Exemples d’études réalisées sur les données de la BNDMR

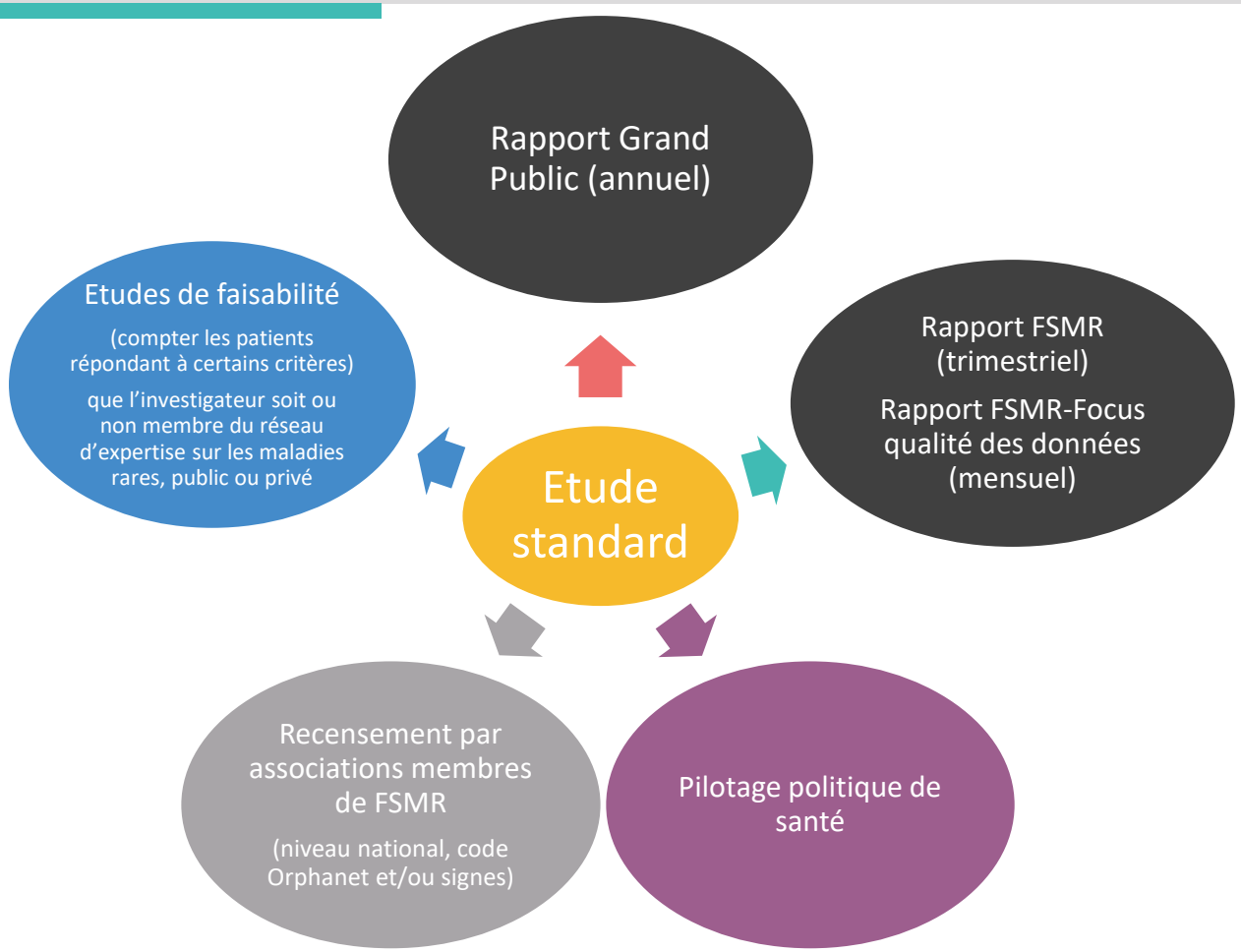
Claude Messiaen - BNDMR

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Les différentes études

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr



Etudes ad-hoc

Etudes de faisabilité
sollicitées par un industriel

Études couvertes par une autorisation cadre et la charte BNDMR, ne nécessitant pas de passage en CoSci (simple information), sauf si le demandeur est <u>industriel</u>
Un formulaire de demande doit être rempli à des fins de traçabilité des demandes

Etudes nécessitant (à minima) le passage en CoSci BNDMR, l'information de la/des FSMR concernée(s)

Etude de faisabilité & recensement

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

- Demande de dénombrement
- C'est le type de demande le plus fréquent (près de 50% de la demande totale) :
  - Par des associations (9%)
    - ADNP, Angelman
    - TANGO2, CHAMP1, ACO2
  - Par des filières ou des centres (26%)
    - Koolen De Vries, Netherton, impasse diag
  - Par des académiques (5%)
    - Meier Gorlin, RTS
  - Par des industriels (2 à ce jour) (3%)

