

CEMARA, 8 ans de recueil national de données épidémiologiques sur les maladies rares



Claude Messiaen^{*1}, Céline Angin¹, Amélie Ruel¹, Rémy Choquet^{1,2}, Paul Landais³ et les membres du réseau CEMARA⁴

¹ Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), Assistance Publique - Hôpitaux de Paris;

² LIMICS, INSERM UMRS_1142; ³ UPRES EA2415 Université de Montpellier, BESPIM CHU de Nîmes;

⁴ <https://cemara.org/presentation/show.jsp?sm=membres> ;

contact@bndmr.fr



Consultez notre site pour en savoir plus sur le projet

bndmr.fr

Contexte et objectifs

Créée en 2007, CEMARA est une application permettant l'enregistrement des patients suivis dans les centres de référence et de compétences maladies rares (CMR). Elle a pour finalité principale de contribuer à l'élaboration et à l'évaluation des stratégies sanitaires visant à améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Par l'identification d'indicateurs de santé publique, ce recueil participe à une meilleure description de l'épidémiologie des maladies rares.

Méthode

Les CMR recueillent pour chaque patient un set de données minimum défini par consensus en 2006 comprenant identification, diagnostic (terminologie Orphanet) et activités de prise en charge médicale (consultations, hospitalisations, avis). Ce recueil s'effectue au cours de la prise en charge des patients au sein des centres de référence ou de compétence du réseau participant. Sont définis comme des cas, les patients nés, atteints, avec un diagnostic confirmé, probable ou non classable.

Résultats (au 31/12/2015)

1 Organisation du réseau CEMARA



>1 600 professionnels impliqués dans la collecte de données

66 centres de référence sur les 133 labellisés par le Ministère

>350 sites sur toute la France

2 La Cohorte : 394 882 participants



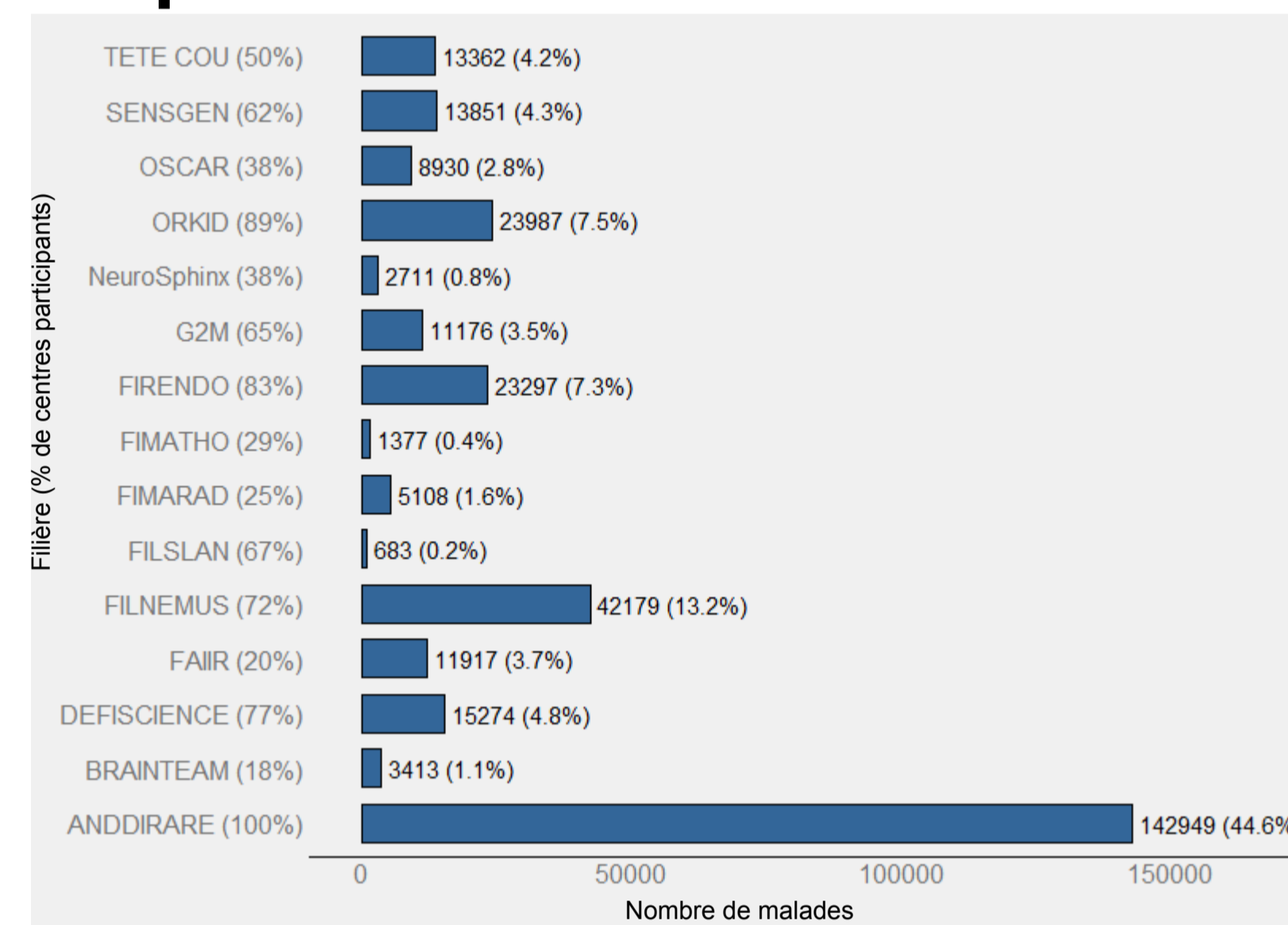
307 295 malades (dont 1,2% déclarés décédés)

