

Harmonisation du codage BNDMR & codes Orphanet

Filière G2M & Observatoire du diagnostic

AG Filière

31 mars 2022



BNDMR= projet prioritaire du PNMR2-3

Base de données nationale:

- **Collection homogène de données**
- Set de données minimum (SDM)

Objectifs :

- Evaluer l'effet des plans nationaux
- **Documenter prise en charge patient**
 - Démarche diagnostique
 - Activités cliniques
- **Décrire avancée/état du diagnostic**



Information patient

Chaque patient doit pouvoir exercer ses droits sur l'informatisation de ses données et l'usage qui pourrait en être fait.

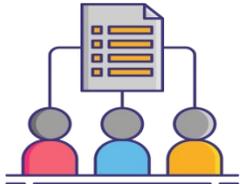
Cadre du RGPD, **2 niveaux d'information du patient sont légalement exigés.**

1- Affichage patient BaMaRa SOINS

- Obligatoire
- A afficher
- Information collective, **relative à l'informatisation des données personnelles**
- Disponible sur le site de la BNDMR (word)

<http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bamara/>

A compléter par chaque établissement avec ses contacts propres



2- Information individuelle BNDMR RECHERCHE

- Obligatoire
- À remettre aux patients
 - consultations/hospitalisation ou
 - par courrier avec les comptes rendus ou
 - par email

Relative aux **possibilités d'utilisation des données dans des recherches**

Disponible sur le site de la BNDMR (pdf)

<http://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/>

Informations légales, à ne pas modifier



Observatoire du diagnostic = registre national interopérable/données de la BNDMR pour les personnes identifiées comme « sans diagnostic » à partir du Set Minimal de Données.

Objectif (PNMR3*) dans un monde idéal....

»Obtenir un diagnostic dans l'année et au maximum 1 an après la 1^{ère} consultation médicale spécialisée pour lutter contre l'errance diagnostique.

»Impasse diagnostique = malades sans diagnostic précis >1 an après la 1^{ère} consultation spécialisée pour lesquels l'état de l'art scientifique et technique ne permettent pas d'aboutir à un diagnostic précis.

*PNMR3: Plan National Maladies Rares 3

Dans la vraie vie

- ❑ Lutte contre l'errance diagnostique > objectif diagnostic en 1 an si pas d'impasse
- Patient : intégrer rapidement un réseau expert maladies rares > éviter le nomadisme médical improductif
- Médecins traitants et spécialistes : faciliter l'orientation patients vers des centres experts > information & visibilité des filières, centres et associations MR.
- ❑ Lutte contre l'impasse diagnostique > repérer les patients avec de nouvelles maladies

Moyens

- Cohérence des pratiques /innovations diagnostiques : veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique.
- Tableaux de bord annuels : évolution **de l'errance et de l'impasse diagnostiques** en France /**BNDMR**. (rapport rendu par la filière)
- Interagir avec les instances du PFMG 2025.
- Favoriser **les projets de recherche, associé** chaque fois que possible à **des bio-banques**.

*PNMR3: Plan National Maladies Rares 3

Actions de la filière G2M dans ces objectifs

AG Filière

31 mars 2022

1- Améliorer l'exhaustivité des patients inscrits BNDMR

AG Filière

31 mars 2022



Réflexion débutée en février 2020
Mutualisation ARCs réalisée le **8 juillet 2020**

Mutualisation retardée par :

- la mise en place des conventions
- la délivrance des codes par les hôpitaux
- la crise Covid 19 (déplacement ARCs)



- Recrutement des ARC sur 2020 – 2021**

Réseau 9 ETP

- AAP : financer pendant 3 ans en partie les ARC (3x 100 000 euros)**

Dernière année 2022 (extension pour 2023 annoncé par la DGOS)

Budget total ARC/an est de 121 000 Euros en 2020 (4,5 ETP)

171 000 Euros en 2021 (5,5 ETP)

171 000 Euros en 2022 (5,5 ETP)

