

# De CEMARA à la BNDMR :

## 11 ans de recueil national de données épidémiologiques sur les maladies rares



Ahlem Khatim<sup>1</sup>, Roumaisah Saïdi<sup>1</sup>, Anne-Sophie Jannot<sup>1,2</sup>, Arnaud Sandrin<sup>1</sup>, Claude Messiaen<sup>1</sup> et les membres du réseau CEMARA<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR - AP-HP), <sup>2</sup> AP-HP. Centre - Université de Paris

<sup>3</sup> <https://cemara.org/presentation/show.jsp?sm=membres>



### ► Contexte et objectifs

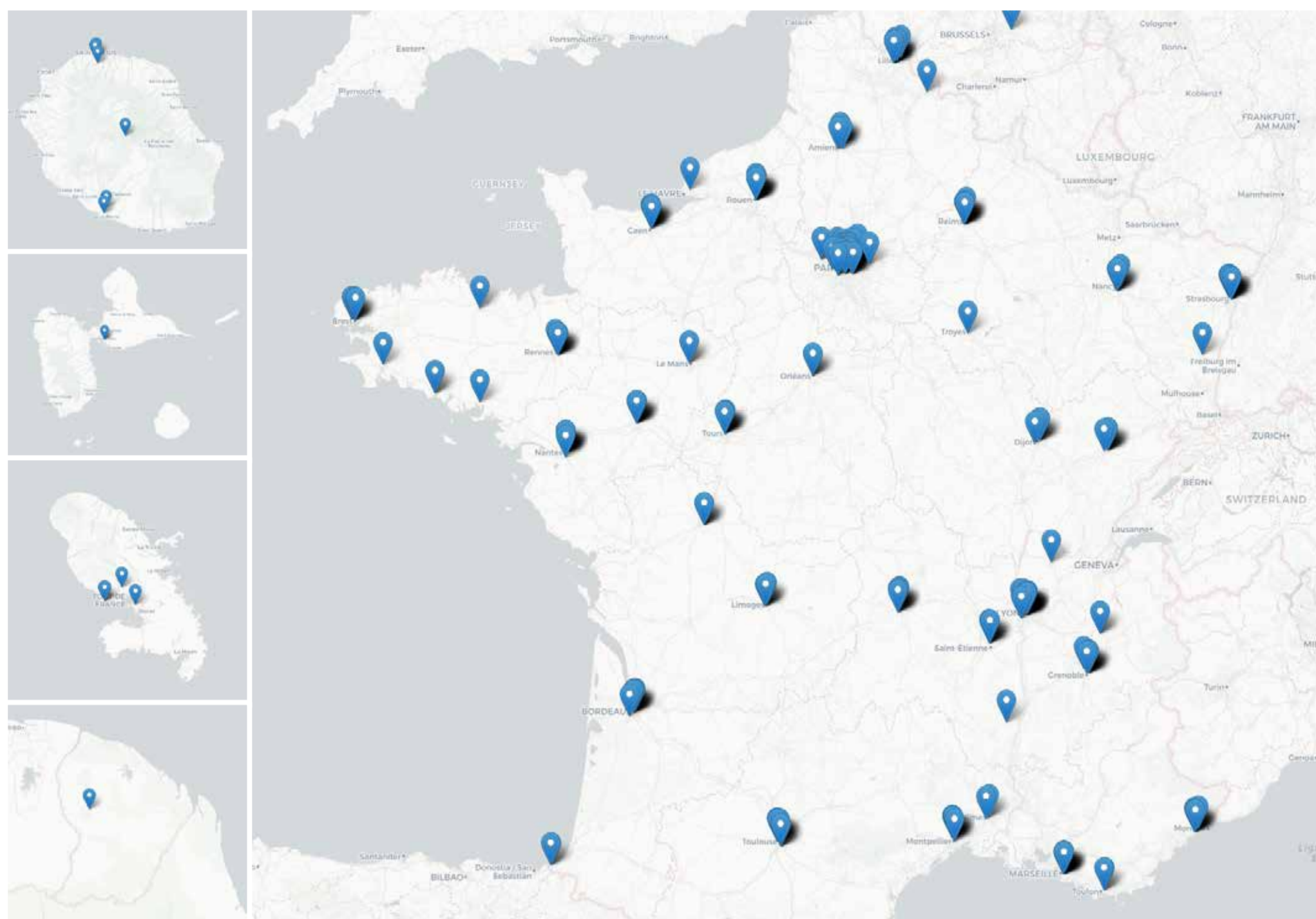
Créée en 2007, CEMARA est une application permettant de collecter les données administratives et médicales des patients suivis dans les centres de référence et de compétences maladies rares (CMR). Elle a pour finalité principale de contribuer à l'élaboration et à l'évaluation des stratégies sanitaires 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.

