Interopérabilité, gouvernance et sécurité : les piliers du développement de FREDD, base nationale des maladies rares ophtalmologiques

Auteurs: [1]Camille MARIN, [2]Marilyne Oswald, [2]Laura Ratenet, [2]Francesco Rotolo, [1]Kirsley Chennen, [1-2]Hélène Dollfus
[1]Laboratoire de génétique médicale, INSERM UMRS_1112, Strasbourg University and INSERM, Strasbourg, France, [2]FSMR SENSGENE, Centre de Référence Pour les Affections Rares en Génétique Ophtalmologique (CRMR CARGO), Institut de Génétique Médicale d'Alsace (IGMA), Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Strasbourg, France

Une base sécurisée

Conformément au cadre de référence de la CNIL pour les entrepôts de données de santé, l'environnement technique de FREDD garantit une collecte, un traitement et un stockage hautement sécurisés des données, grâce au logiciel SKEZIA pour la collecte et à l'infrastructure France Cohortes pour le stockage, la mise en qualité et l'historisation.

France Cohortes

SKEZIA

Les centres de collecte

FREDD est alimenté par 5 centres de référence maladies rares SENSGENE pilotes :

- **REFERET 15-20** / *Pr. Isabelle Audo*
- **CARGO Strasbourg** / *Pr. IHélène Dollfus*
- **MAOLYA Montpellier** / *Pr. IIsabelle Meunier*
- **REFERET Nantes** / *Pr. IGuylène Le Meur*
- **MAOLYA Lille** / *Dr. Vasily Smirnov*

SENSGENE

Recherche

Deux projets de recherche exploitent actuellement les données de FREDD. Tous deux reposent sur des approches d'intelligence artificielle : le premier vise à développer des modèles de prédiction à partir d'images ophtalmologiques, tandis que le second cherche à mieux comprendre les mécanismes à l'origine des maladies rares de l'oeil.

AI

LATIM

iCUBE

Le jeu de données

FREDDEX

BaMaRa

30% des données sont transférées de BaMaRa grâce à FREDDEX

Données cliniques d'ophtalmologie et de génétique

De l'imagerie médicale : fonds d'oeil, SD-OCT et autofluorescence

Gouvernance

La gouvernance, présidée par l'INSERM, articulée autour d'un comité de pilotage et d'un comité scientifique et éthique, garantit une réutilisation conforme et éthique des données de FREDD dans les projets de recherche.

Inserm

Timeline

anr

France 2030

SENSGENE

- **Oct.2022** — Début du projet financé par RaReTiA France 2030
- **Avr.2024** — Autorisation CNIL
- **Mars.2025** — Début de la collecte des données
- **Aujourd'hui** — Presque 1 000 patients dans FREDD
- Connexion avec le registre européen, ajout de CRMR, etc.