→ La DGOS souhaite prolonger cette action dans PNMR4

Objectif filière: assurer la pérennité de ce réseau

- Leurs missions :**

CCMR: Saisie données BAMARA > tous les patients et activités

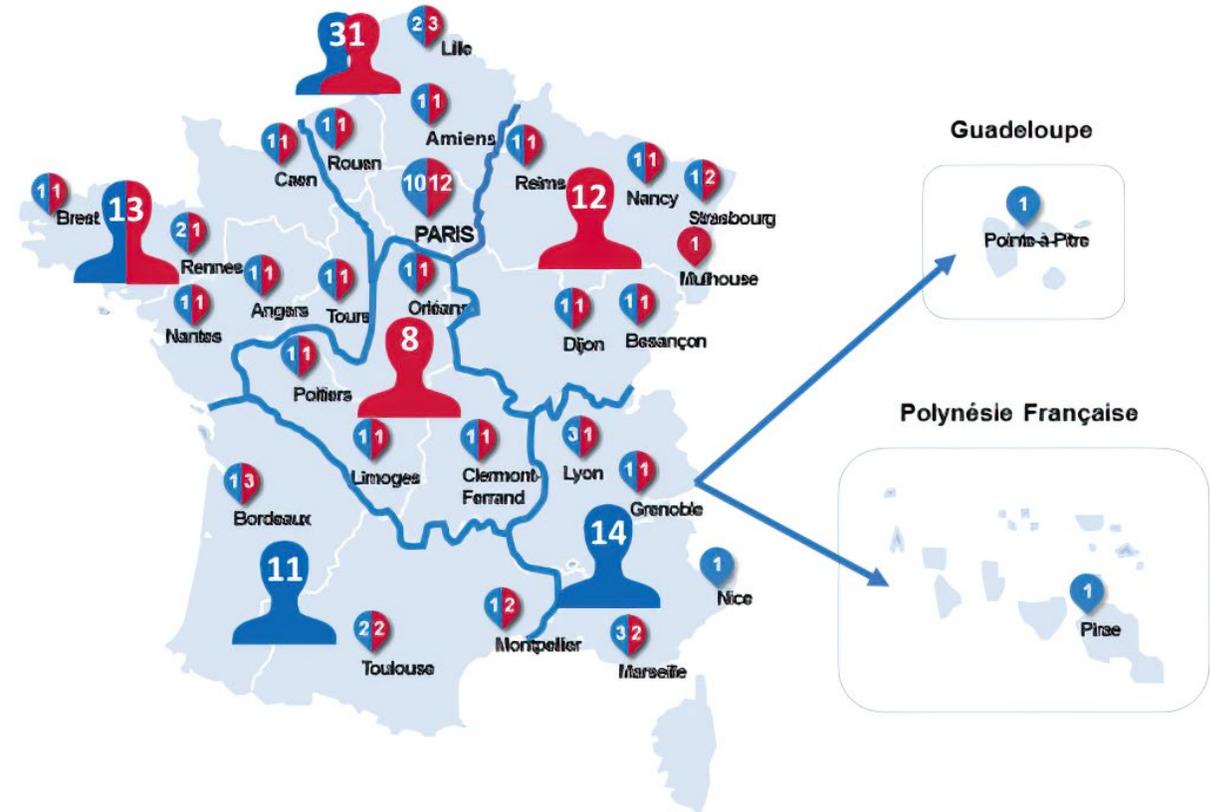
CRMR: soutien ponctuel de certains centres

CRMR et CCMR: Harmonisation du codage SDM

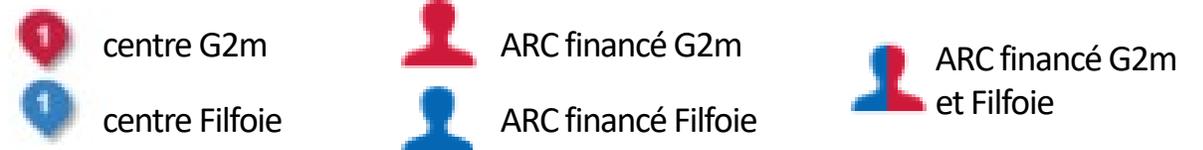
CRMR et CCMR: Etudes cliniques et Registres filières:
(inhibiteur SGTL2 dans GSD1b, COVID-MHM, RaDiCo-MPS, registres validés filières)

