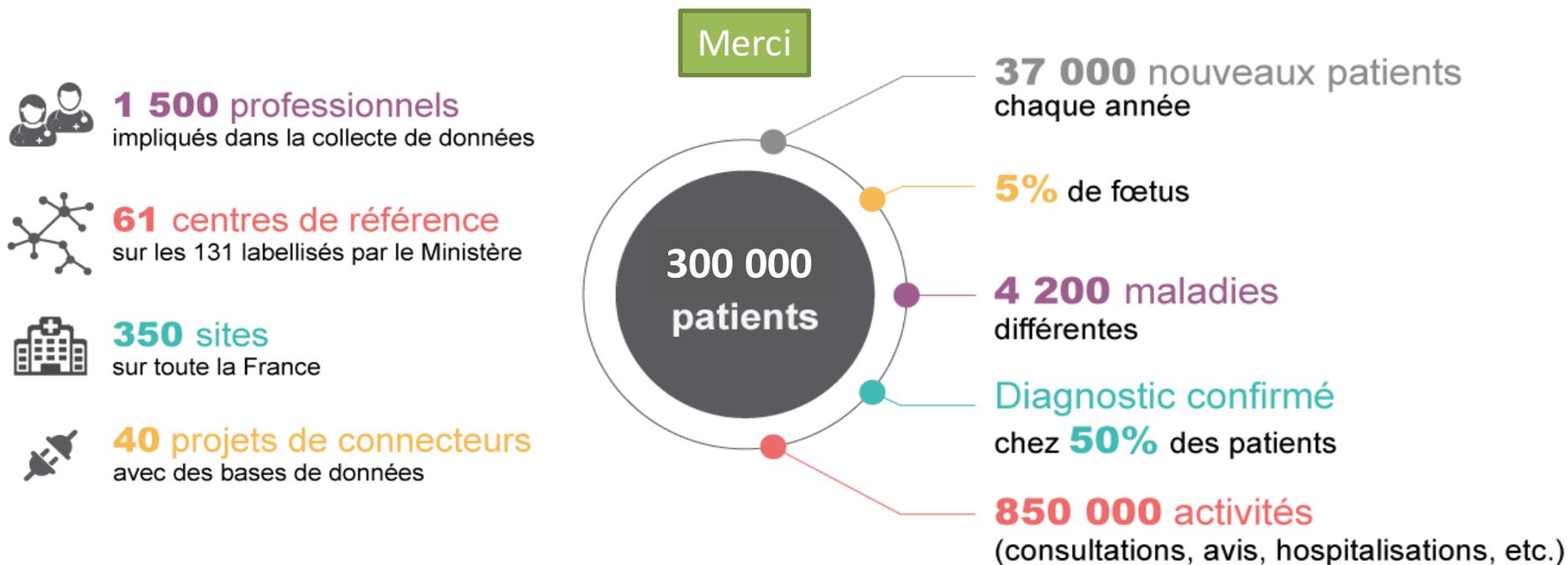


Dont la maîtrise d'œuvre  
est assurée par l'AP-HP

ASSISTANCE  HÔPITAUX  
PUBLIQUE DE PARIS

- ▶ 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

# 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
<b>BNDMR (Orpha)</b>	<b>2007 (CEMARA) 2012-2017 (BNDMR)</b>	<b>Favoriser le recueil du SDM se basant sur une interopérabilité avec les SIH et les autres bases de données nationales</b>	<b>O</b>	<b>40% des CRMR 300 000 patients (2015)</b>

D. Taruscio, L. Vittozzi, R. Choquet, K. Heimdal, G. Iskov, 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.

# Une infrastructure intégrée



Comité de pilotage (APHP)

Direction opérationnelle

Comité de pilotage (DGOS)

Comité scientifique

ASIP, ATIH, etc.