### ► Résultats (au 07/10/2019)

#### 1 Organisation du réseau CEMARA



**>1 800 professionnels** impliqués dans la collecte de données

**547 sites labellisés** (sur 2228) et **58 centres de référence** (sur 110)

**416 services** dont 20 services de fœtopathologie

#### 2 La Cohorte : 578 076 participants



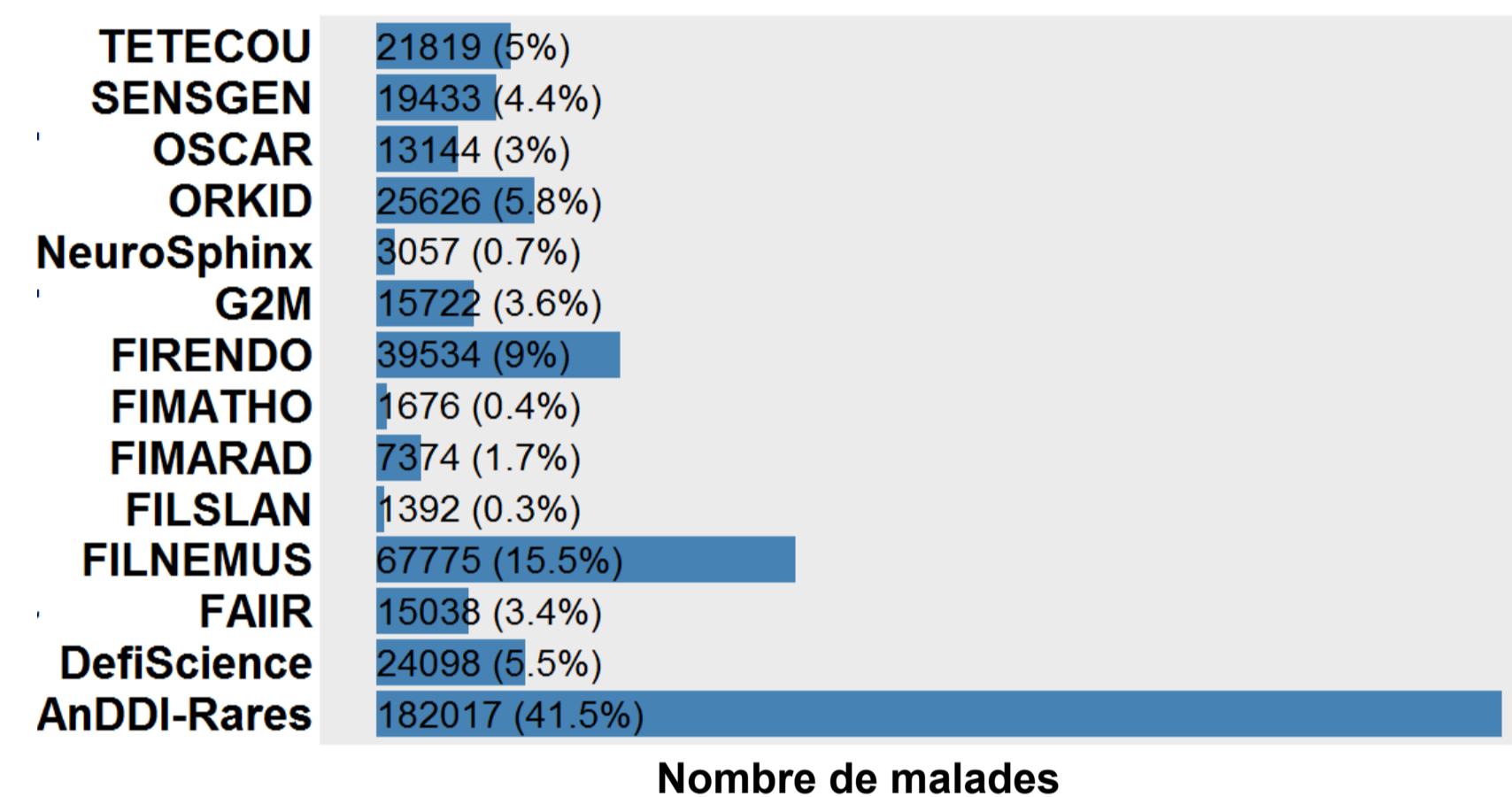
**445 206 malades** (dont 3,2% déclarés décédés)