ETP : Equivalent Temps Plein

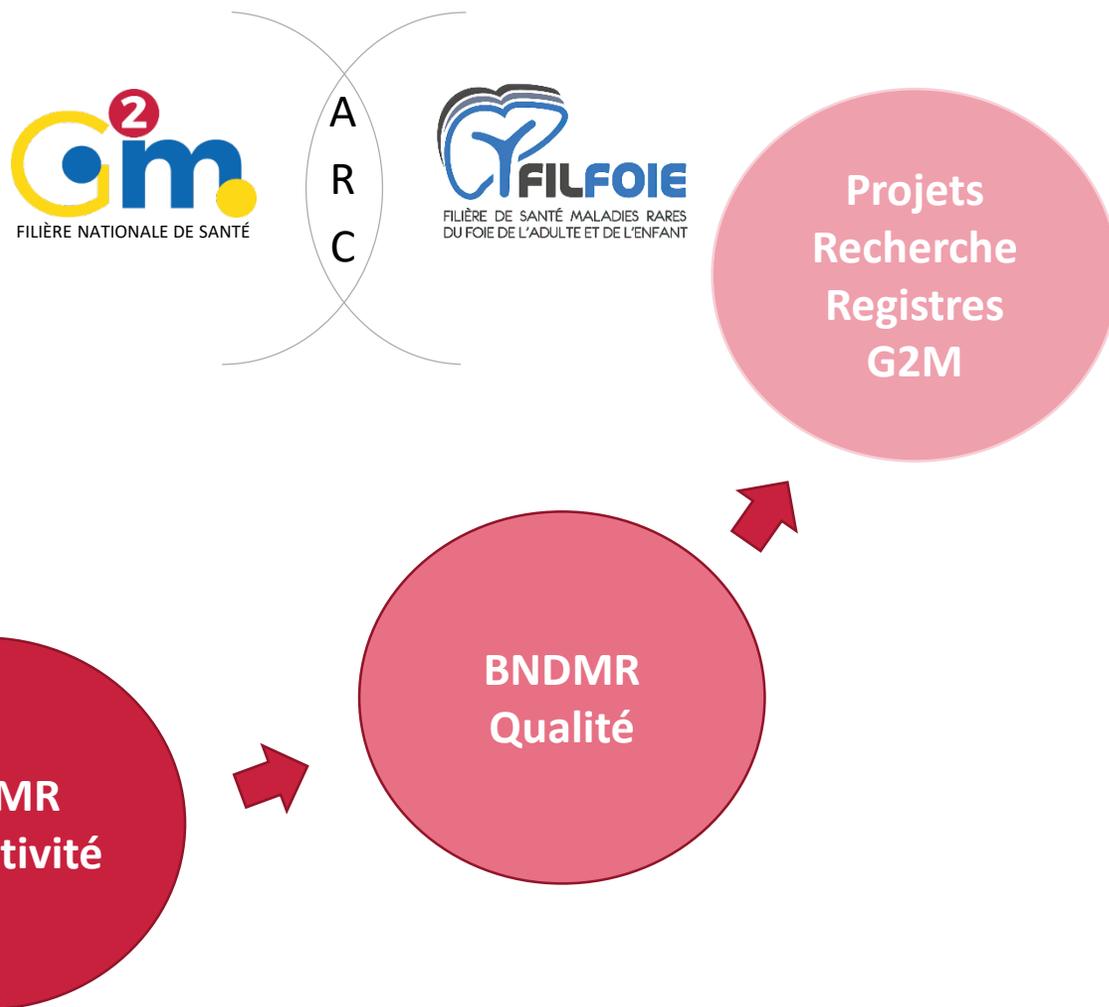
RaDiCo : Rare Disease Cohorts



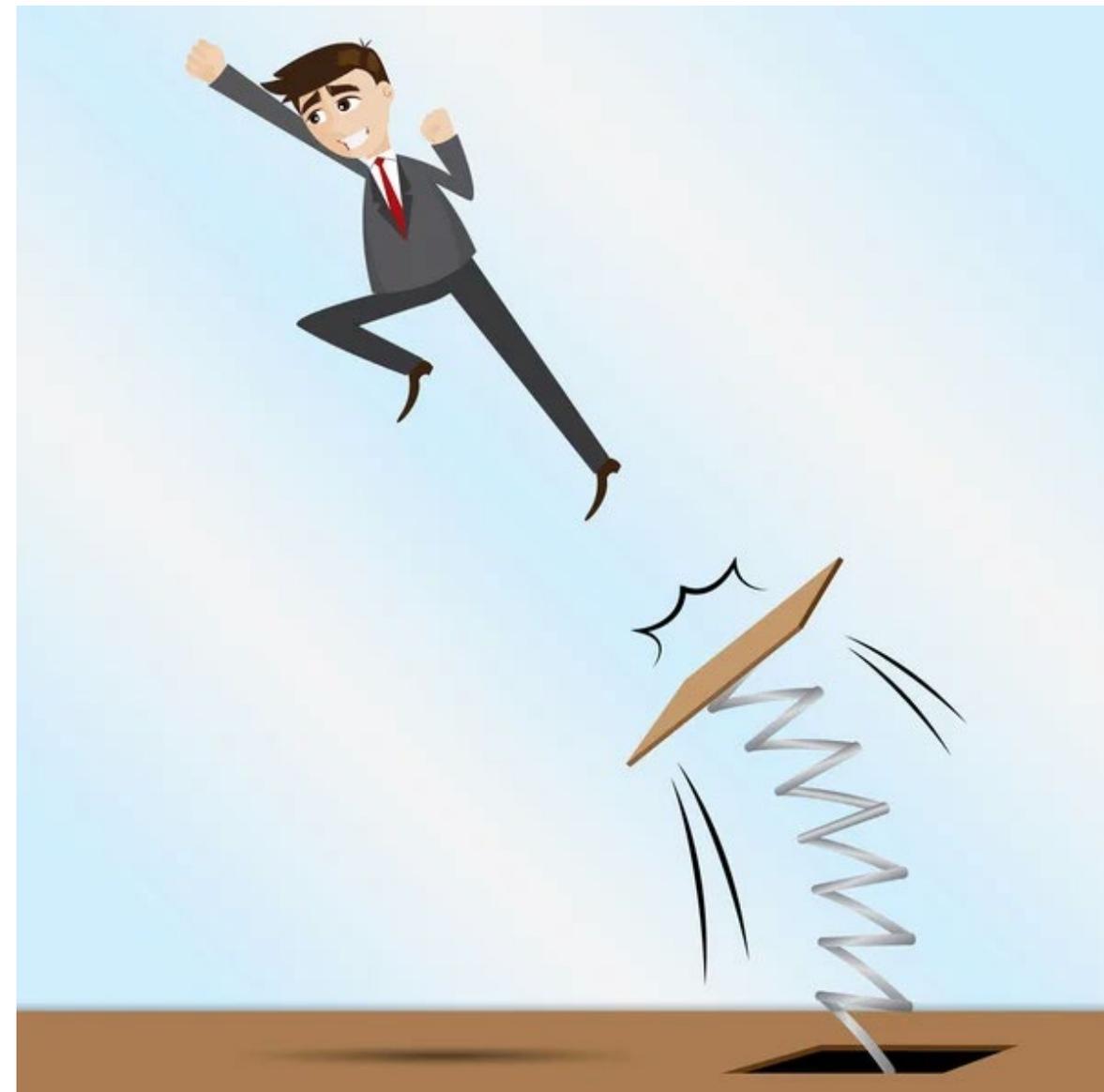
Répartition géographique et financière des centres et du réseau d'ARC