Informatique médicale

Santé publique et épidémiologie

**Collecter**



**Exploiter**



Reprise de CEMARA

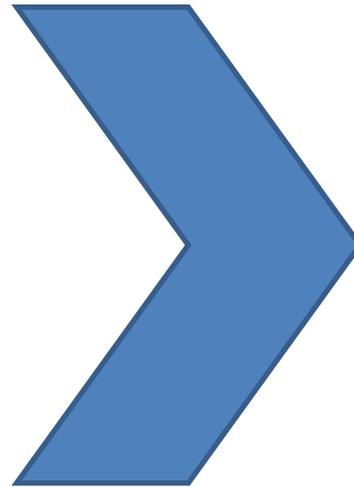
BaMaRa

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**



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

# En résumé : 3 missions

2012

BaMaRa  
*Collecter*  
(A1.4)

- Une application de suivi intégrée dans/avec le SIH
- Facilitant la collecte de données du set minimum de données au sein de réseaux inter-hospitaliers (CRMR/CCMR)
- Mettre en œuvre des outils d'aide au data management

2015

Codification  
(A 8.1)

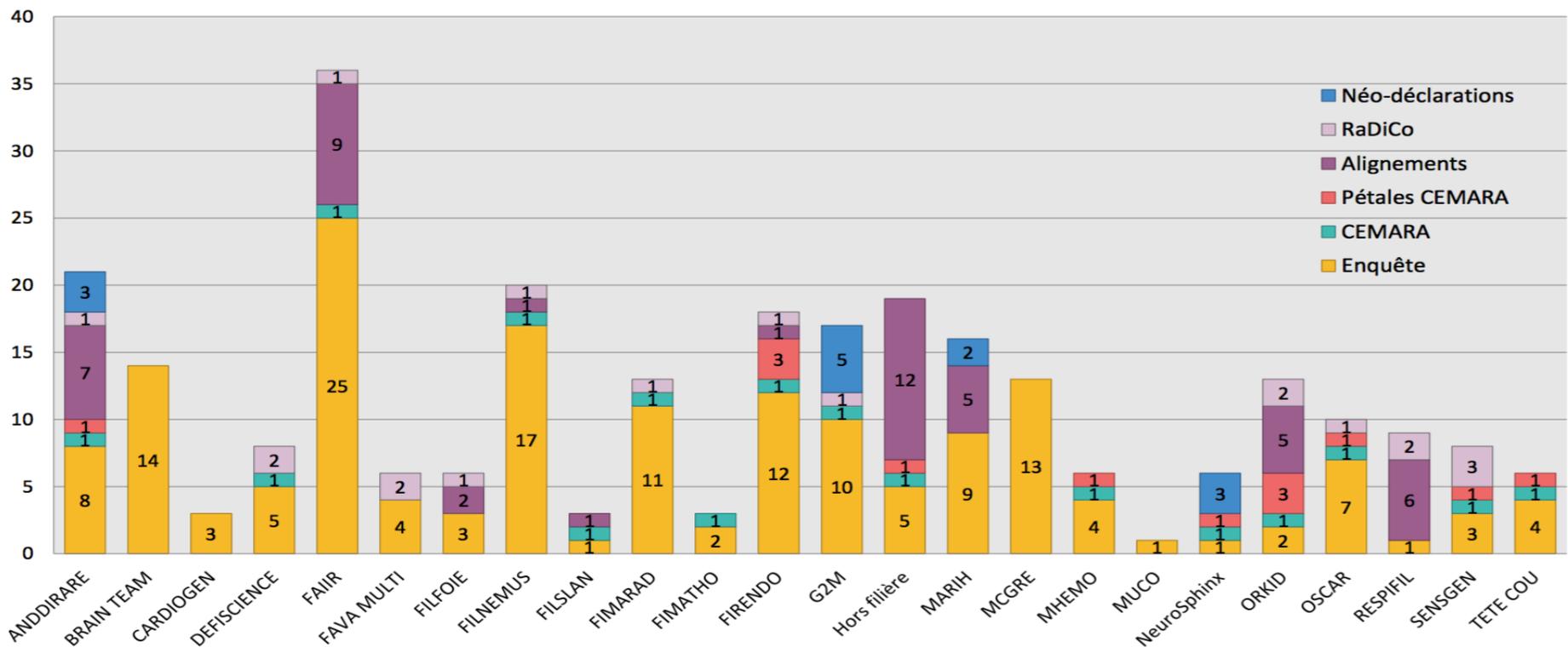
- Un outil de navigation dans Orphanet/HPO/OMIM
- Une mission nationale pour faciliter l'implémentation d'une nomenclature adaptée aux usages avec Orphanet et les centres
- Une *Joint Action* européenne pour favoriser la codification des patients MR en europe

