



# **Les données maladies rares dans les espaces de données de santé**

## *Rare disease data in health data spaces*

**Dr Ana Rath**  
**INSERM, US14 – Orphanet**  
**Directrice**

# Les défis spécifiques des données maladies rares

## The specific challenges of rare disease data



Ask your questions on the chat !

### La rareté! *Rarity!*

La bonne échelle est l'échelle internationale *International is the right scale*

### L'évolutivité du domaine *Domain evolutivity*

De nouvelles maladies sont décrites fréquemment *New RD are frequently described*

### L'hétérogénéité *Heterogeneity*

Nécessité d'harmonisation trans-domaines *Need for cross-domain harmonisation*

### La portabilité *Portability*

Pour construire un parcours de soins cohérent *For a consistent healthcare pathway*

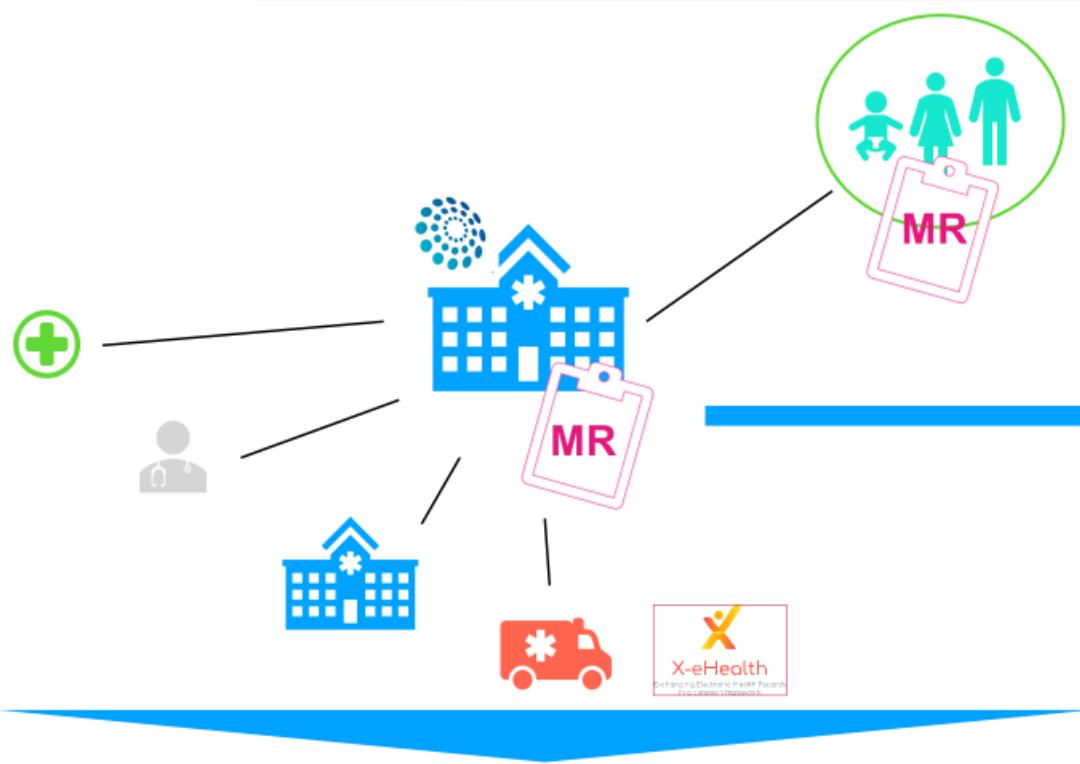
### La reusabilité *Reusability*

Pour construire la connaissance à partir des données *For knowledge generation based on data*

