

# Base de données maladies rénales rares état des lieux, utilisations et avenir

P Landais, Coordonnateur national BNDMR  
R Choquet, Directeur opérationnel BNDMR

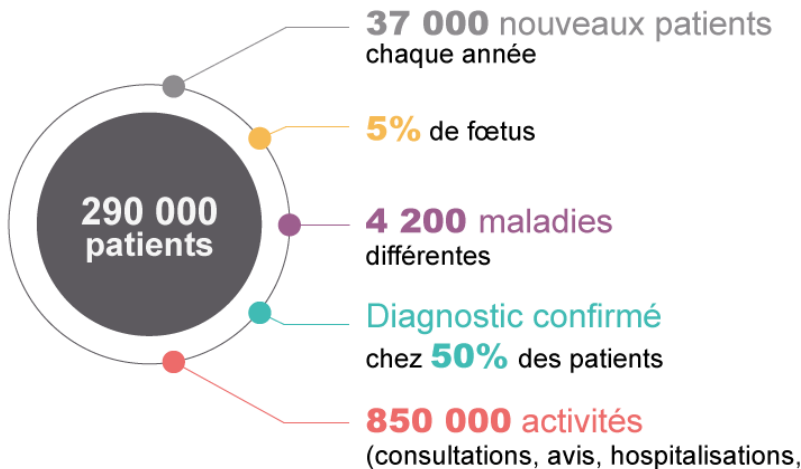
Paris, le 19 novembre 2015

Projet financé par le Ministère des Affaires sociales,  
de la Santé et des Droits des femmes



# La BNDMR : un projet prioritaire du PNMR2

<http://www.bndmr.fr>



**1 500 professionnels** impliqués dans la collecte de données



**61 centres de référence** sur les 131 labellisés par le Ministère



**350 sites** sur toute la France



**40 projets de connecteurs** avec des bases de données



Actual | La BNDMR | Outils et services | Actualités | Espace documentaire | Contact

## Favoriser le recueil de données cliniques

Projet prioritaire du second Plan National Maladies Rares, financé par le ministère de la Santé, la Banque Nationale de Données sur les Maladies Rares est un instrument national épidémiologique au [ . . ]

**Une banque nationale de données maladies rares au service des sites de prise en charge maladies rares**

Découvrez les outils que notre équipe développe pour vous aider à fédérer votre activité maladie rare :

- Un cadre d'interopérabilité pour les maladies rares**  
Afin de pouvoir récupérer de l'information depuis les systèmes d'information hospitaliers existants (dossiers patients, registres, etc.), l'équipe BNDMR a travaillé en 2013-2014 à la définition d'un cadre d'interopérabilité adapté aux [ . . ]
- Coder vos diagnostics Orphanet**  
Attribuer à un patient atteint de maladie rare son diagnostic n'est pas une tâche triviale. Plus de 7000 maladies rares sont actuellement référencées par Orphanet et la base de connaissances évolue constamment [ . . ]
- Le Set de Données Minimal National**  
Les données contenues dans les dossiers des patients atteints de maladies rares ne sont pas toujours adaptés à un recueil épidémiologique ou à la mise en place de cohortes ou [ . . ]
- Suivi de votre activité maladies rares**  
Rendre l'activité maladies rares constituée pour près de 80% de consultations est essentiel pour les sites constitués des centres de référence maladies rares. Dans ce cadre, nous mettons en relation [ . . ]

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

## ▶ Objectifs :

- Décrire la *demande* de soins MR, décrire *l'offre* de soins MR
- Evaluer l'*adéquation* offre/demande,
- Identifier les patients potentiellement éligibles pour des *essais thérapeutiques* ou des *cohortes* MR
- Faciliter la mise en œuvre d'études épidémiologiques, médico-économiques et de prise en charge

## ▶ Moyens :

- Mettre en œuvre une *base de données nationale*
- Pour le recueil d'un *set de données minimum*
- Établir un *cadre d'interopérabilité* avec les bases de données existantes, les dossiers patients et les bases nationales (SNIIRAM/PMSI)

1. Intégrer le recueil du *set de données minimum au plus près du soin* :
  - Concevoir une application de recueil de données nominatives communicante : *BaMaRa*
  - Interfacer les bases de données existantes pour *éviter la double-saisie* (court terme)
  - Permettre le codage de patients MR dans les *dossiers patients* (moyen terme)
  - Pour ainsi faciliter la mise en place pérenne de la BNDMR en développant *l'interopérabilité* des systèmes d'information
2. Proposer un espace d'analyse national des données pour les maladies rares (*BNDMR*) en lien avec :
  - Les CRMR, les filières
  - Les centres de ressources biologiques (Biobanques – INSERM)
  - Les bases de l'Assurance Maladie et du PMSI

# Organisation générale

## Soins

Identito vigilance

Consultations

Recueil  
Codage

Qualité  
des  
données

Télé Expertise

Pilotage

Centres de  
compétence



Centres de  
référence



Autre



Cemara  
BaMaRa



SIH

Recherche offre  
de soins

Orphanet  
ROR

Échange



Partage



Aide  
codage

LORD

## Épidémiologie

Décrire l'offre,  
la demande,  
et l'adéquation O/D

BNDMR



Filières

Faciliter études en  
Santé Publique

Patients éligibles



## Recherche

Cohortes

Études  
cliniques

Biobanques

Radico  
Autres



## SNDS

Mortalité

Médico-éco

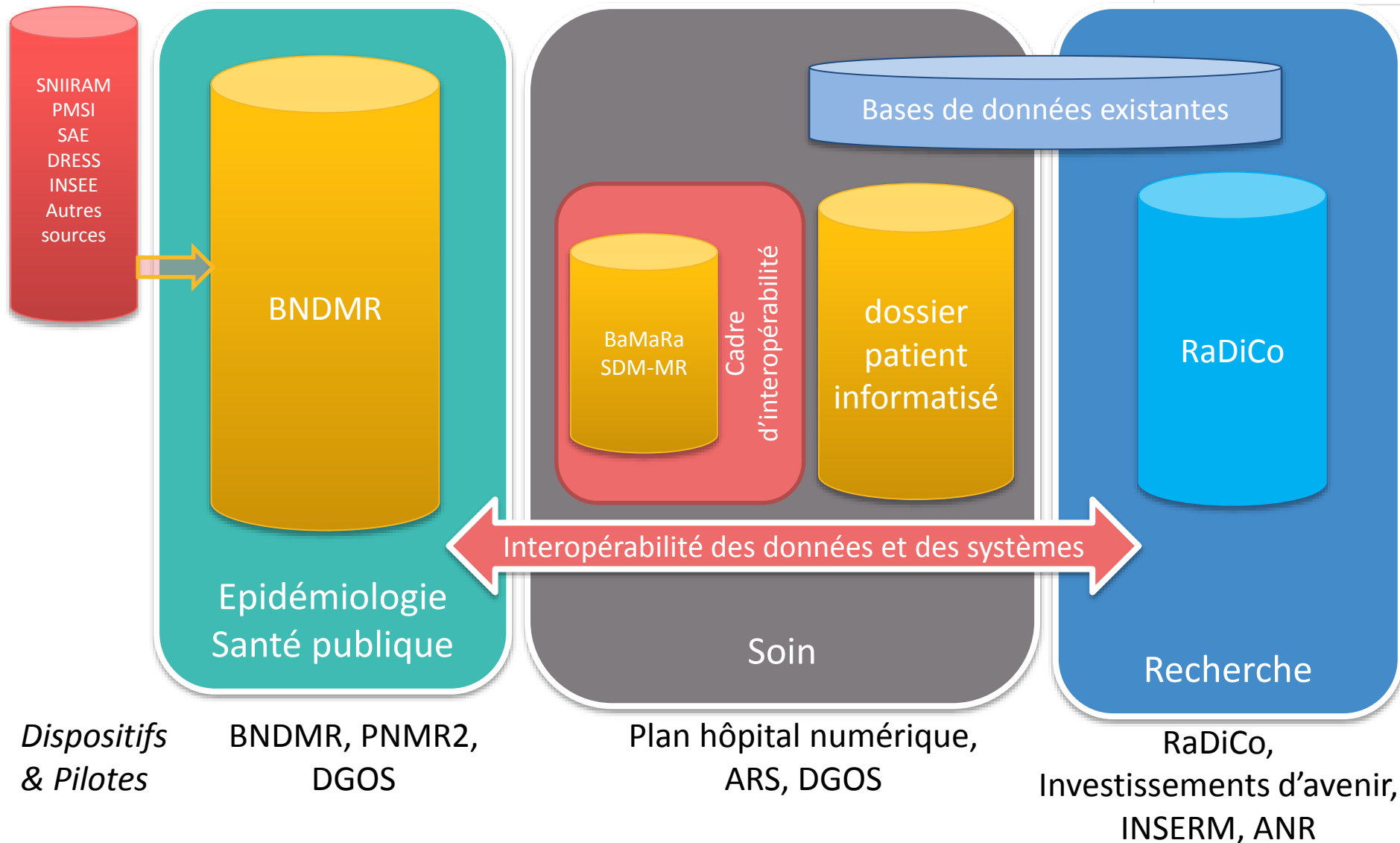
CepiDC



SNIIRAM



# Une approche intégrée



# Une équipe

1  Direction opérationnelle et scientifique

Comité de pilotage (DGOS)

Informatique médicale

Santé publique et épidémiologie

## Collecter

2 

## Exploiter

2 

Reprise de CEMARA

BaMaRa

LORD

Cadre d'interopérabilité

IdMR

Connecteurs



Protocoles

Etudes filières

Identification patients

Data management

Ethique et Juridique

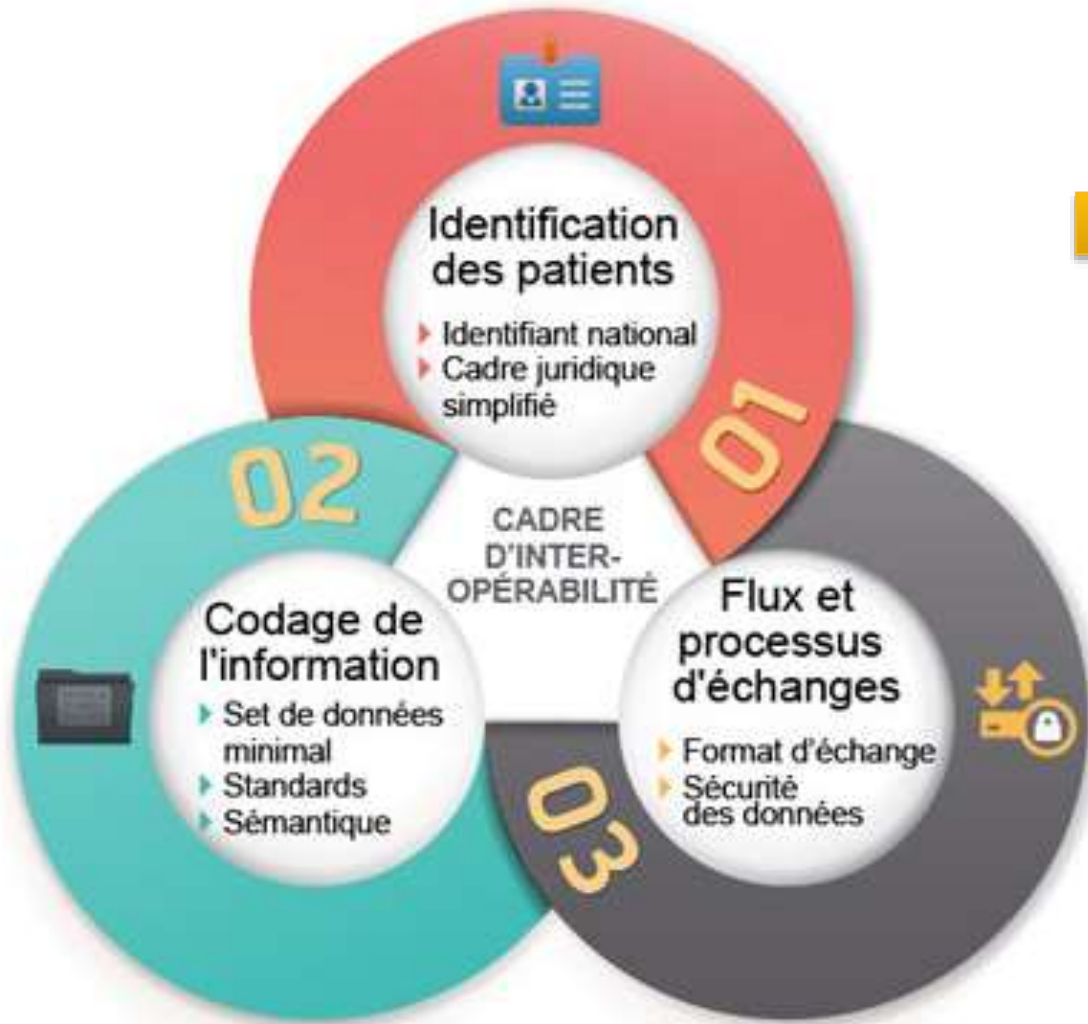
Infrastructure technique

Support

## Accompagner

2 

# Un cadre d'interopérabilité national MR



Evolution à l'étude  
IdMR  
vers NIR/FOIN



Travaux en cours  
d'extension  
vers Biobanques



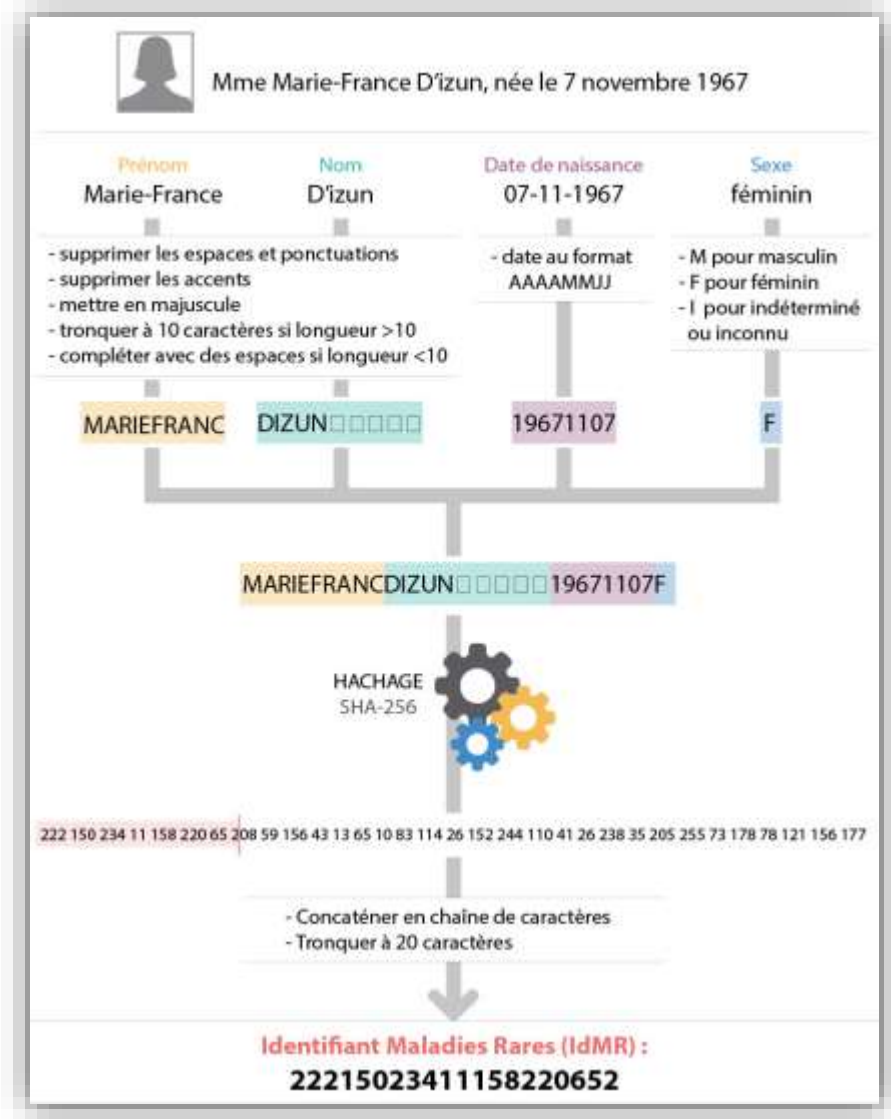


# un identifiant MR national

- ▶ L'identification des patients est définie par la loi : CNIL
- ▶ Nous avons proposé la création d'un numéro MR *unique* et *anonyme*.
- ▶ Génération d'un identifiant *unique*, pour réduire le nombre de *doublons* (deux IDs pour un même patient) et de possible *collisions* (même ID pour 2 patients différents).
- ▶ Une telle approche a déjà été mise en oeuvre par le GRDR aux USA : le *Globally Unique Identifier* (GUID).

# Identifiant national IdMR unique

- ▶ Pas d'identifiant de santé national disponible
- ▶ Création d'un identifiant non-réversible et crypté
- ▶ Généré à partir d'une chaîne de caractères fixe
- ▶ Intégrable dans le soin ou dans les autres bases de données
- ▶ Méthode partageable avec d'autres bases
- ▶ Disponible dès aujourd'hui





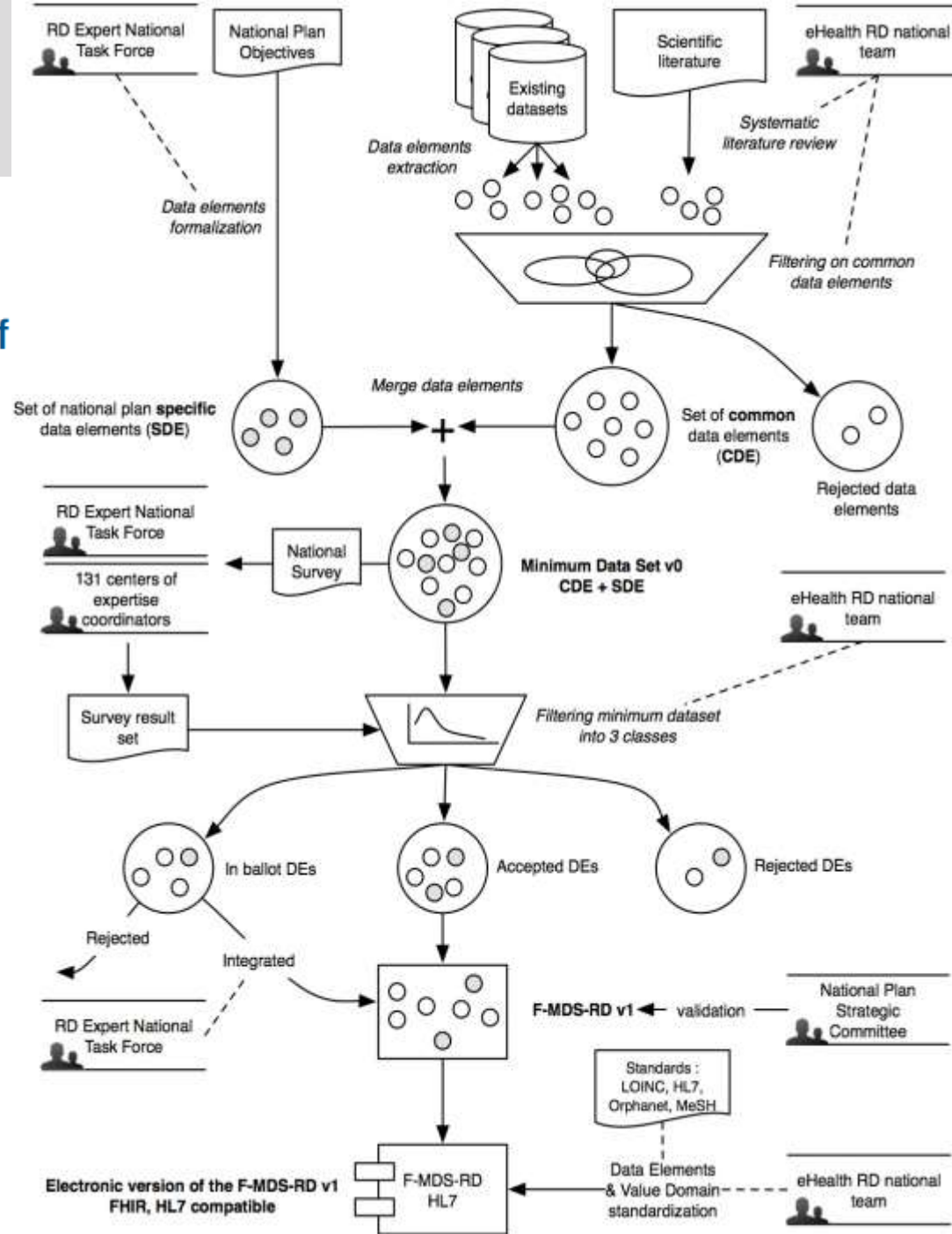
# SDM MR

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

Rémy Choquet<sup>1,2</sup>, Meriem Maaroufi<sup>1,2</sup>, Albane de Carrara<sup>1</sup>, Claude Messiaen<sup>1</sup>, Emmanuel Luigi<sup>3</sup>, Paul Landais<sup>1,4</sup>

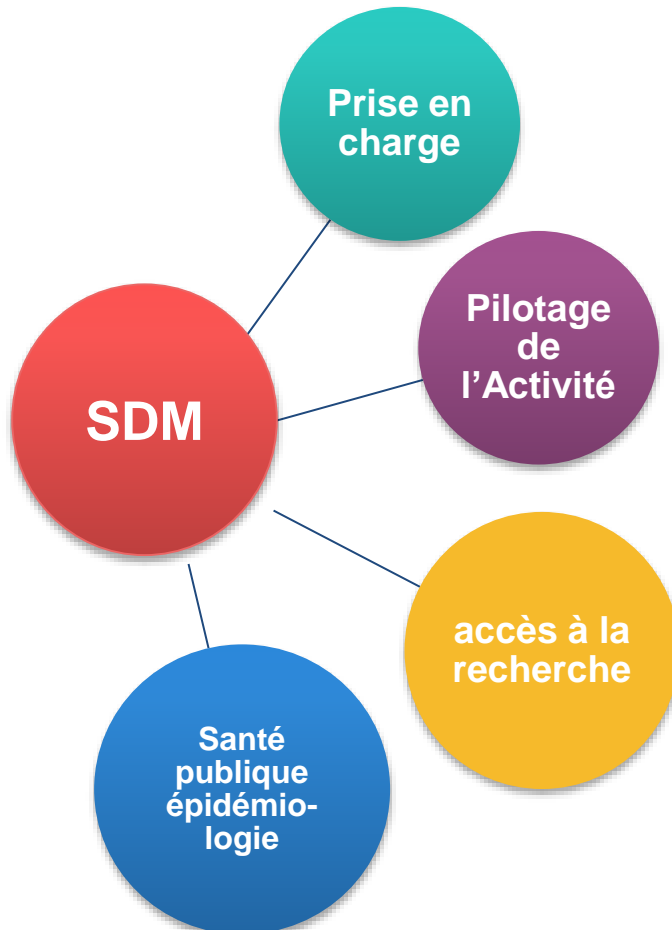
J Am Med Inform Assoc 2015; 22:76-85

★ EDITOR'S CHOICE ★





- ▶ Définition d'un *Set de Données Minimum (SDM)* commun à tous les centres de références et à toutes les maladies rares (validé par la DGOS) et repris au niveau européen permettant de faciliter :