Se donner les moyens : Création d'un réseau national d'ARCs*



ARC : Assistants de Recherche Clinique



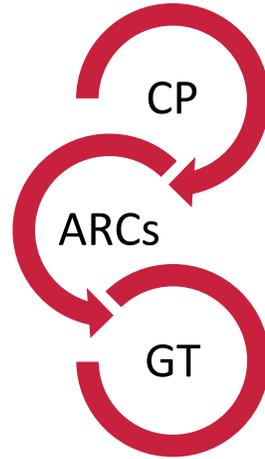
Stratégie de formation ARCs, déploiement et pilotage du codage



16

Formations des ARCs

- G2m
- interfilières G2m et Filefoie
- aux pathologies des deux filières
- aux études et registres filière G2M



4/mois

Réunions

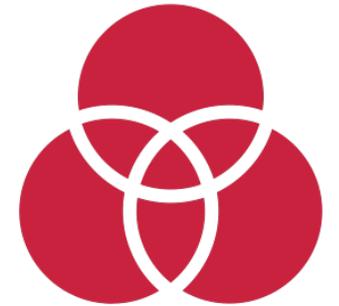
- 2/mois Réunion avec ARCs
- 1/mois Réunions des CP des 2 filières
- 1/mois Réunion CP G2M et coordonnateurs GT BNDMR



6 types

Guides de codage

- Générale (finalisé)
- Par pathologie (Hémochromatoses)
- Excel Cnam (Codage orpha)
- Pour les diététiciens (en cours)
- Situations spécifiques (codage réanimation, urgence) (en cours)
- Harmonisation du codage



Harmonisation du codage

7 groupes de pathologies

1- Améliorer l'exhaustivité des patients inscrits BNDMR

OBJECTIFS

La mutualisation du réseau d'ARCs avec la filière Filfoie et leur formation au codage ont permis d'optimiser et d'accélérer en quelques mois le pourcentage de saisie et le déploiement sur les centres, pour piramig ainsi que les labellisations.

Les objectifs à atteindre sont :

Objectif n°1 fin 2021: l'exhaustivité et la rédaction de guide de codage

Objectif n°2 en 2022 : ↑ qualité codage

Harmonisation du codage orphanet

2- Améliorer la qualité du codage BNDMR

Projet harmonisation & homogénéisation du codage

Harmonisation de codage orphanet (Etape suivante: 2022)

Par groupe de pathologies filière

Coordonnée par les centres coordonnateurs avec leurs centres constitutifs et de compétence

ainsi que les groupes PNDS

Le projet d'harmonisation

- Réduction des codes orphanet uniques à toutes la filière par consensus
- Identification de signes HPO relatifs à chaque groupe de maladies (maladies mitochondriales, par intoxication, etc.) > pouvoir facilement identifier les pathologies relatives à ce groupe dans BNDMR