### L'invisibilité *Invisibility*

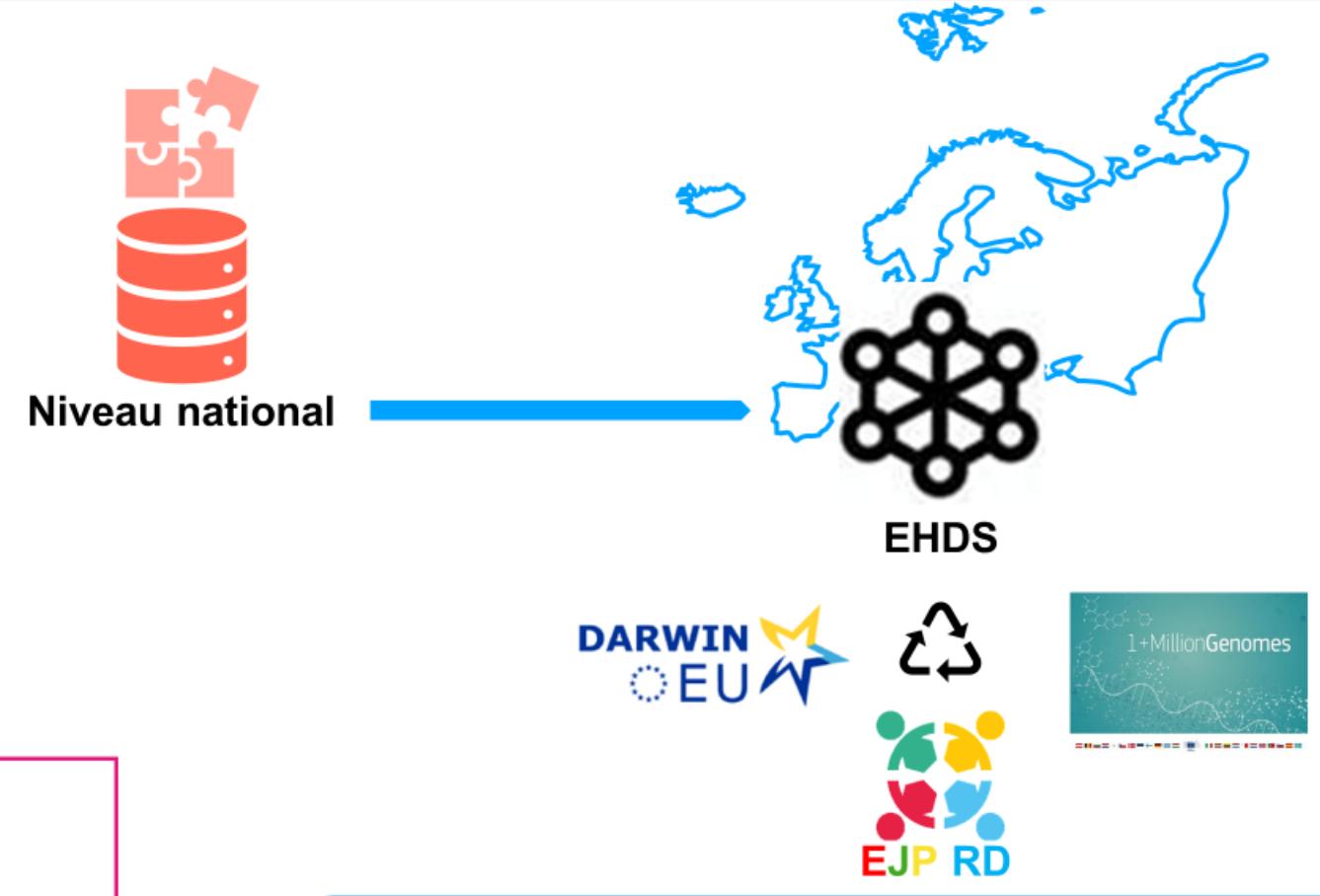
Les maladies rares sont mal représentées dans les terminologies génériques en usage: codification.

*RD are ill-represented in health terminologies: need for codification*



## Utilisation primaire *Primary use*

- **Meilleure connaissance – bonnes pratiques**  
*Better knowledge, best practices*
- **Continuité des soins** *Continuity of care*
- **Meilleure évaluation et compensation du handicap**  
*Better disability evaluation and compensation*
- **Prise en charge transfrontalière / de proximité adéquate (urgences, anesthésie...)** *Adequate cross-border and primary care*



## Utilisation secondaire *Secondary use*

- **Recherche** *Research*
- **Prise de décision fondée sur les preuves**  
*Evidence-base decision-making*

La **codification des maladies rares** est une priorité européenne depuis la Recommandation du Conseil de 2009.  
*Improved rare disease codification is a European priority since the Council Recommendation on the field of rare diseases in 2009.*