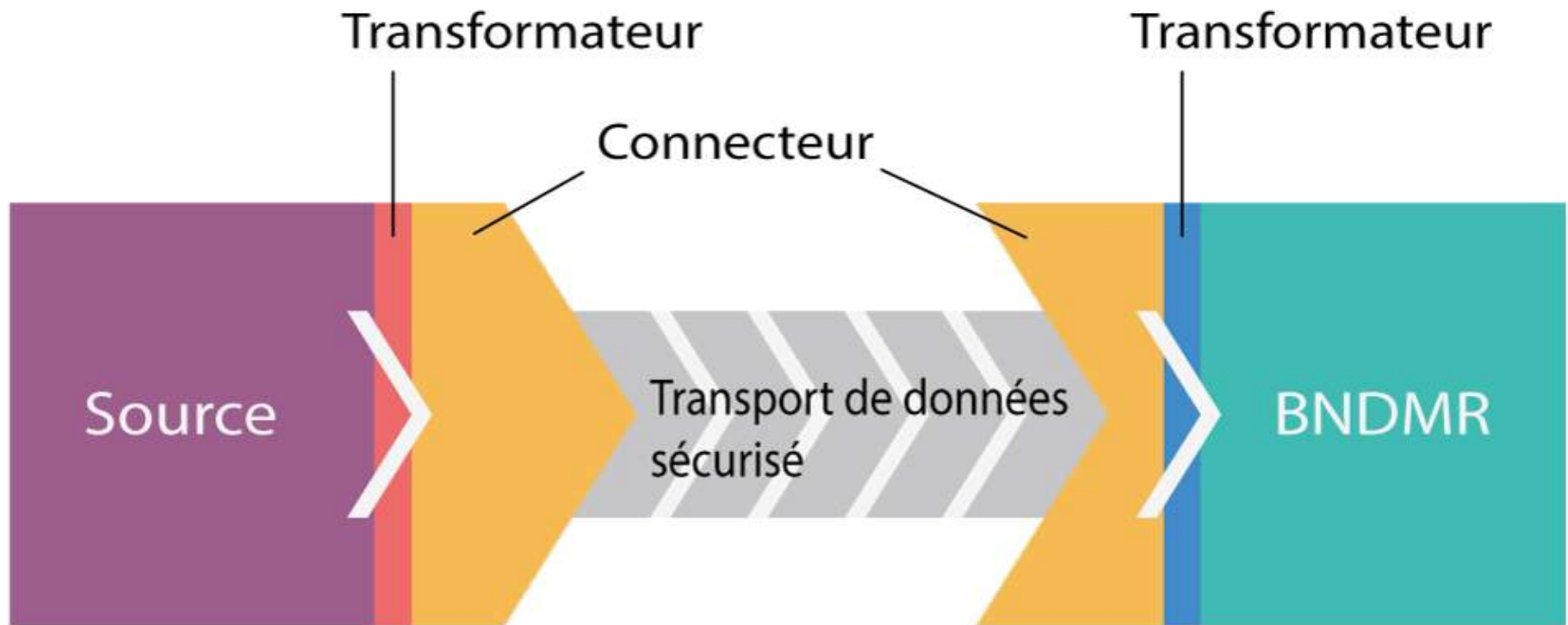


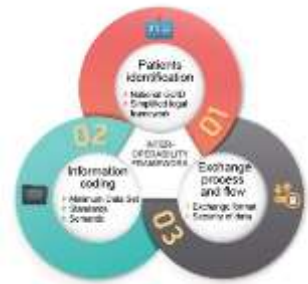
- Suivi diagnostic MR
- Suivi et pilotage de l'activité
- Rapport d'activité annuel PIRAMIG
- Eligibilité et études de faisabilité pour les cohortes et les essais cliniques
- Épidémiologie des maladies rares
- Adéquation offre/demande de soins
- Parcours de soins et médico-économique



- ▶ DGOS : lettre de mission groupe d'experts national coordonné par R. Choquet (10/2014) : quelle codification MR?
- ▶ Conclusions du groupe d'experts (06/2015) préconisant :
  - ▶ Un abandon de l'instruction DGOS au profit d'un recueil autour du SDM et BaMaRa (en cas d'utilisation future du NIR)
  - ▶ L'évolution de l'architecture de la nomenclature Orphanet
  - ▶ La mise en œuvre de plusieurs thésaurus de codage : HPO/OMIM/CIM10/ORPHA
  - ▶ La maintenance d'une liste des diagnostics cliniques par filière ou centre et favoriser la mise en œuvre d'instructions de codage
  - ▶ Intégrer ces préconisations dans BaMaRa
  - ▶ En lien avec la Joint Action européenne RD-ACTION (2015-18)

# Etablir les connexions

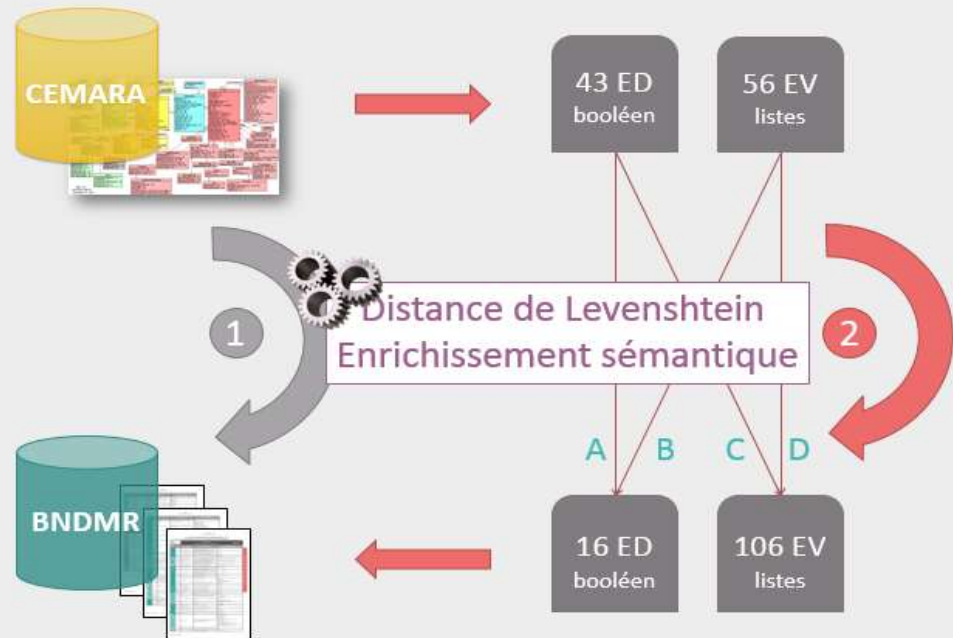




# Connecteurs recherche



Expérimentation



Résultats

	Rappel	Précision	Exemple
<b>1</b>	Test de référence		
$(C_1, C_2, S_{12})$	0,48	0,54	Activity context – Encounter type : 0,88
<b>2</b>	Expérimentation		
A If $E_1^S = \text{true}$ then $E_1^T = \text{true}$	0,42	1	If terme=true [source] then BAT=true [cible]
B If $E_1^S = e_{1k}^S$ then $E_1^T = \text{true}$	1	1	If lienProp=propositus [source] then Propositus=true [cible]
C If $E_1^S = \text{true}$ then $E_1^T = e_{1l}^T$	0,84	0,84	If ConfCyto=true [source] then ConfirmationMode=cvtogenetic [cible]
D If $E_1^S = e_{1k}^S$ then $E_1^T = e_{1l}^T$	0,58	0,81	If statut=en cours [source] Then conditionStatus=ongoing [cible]

- ✓ Amélioration des résultats:
  - ✓ Quantitativement (cf. tableau ci-dessus)
  - ✓ Qualitativement (format exploitable)
- ✓ Pas d'amélioration intrinsèque des approches d'alignement mais une optimisation de leur utilisation.

# Base de données maladies rénales rares

## Utilisation

P Landais, Coordonnateur national BNDMR

R Choquet, Directeur opérationnel BNDMR

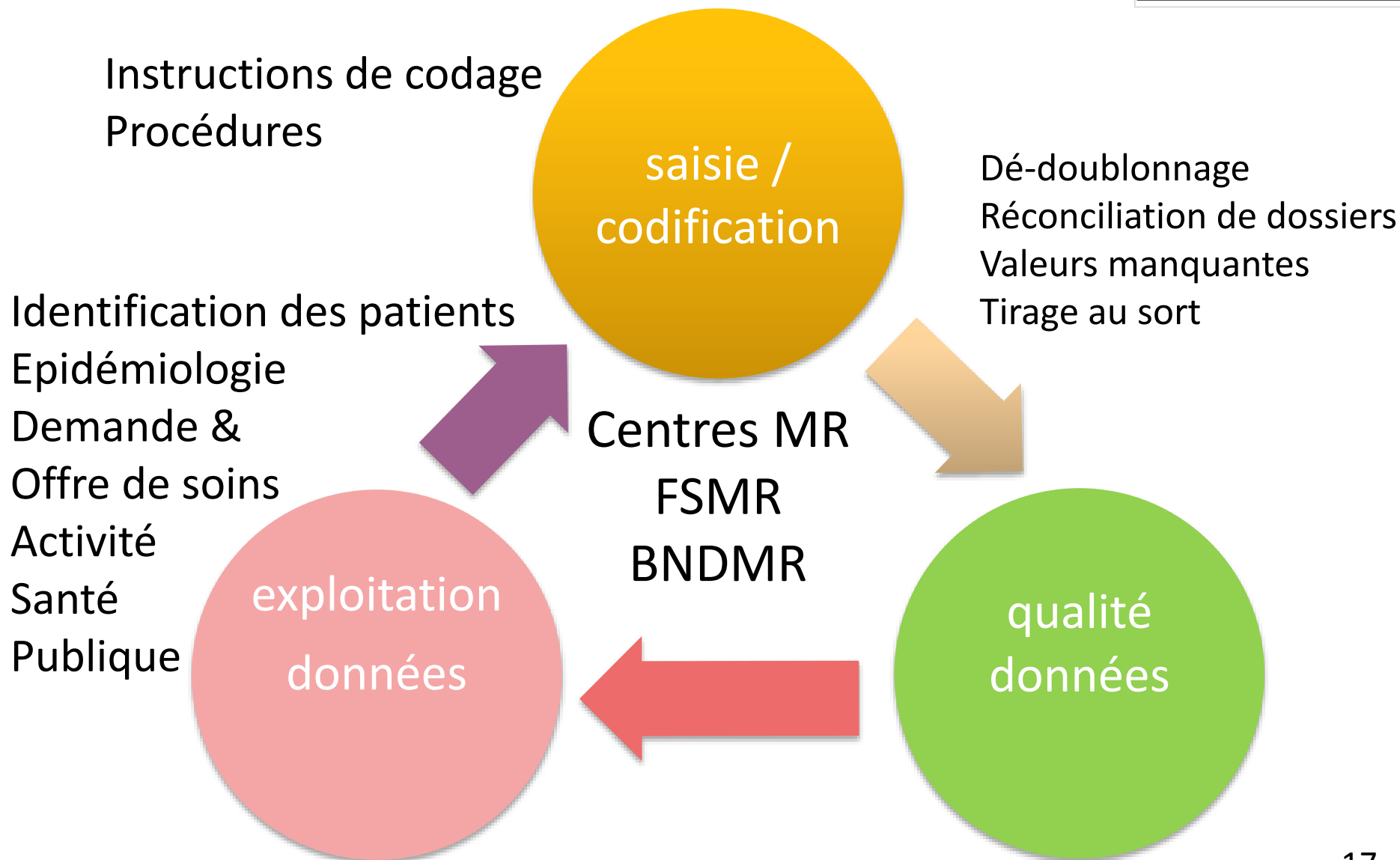


Projet financé par le Ministère des Affaires sociales,  
de la Santé et des Droits des femmes

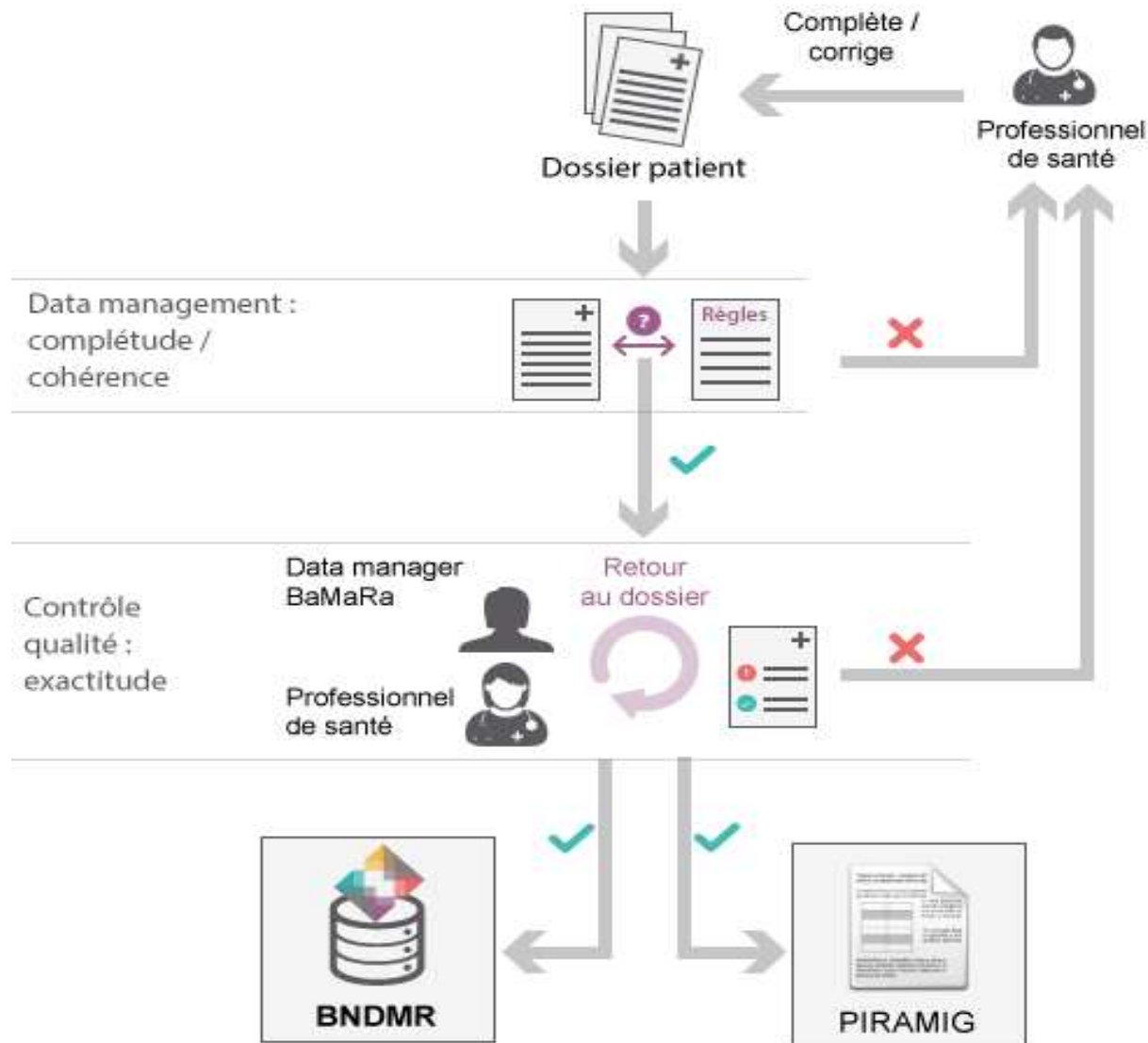




# Exploitation des données



# BaMaRa : contrôle qualité au fil de l'eau



<b>Objectif(s)</b>	<b>Demande de soin : décrire le patient</b>
<b>Indicateur(s)</b>	incidence, prévalence, distribution des maladies, description de la population prise en charge, statut vital
<b>Méthode(s)</b>	<i>Description de la population</i> : caractéristiques (âge, sexe, résidence) <i>Incidence</i> : nombre de nouveaux cas au cours d'une période donnée <i>Prévalence</i> : nombre de patients atteints rapporté à la population d'étude à une date donnée <i>Distribution des maladies</i> : répartition des différentes affections <i>Statut vital</i> : quantification des décès
<b>Données</b>	diagnostic, état du diagnostic, date d'activité, lieu de résidence, date de naissance, sexe, décès
<b>Périmètre</b>	filière, centre, maladie ou groupe
<b>Qualité des données</b>	Exhaustivité, complétude, cohérence décès : demande auprès du RNIPP de l'INSEE

## ▶ **Patients :**

- Patients : 22.070
- Date de 1ère création : 2007

## ▶ **Activités :**

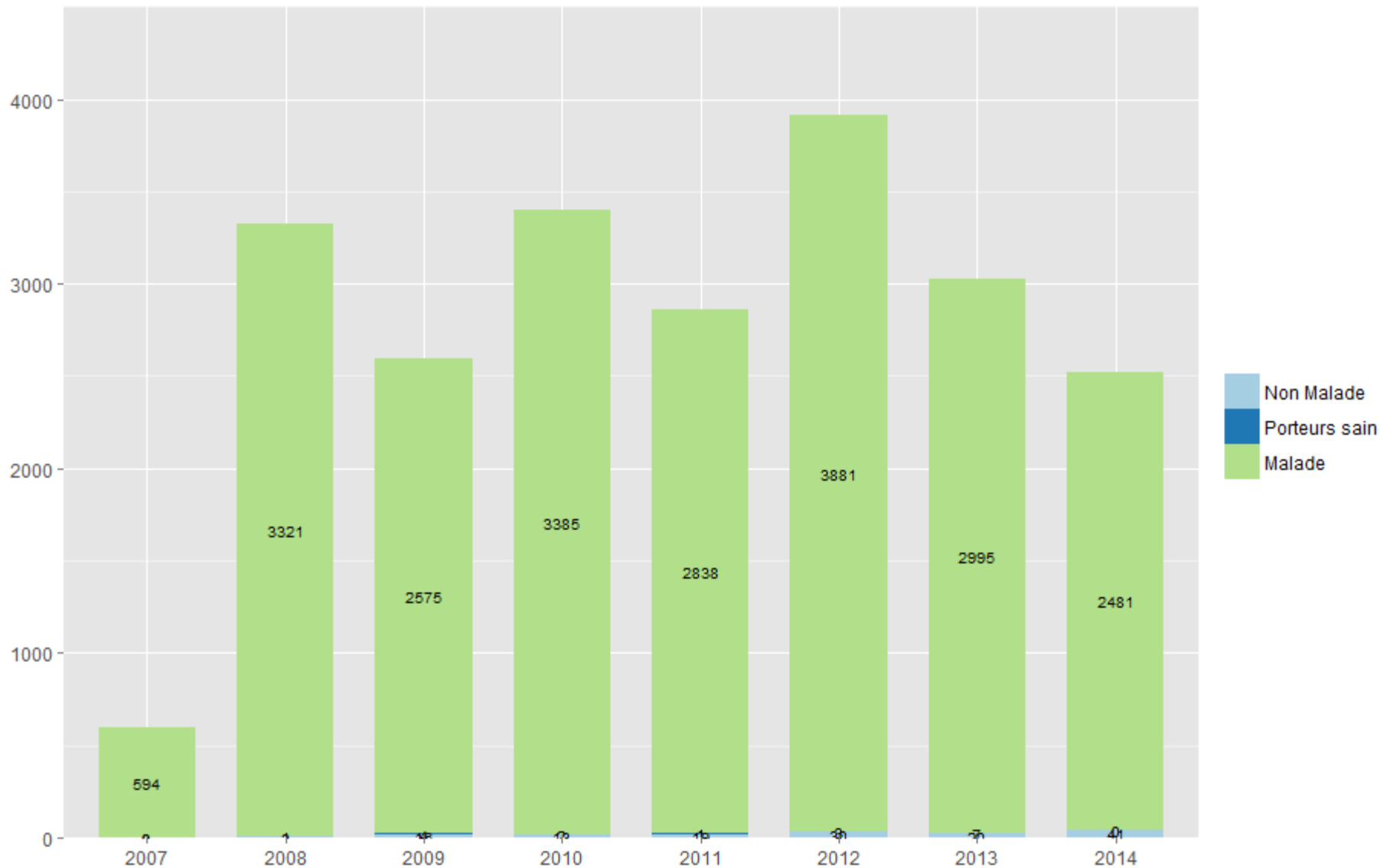
- Nouveaux patients créés par an (moyenne) : 2563
- Patients « connus » suivis par an (moyenne) : 3479

## ▶ **Structures :**

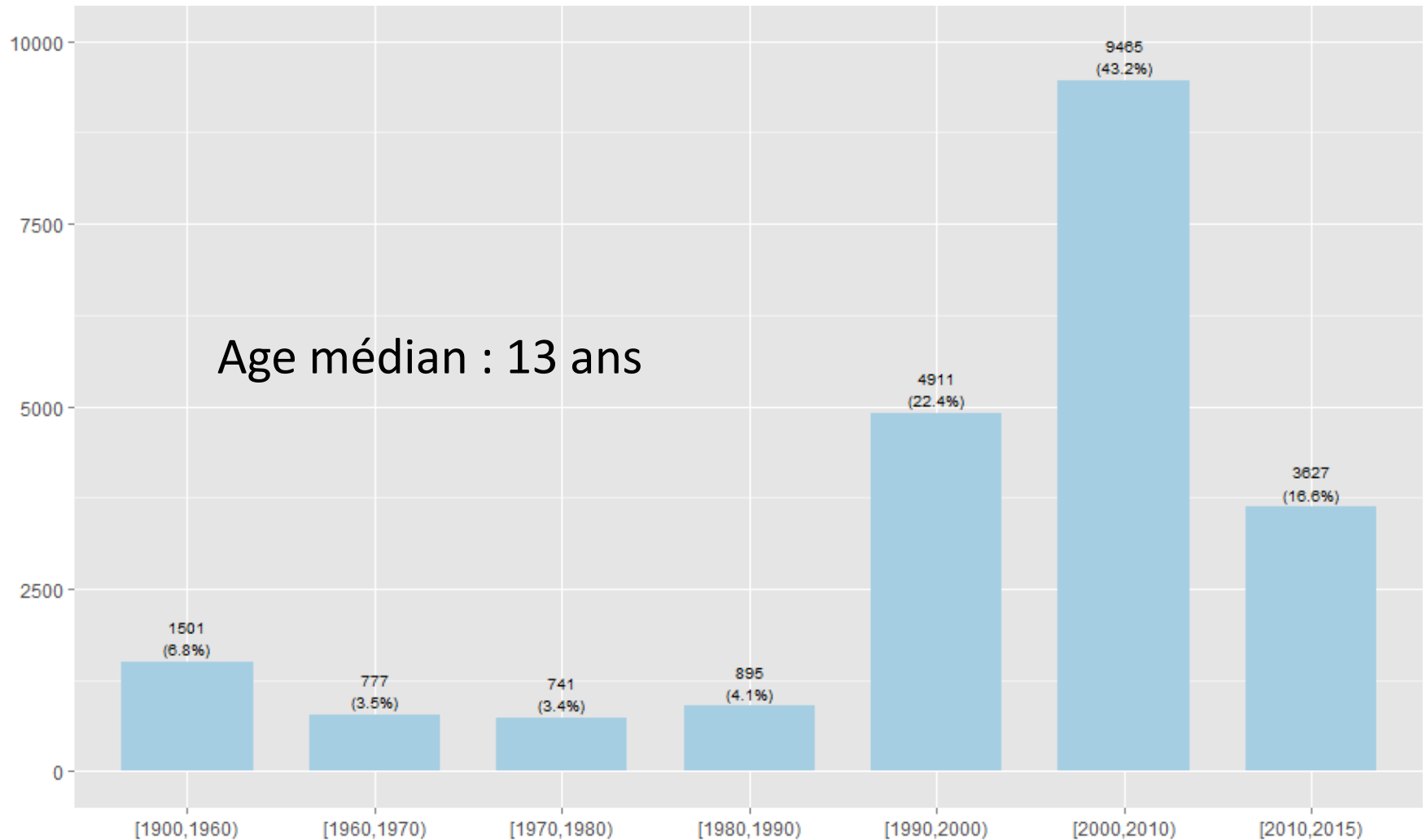
- Nbre de centres : 5
- Nbre de sites : 52
- 178 Médecins et 38 autres professionnels