Entrepot de  
données  
*Exploiter*  
(focus)

- Un espace d'analyse pour vos données (site/centre/filière) dédié aux professionnels des MR
- en lien (projet) avec les autres bases nationales SNIIRAM/PMSI/CéPiDC,..
- Faciliter les études nationales de l'offre et de la demande de soins et l'identification de patients MR pour la recherche

# Recensement FSMR BDD 2015

## Estimation du nombre de bases de données des CRMR par filières



Répartition

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

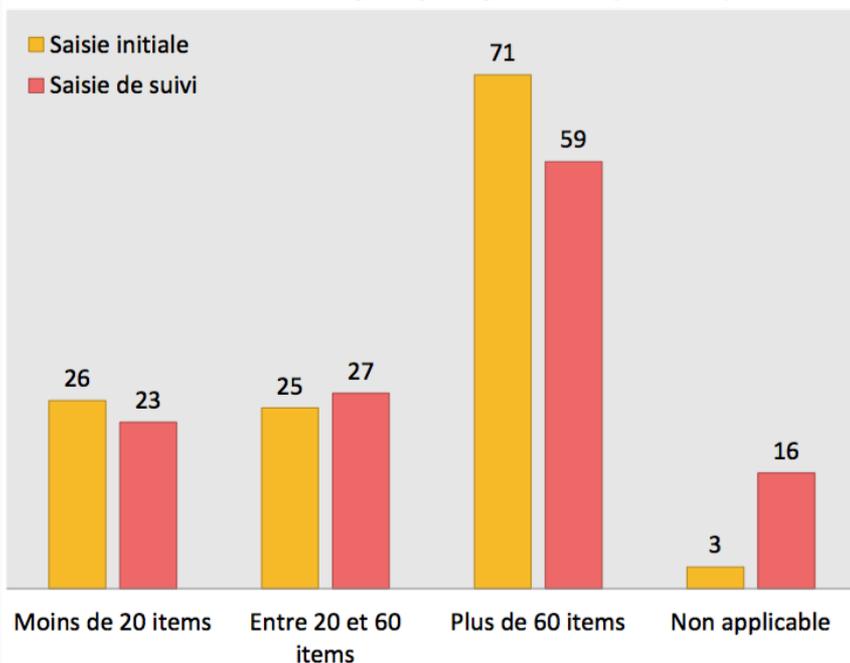
 **750 000 patients**

**2**

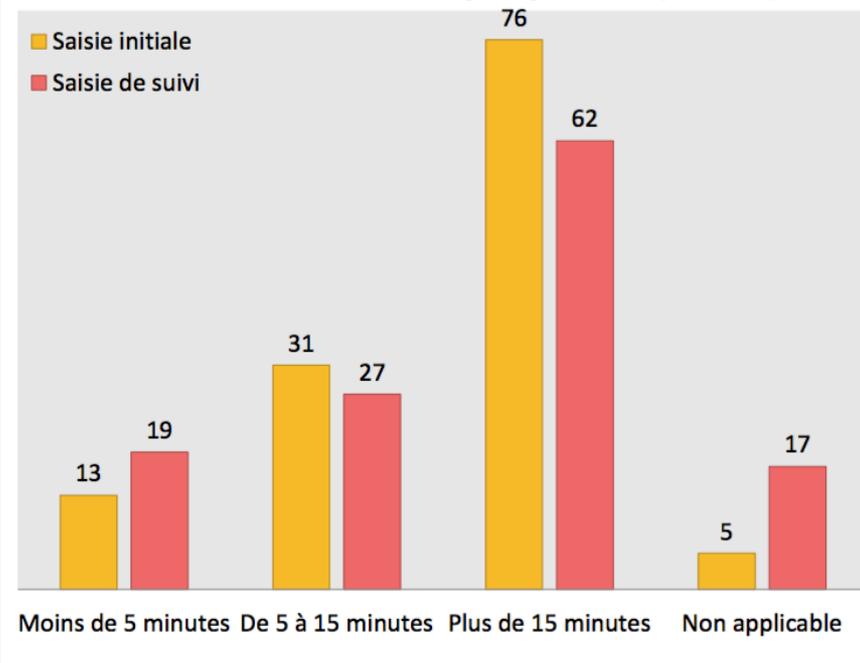
## Charge de travail importante

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)



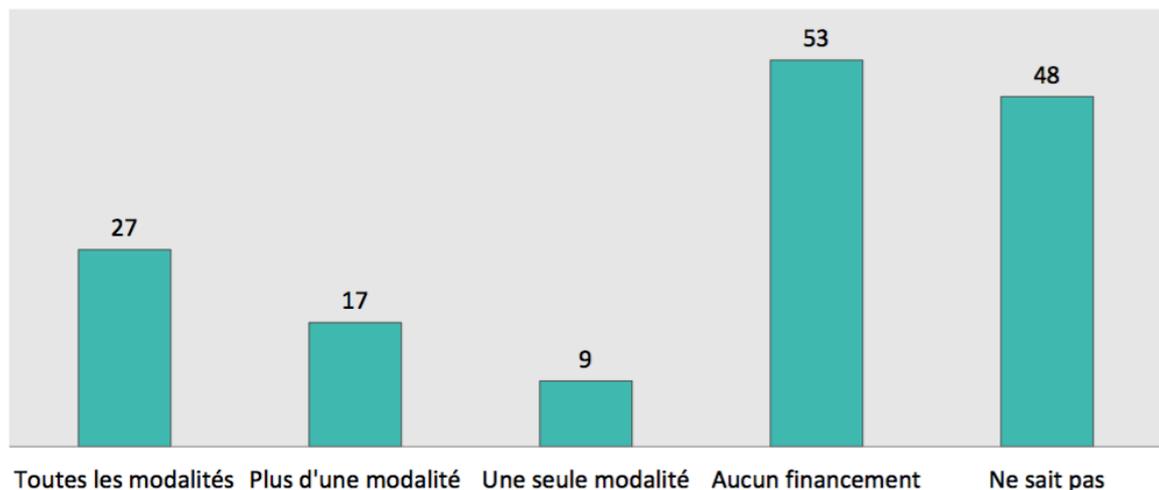
Nombre de bases en fonction du temps de saisie dans la base par patient (n=125)



## 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**

# Collecte de données

BAMARA  
2 ans de développement

The screenshot displays the BAMARA web application interface. At the top, there is a search bar with the text 'Rechercher' and a user profile icon for 'Céline ANGIN'. The main dashboard is divided into three columns: a purple column with a white plus sign and the text 'Nouvelle fiche patient'; an orange column with a white magnifying glass icon and a search input field 'Nom patient, id local, id'; and a grey column titled 'Mes fiches' which features a red donut chart showing 'Actions requises 3(100%)' and two summary boxes: 'Fiches 6' and 'Réfèrent de 2'. Below the dashboard, there are two panels: 'Mes dernières fiches patient créées' and 'Mes dernières fiches patient mises à jour'. The 'créées' panel lists several entries with status tags like 'En cours', 'Probable', and 'Confirmé'. The 'mises à jour' panel lists similar entries with status tags like 'Non déterminé', 'Inclassable', and 'Probable'.