Pilotage des politiques de santé

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

- Demandes issues :
  - De la DGOS
    - Suivi du PNMR3,
    - PIRAMIG,
    - Valproate,
    - Impact de la crise sanitaire (COVID-19) sur l'activité MR
  - Des ARS
    - MR et Corse, MR et Grand-Est (travaux en cours)

Indicateurs PNMR3

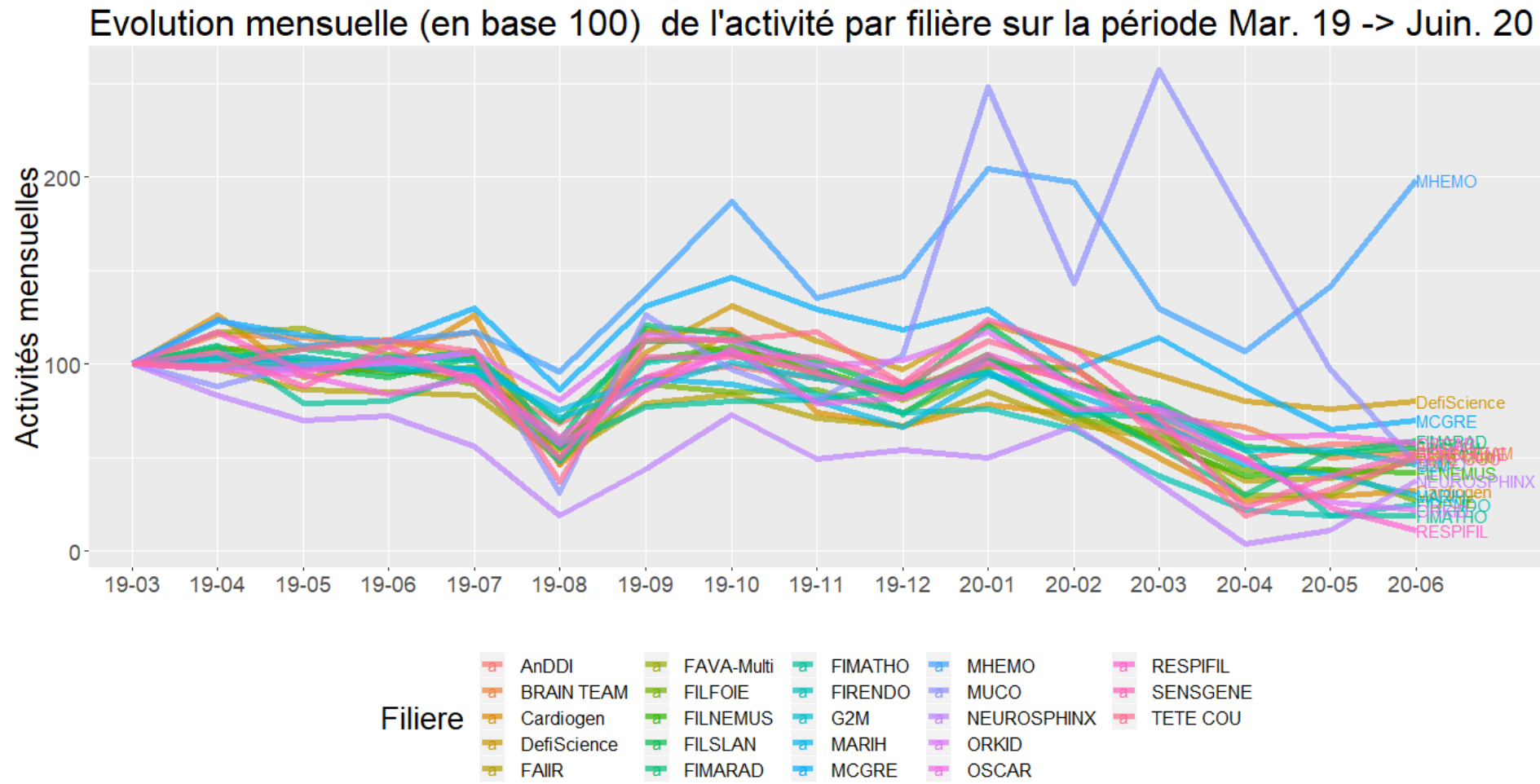
BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