## ▶ **Diagnostics :** 515 codes ORPHA différents

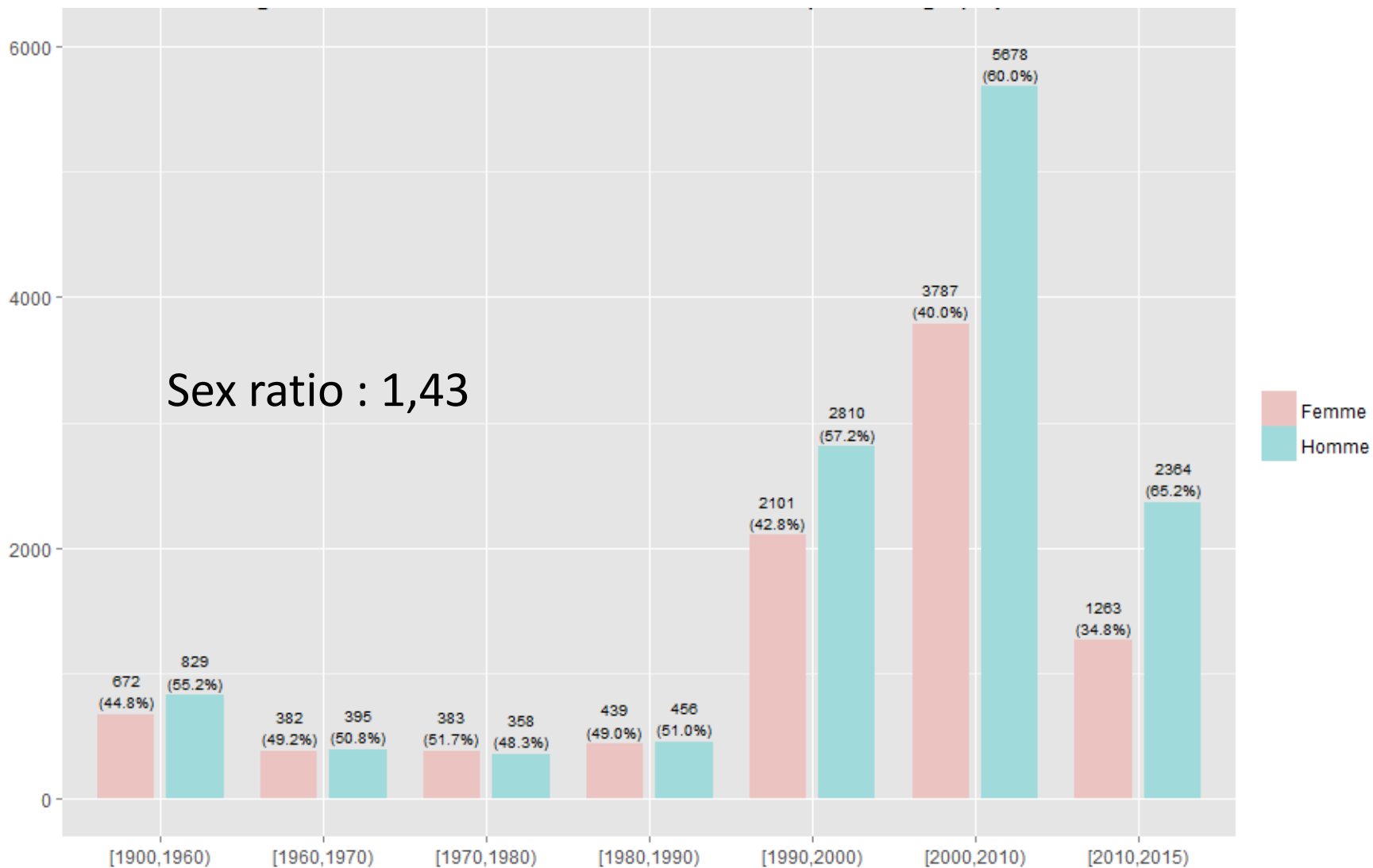
# Dossiers créés : > 22.000



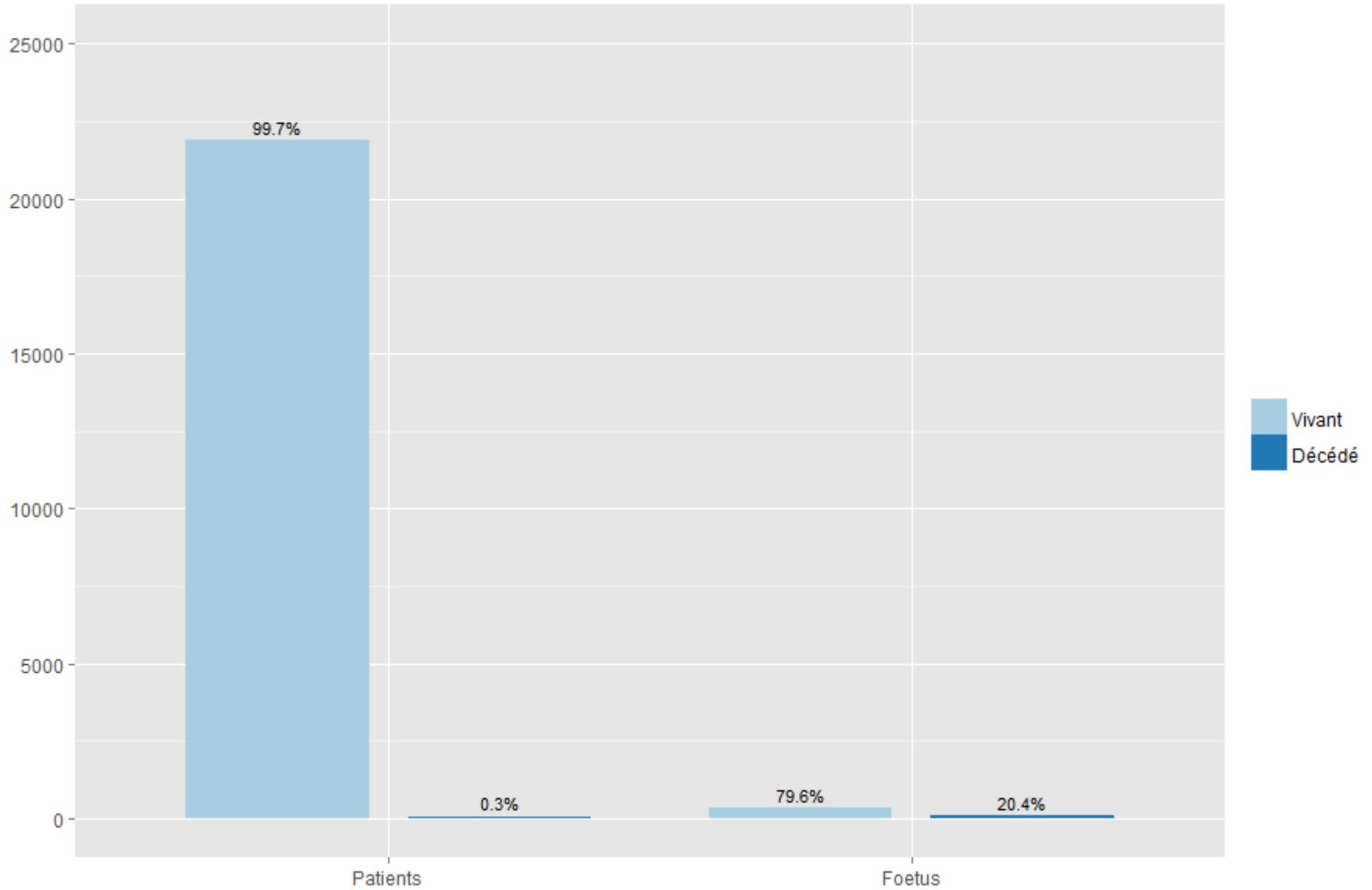
# Distribution des années de naissance



# Distribution sexe et âge

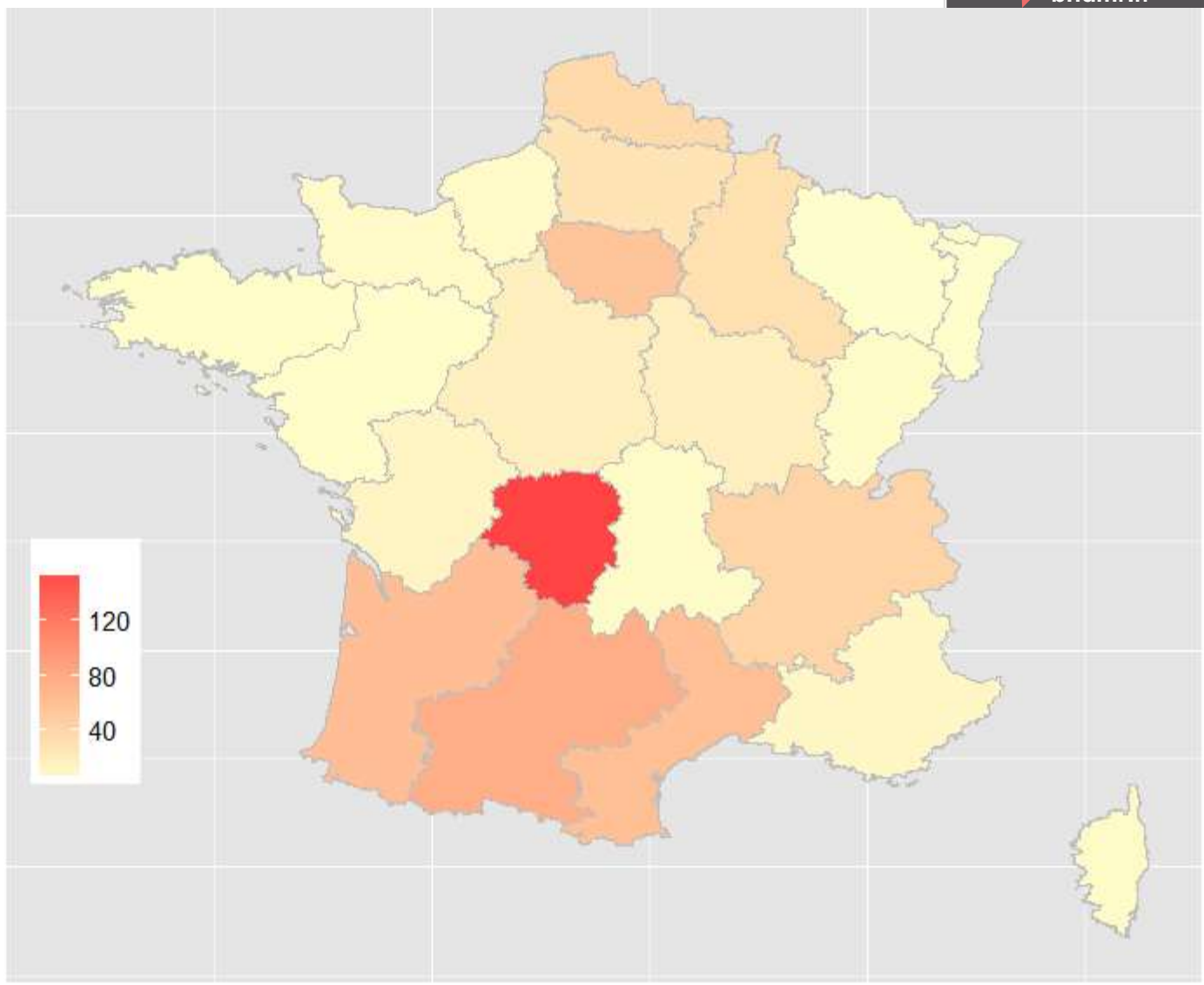
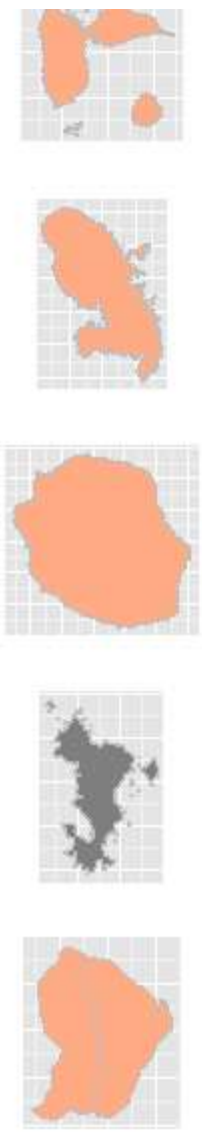


# Statut vital déclaré





# Prévalence régionale pour $10^5$ hab au 31/12/2014

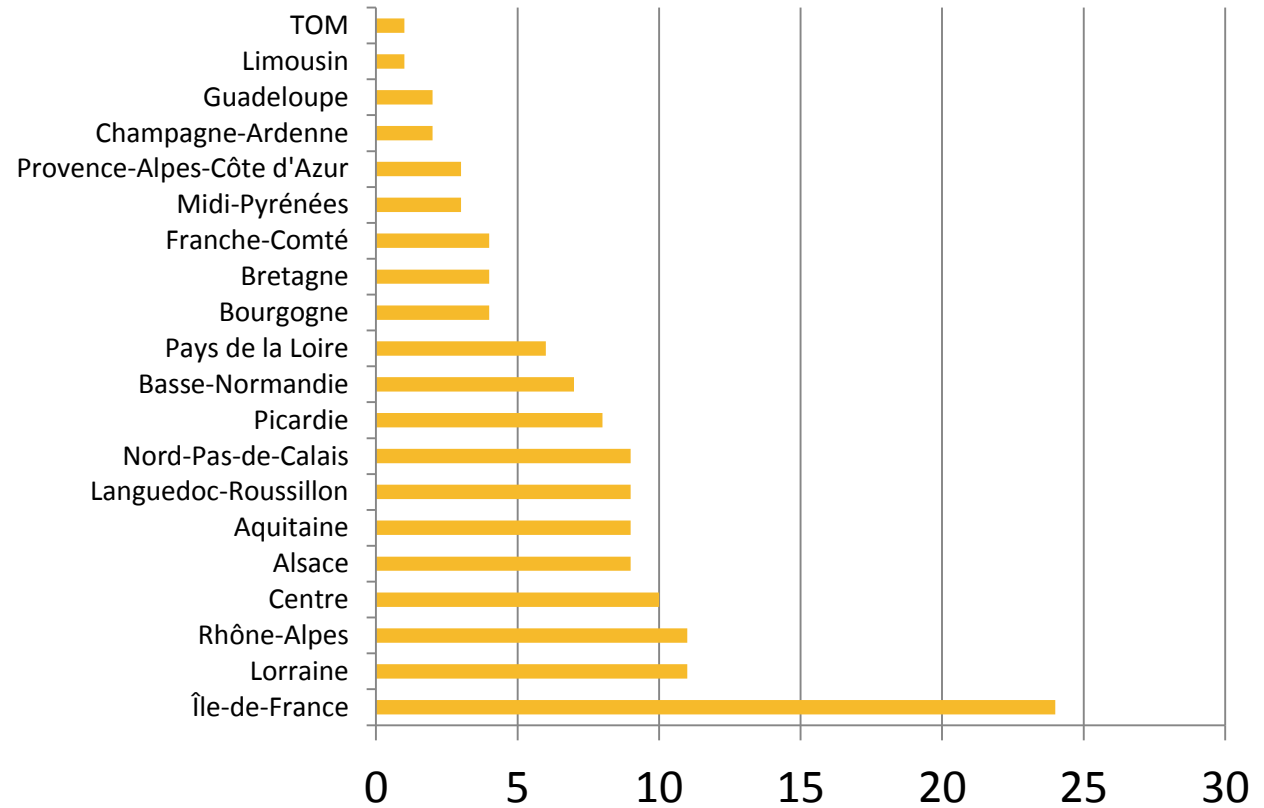


# Prévalence pour 10<sup>5</sup> hab au 31/12/2014

Région	Nb Cas	Population	Prévalence brute	Prévalence standardisée	IC95%
Guadeloupe	51	403314	12,65	11,72	[6,72 - 19,32]
Martinique	27	388364	6,95	7,45	[3,75 - 13,68]
Guyane	29	239648	12,1	7,36	[3,69 - 13,55]
Réunion	102	833944	12,23	9,9	[5,42 - 16,95]
Île-de-France	6651	11898502	55,9	52,72	[40,32 - 67,87]
Champagne-Ardenne	413	1339270	30,84	31,43	[22,24 - 43,33]
Picardie	494	1922342	25,7	24,72	[16,76 - 35,37]
Haute-Normandie	104	1845547	5,64	5,52	[2,52 - 10,99]
Centre	433	2563586	16,89	17,3	[10,9 - 26,35]
Basse-Normandie	92	1477209	6,23	6,51	[3,14 - 12,38]
Bourgogne	283	1641130	17,24	18,73	[12,01 - 28,12]
Nord-Pas-de-Calais	1445	4050756	35,67	32,81	[23,39 - 44,95]
Lorraine	37	2349816	1,57	1,65	[0,47 - 4,95]
Alsace	25	1859869	1,34	1,35	[0,36 - 4,39]
Franche-Comté	49	1175684	4,17	4,21	[1,74 - 9,08]
Pays de la Loire	89	3632614	2,45	2,42	[0,81 - 6,28]
Bretagne	80	3237097	2,47	2,51	[0,85 - 6,43]
Poitou-Charentes	206	1783991	11,55	12,16	[7,04 - 19,89]
Aquitaine	2051	3285970	62,42	66,05	[51,97 - 82,9]
Midi-Pyrénées	2270	2926592	77,56	80,15	[64,46 - 98,62]
Limousin	1176	738633	159,21	166,64	[143,22 - 192,87]
Rhône-Alpes	2608	6341160	41,13	39,23	[28,77 - 52,42]
Auvergne	75	1354104	5,54	5,95	[2,78 - 11,6]
Languedoc-Roussillon	1651	2700266	61,14	62,09	[48,49 - 78,46]
Provence-Alpes-Côte d'Azur	371	4935576	7,52	7,95	[4,08 - 14,36]
Corse	17	316257	5,38	6,09	[2,87 - 11,79]
TOM	18		<<1	<<1	[0,03 - 0]

# Cystinose : distribution géographique

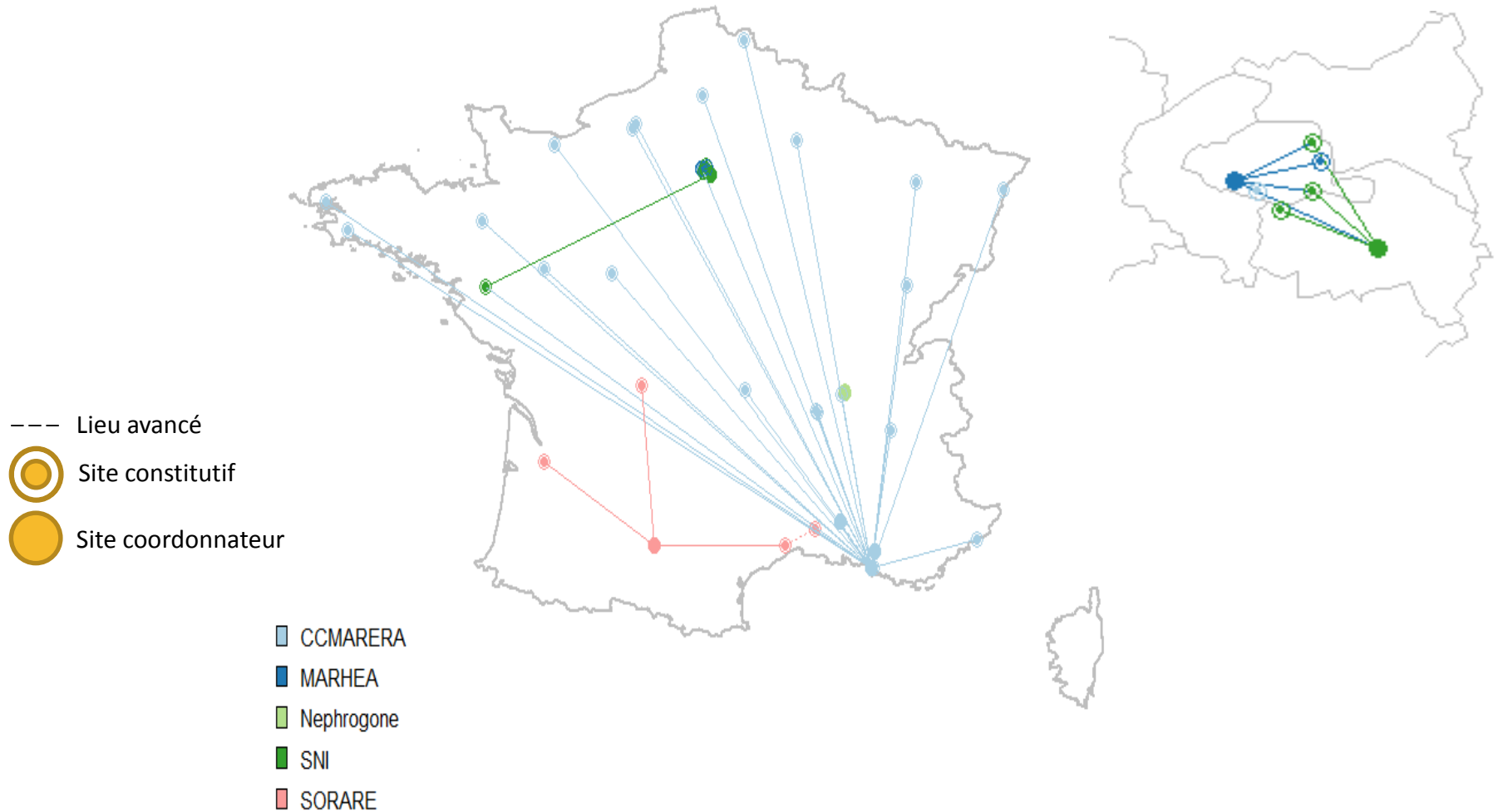
Effectifs	Régions
9	Alsace
9	Aquitaine
7	Basse-Normandie
4	Bourgogne
4	Bretagne
10	Centre
2	Champagne-Ardenne
4	Franche-Comté
2	Guadeloupe
24	Île-de-France
9	Languedoc-Roussillon
1	Limousin
11	Lorraine
3	Midi-Pyrénées
9	Nord-Pas-de-Calais
6	Pays de la Loire
8	Picardie
3	Provence-Alpes-Côte d'Azur
11	Rhône-Alpes
1	TOM