Test fermé terminé – retours TRES positifs (rapport à publier)  
Ouverture de la plateforme de test ouverte aux sites décembre 2015

Codes Orphanet et OMIM

Compatible ipad/smartphone

Actions rapides

Codes de description phénotypiques

Système de qualité de données

Tableaux de bord

Gènes

Recueils complémentaires

## 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

# *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)

# *Ma filière au 31/12/2014*

## ➤ Patients :

- Nbre malades : 33052
- Nbre de PorteurSain : 372
- Nbre de non-malades : 1137
- Date de 1ere création : 2007

## ➤ Activités :

- Nbre de nouveaux patients créés par an: 4146(moyenne)
- Nbre d'anciens patients suivis par an : 7170(moyenne)
- 8 ans de recul

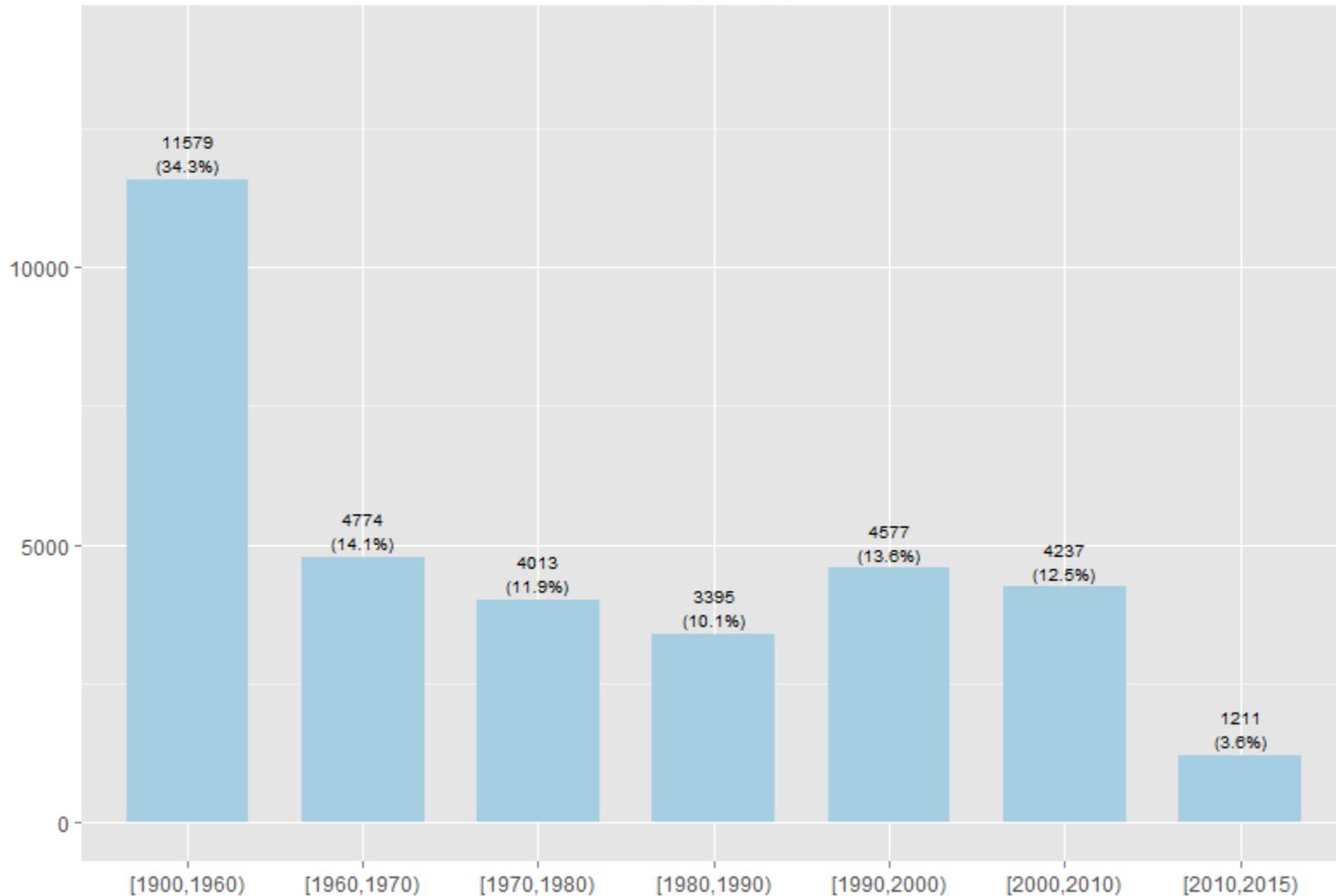
## ➤ Structure :