Etapas du projet

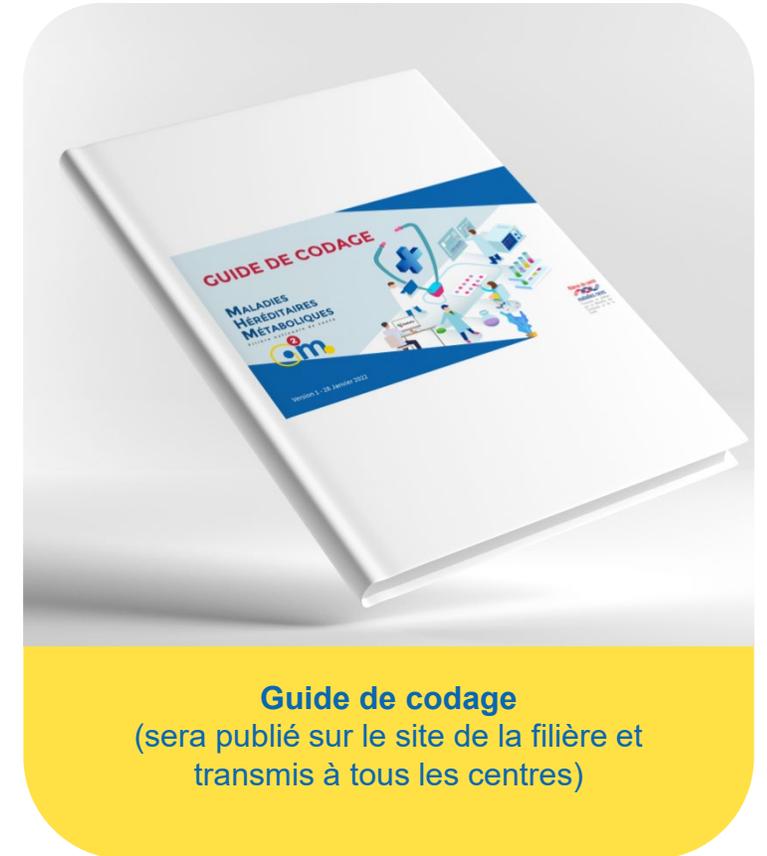
- Demande des listings des 7 groupes de pathologies à la BNDMR (finalisée)
- Validation des listing avec les coordonnateurs des centres (faits en partie)
- Communiquer ce listing final à la BNDMR
- L'édition d'un livret à diffuser à tous les centres et affichage sur le site de la filière

Augmentation de la qualité

Ex: Croisement Cnam et Hémochromatose (BNDMR) pour ne garder que les hémochromatoses rares

→ La filière se chargera des nouvelles demandes de **codes orpha pour les nouveaux gènes** (avec argumentaire scientifique)

→ Elle aidera au dépôt de demande des **nouveaux codes HPO** (nouveaux symptômes)