**Inclusive:** tous les malades, y compris les sans diagnostic

*Inclusive: all the patients, including those undiagnosed*

**Evolutive:** en fonction de l'évolution des connaissances

*Evolutive: according to evolution of knowledge*

**Standardisée:** selon des procédures publiques

*Standardised: according to published procedures*

**Fondée sur des preuves:** littérature scientifique

*Evidence-based: based on peer-reviewed publications*

**Multilingue:** 12 langues

*Multilingual: 12 languages*

**Interopérable:** alignée aux terminologies utilisées en santé et en recherche

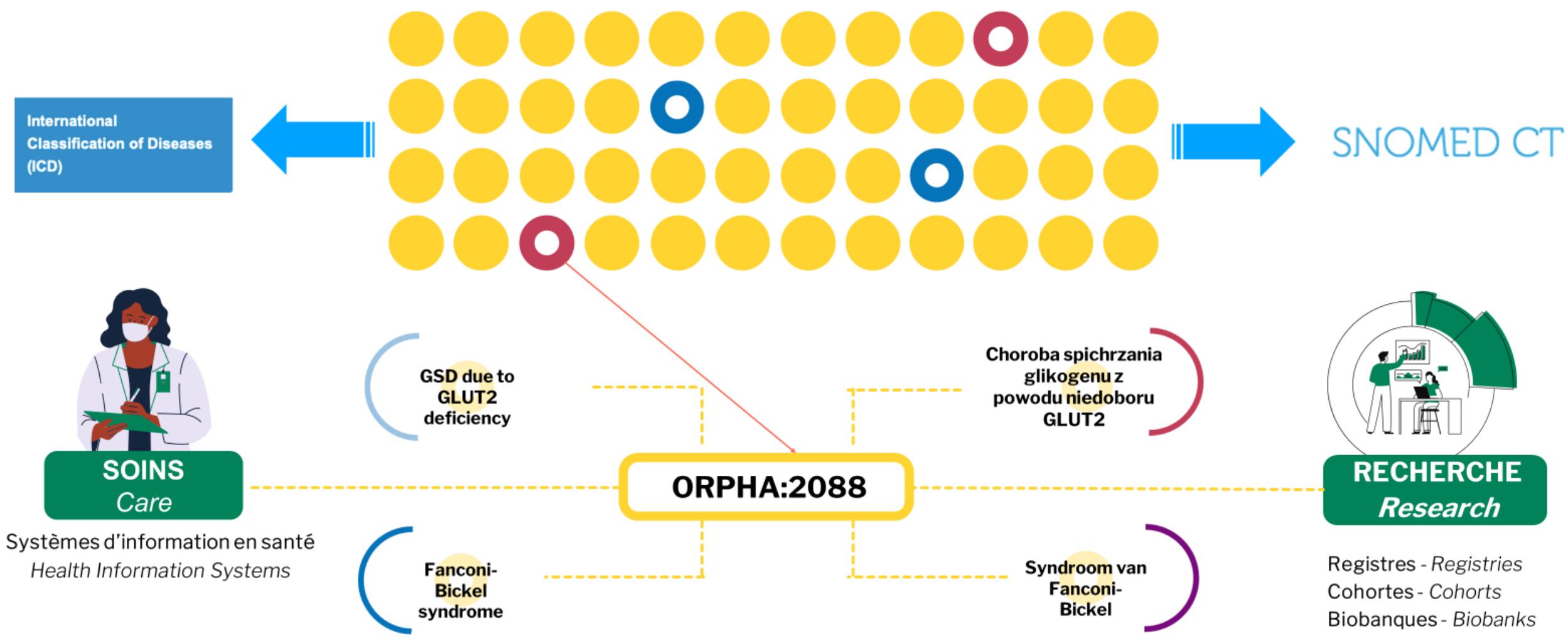
*Interoperable: aligned to main medical and research terminologies*

**Computable:** formats et outils facilitant son intégration

*Computable: formats and tools to ease implementation*

**Gratuite:** licence ouverte (CC-BY 4.0)

*Free: open license (CC-BY 4.0)*





Community of Practice

**Implémentation des ORPHAcodes en 4 pays – guides de bonnes pratiques –  
outils pour l'implémentation et le codage**

*ORPHAcodes implementation in 4 MS – guidelines and tooling*



**Réseau des hubs nationaux pour l'implémentation des ORPHAcodes en 13 pays  
dans les hôpitaux abritant des Réseaux Européens de Référence**