- Nbre de centres : 12
- Nbre de sites : 38
- 197 Médecins, 41 périmédical et 50 autres personnels

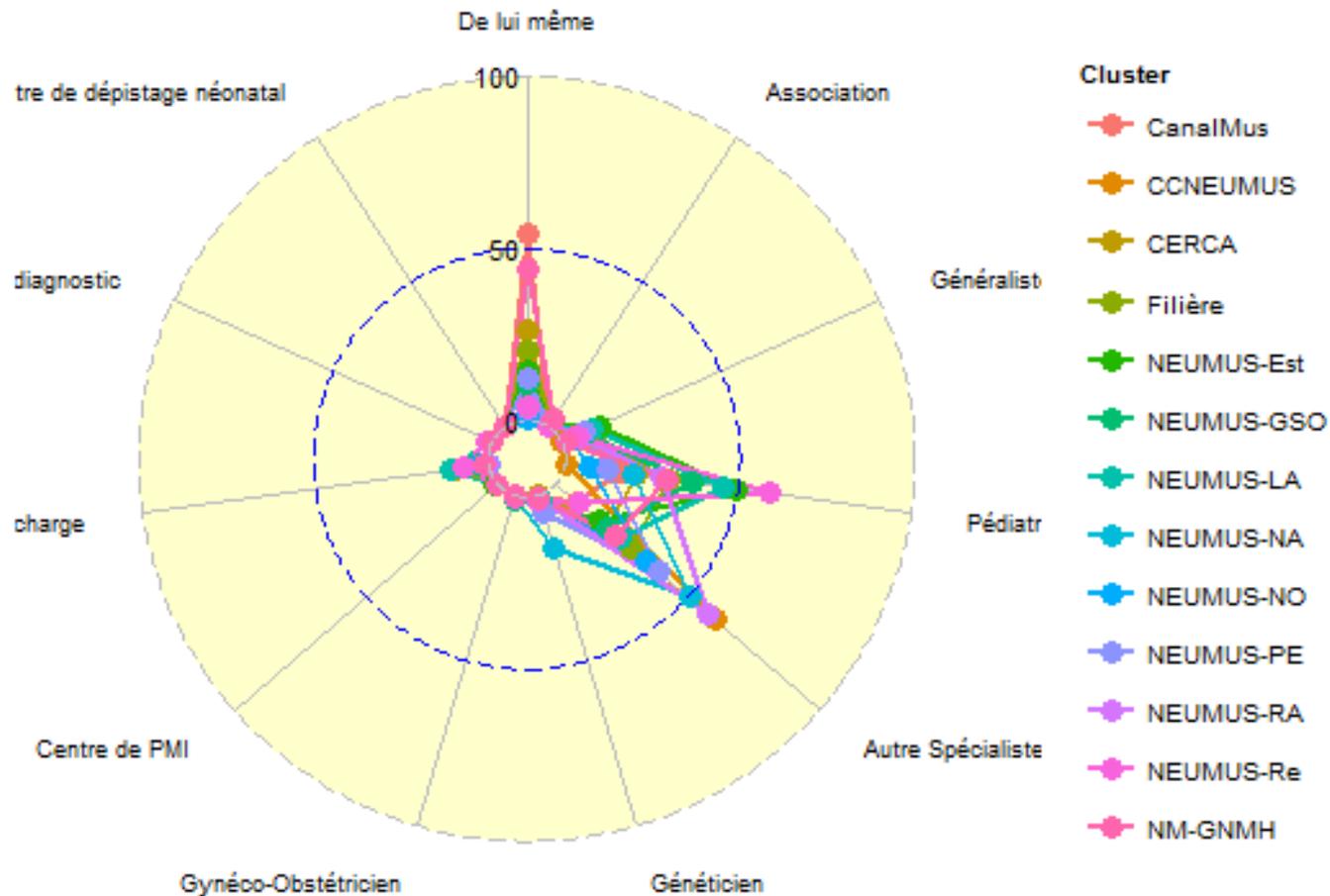
## ➤ Diagnostic : 1175 code ORPHA différents