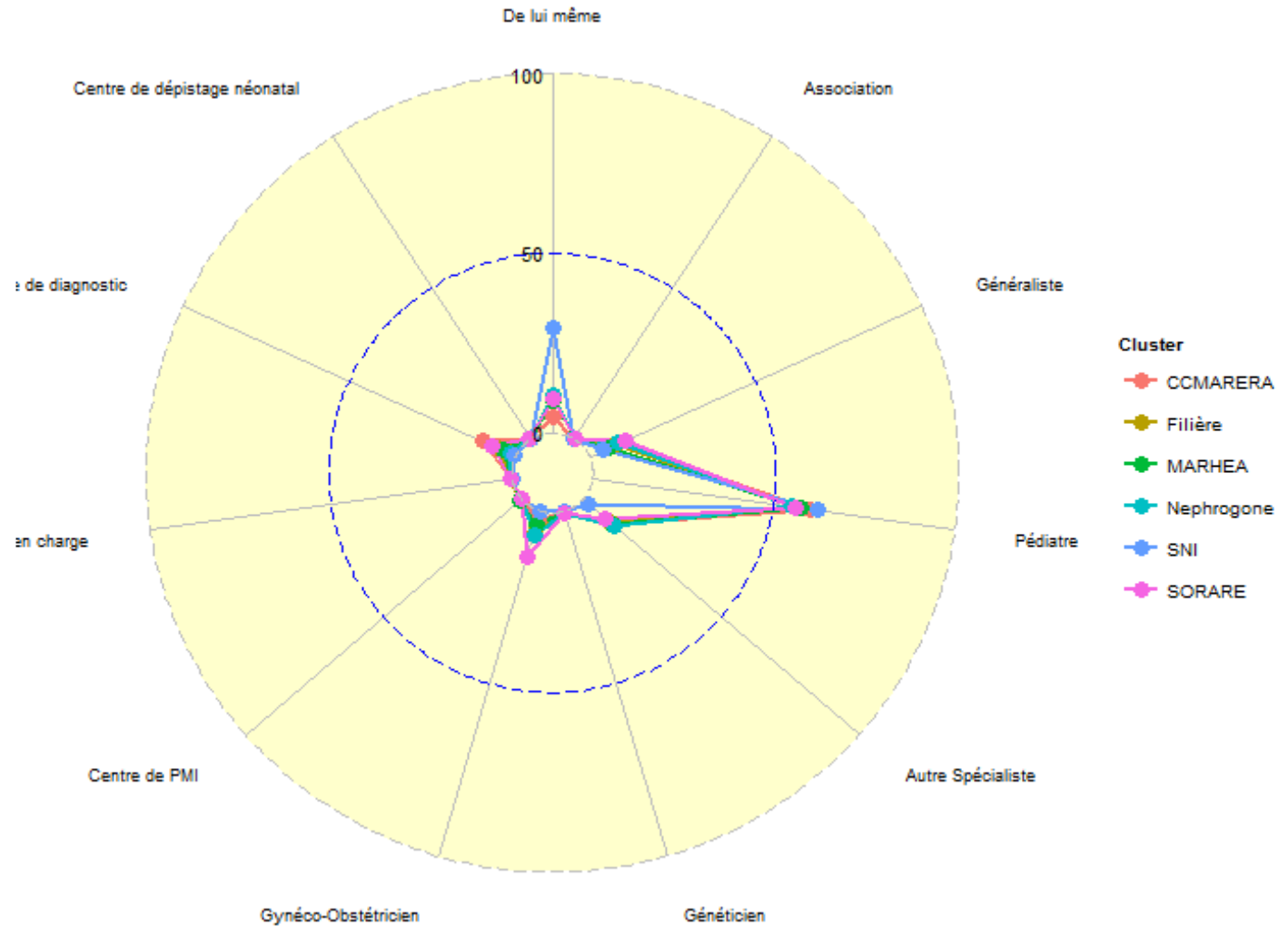
N=137

<b>Objectif(s)</b>	<b>Offre de soin : décrire la filière</b>
<b>Indicateur(s)</b>	Nature et distribution de l'offre, organisation du réseau de prise en charge territorial, multidisciplinarité de la prise en charge, trajectoires de prise en charge (fréquence, nature de la prise en charge), référencement du patient
<b>Méthode(s) PEC</b>	organisation du réseau : géographie des centres et des sites multidisciplinarité de la PEC : types de professionnels référencement du patient : parcours du patient jusqu'à sa prise en charge trajectoires : profils-type de PEC et parcours au sein des centres
<b>Données disponibles</b>	composition des centres, localisation, utilisateur, personnel réalisant l'activité, fonction, activité (date et contexte), adressé par
<b>Périmètre</b>	filière, centre, site
<b>Qualité des données</b>	Exhaustivité, complétude, cohérence, mesures correctrices le cas échéant

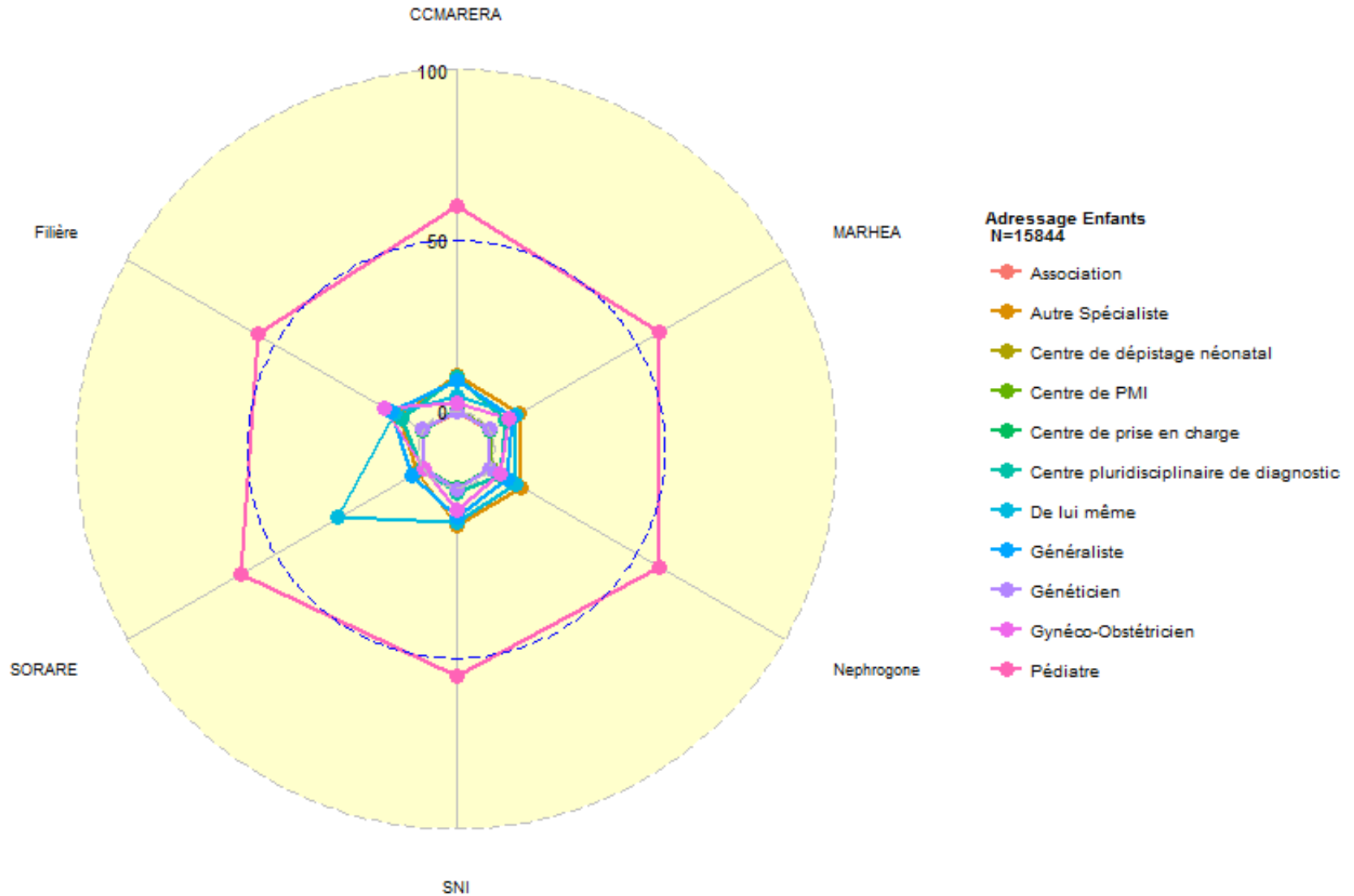
# Réseau des CRMR



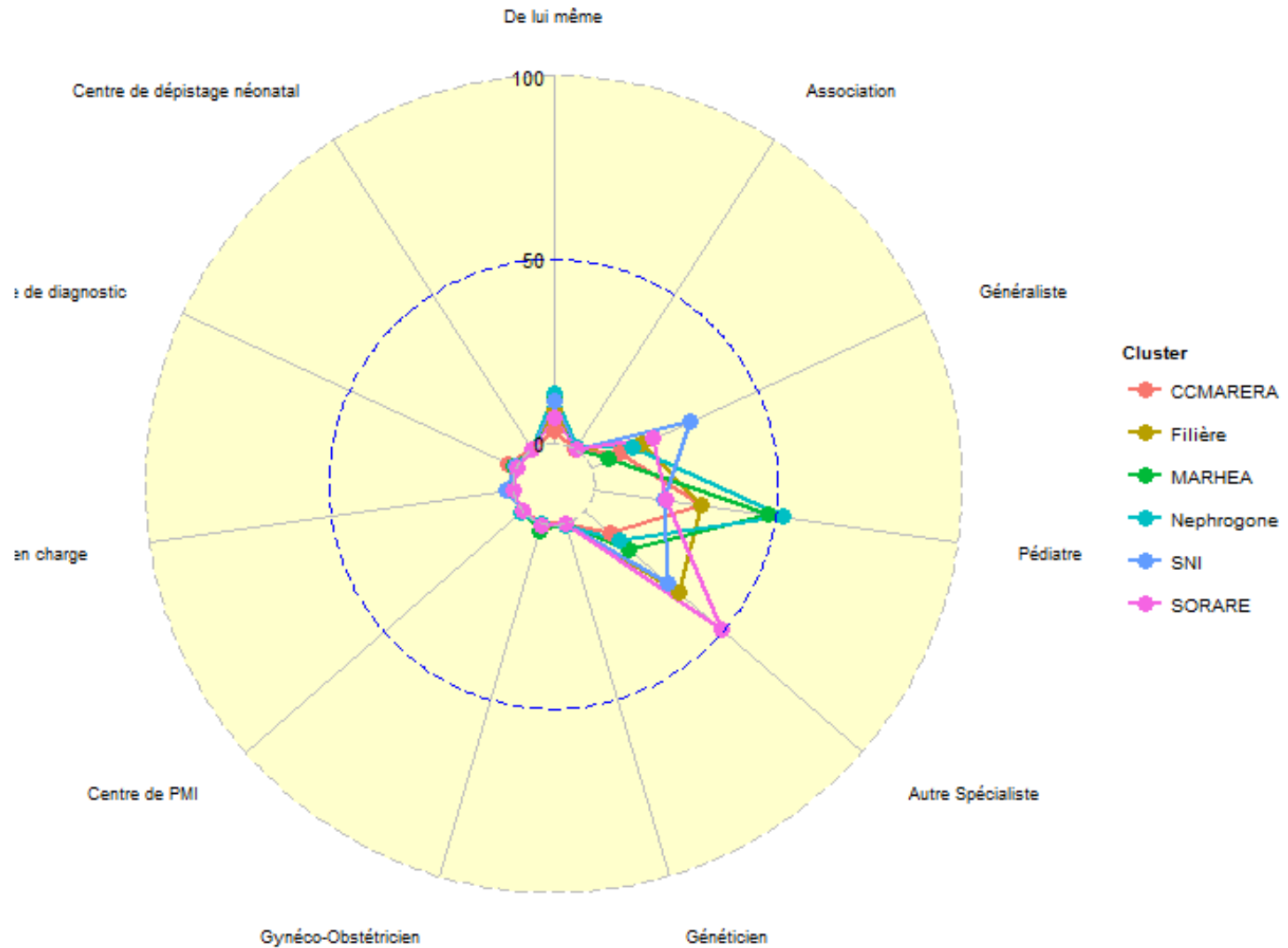
# Référencement des enfants : modalités



# Référencement des enfants par CRMR



# Référencement des adultes : modalités

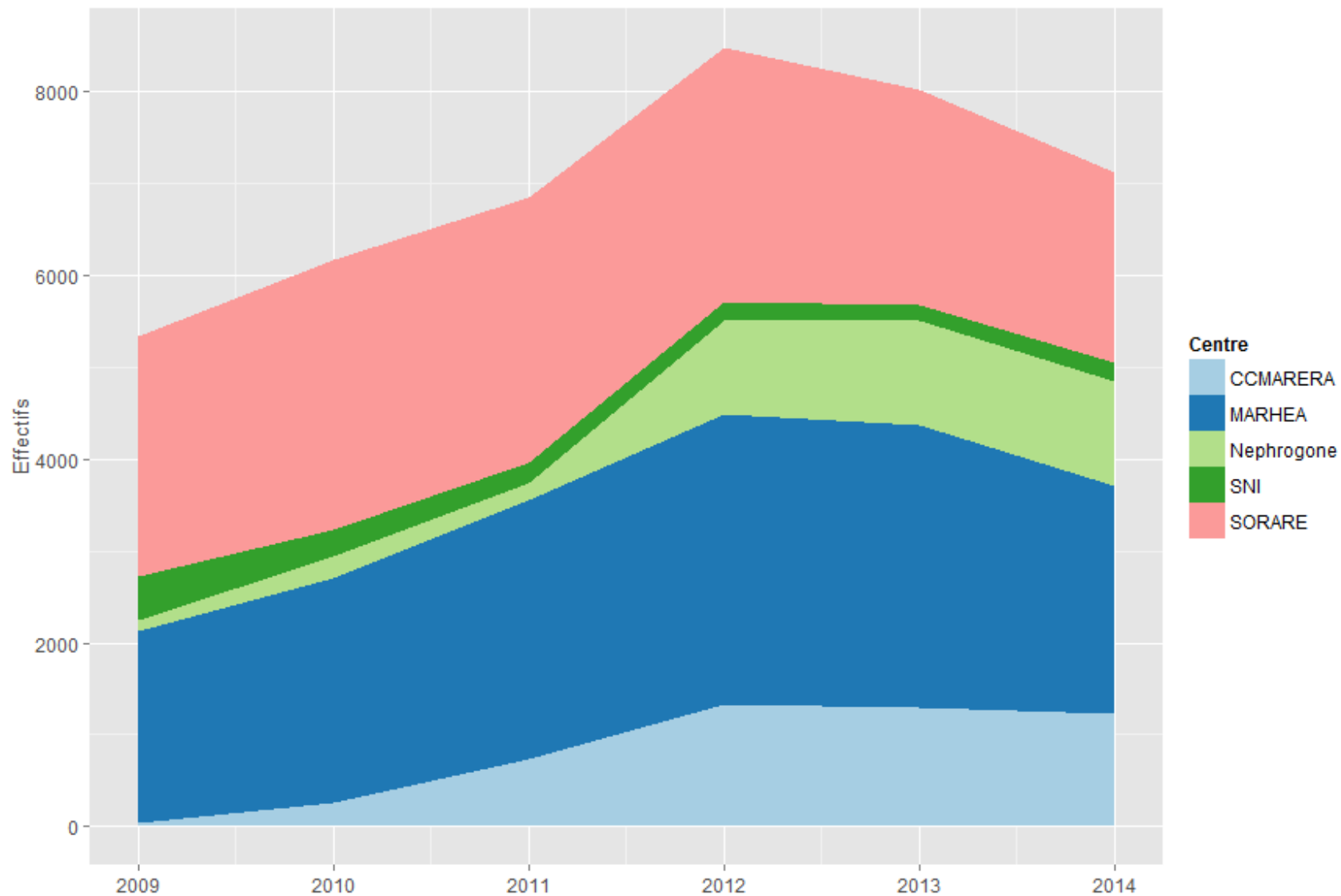




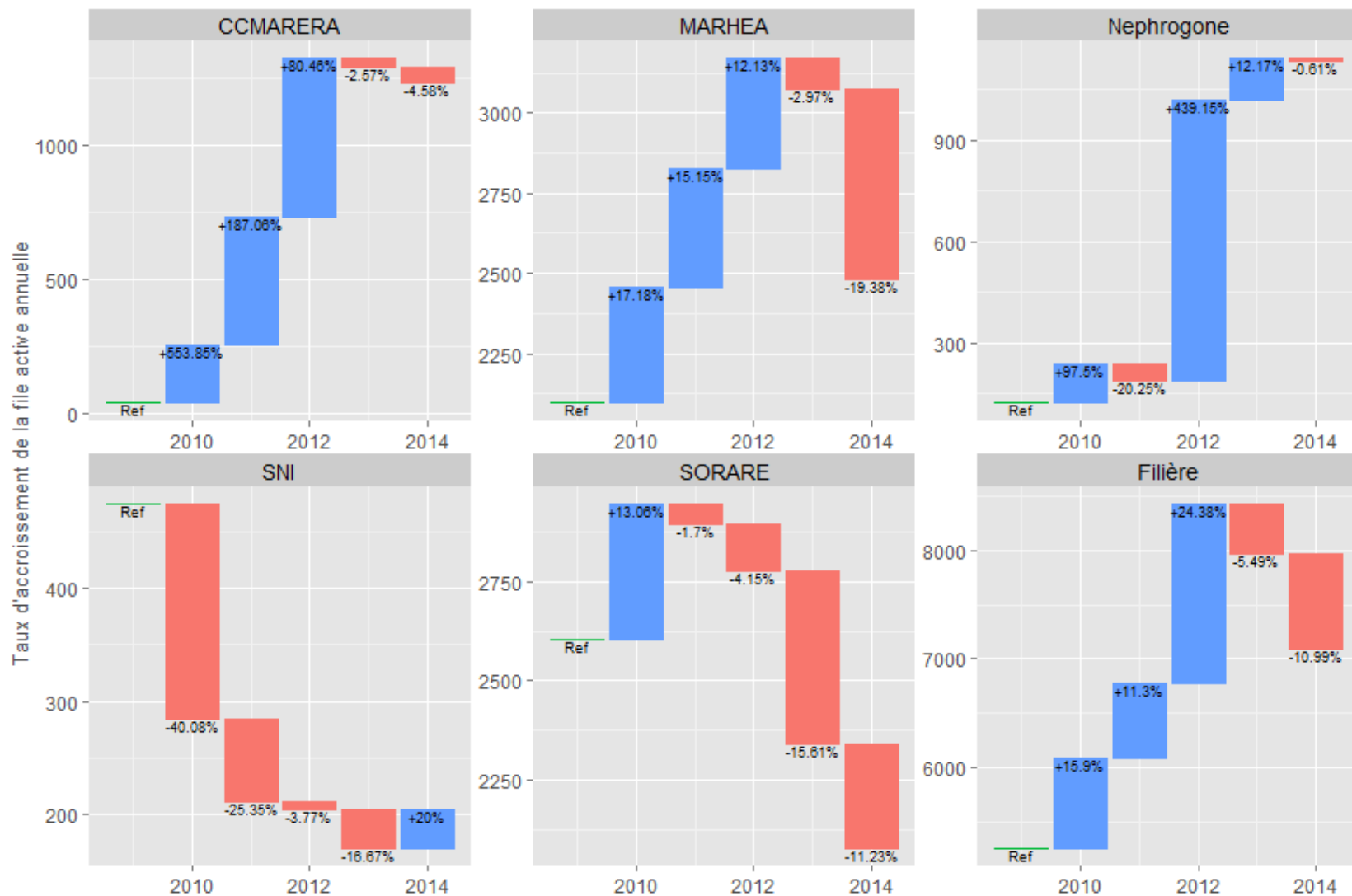


<b>Objectif(s)</b>	<b>Décrire l'activité</b>
<b>Indicateur(s)</b>	Evaluation de la file active, objectifs et contexte de l'activité, rapport hospitalisations/consultations déclarées, consultations multi-disciplinaires
<b>Méthode(s)</b>	Evaluation de la <i>file active</i> : dénombrer les patients qui ont eu une activité sur une période donnée <i>Objectifs</i> et <i>contexte</i> de l'activité : quantifier les activités selon les contextes de réalisation de celles-ci ratio <i>hospitalisation/consultation</i> Consultations <i>multidisciplinaires</i> : rendre compte de la complexité de la prise en charge
<b>Données</b>	activité (date, contexte, objectif)
<b>Périmètre</b>	filière, centre, maladie ou groupe
<b>Qualité</b>	Exhaustivité, complétude, cohérence