14 275 porteurs sains

73 312 non malades (apparentés)

dont **18 260 fœtus** **30% décédés**

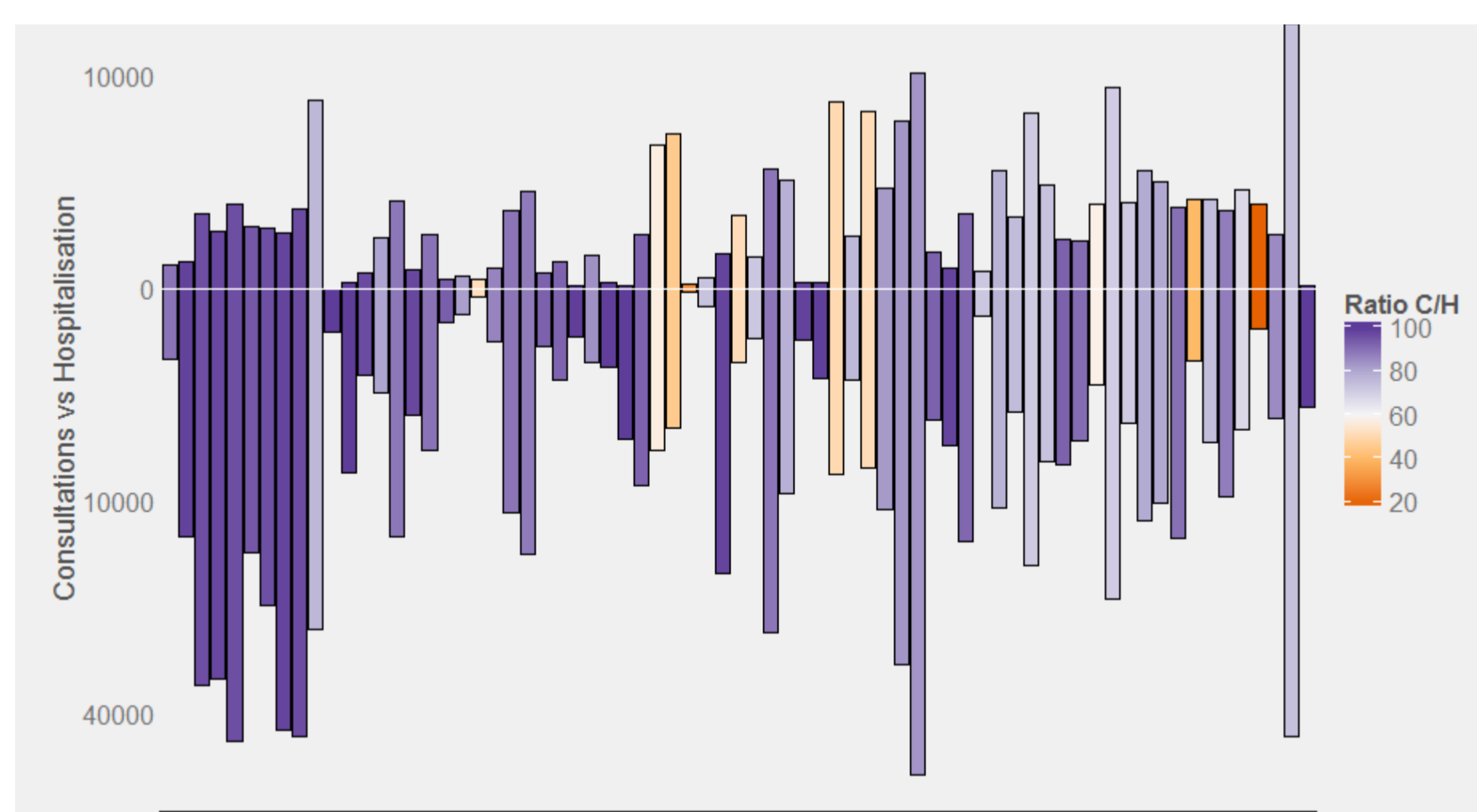
Nombre de malades saisis dans CEMARA par filière de santé maladies rares