**20 803 porteurs sains**

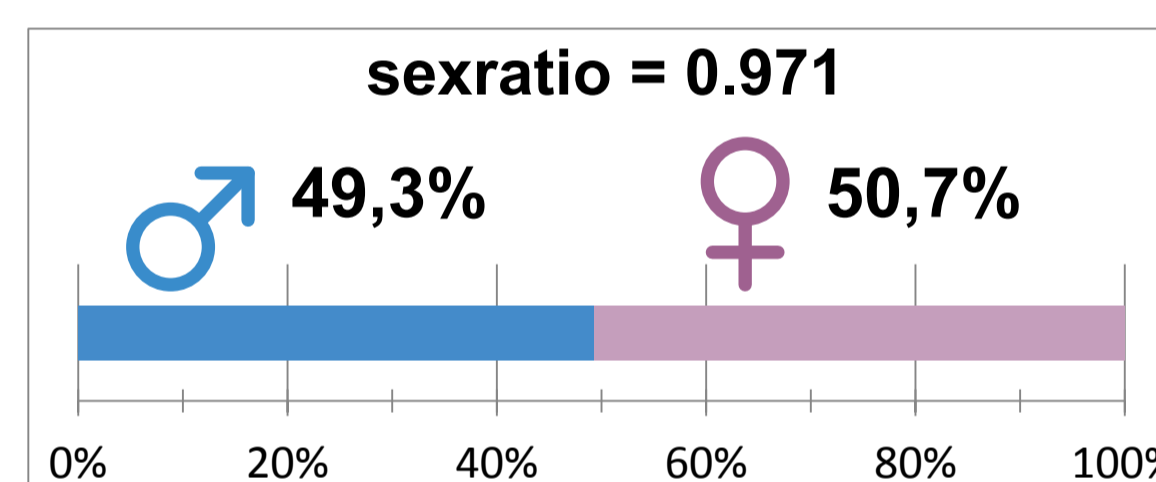
**112 064 non malades (apparentés)**

dont **30 550 fœtus** **32,5% 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
AnDDI-Rares	Anomalies du développement, déficience intellectuelle de causes rares