# File active par centre

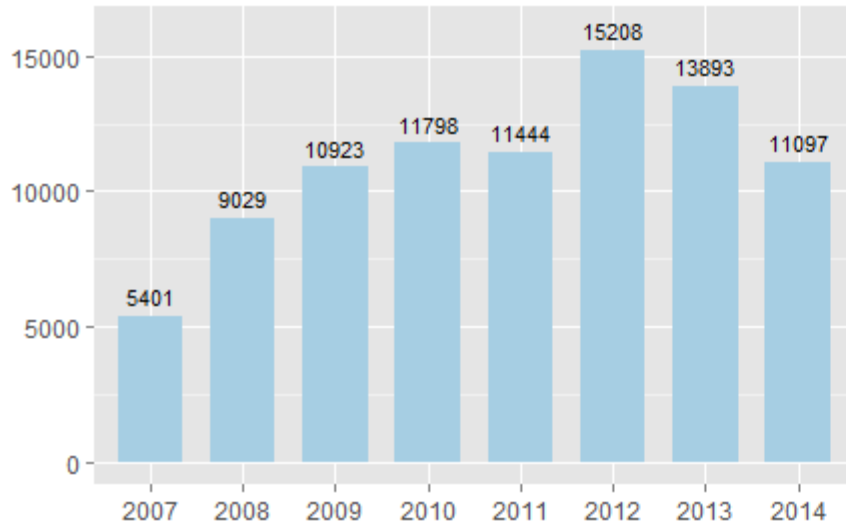


# Evolution de la file active annuelle

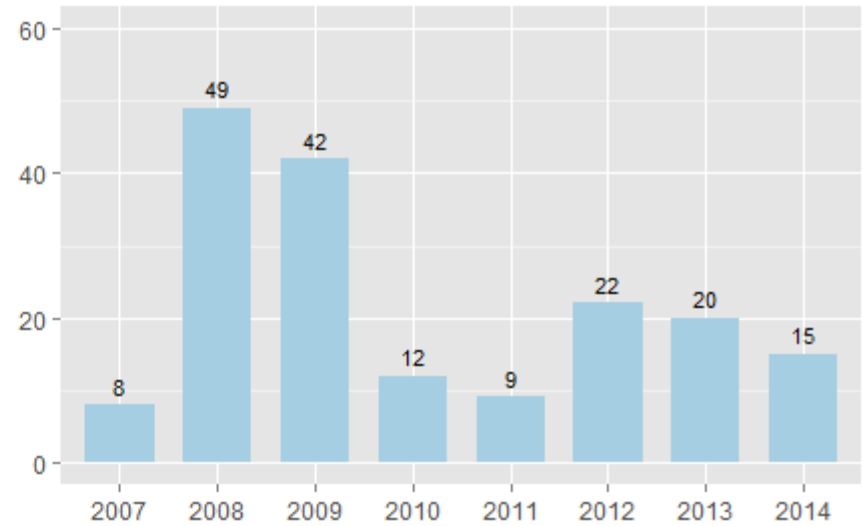


# Consultations et avis

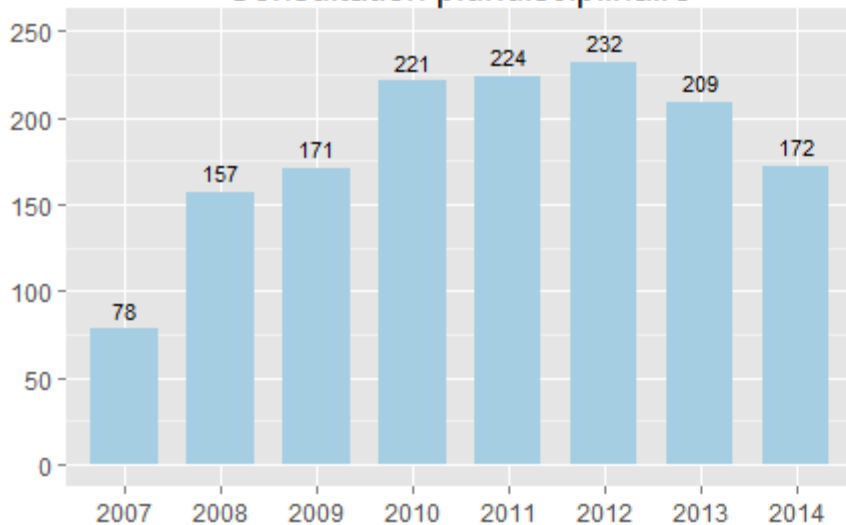
## Consultation



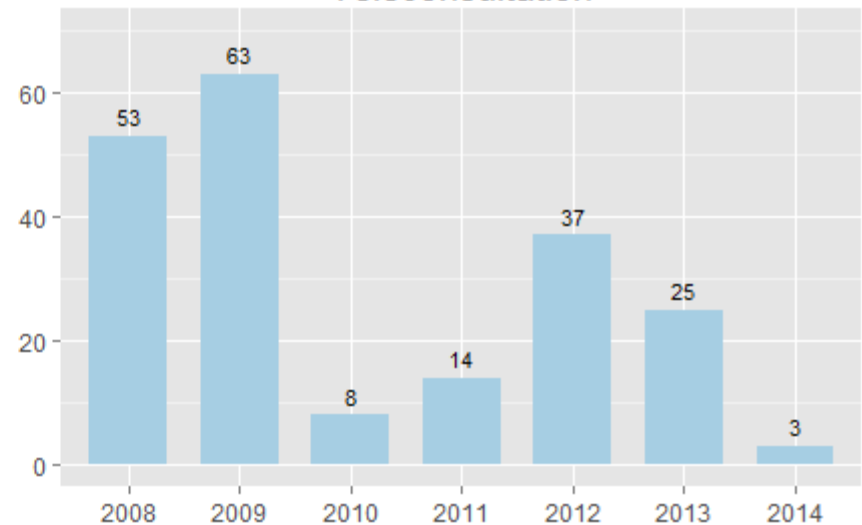
## Avis en salle



## Consultation pluridisciplinaire

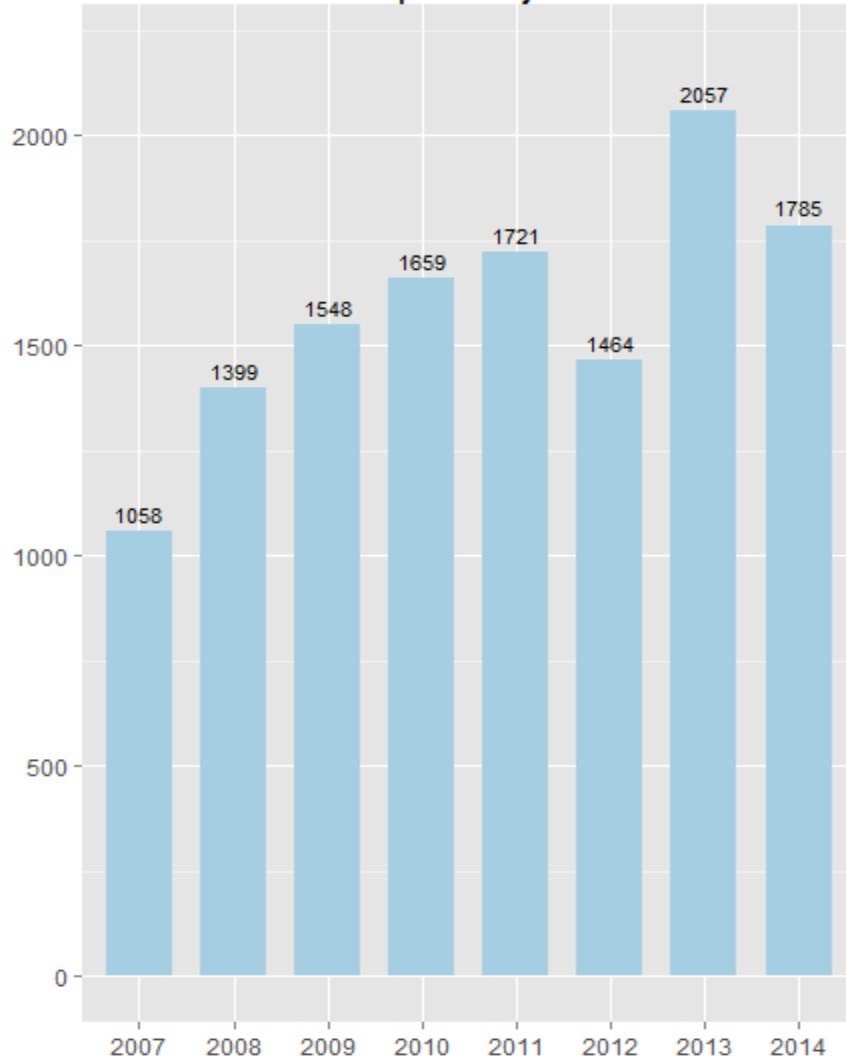


## Téléconsultation

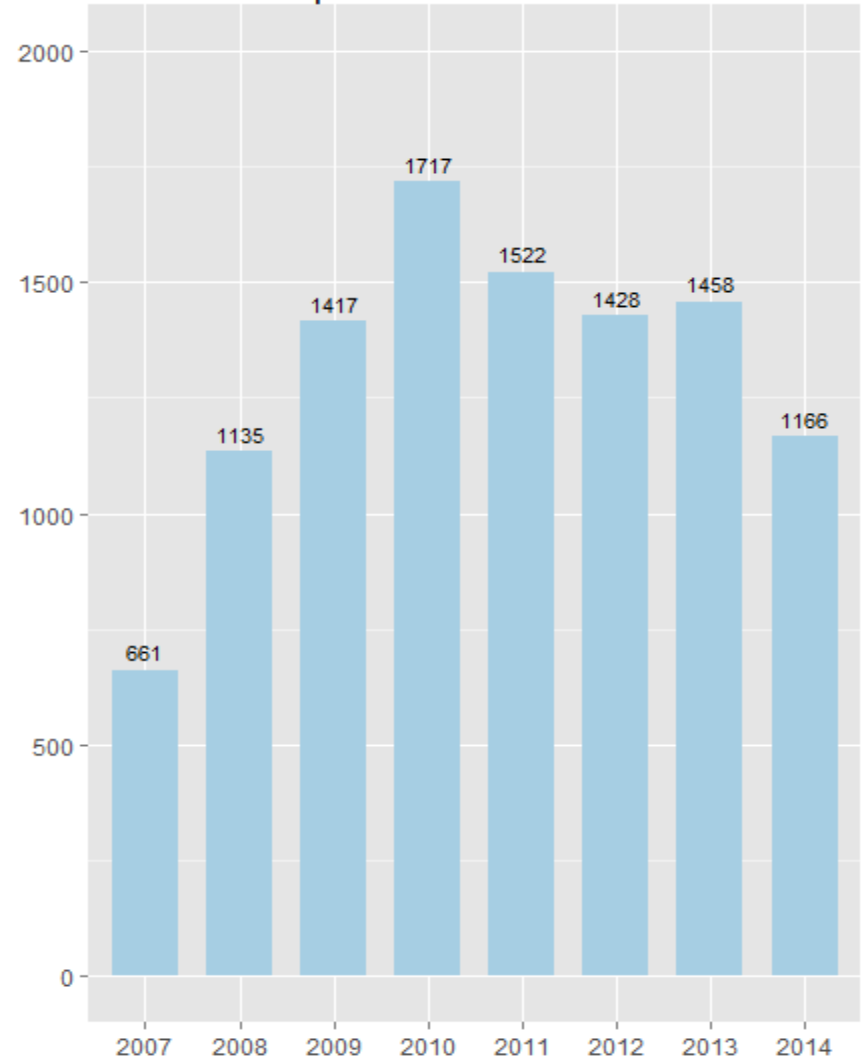


# Hospitalisation de jour et traditionnelle

## Hôpital de jour

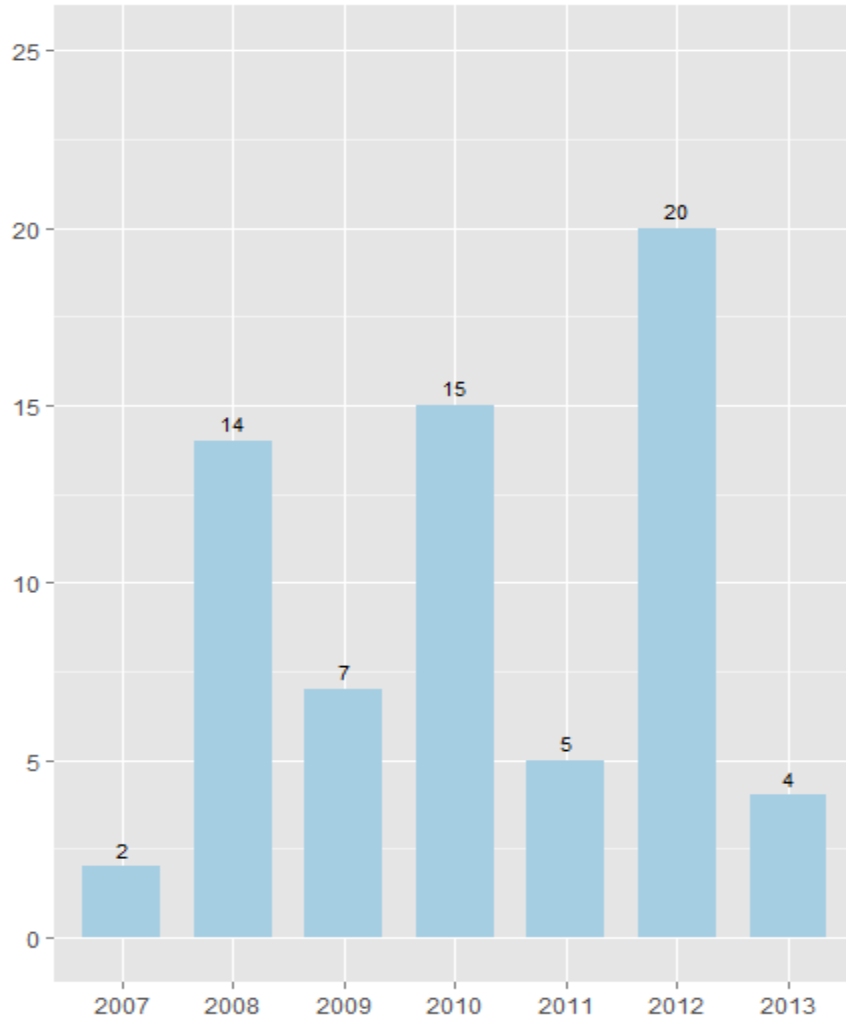


## Hospitalisation traditionnelle

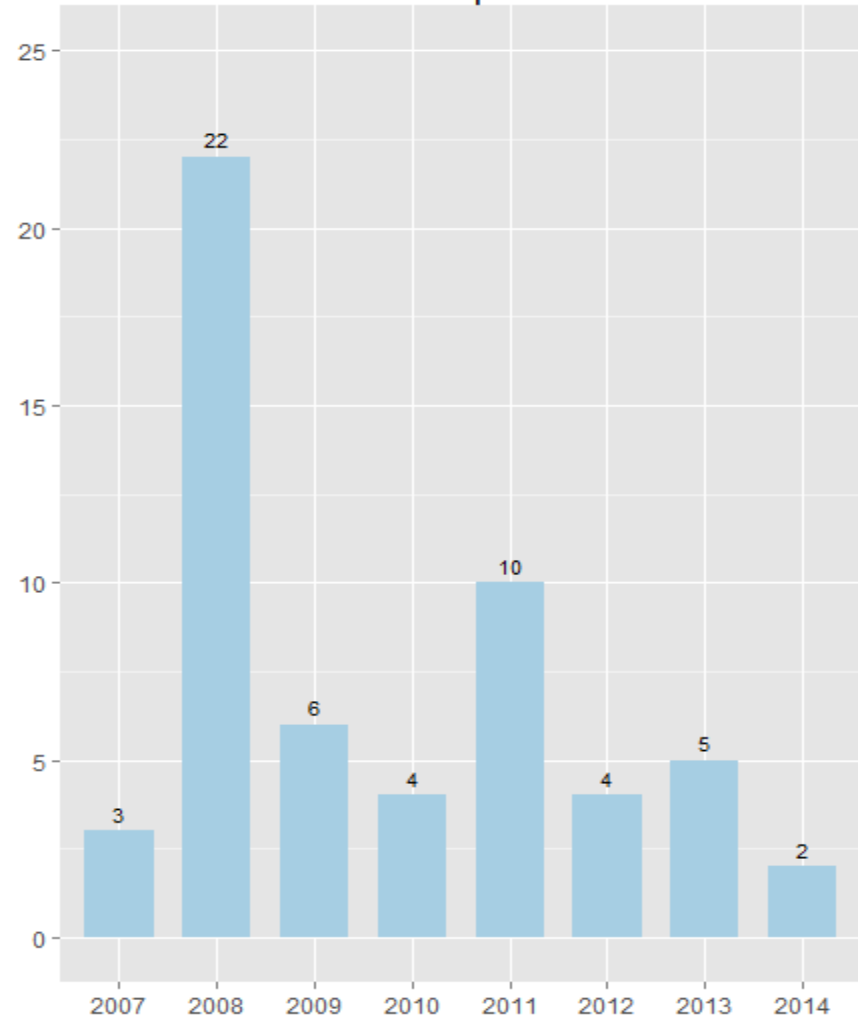


# Avis sur dossiers et avis d'expertise

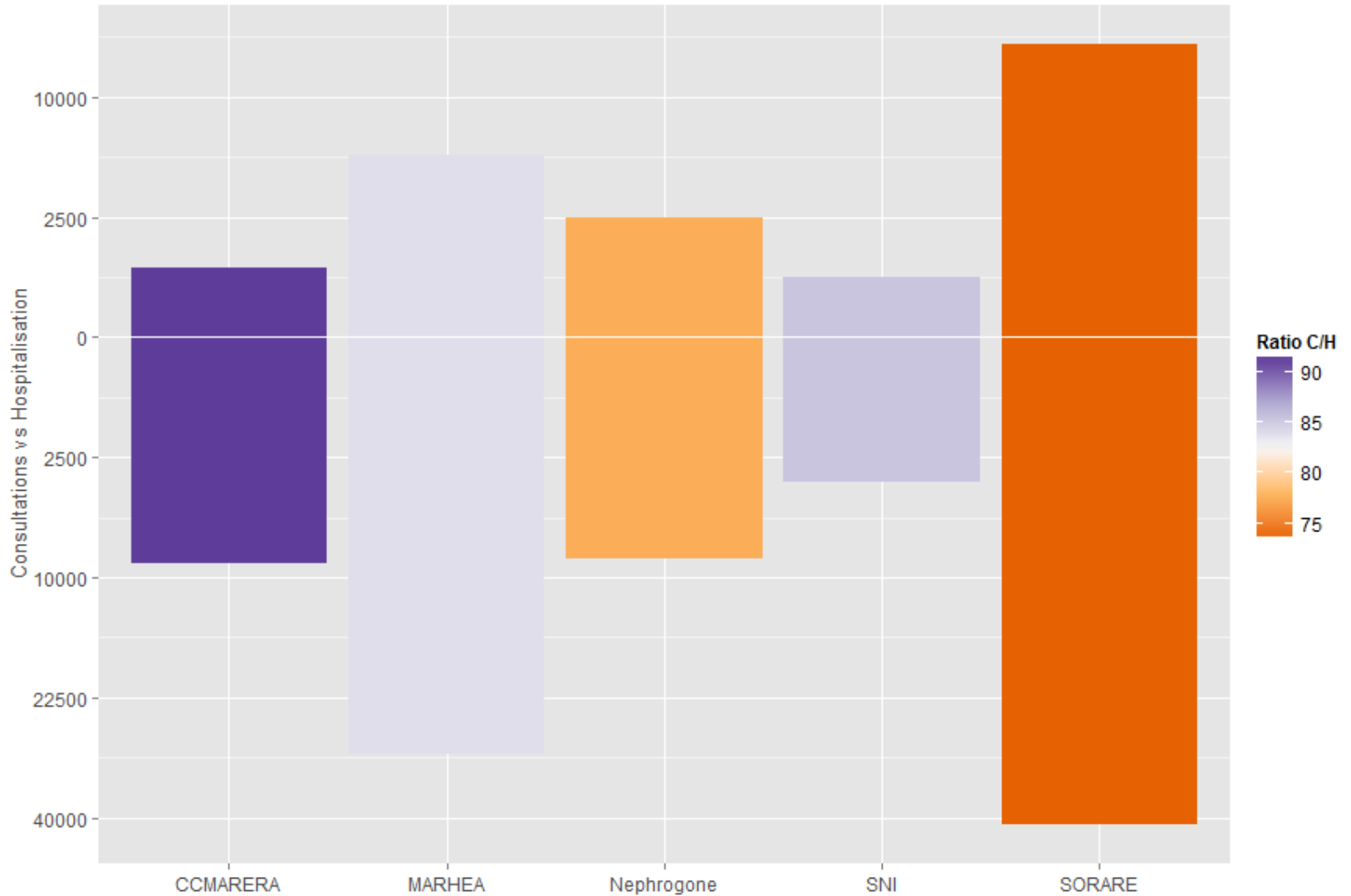
## Avis sur dossier en consultation



## Avis d'expertise



# Consultations vs Hospitalisations





Entité	nb total	activité /patient
Alport, syndrome d'	2208	2,86
Cystinose	1238	9,45
Lupus érythémateux systémique	3181	9,88
Néphronophtise autosomique récessive	1986	18,74
Polykystose rénale autosomique dominante	4620	3,96
Polykystose rénale autosomique récessive	1426	9,26
Purpura rhumatoïde	3013	4,44
Dysplasie rénale multikystique	3099	2,52
Hémolytique-urémique syndrome sans diarrhée (SHU D-)	2019	13,83
Hydronéphrose congénitale	2224	2,74
Berger, maladie de	5970	9,2
Néphrotique, syndrome, cortico-sensible	18482	8
Néphrotique idiopathique, syndrome, cortico-résistant, sporadique	4443	9,81
Hémolytique-urémique syndrome avec diarrhée (SHU D+)	2680	4,66
Agénésie rénale unilatérale	2742	2,75
Hypoplasie rénale	8326	6,59
Dysplasie rénale	4872	4,83
Valve de l'urètre postérieur	4954	6,89
Rein-diabète MODY 5, syndrome	1455	6,38
Glomérulonéphrite extra-membraneuse idiopathique	1610	5,67

Top 20 des diagnostics avec le plus d'activité

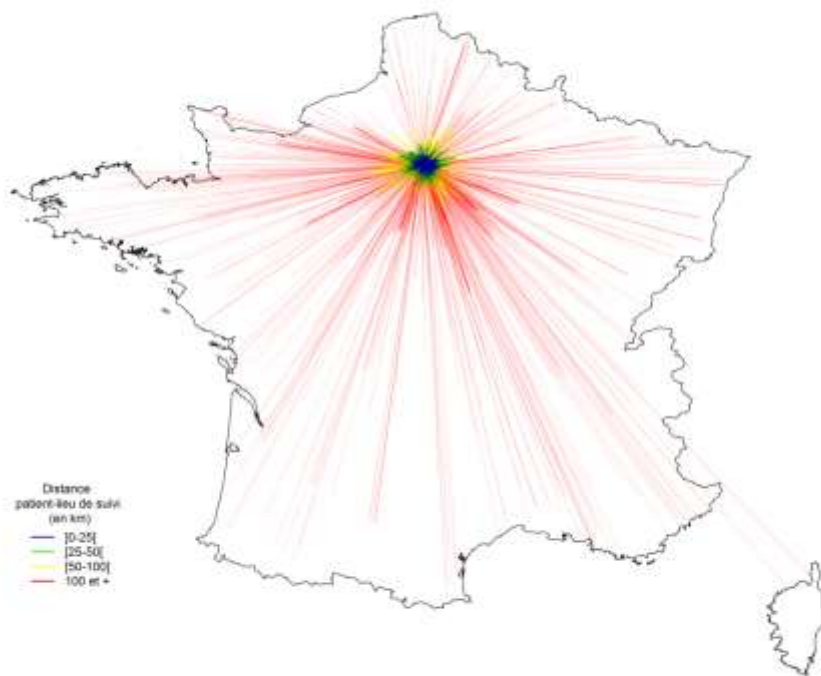
# Adéquation offre-demande de soins

<b>Objectif(s)</b>	<b>Adéquation offre/demande de soins</b>
<b>Indicateur(s)</b>	Eloignement géographique/maladie/fréquence
<b>Méthode(s)</b>	Eloignement géographique/maladie/fréquence : calculer les temps de parcours et les distances entre le lieu de prise en charge et le lieu de résidence de manière brute puis en fonction des maladies
<b>Données</b>	lieu de résidence, localisation de la PEC, diagnostic, état du diagnostic
<b>Périmètre</b>	filière, centre, maladie ou groupe
<b>Qualité</b>	Exhaustivité, complétude, cohérence

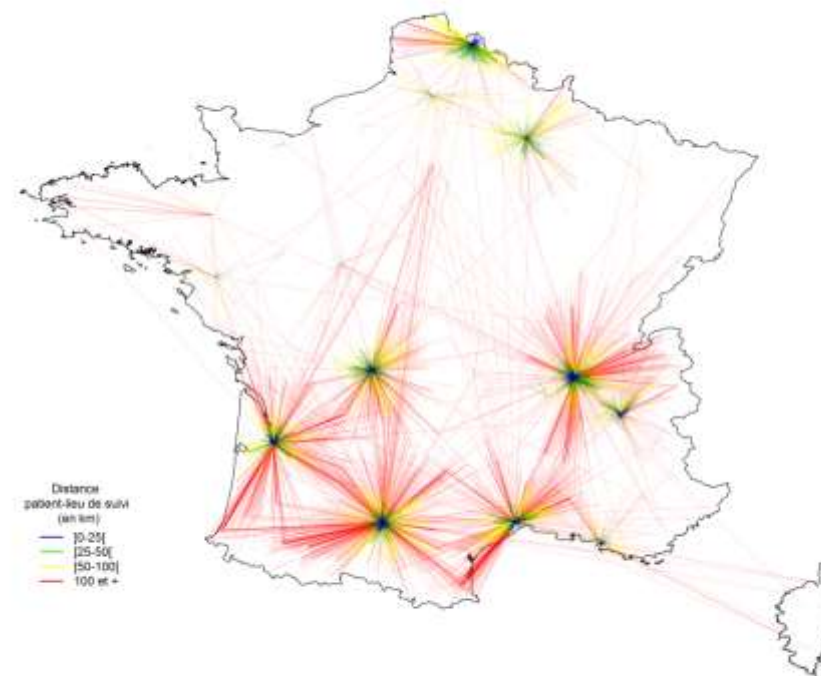
# Distance médiane d'accès : 27 km

Patients de métropole seulement

Distance médiane = 27km ( Temps médian : 39minutes)



Distance médiane = 27km ( sans les patients de région parisienne : 40km)