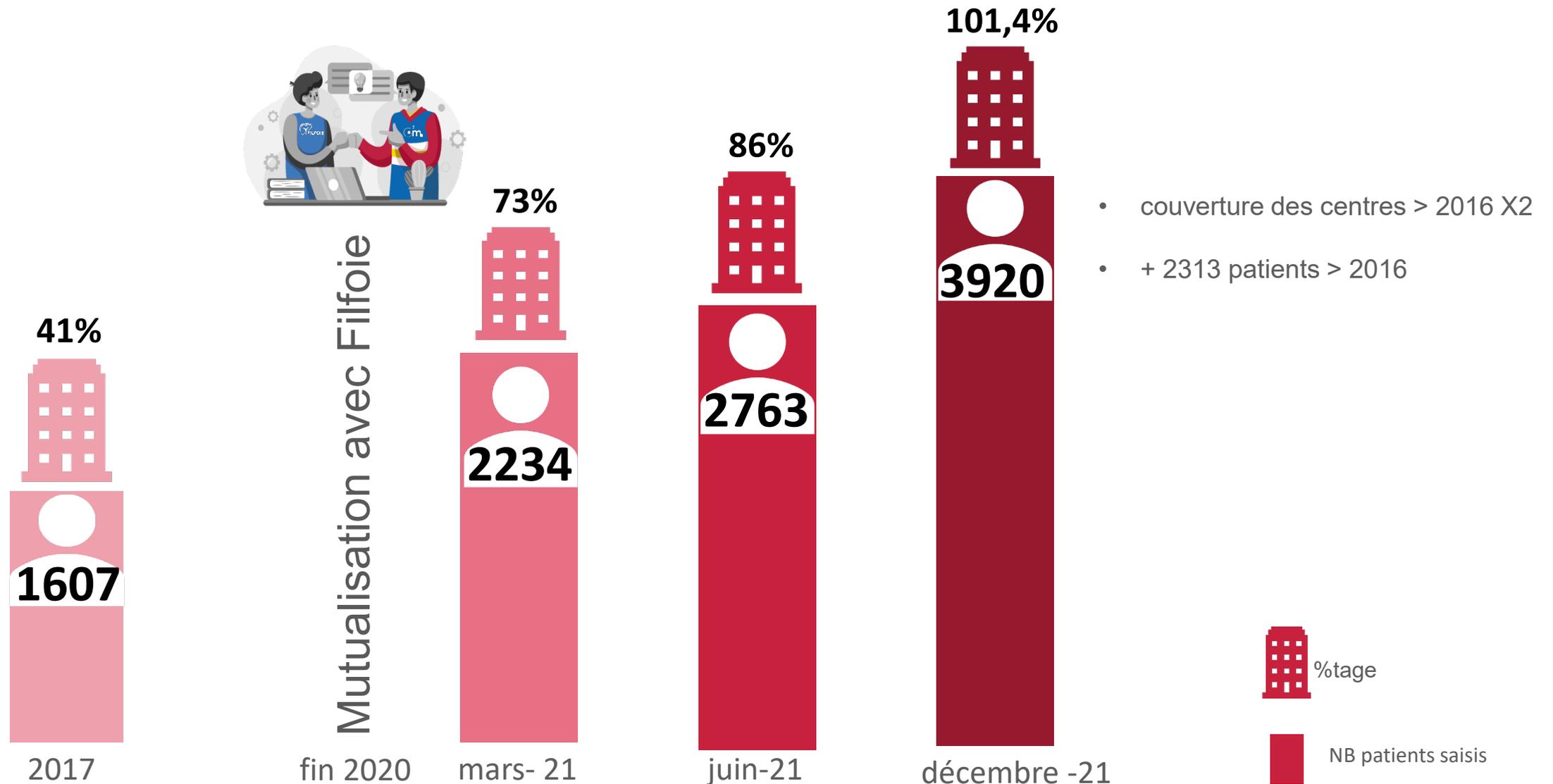


Résultats obtenus par la filière

AG Filière

31 mars 2022

Evolution de l'activité de saisie et de codage des ARCs pour G2M



100

Patients repérés par les
ARCs sont en
« errance diagnostique »
non référencés CMR

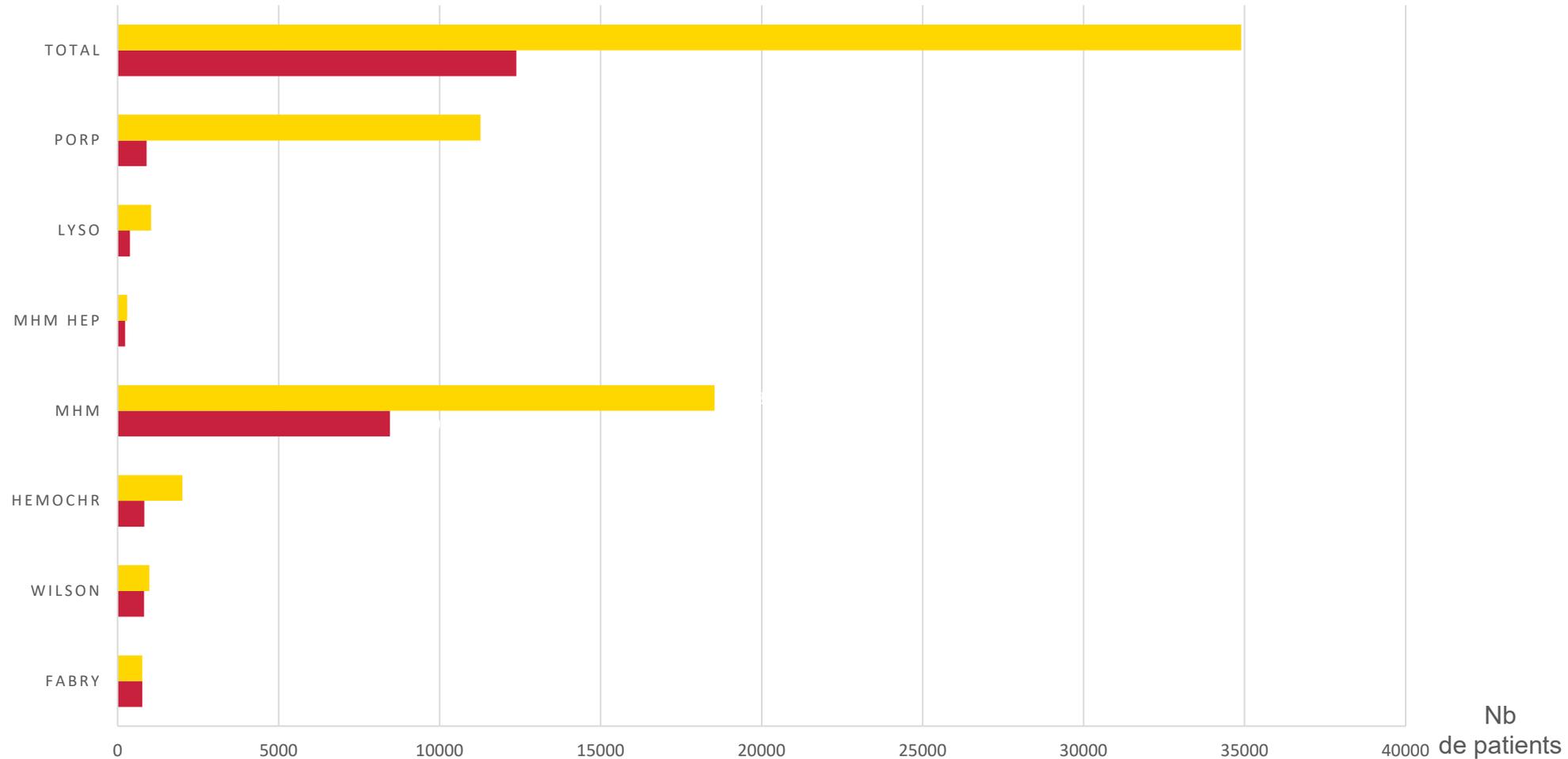
> Extension ou création de nouveaux CCMR