# *Distribution des années de naissance*

Age médian au 2014-12-31: 44ans  
N=33786



# Profil adressage enfants

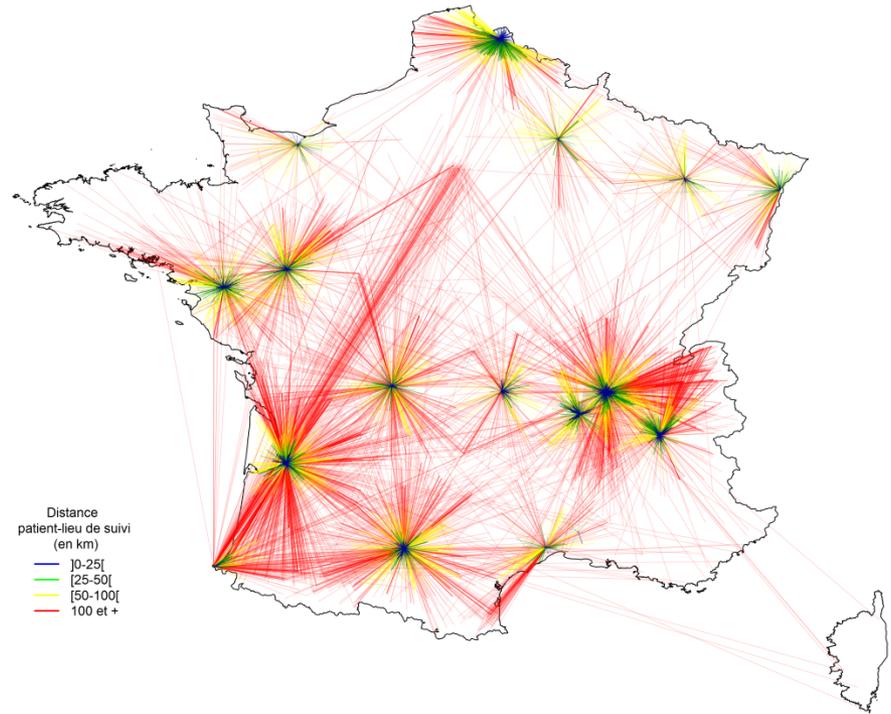
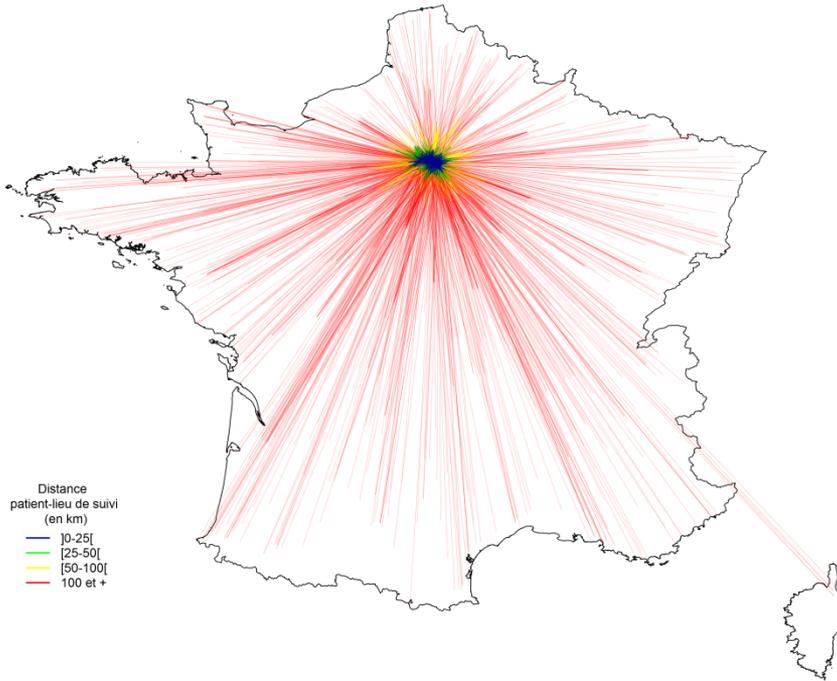