# Distance médiane d'accès selon centres

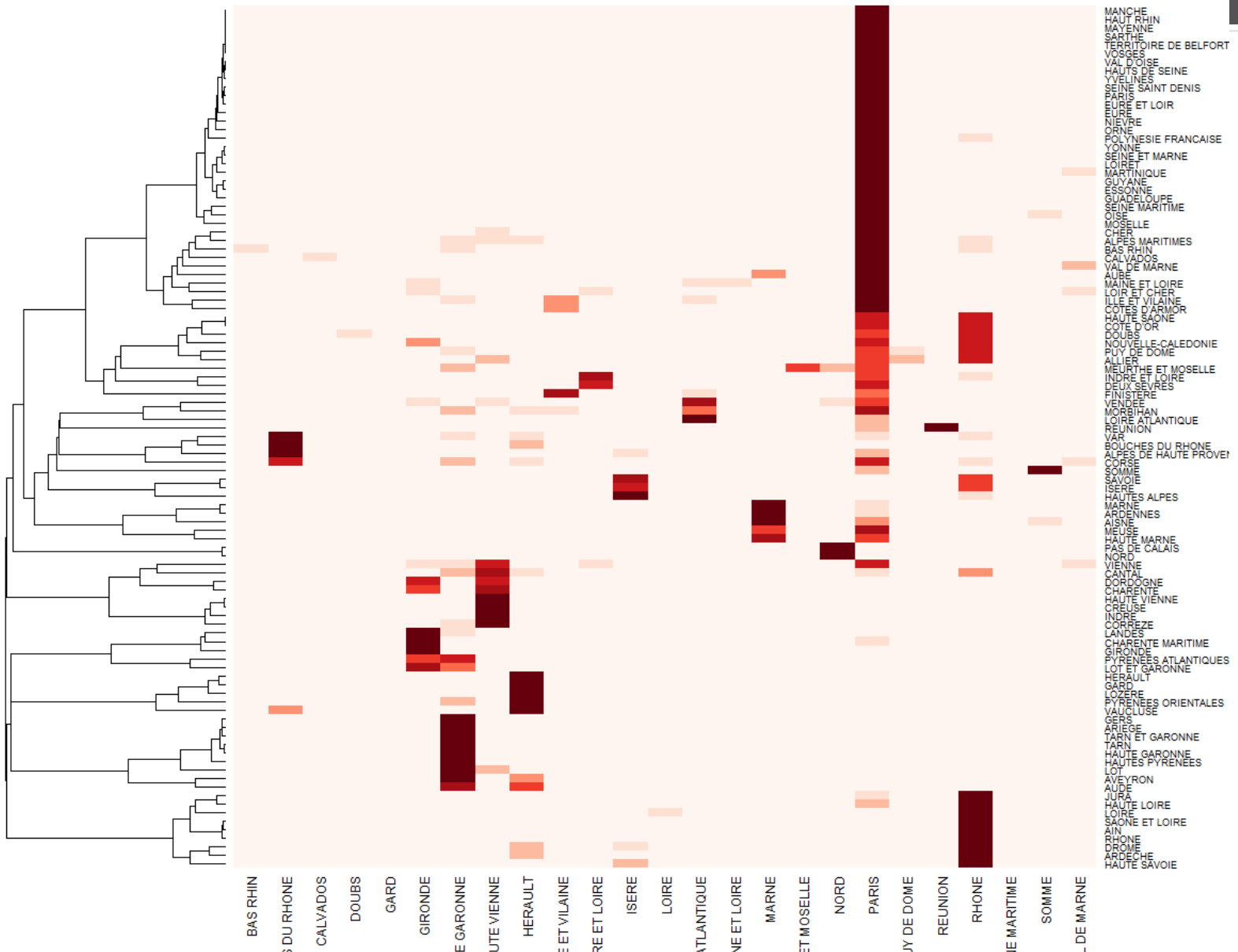
Site/lieu de prise en charge	Médiane (km)	Range (km)	Nb moyen de venue annuelle	Effectif
RENNES	134	c(0, 243)	1	23
CLERMONT FERRAND	120	c(10, 435)	1	8
NIMES	119	c(20, 237)	0,09	11
TOURS	114	c(0, 270)	0,96	26
PARIS 15EME ARRONDISSEMENT	110	c(0, 2066)	0,37	4192
NANTES	87	c(0, 848)	1	47
MONTPELLIER	78	c(0, 1052)	0,29	1699
TOULOUSE	77	c(0, 1523)	0,33	2802
PARIS 20EME ARRONDISSEMENT	66	c(0, 927)	1	62
CRETEIL	66	c(0, 2067)	0,67	303
BORDEAUX	65	c(0, 1754)	0,42	1846
BRON	63	c(0, 1625)	0,33	2245
MARSEILLE	63	c(0, 600)	0,53	187
VANDOEUVRE LES NANCY	61	c(13, 86)	1	3
AMIENS	58	c(0, 172)	0,3	100
LIMOGES	56	c(0, 835)	0,13	1441
PARIS 19EME ARRONDISSEMENT	54	c(0, 2072)	0,34	3176
REIMS	49	c(0, 178)	0,34	434
PIERRE BENITE	47	c(4, 253)	1	18
LILLE	46	c(0, 912)	0,3	952
LA TRONCHE	44	c(0, 614)	0,36	501
PARIS 12EME ARRONDISSEMENT	43	c(0, 2066)	0,43	557
CAEN	29	c(0, 55)	1	7
MARSEILLE 5EME ARRONDISSE	29	c(0, 142)	1	17
STRASBOURG	29	c(0, 57)	1	2

Liste des sites au-delà de la médiane

# Distance médiane selon les affections

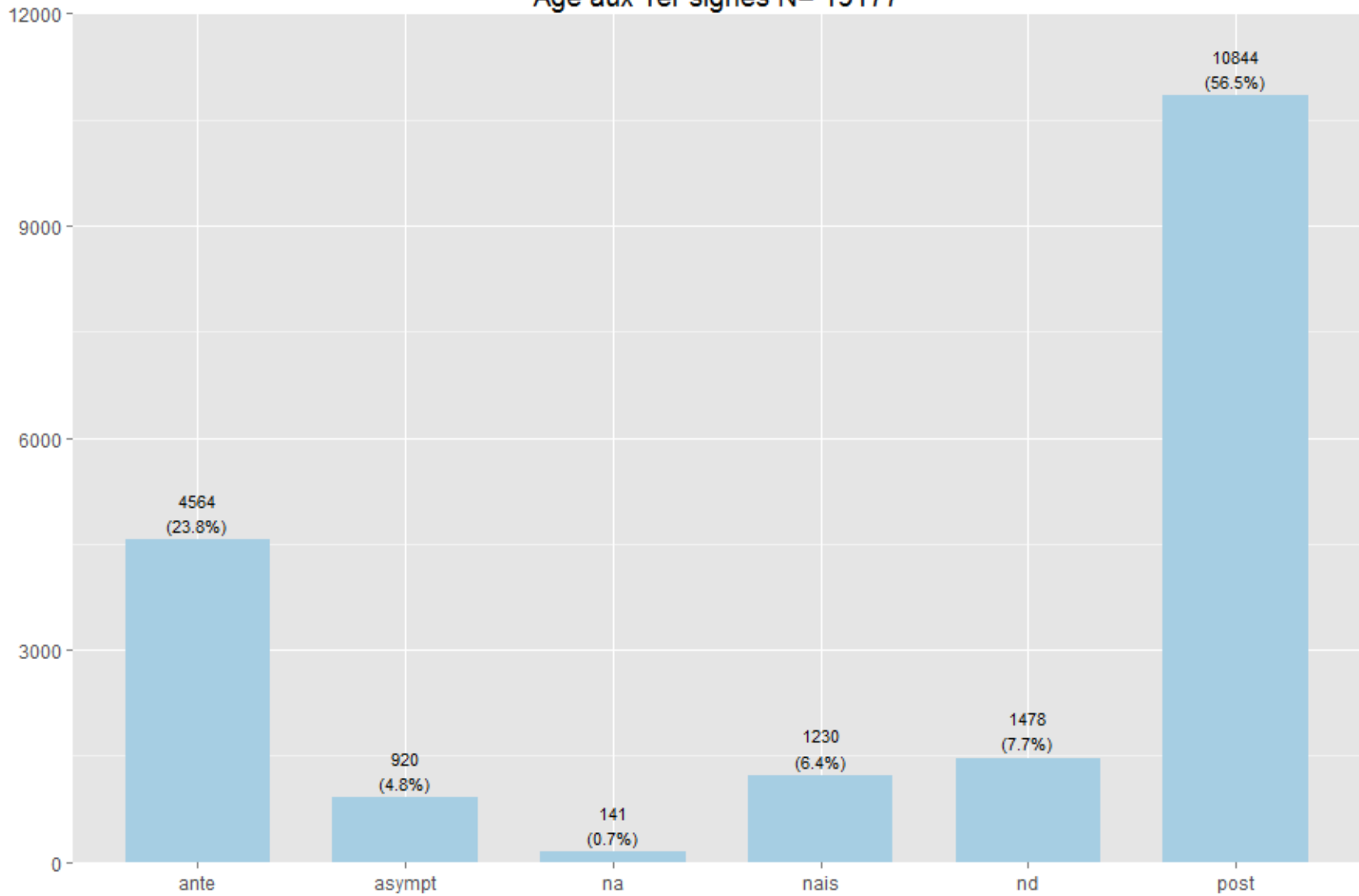
num_orpha	Libellé	Médiane en km	Freq>10
717	Chémodectome sécrétant	186	18
905	Wilson, maladie de	135	16
2260	Oligoméganéphronie	116	18
1830	Dysplasie immuno osseuse de Schimke	114	12
375	Goodpasture, syndrome de	92	22
892	Von Hippel-Lindau, maladie de	89	36
138	CHARGE association	87	16
900	Wegener, maladie de	85	76
3156	Senior-Loken syndrome de	84	26
213	Cystinose	83	288
93126	Glomérulonéphrite pauci-immune	81	88
2238	Hypoparathyroïdie isolée, forme familiale	80	18
220	Denys-Drash, syndrome de	79	46
93619	Pathologie tumorale rénale	73	26
655	Néphronoptise autosomique récessive	72	202
586	Mucoviscidose	71	16
3337	Toni-Debré-Fanconi, maladie de	71	16
85414	Arthrite idiopathique juvénile systémique	70	86
27	Acidémie méthylmalonique isolée, vitamine B12 résistante, mut-zéro	69	26
49041	Fibrose rétropéritonéale	68	14

# Cluster d'attraction

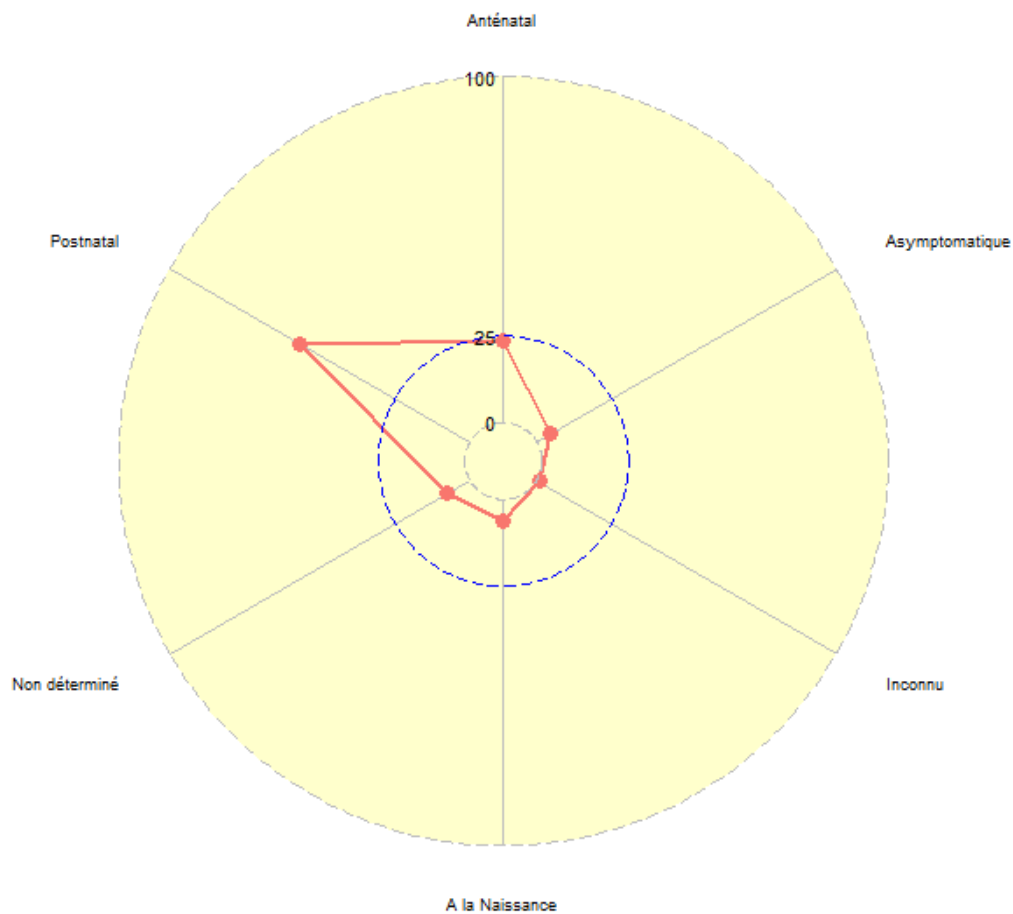


<b>Objectif(s)</b>	<b>Décrire les diagnostics</b>
<b>Indicateur(s)</b>	Age aux premiers signes, au diagnostic, mode de confirmation, degré d'assertion du diagnostic, retard au diagnostic, errance diagnostique
<b>Méthode(s)</b>	retard au diagnostic : délai entre l'âge au diagnostic et l'âge aux premiers signes errance diagnostique : estimation du nombre de patients en 1er recours sur des sites différents simultanément
<b>Données</b>	Age aux premiers signes, âge au diagnostic, mode de confirmation, état du diagnostic, site de prise en charge
<b>Périmètre</b>	filière, centre, maladie ou groupe
<b>Qualité</b>	Exhaustivité, cohérence, complétude

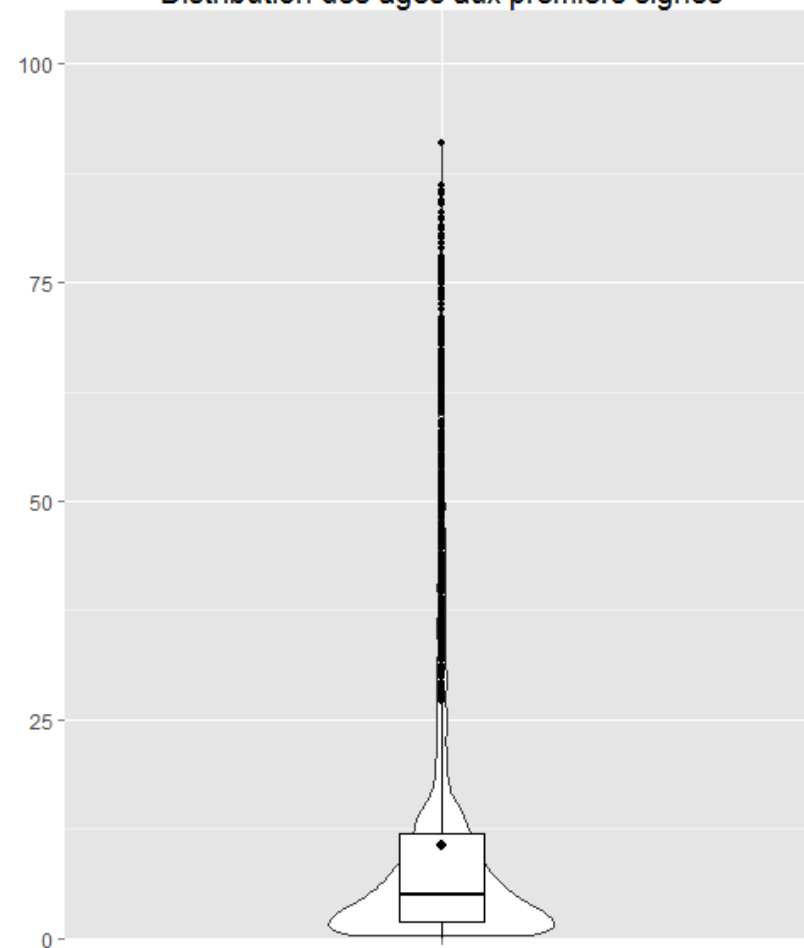
Age aux 1er signes N= 19177

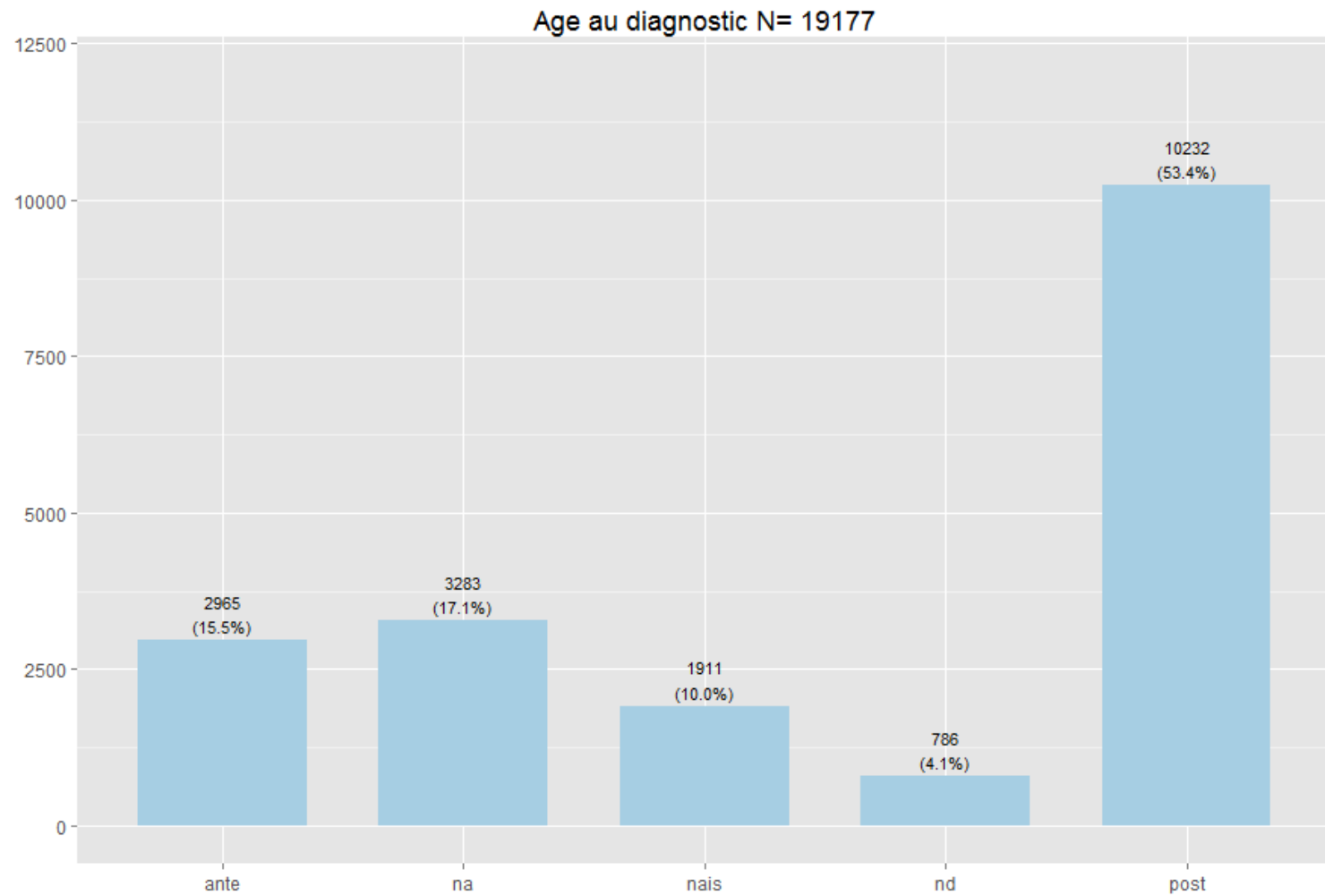




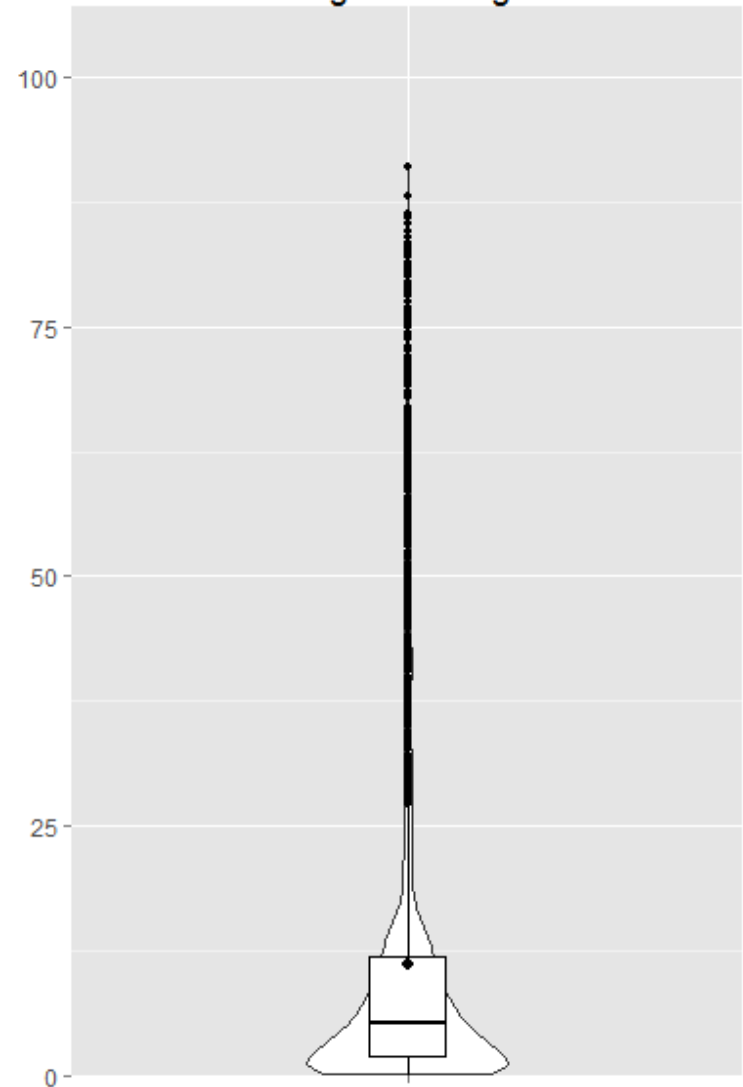
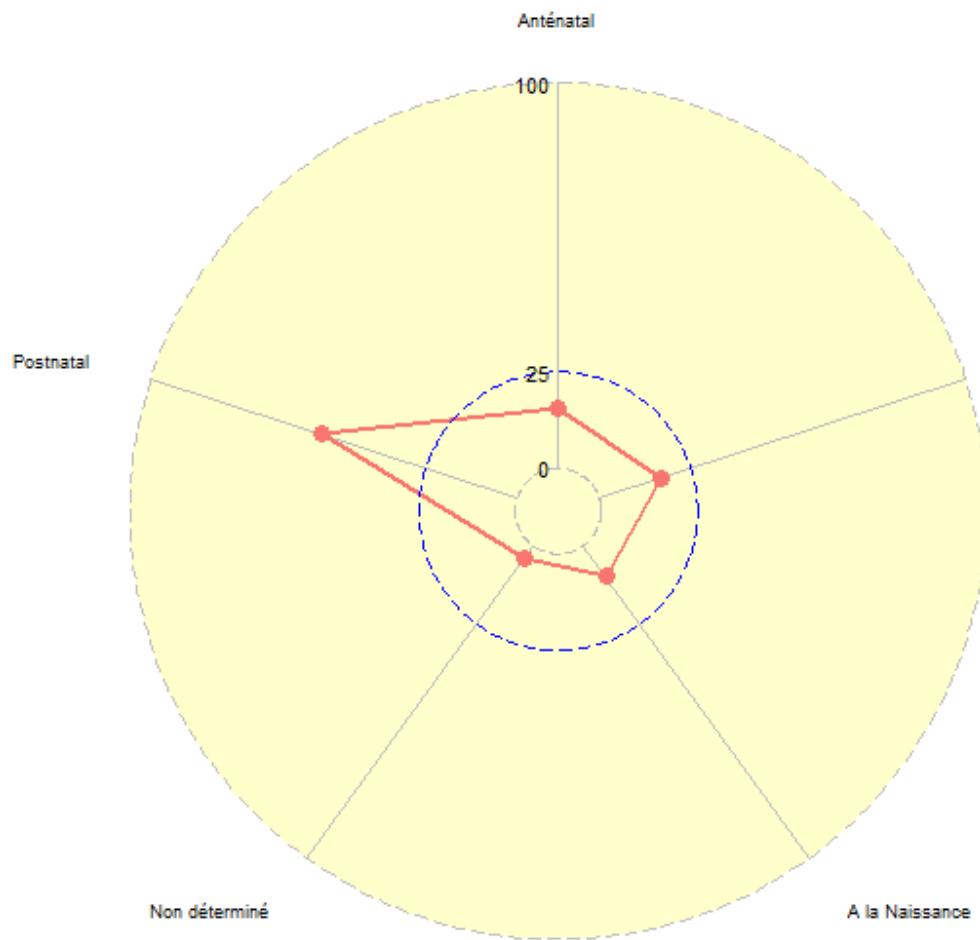