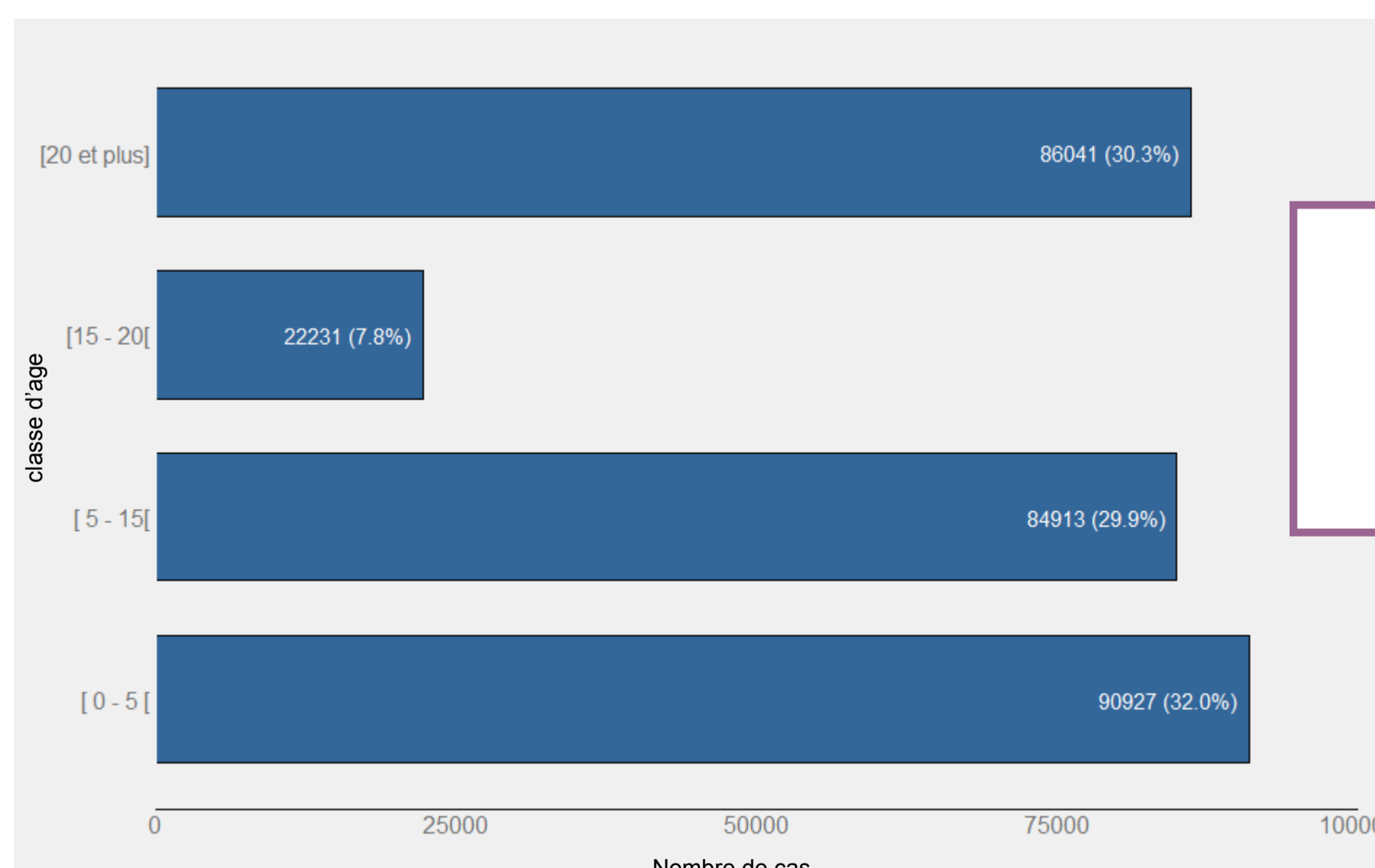
Filière	Champ concerné
TETECOUCO	Maladies rares de la tête, du cou et des dents
SENSGENE	Maladies rares sensorielles
OSCAR	Os-Calcium/Cartilage-Rein
ORKID	Maladies rénales rares
NeuroSphinx	Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares
G2M	Maladies héréditaires du métabolisme
FIRENDO	Maladies rares endocriniennes
FIMATHO	Malformations abdomino-thoraciques
FIMARAD	Maladies rares en dermatologie
FILSLAN	Sclérose latérale amyotrophique
FILNEMUS	Maladies neuromusculaires
FAIR	Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
DefiScience	Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle
BRAIN-TEAM	Maladies rares à expression motrice ou cognitive du SNC
AnDDI-Rares	Anomalies du développement, déficience intellectuelle de causes rares

3 1 025 000 activités réalisées

Ratio sur l'ensemble des centres : **6,5 consultations (C) pour 1 hospitalisation (H)**