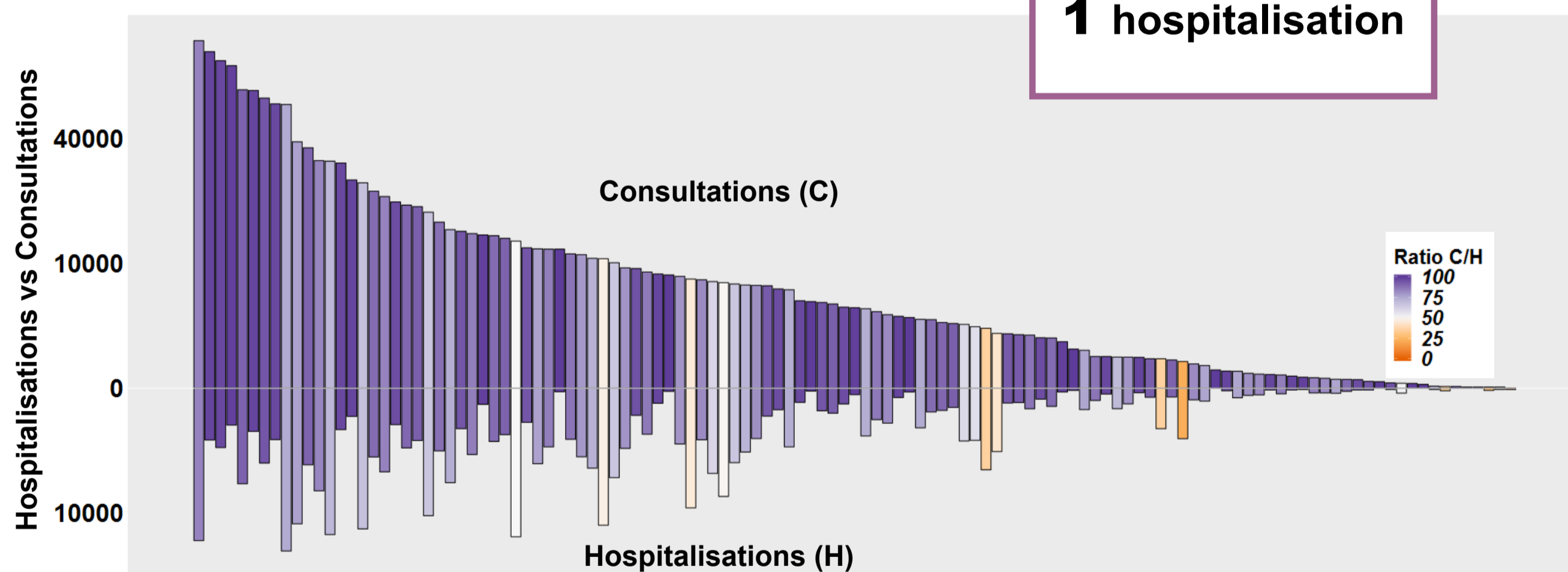
#### File active de 2018

**89 004 malades/an** et **49 475 nouveaux patients/an**

#### 3 1 747 000 activités réalisées

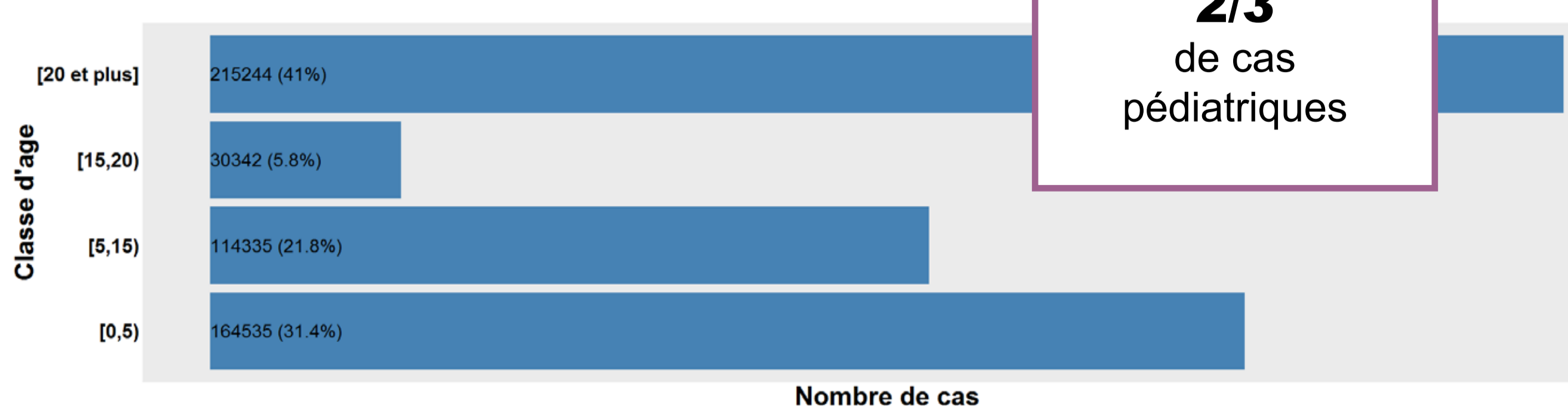
##### Ratio entre les consultations et les hospitalisations par centre