Distribution des âges aux premiers signes

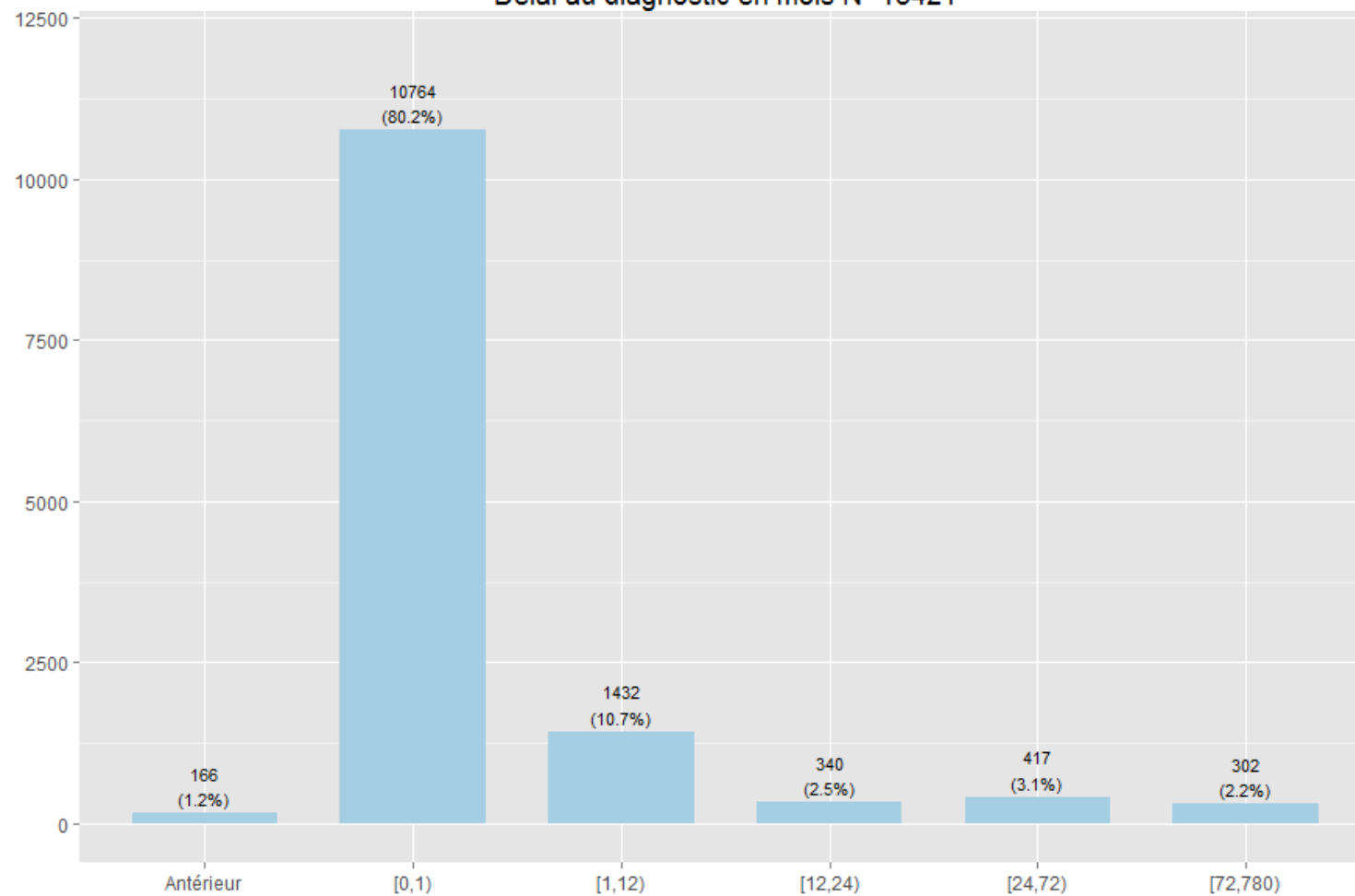


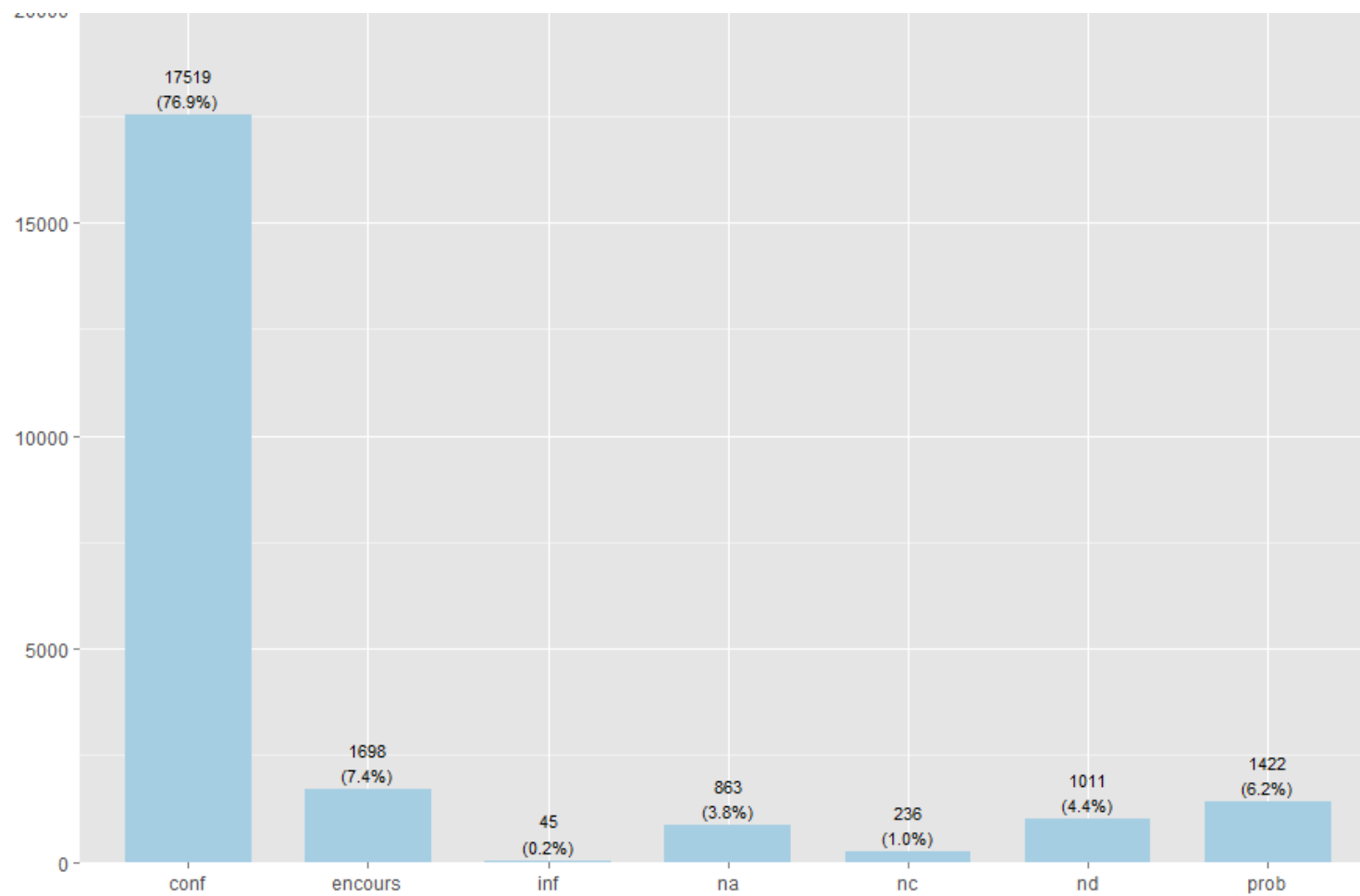


### Distribution des âges au diagnostic N=10201

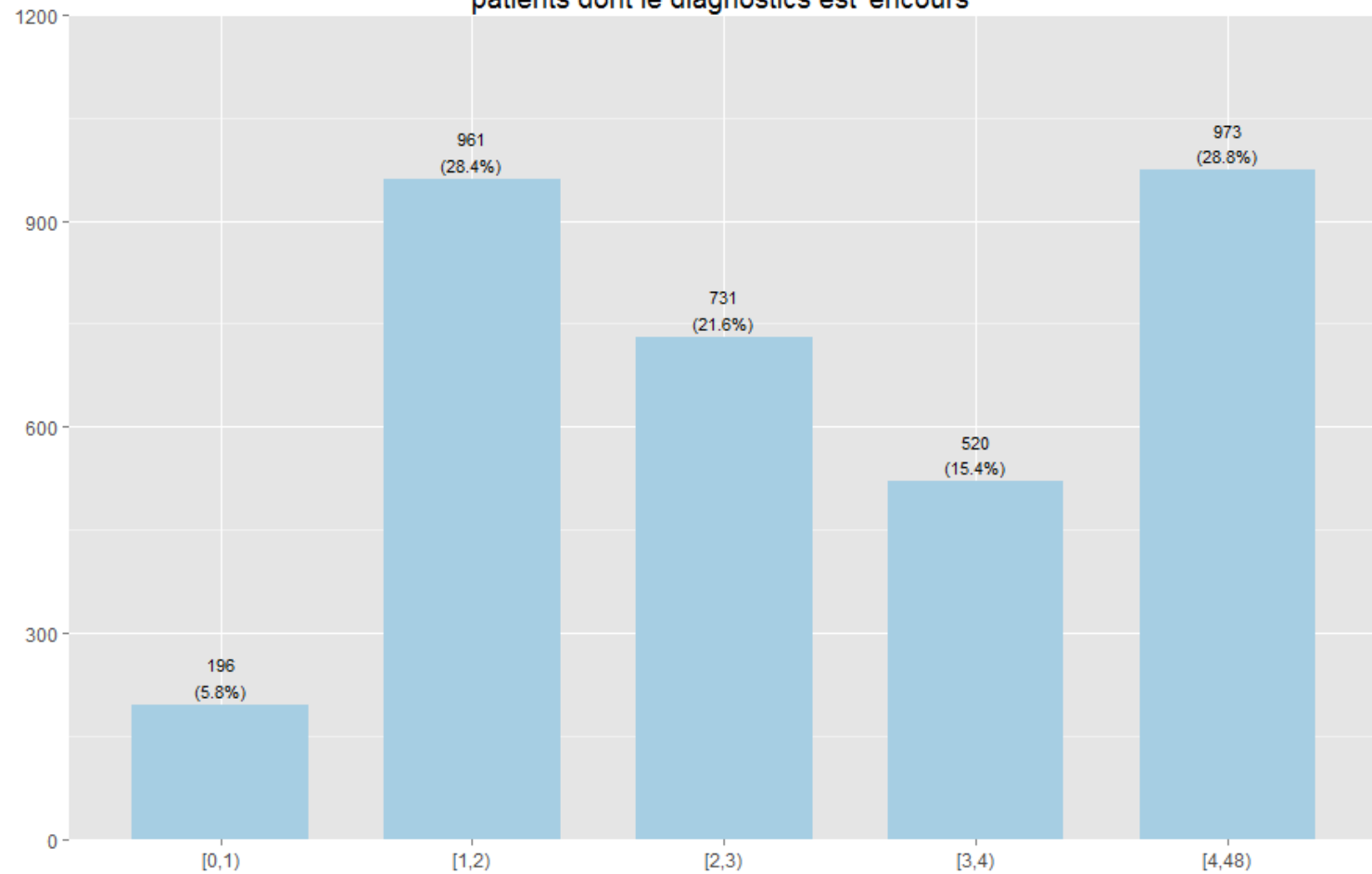


Délai au diagnostic en mois N=13421



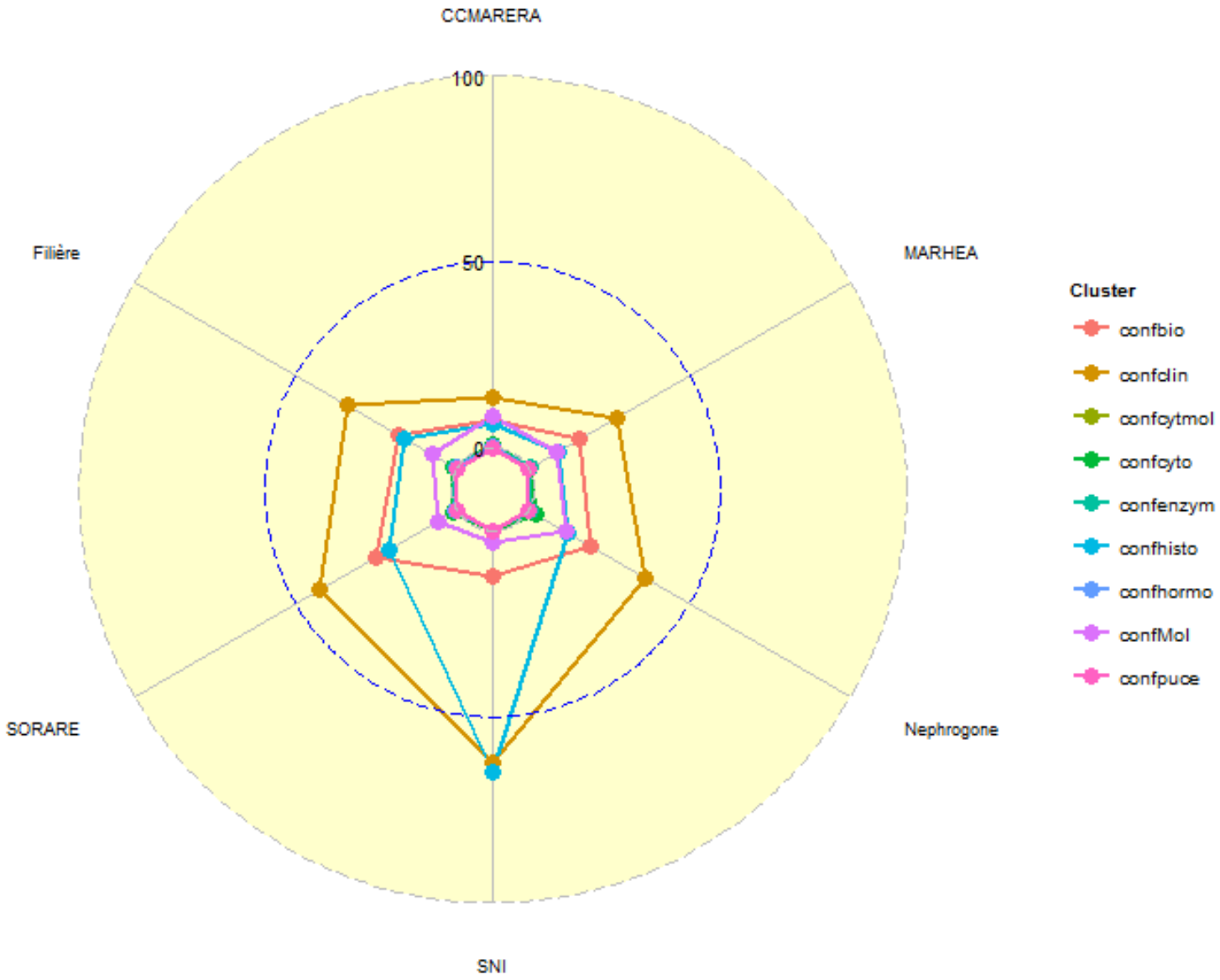


Delai (an) depuis la dernière activité pour les patients dont le diagnostics est 'encours'





# Mode de confirmation





<b>Objectif(s)</b>	<b>Analyse de l'usage des thésaurus et de leur adéquation à la description des malades</b>
<b>Indicateur(s)</b>	distribution des diagnostics, typage des libellés, usage des mots-clés, usage du descripteur d'anomalie chromosomique
<b>Méthode(s)</b>	
<b>Données nécessaires</b>	diagnostic, mot-clé, anomalie chromosomique
<b>Périmètre des données (maladie ou groupe, centre, filière)</b>	filière, centre, maladie ou groupe
<b>Données disponibles</b>	diagnostic, mot-clé, anomalie chromosomique
<b>Qualité des données disponibles observées (exhaustivité, cohérence, complétude)</b>	
<b>Actions palliatives au défaut de qualité (si nécessaire)</b>	

# Les principaux diagnostics



num_orpha	Libellé	Effectifs
69061	Néphrotique, syndrome, cortico-sensible	2252
93101	Hypoplasie rénale	1216
1851	Dysplasie rénale multikystique	1176
730	Polykystose rénale autosomique dominante	1121
93100	Agénésie rénale unilatérale	959
93108	Dysplasie rénale	943
2190	Hydronéphrose congénitale	787
63	Alport, syndrome d'	737
93110	Valve de l'urètre postérieur	686
761	Purpura rhumatoïde	664



# « Anomalies morphologiques » Orphanet



# « Syndromes malformatifs » Orphanet

DysplasieCrânioectoderm  
DysplasieR-megaV-sirénomel  
Hypoparathyre-surdité-néphropath  
Kabuki  
Noonan Colobome-néphropath  
Hémi-pruneBelly  
DysgénésieTubul-rénal  
Microcorie  
PaucitéVoieBiliaires  
Branchio-oculo-facialTurner PruneBelly Meckel  
WAGR Williams Galloway Fanconi  
**MODY5** CHARGEassoc  
assocVATERExstrophVésic-épispadias  
SyndromJeune BOR Lowe Trisomie21 UtérusDouble  
Beckwith-Wiedemann Nail-patella  
ArthriteEnthésite PolykystHepat  
Brachydactylie-HTA Townes-Brocks  
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Rubinstein-Taybi  
RegressCaudale AmélogénèseImparfaite-Nephrocalcin  
Pseudohypoaldotransit

# «Groupes de Phénomènes » Orphanet

Ehlers-Danlos  
Pathologie Tumorale

Rachitisme PseudoCar  
Malform Rein Voies U  
Néphropathies Second Maladies Surcharges  
Uvéite Phéochromocytome  
Rachitisme Vitamino R  
Maladie Mitochondr  
Néphropathies Tubulaire  
Néphropath Glomérul

**Ano Dév**

Amylose LEC HTA Spina-bifida  
Sclérodemie

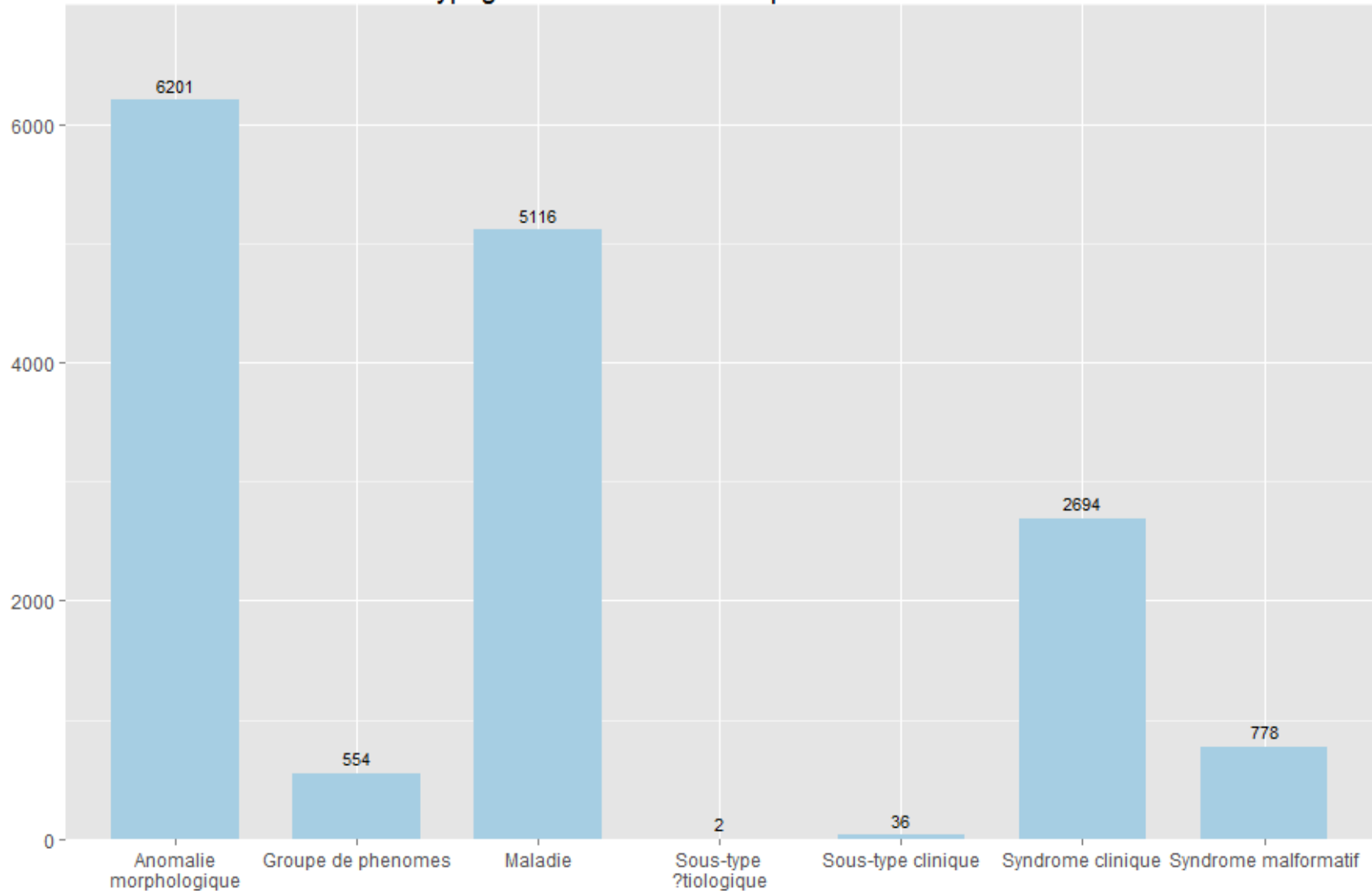
Maladies Kystiques Rénales Leucémie Lympho  
SN Congénital Arthrite  
Rachitisme Hypophosph Reccess  
Microangiopath Thrombo Thalassémie  
Anomalies Congénitales Mult  
Hyperplasie Surrénales  
Désordre Phospho-calcique

# « Sous-types cliniques » Orphanet

AmyotrophSpin  
DiabèteInspide CholestaseIntraHépat Lyell  
**Pseudohypoparathy**  
RhabdomyosarcomeEmbryo ExstrophieVessie CoarctationAort Gardner  
Encéphalocèle  
DéficitMéthyl-cobal  
AcidémieMéthylmalonique

# Usage des intitulés

Typage des intitulés utilisés par centre N=15381





# Mots-clés



# Base de données maladies rénales rares

## Avenir

P Landais, Coordonnateur national BNDMR

R Choquet, Directeur opérationnel BNDMR



Projet financé par le Ministère des Affaires sociales,  
de la Santé et des Droits des femmes



# Dashboard accueil

Rechercher  SBIM-CEMARA



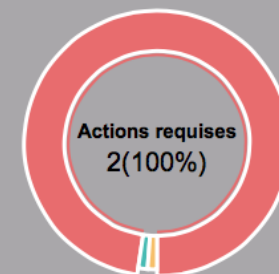
Ajouter un nouveau patient



Nom patient, id loc...