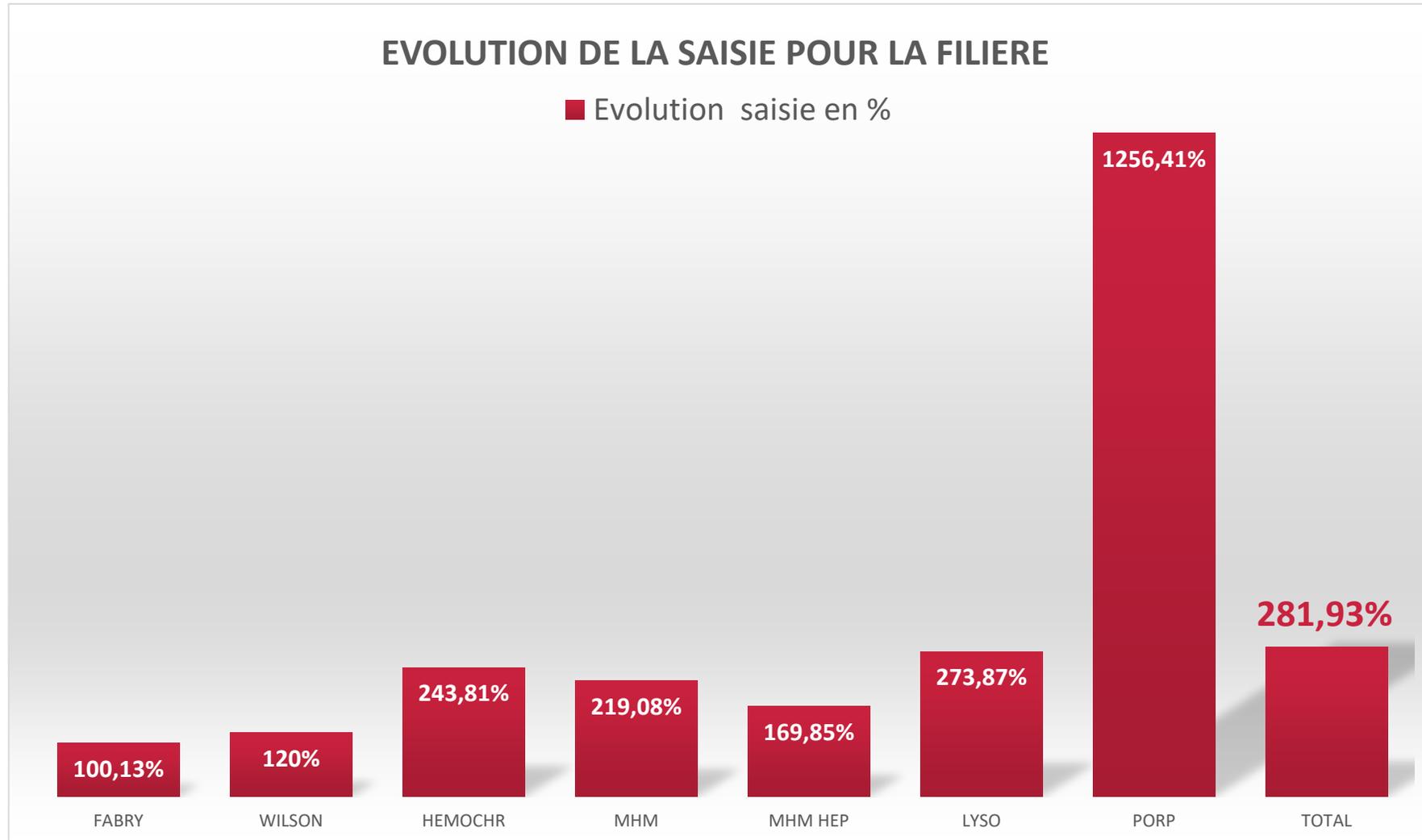
Le réseau ARC a permis de repérer **des errances diagnostiques** au niveau des hôpitaux couverts par les deux filières.

BNDMR (2017-2022): nb patients X 2,8 ≈ exhaustivité!