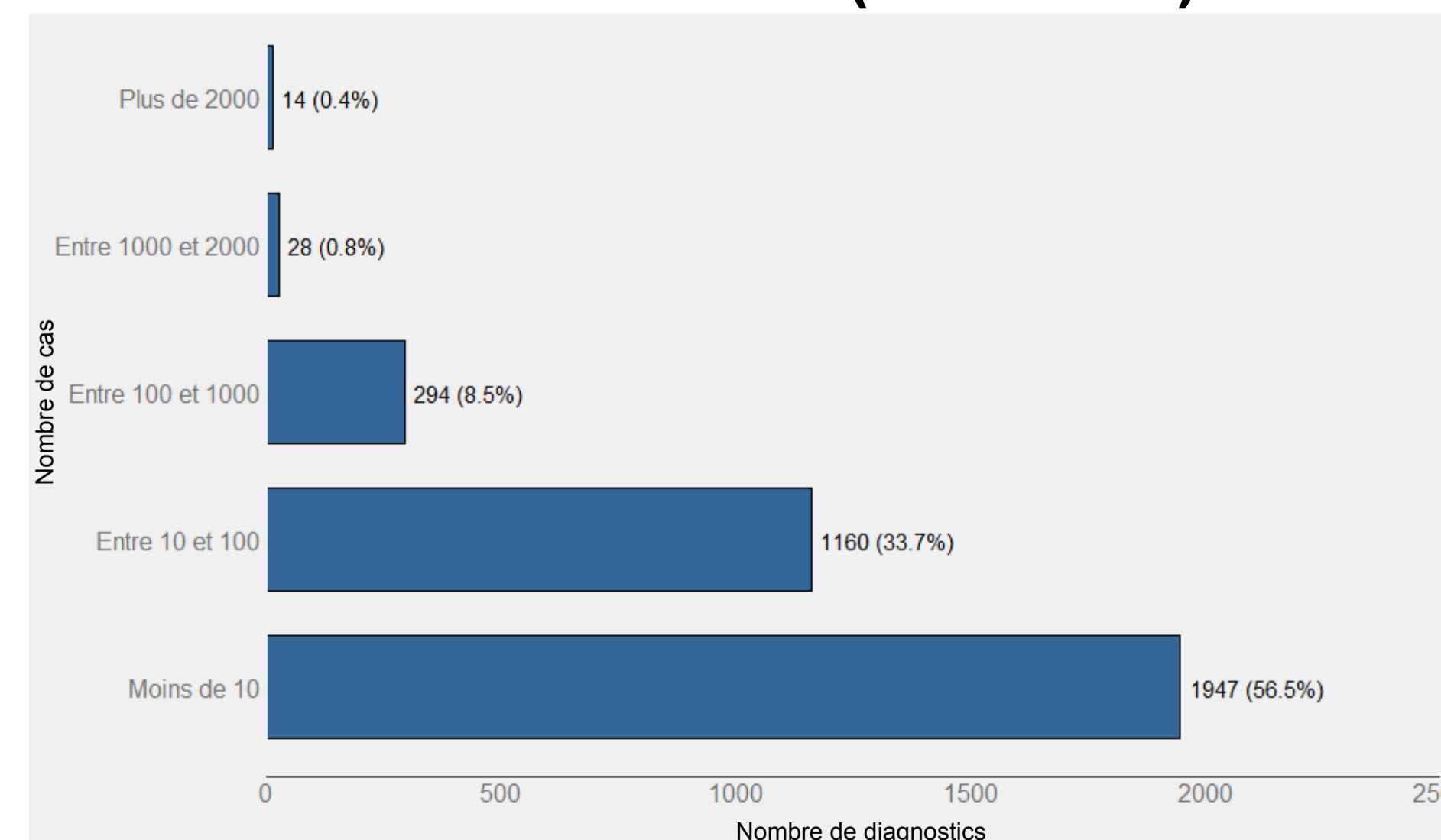
Age de première prise en charge



2/3 de cas pédiatriques

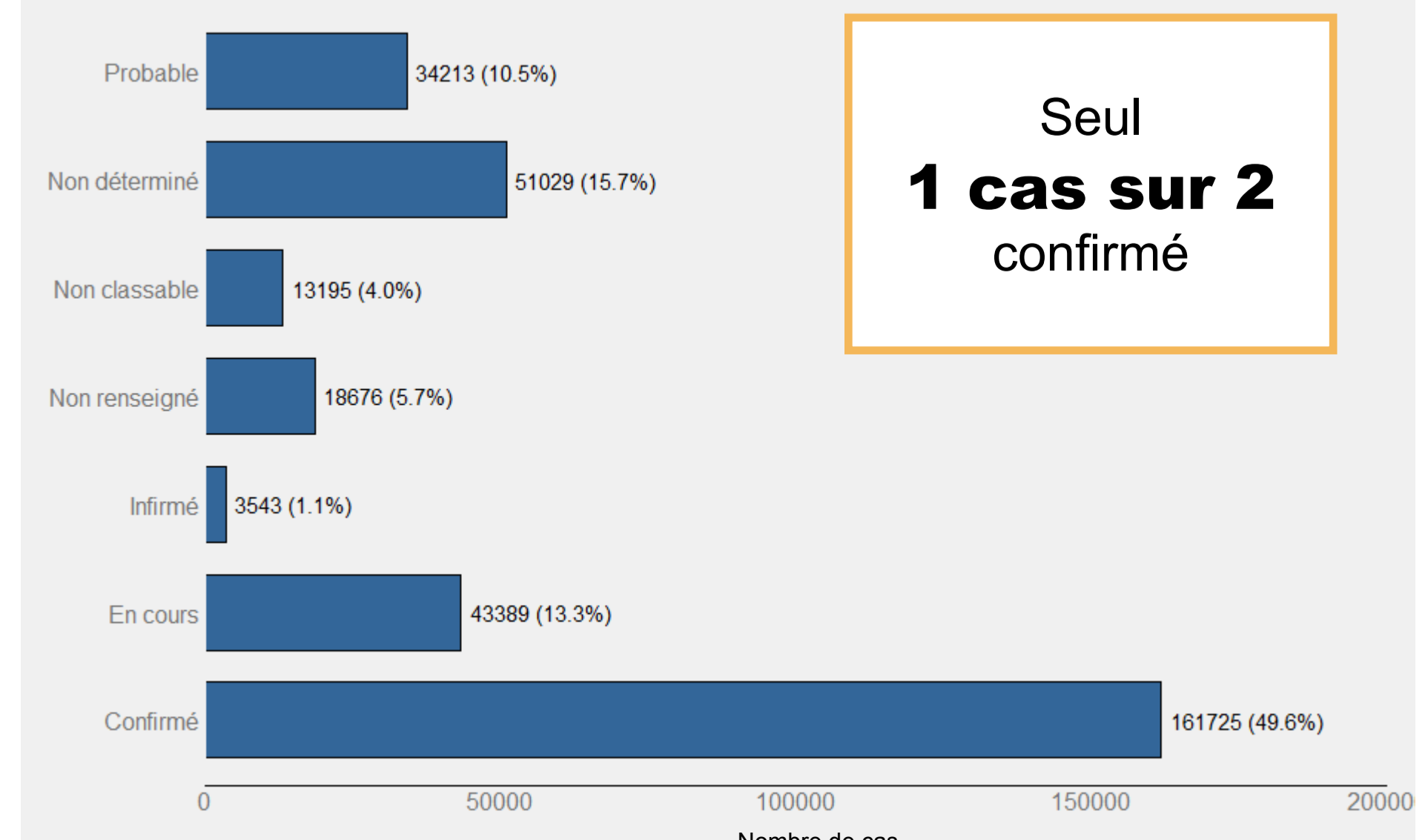
4 Le diagnostic maladies rares

Distribution des diagnostics en fonction du nombre de cas (en classes)



3 429 intitulés diagnostics (nomenclature Orphanet)

Niveau de confirmation du diagnostic



Seul **1 cas sur 2** confirmé

Conclusion

Après huit ans de recueil, et grâce à l'implication des CMR, CEMARA est une ressource unique qui viendra alimenter de manière dé-identifiée la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR). Elle a permis aux centres de référence participants de mieux suivre leur file active, de publier et de participer à des projets de recherche. Cependant, l'exhaustivité des cas et la saisie systématique des activités est difficile à obtenir. De plus, certains items tels que le décès ou les communes de naissance sont peu renseignés. Ces données pourraient être retrouvées ou redressées grâce au chaînage de la BNDMR avec d'autres bases nationales (SNDS, registres,...) sous réserve de la possibilité d'utilisation du NIR. De grandes études nationales (médico-économiques, parcours de prise en charge...) pourraient également être favorisées.