Saisissez 3 caractères supplémentaires

## Mes dossiers



Dossiers	Référént de
3	1

Dossiers dans le site : 58

### Mes derniers dossiers patient créés

Jean PIRATE - Anomalie chromosomique En cours

Igor USAGE BOGDANOVA - Syndrome pseudo-aminoptérine Confirmé - Syndrome de Turner En cours - Cystinose Inclassable - Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Verloes En cours - Amylose familiale type finlandais En cours - Anomalie du développement sexuel 46,XX En cours - Anomalie du développement sexuel 46,XX En cours - Syndrome de Turner - Syndrome de Roberts En cours

Amy FARRAH - Autisme atypique - Autisme atypique - Autisme atypique - Autisme atypique - Dentinogenèse imparfaite - Dentinogenèse imparfaite - Dentinogenèse imparfaite - Dentinogenèse imparfaite Probable

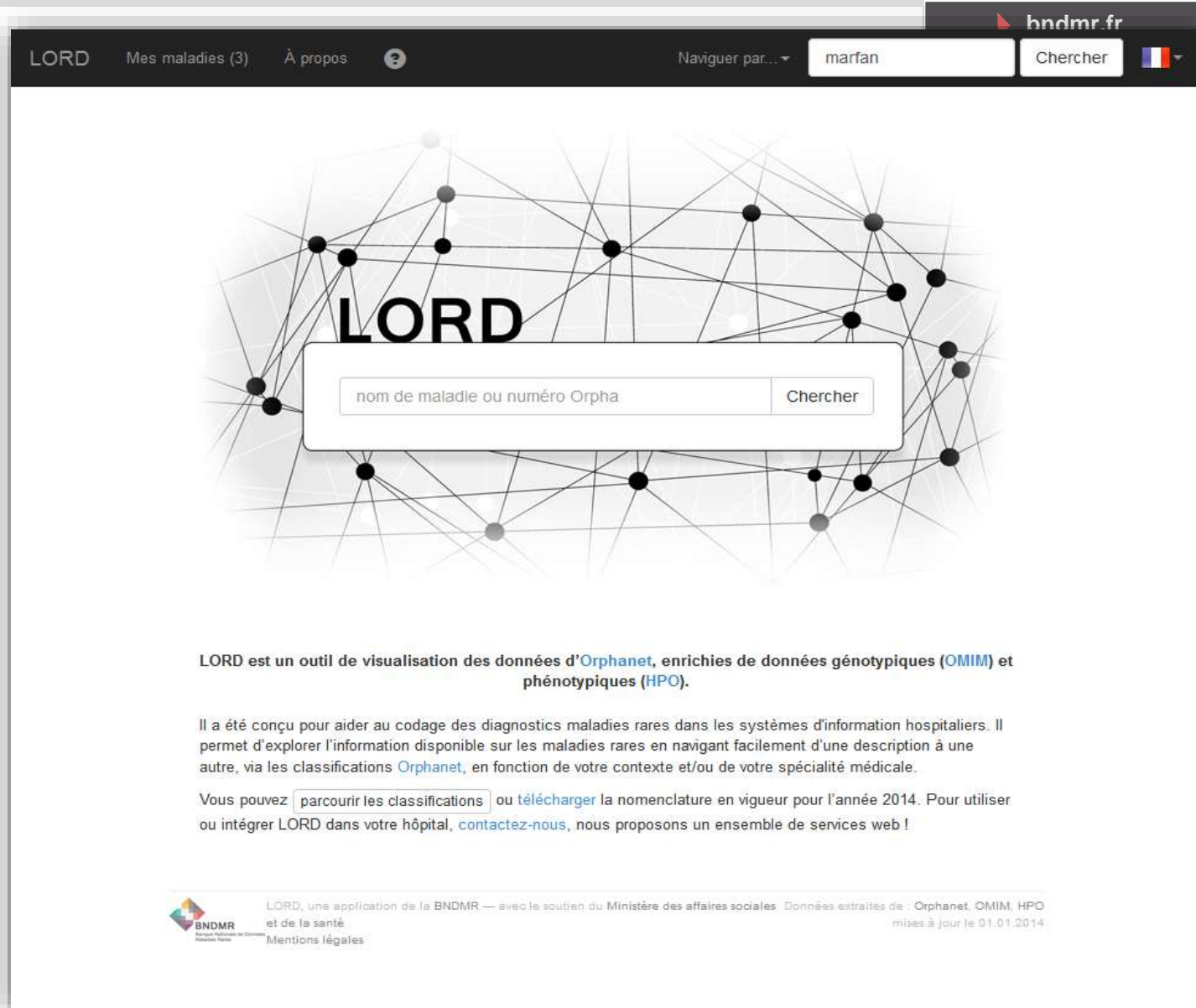
### Mes derniers dossiers patient mis à jour

Jean PIRATE - Anomalie chromosomique En cours

Igor USAGE BOGDANOVA - Syndrome pseudo-aminoptérine Confirmé - Syndrome de Turner En cours - Cystinose Inclassable - Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Verloes En cours - Amylose familiale type finlandais En cours - Anomalie du développement sexuel 46,XX En cours - Anomalie du développement sexuel 46,XX En cours - Syndrome de Turner - Syndrome de Roberts En cours

Amy FARRAH - Autisme atypique - Autisme atypique - Autisme atypique - Autisme atypique - Dentinogenèse imparfaite - Dentinogenèse imparfaite - Dentinogenèse imparfaite - Dentinogenèse imparfaite Probable

# Une aide au codage MR



LORD

Mes maladies (3) À propos ? Naviguer par... marfan Chercher


**LORD**

nom de maladie ou numéro Orpha Chercher

**LORD est un outil de visualisation des données d'Orphanet, enrichies de données génétiques (OMIM) et phénotypiques (HPO).**

Il a été conçu pour aider au codage des diagnostics maladies rares dans les systèmes d'information hospitaliers. Il permet d'explorer l'information disponible sur les maladies rares en navigant facilement d'une description à une autre, via les classifications Orphanet, en fonction de votre contexte et/ou de votre spécialité médicale.

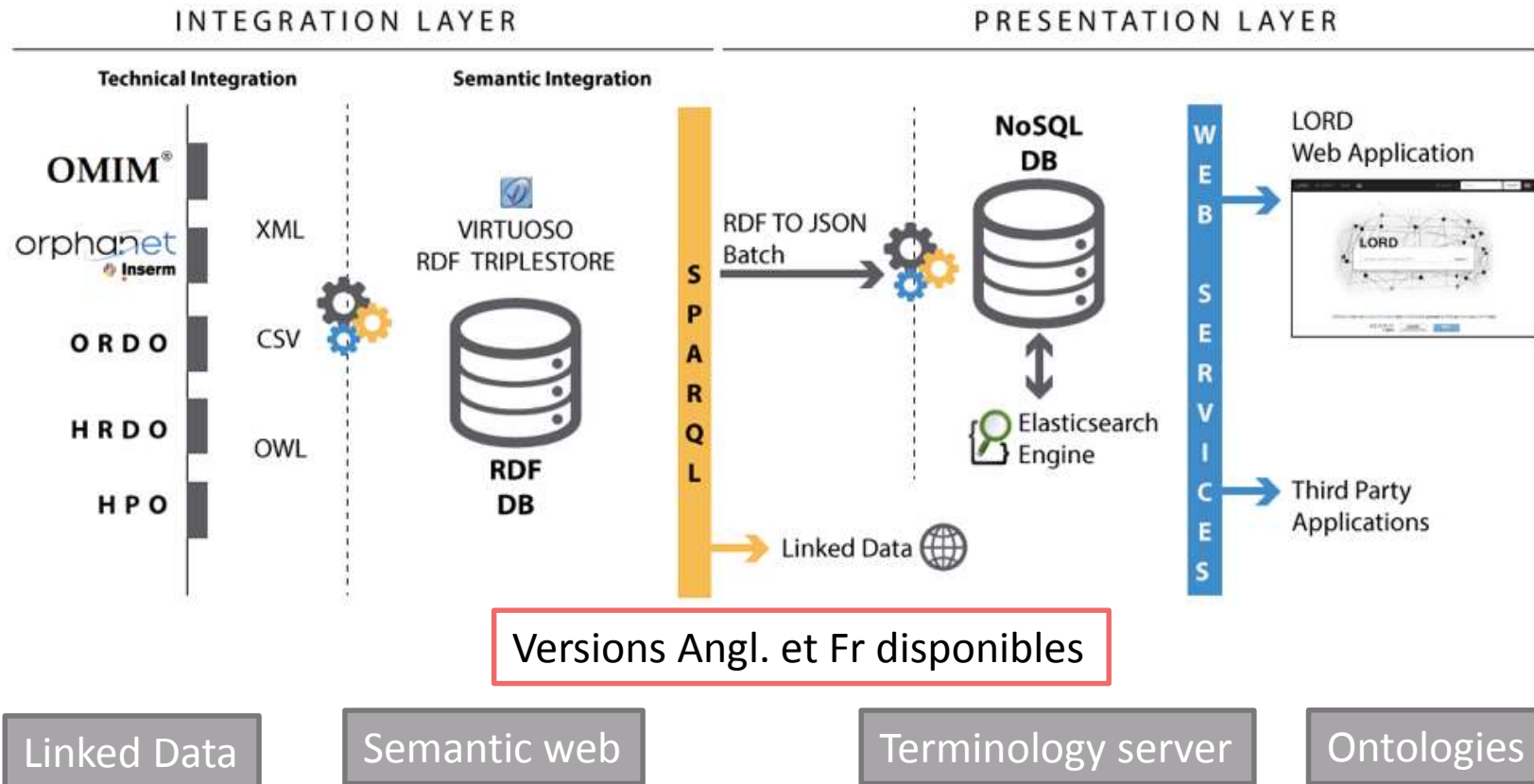
Vous pouvez parcourir les classifications ou télécharger la nomenclature en vigueur pour l'année 2014. Pour utiliser ou intégrer LORD dans votre hôpital, contactez-nous, nous proposons un ensemble de services web !

 LORD, une application de la BNDMR — avec le soutien du Ministère des affaires sociales et de la santé. Données extraites de : Orphanet, OMIM, HPO mises à jour le 01.01.2014.  
Mentions légales

LORD :  
Linking Opendata  
for Rare Diseases

<http://lord.bndmr.fr>

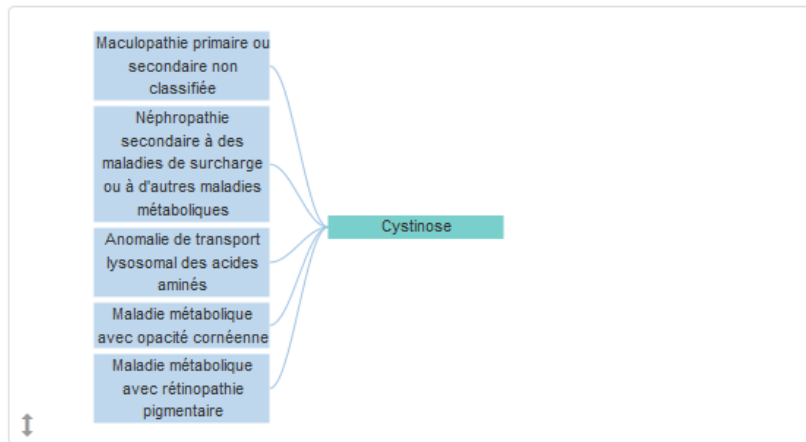
# LORD : Naviguer dans les bases de connaissances MR



### Classification

Orphanet

- Erreurs innées du métabolisme
- Trouble de la succion/déglutition
- Maladie rare de l'oeil
- Maladie rénale rare



### Groupes de signes impliqués

Orphanet

- Anomalies fonctionnelles digestives
- Anomalies fonctionnelles de l'appareil urinaire
- Anomalies des yeux et de la vision
- Anomalie des glandes endocrines

Légende :

- Groupe de maladie (rectangle bleu)
- Maladie (rectangle vert)
- Sous-type (rectangle orange)

### Informations générales

Orphanet

Synonymes : Déficit en transporteur de la cystine  
Type : **disease**  
Prévalence : 1-9 / 1 000 000  
Hérédité : Autosomique récessif  
Âge d'apparition : Variable  
Âge du décès : Adulte

### Informations complémentaires

OMIM\_219800: CYSTINOSIS, NEPHROPATHIC Source ▾ Sections ▾

## Description

Cystinosis has been classified as a lysosomal storage disorder on the basis of cytologic and other evidence pointing to the intralysosomal localization of stored cystine. Cystinosis differs from the other lysosomal diseases inasmuch as acid hydrolysis, the principal enzyme function of lysosomes, is not known to play a role in the metabolic disposition of cystine. The fact that plasma levels are well below saturation indicates that the defect is a cellular one. Within the cell, cystine is compartmentalized with acid phosphatase and is

### Gènes

ORPHANET Source ▾

Cystinosis, nephroathic

### Signes

ORPHANET Source ▾

Très fréquent :

- Photophobie
- Opacités/opacification/vascularisation de la cornée/cornéenne
- Protéinurie
- Néphropathie tubulaire/tubulopathie
- Néphropathie
- Retard pubertaire/hypogonadisme/hypogénitalisme
- Tics/stéréotypies
- Myopathie
- Faiblesse musculaire/diminution de la force musculaire/flaccidité
- Pollakiurie/polyurie/dysurie/anurie/rétention aiguë d'urine/oligurie
- Nausées/vomissements/mérycisme/hyperémèse
- Diabète insipide
- Hypothyroïdie

# Vue des données de votre site

- ▶ Maladies les plus « fréquentes »
- ▶ Nombre de patients, d'activités
- ▶ Nombre de dossiers avec actions requises

## Maladies les plus traitées

Dentinogenèse imparfaite (8)	 
Syndrome de Turner (6)	 
Cystinose (6)	 
Syndrome du cat-eye (4)	 
Autisme atypique (4)	 
Maladie des griffes du chat (3)	 
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 par mutation de MARS (2)	 
Anomalie du développement sexuel 46,XX (2)	 
Syndrome de Noonan (2)	 

COHORTE

**38**

ACTIVITÉS/MOIS

**4**

FILE ACTIVE

**23**

## STATUTS DES DIAGNOSTICS



## STATUTS DES DOSSIERS



# Vue coordonnateur CRMR

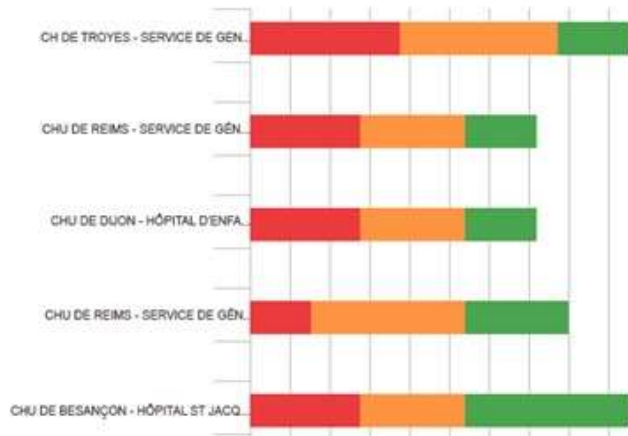
## DASHBOARD COORDINATEUR

Le 28/07/2014

Statuts des dossiers par site

Statuts des diagnostics par site

Suivi des activités



	COHORTE	ACTIVITES / MOIS	FILE ACTIVE
CH DE TROYES - SERVICE DE GEN.	25	6	456
CHU DE REIMS - SERVICE DE GEN.	25	18	96
CHU DE DIJON - HÔPITAL D'ENFA.	25	41	78
CHU DE REIMS - SERVICE DE GEN.	25	96	25
CHU DE BESANÇON - HÔPITAL ST JACO.	25	87	789



# Vue hôpital

## 📍 HÔPITAL NECKER - ENFANTS MALADES ▾

TOTAL DES HOSPITALISATIONS DE JOUR  
**398**

TOTAL DES HOSPITALISATIONS  
TRADITIONNELLES  
**445**

TOTAL DES CONSULTATIONS  
**625**

TOTAL DES FILES ACTIVES  
**894**

TOTAL DES DOSSIERS EN  
ACTION REQUISE  
**478 / 986**

ne monteront pas dans BNDMR ou PIRAMIG

### SERVICE DE NÉPHROLOGIE PÉDIATRIQUE Coordonné par Dr. Paul LANDAIS

HOSPITALISATION DE JOUR <b>152</b>	HOSPITALISATION TRADITIONNELLE <b>152</b>	CONSULTATION <b>257</b>
FILE ACTIVE <b>152</b>		DOSSIERS EN ACTION REQUIS <b>85 / 120</b>

### UNITÉ FONCTIONNELLE MÉTABOLISME Coordonné par Dr. Stéphanie CHHIM

- 85** DOSSIERS EN ACTION REQUISE
- 152** FILE ACTIVE
- 85** CONSULTATIONS
- 17** HOSPITALISATIONS TRADITIONNELLES
- 17** HOSPITALISATIONS DE JOUR

### SERVICE DE CHIRURGIE MAXILLOFACIALE ET PLASTIQUE Coordonné par Dr. Stéphanie CHHIM

<b>85 / 120</b> DOSSIERS EN ACTION REQUISE
<b>152</b> FILE ACTIVE
<b>85</b> CONSULTATIONS
<b>17</b> HOSPITALISATIONS TRADITIONNELLES
<b>17</b> HOSPITALISATIONS DE JOUR

### SERVICE D'HIISTOLOGIE-EMBRYOLOGIE- CYTOGÉNÉTIQUE Coordonné par Dr. Paul LANDAIS

HOSPITALISATION DE JOUR <b>152</b>	HOSPITALISATION TRADITIONNELLE <b>152</b>	CONSULTATION <b>257</b>
FILE ACTIVE <b>152</b>		DOSSIERS EN ACTION REQUIS <b>85 / 120</b>

### SERVICE D'ORL Coordonné par Dr. Céline ANGIN

- 85** DOSSIERS EN ACTION REQUISE
- 152** FILE ACTIVE
- 85** CONSULTATIONS
- 17** HOSPITALISATIONS TRADITIONNELLES

### UNITÉ D'IMMUNOLOGIE ET D'HÉMATOLOGIE PÉDIATRIQUES Coordonné par Dr. Claude MESSIAN

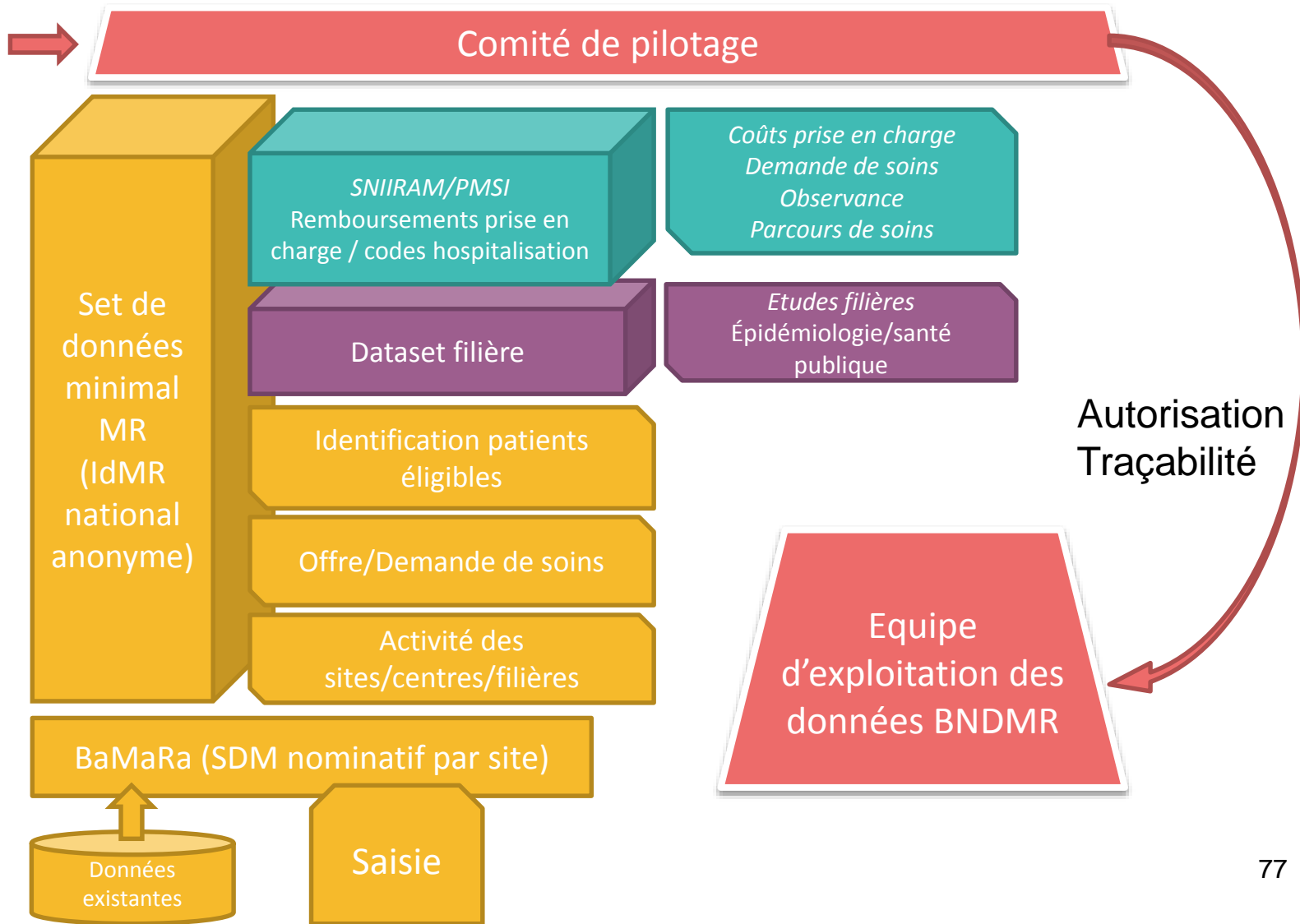
<b>85 / 120</b> DOSSIERS EN ACTION REQUISE
<b>152</b> FILE ACTIVE
<b>85</b> CONSULTATIONS
<b>17</b> HOSPITALISATIONS TRADITIONNELLES

- ▶ Chaque hôpital est responsable de traitement (BaMaRa)
- ▶ Une convention DGOS-APHP (24 sept. 2015)
- ▶ APHP maître d'œuvre et responsable de traitement BNDMR
- ▶ Un comité de pilotage (13 membres) et un comité scientifique (11 membres)
- ▶ Les données sont stockées et sécurisées chez un hébergeur de données de santé
- ▶ L'exploitation de données se fait en accord avec les professionnels (centres ou filières).

- ▶ Mise en production de BaMaRa (1er semestre 2016)
- ▶ Mise en œuvre des recueils de données dans les dossiers patients des CHRU (pilotes en 2015)
- ▶ Demande d'utilisation du NIR pour interconnecter les bases de la SNIIRAM/PMSI et favoriser la mise en œuvre d'études médico-économiques, de prise en charge, de demande et d'offre de soins, d'observance thérapeutique,...
- ▶ Projet européen (JOINT ACTION) pour faciliter la mise en place d'un système de codification des diagnostics commun pour les MR à l'échelle européenne
- ▶ ISPRA : nouvelle plateforme pour les registres MR européens

- ▶ Etat des lieux exhaustif des bases actuelles, création d'un « registre des registres » national (prochainement sur le site [bndmr.fr](http://bndmr.fr))
- ▶ Favoriser l'adoption de l'identifiant maladies rares national
- ▶ Coordination visant à favoriser une homogénéisation du codage des diagnostics MR au sein des filières :
  - Proposition d'une liste de codes
  - Instructions de codage
- ▶ Participation à la gouvernance des données
- ▶ Mise en place d'études au niveau des filières avec l'appui de l'équipe d'exploitation BNDMR

Demandes externes  
d'exploitation  
des données



Projet	Dates	Champ fonctionnel	Interopérabilité ?	Nb d'éléments inclus
DCC-DMP	2003 (DCC) 2010 (DCC-DMP) 2015 opérationnel	Favoriser la PEC coordonnée et favoriser le recueil de données national	O	DMP 546 000 (2015) DCC-DMP en cours
Banque Nationale Alzheimer	2005 (calliope) 2009 (BNA)	Recueil d'informations minimales (CIMA) activité et épidémiologie 1 logiciel équipe 320 centres	N	625 000 patients (2015)
BioBanques	2012-2016 développ. interopérabilité 2017-2020 phase opérationnelle	Favoriser la mise en œuvre d'un réseau national 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	2002	Recueil d'un set minimal adossé à un dossier patient (Orpha)	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) 2010(2012) (BNDMR)	Recueil du SDM interopérabilité avec les SIH et les autres bases de données nationales	O	45% des CRMR 310 000 patients (2015)

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

- ▶ Pour nos collaborateurs de l'équipe BNDMR : M Maaroufi, Y Fonjallaz, A de Carrara, C Messiaen, S Chhim, A Ruel, JP Necker, C Angin.
- ▶ A l'équipe RaDiCo : S Amselem, A Clement, J Weinbach.
- ▶ Aux membres du réseau des 131 Centres de référence des 501 centres de compétence et des 23 filières
- ▶ Aux membres du comité de pilotage de la BNDMR
- ▶ Aux membres de la DGOS et de la DGS en charge du PNMR2
- ▶ A l'EA 2415 et au BESPIM CHU de Nîmes
  
- ▶ Ce programme est financé par le Ministère des Affaires Sociales, de la Santé et des Droits des Femmes