*National nomenclature hubs network in 13 MS for implementation in ERNs' HCPs*



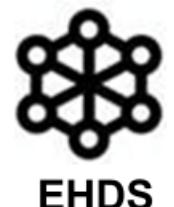
**Implémentation des ORPHAcodes et d'un set de données spécifique pour des  
cas d'usage MR (continuité des soins trans-frontaliers)**

*ORPHAcodes and RD dataset implementation for (un)planned cross-border healthcare*



**Standards de données maladies rares dans la préfiguration de l'EHDS**

*RD specific data standards included in EHDS prefiguration*



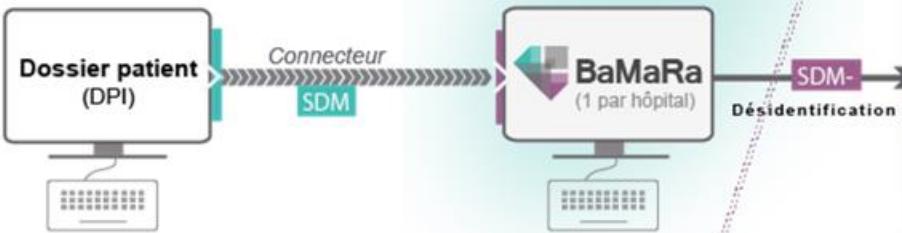
**Modèles de (méta)données pour des registres MR FAIR**

*Data and metadata models for FAIR-compliant RD registries*



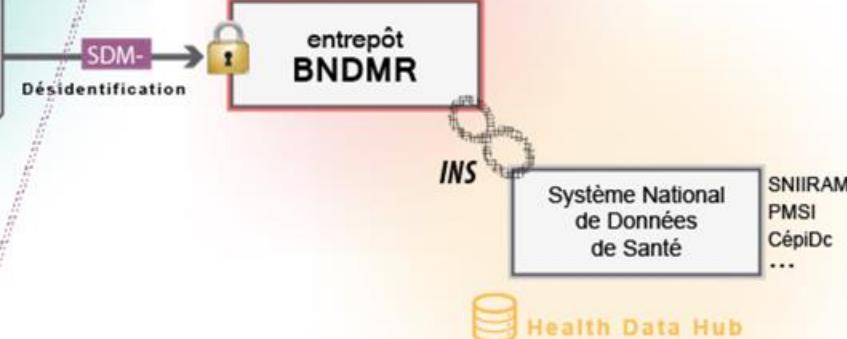
## LOCAL

Espace de suivi et soin



## NATIONAL

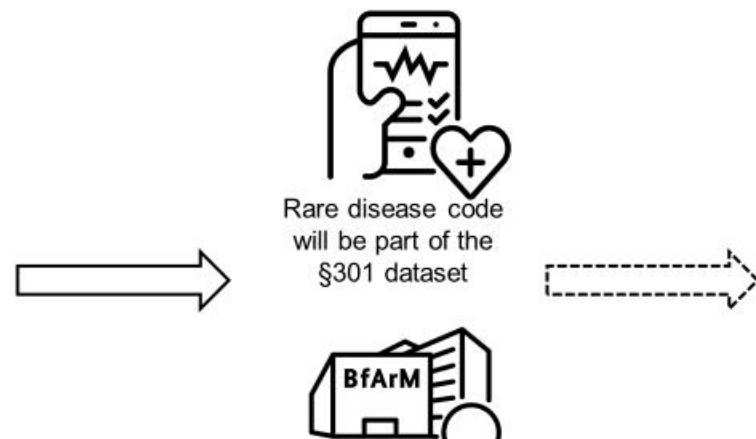
Espace d'analyses



**EHDS**



Information on rare disease is captured at time of treatment

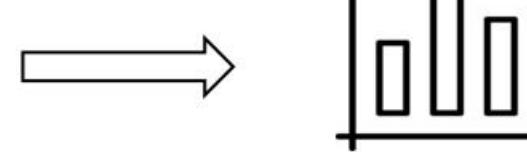


ORPHAcodes linked to the ICD-10-GM  
For use in all German hospitals starting 2023



**FDZ**  
Gesundheit

Data is accessible in the  
Health data lab



Research can help to assess the  
health care situation of rare  
diseases



Merci de votre attention  
*Thank you for your attention*