**5 consultations pour 1 hospitalisation**



##### Age de première prise en charge

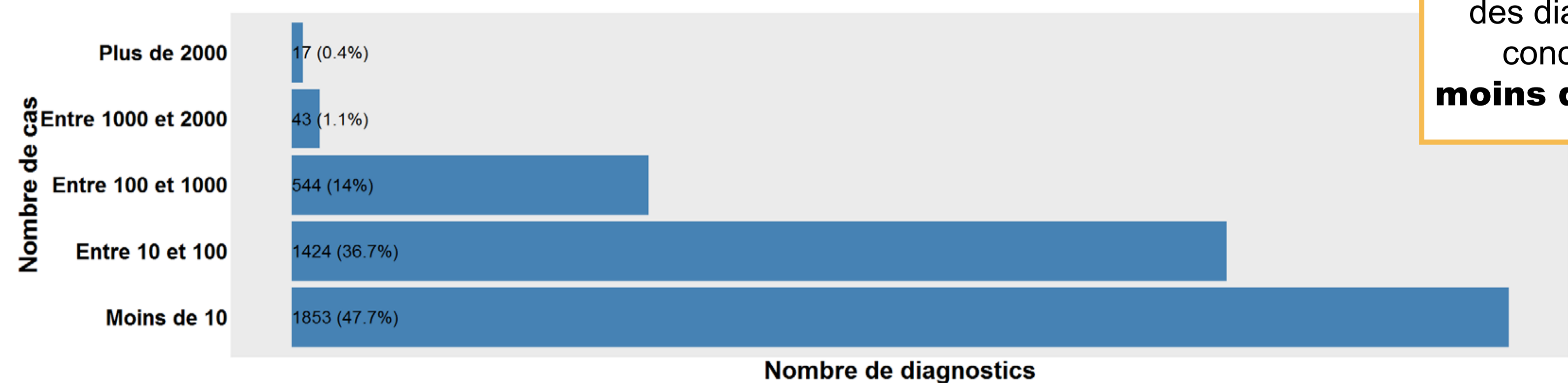
**2/3 de cas pédiatriques**



#### 4 Le diagnostic maladies rares

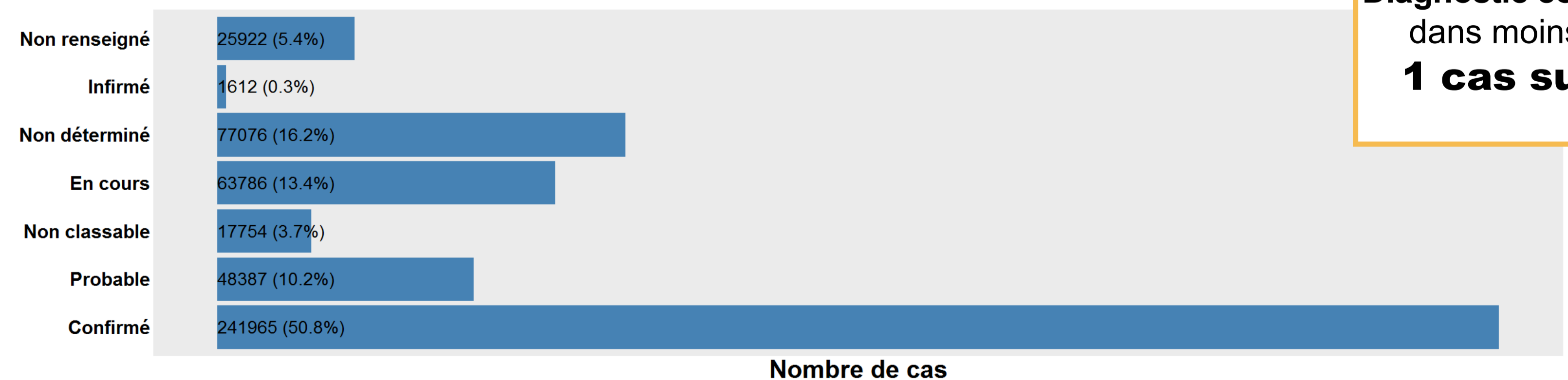
**3 905 intitulés diagnostics** (nomenclature Orphanet)