EVOLUTION DE LA SAISIE AU NIVEAU DE LA FILIERE



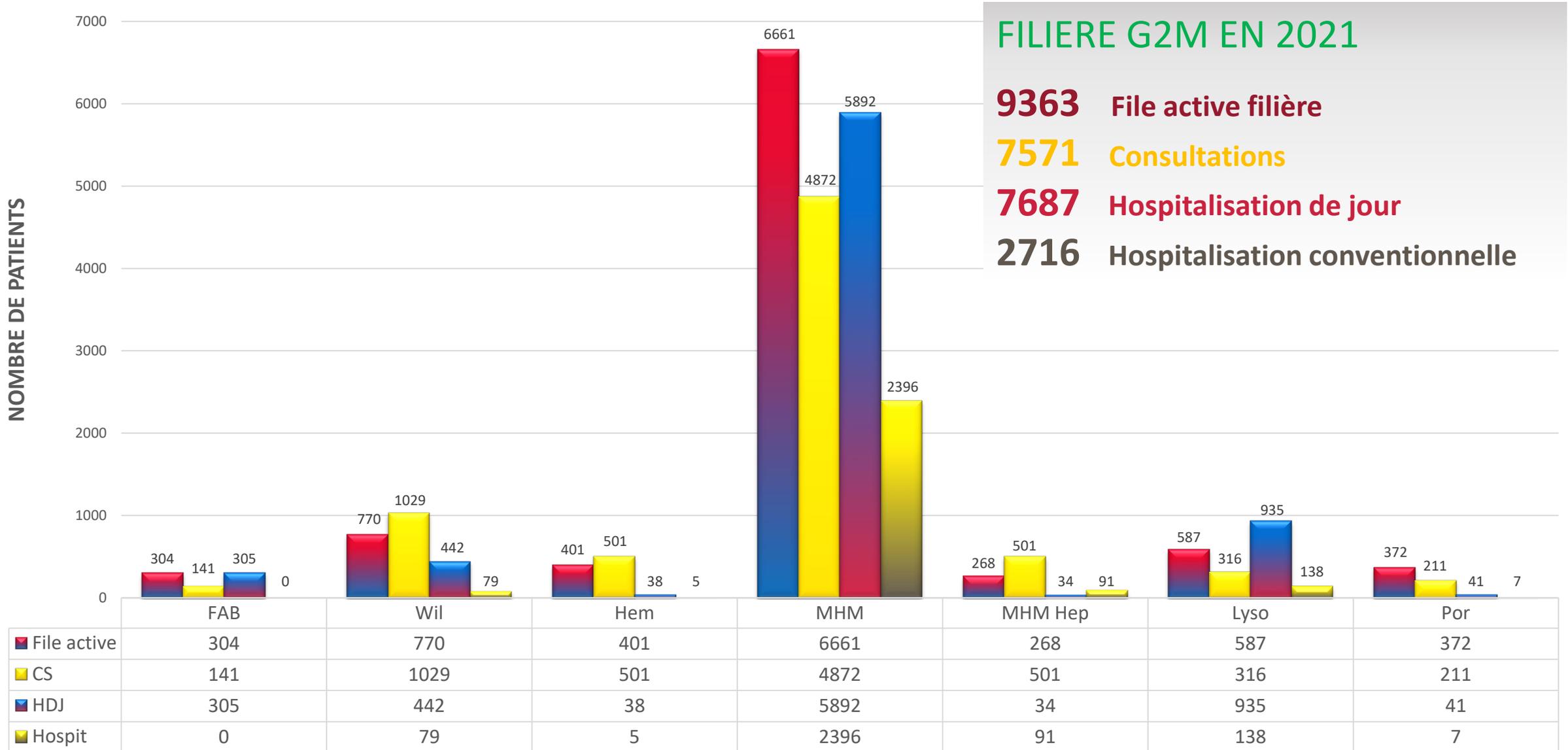
| | FABRY | WILSON | HEMOCHR | MHM | MHM HEP | LYSO | PORP | TOTAL |
|------------------------------|-------|--------|---------|-------|---------|------|-------|-------|
| ■ TOTAL BNDMR 02/22 | 768 | 984 | 2009 | 18535 | 293 | 1038 | 11270 | 34897 |
| ■ Déclaré labellisation 2017 | 767 | 820 | 824 | 8460 | 231 | 379 | 897 | 12378 |



FILE ACTIVE PATIENT & ACTIVITES en 2021

*Données BNDMR du 7 mars 2022

**Chiffres amenés à évoluer jusqu'au 31 mars 2022



Identifier les patients en impasse diagnostique

- Mise à jour par les ARCs des statuts diagnostic **en cours** passant **en confirmé** ou **en indéterminé**
→ Passage en RCP génôme

| Statut Δc (CCMR) | En cours | Probable | Confirmé | Indéterminé |
|------------------|----------|----------|----------|-------------|
| nb de patient | 414 | 184 | 2276 | 157 |

- Identifier de nouveaux médecins MHM hospitaliers > centres d'expertise de leurs régions même hors label
Les rattacher au centre au niveau de la BNDMR
→ Saisir les patients dans le centre
→ **Réduire l'errance des patients**
Valoriser les files actives de ces médecins pour les futures labellisations
(exemple de Clermont Ferrand et la file active métabo rattachée au centre lysosome du Pr Berger)

MERCI