# Temps médian d'accès 34 minutes

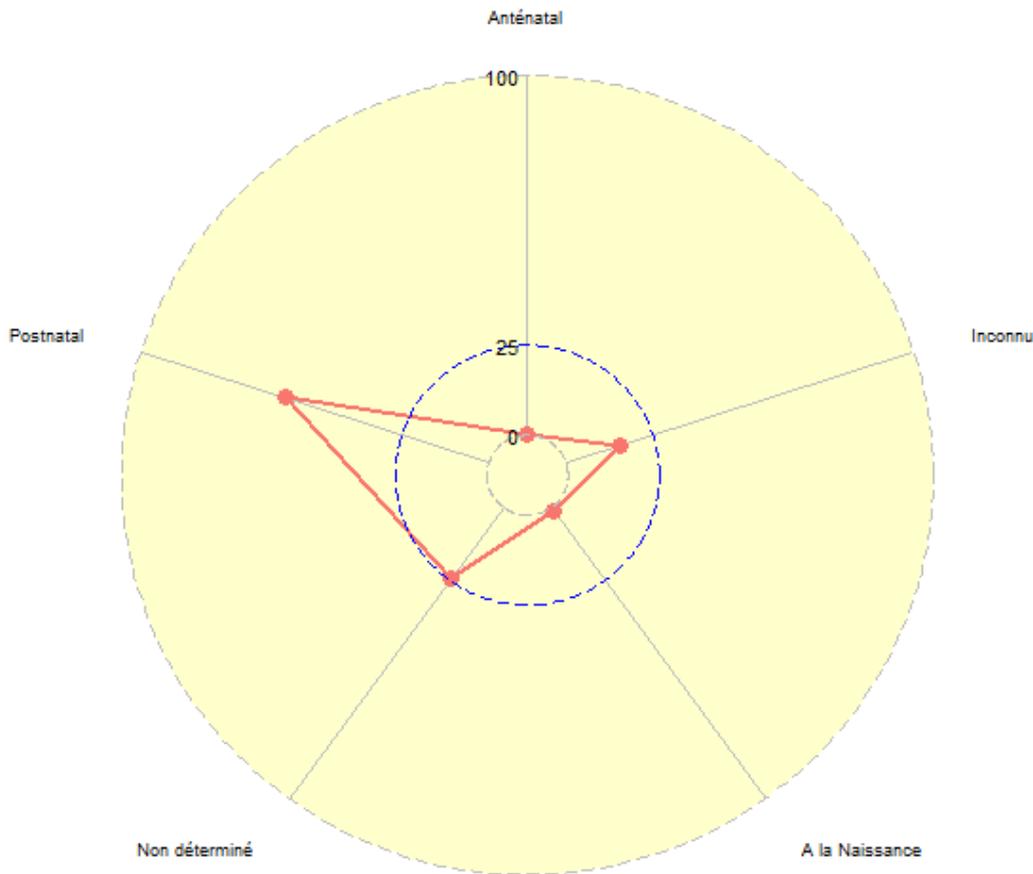
Patients de métropole seulement

Distance médiane = 34km ( Temps médian : 34minutes)

Distance médiane = 34km ( sans les patients de région parisienne : 37km)



# DONNEES NI VALIDEES NI PUBLIEES



Distribution des âges au diagnostic N=13852



# *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**

# *Estimation de prévalence (2)*

## ➤ Etude sur la prévalence de la Fibrodysplasie Ossifiante Progressive

- Impossible de faire cette étude aux USA (trop de bruit dans les données de l'Activity-based Payment system)
- Etude 2012 espagnole effectuée avec l'aide des associations de patients par questionnaire
- CEMARA < 100 patients
- PMSI < 300 patients
- Double/triple (PMSI) la prévalence mondiale connue
- Article scientifique
- 5 mois de travail (ETP)

# *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