

État des lieux du développement de la Banque Nationale de Données Maladies Rares

Elisa Salamanca

> Le projet de Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) s'articule autour de deux grands axes : BaMaRa (Base Maladies Rares) d'une part, qui sert à collecter un set de données minimum maladies rares dans le cadre du soin, et l'entrepôt BNDMR d'autre part, où les données, pseudonymisées, seront exploitées à des fins de santé publique et d'épidémiologie.

Deux grands enjeux se dessinent : la collecte des données et leur exploitation. Beaucoup de bases nationales existent déjà, comme le PMSI et le Système National d'Information Inter-régimes de l'Assurance Maladie (SNIIRAM). Elles ne sont cependant pas adaptées aux maladies rares et ne permettent pas d'avoir une vision nationale des prises en charges et du nombre de personnes atteintes par ces pathologies. Répondant à un autre objectif, les données collectées ne peuvent pas être exploitées facilement (codes maladies non appropriés par exemple). Ainsi, dans le cadre de la mise en place de la BNDMR un set de données minimum utilisant les référentiels et les nomenclatures maladies rares a été défini au niveau national permettant ainsi de collecter des informations structurées.

L'implémentation de ce set de données minimum au sein des dossiers patients informatisés des établissements hospitaliers permettra aux professionnels des centres de référence et de compétences de ne pas avoir à naviguer entre des outils différents. Le chantier est en cours, le cadre national a été fixé. Le ministère a lancé fin 2017 un appel à projets qui permettra de soutenir les centres hospitaliers dans la réalisation de ces modules maladies rares. Afin de centraliser les informations, et pour mettre à disposition un outil de collecte au niveau national l'application BaMaRa permet le recueil de ces données.

Le second enjeu est l'exploitation et l'enrichissement de ces données. Le set de données minimum permet d'identifier les personnes qui passent dans les centres de référence et de compétences, mais il doit être complété par l'ensemble du parcours du patient dans le système de soins, par les données collectées dans le cadre de la médecine de ville et des hospitalisations, par les données du SNIIRAM, etc. On peut même imaginer d'y adjoindre les données de France Génomique et les données



Directrice de la BNDMR,
Banque Nationale de
Données Maladies Rares,
Campus Picpus, Département
WIND (Web Innovation
Données),
33, boulevard de Picpus,
75012 Paris, France.
elisa.salamanca@aphp.fr

des biobanques. L'interopérabilité doit être pensée au niveau national, mais également au niveau européen et international. Beaucoup d'initiatives se lancent, notamment avec la création des ERN. Pour moi et mon équipe, la priorité sera de nous intégrer dans le système européen en cours de montage. Nous sommes partis sur de bonnes bases, puisqu'un set de données minimum maladies rares européen a été proposé il y a peu. Il est en adéquation complète avec celui que nous avons adopté en France.

Il est difficile d'avoir une vision précise de ce que pourra permettre la BNDMR à plus long terme : le plan France Génomique est encore en cours ; d'autres projets au niveau national et international sont en cours de mise en place, qui pourront alimenter également la BNDMR. Des études ont néanmoins déjà été réalisées en croisant les données des bases médico-administratives telles que le SNIIRAM et le PMSI et celles du set de données minimum, montrant que des choses sont faisables et pertinentes. Nous mettrons à disposition ces données, il appartiendra aux chercheurs d'en tirer profit. ♦

Current status of the French National Data Repository in the field of Rare Diseases

LIENS D'INTÉRÊT

L'auteur déclare n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.