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



**La moitié des diagnostics concernent moins de 10 cas**

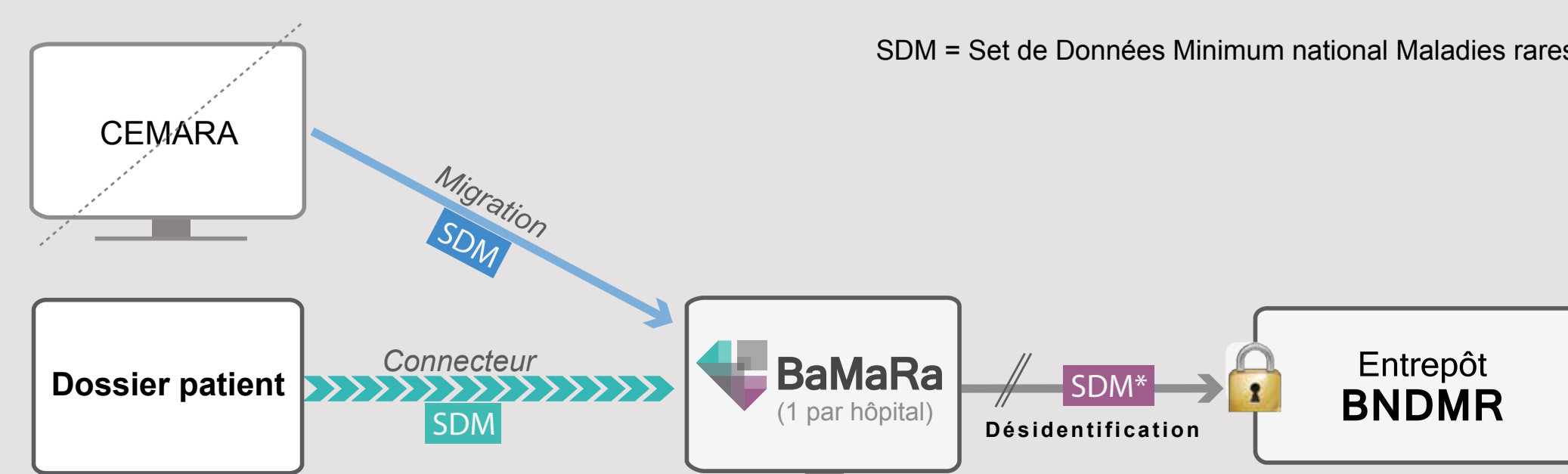
##### Niveau de confirmation du diagnostic



**Diagnostic confirmé dans moins de 1 cas sur 2**

### ► Conclusion

Après 11 ans de recueil, et grâce à l'implication des CMR, CEMARA est une ressource unique qui a permis d'améliorer la prise en charge et le diagnostic des patients MR. Depuis 2018, **CEMARA est progressivement remplacée par BaMaRa** (avant fermeture définitive), et ses données y sont transférées au fil des déploiements. Ainsi, elle alimente de manière dé-identifiée la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) permettant aux CMR de **participer à des projets de recherche et de grandes études nationales** (médico-économiques, parcours de prise en charge...).



La BNDMR est un projet financé dans le cadre du PNMR3 par le Ministère des Solidarités et de la Santé. La maîtrise d'oeuvre est assurée par l'AP-HP (DSI / département WIND).