Indicateur	2018	2019	2020 (avril)
Proportion de patients de la file active adressés par des médecins libéraux aux CRMR et CCMR	13,4%	14,6%	14,4%
Proportion de diagnostics réalisés dans l'année chez les nouveaux patients	17,8%	17,9%	17,9%
Proportion de diagnostics réalisés dans l'année chez les anciens patients	2,0%	1,9%	2,0%
Pourcentage du nombre de diagnostics confirmés dans la file active de l'année	67,8%	66,6%	66,3%
Age médian au diagnostic pour les patients diagnostiqués dans l'année considérée (en années) - enfants	1,17	0,75	0,67
Age médian au diagnostic pour les patients diagnostiqués dans l'année considérée (en années) - adultes	50	52	51
Pourcentage des diagnostics indéterminés dans la file active de l'année	12,9%	10,5%	10,1%
Nombre de sites déployés		1 780	1809
Nombre de sites déployés ayant une file active non nulle		568	596
Nb de dossiers créés en mode autonome	25 601	69 565	76 584
Nombre de malades référencés dans la BNDMR	461 943	530 111	545 479

COVID-19 et activités MR

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

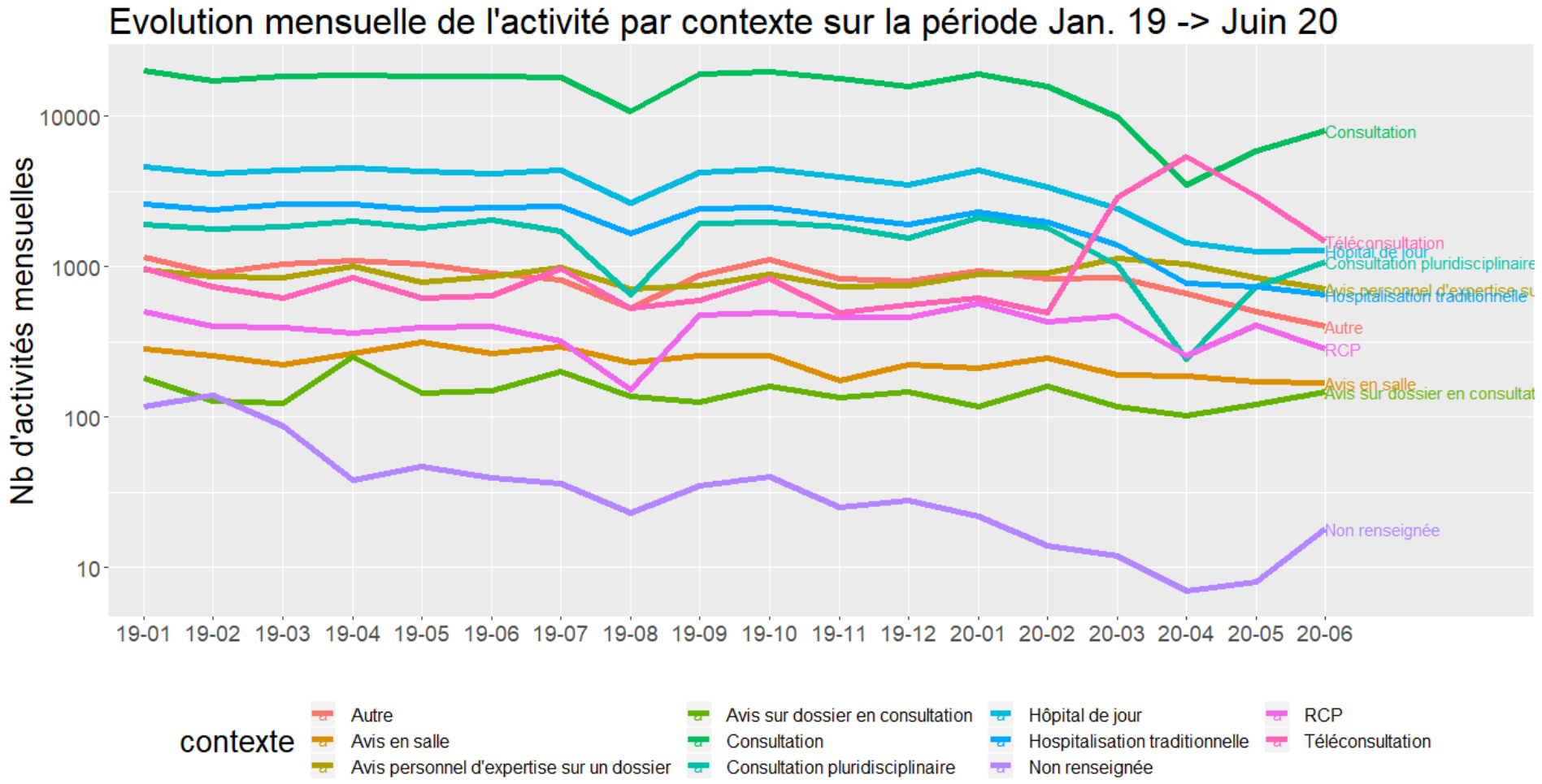
- Les activités MR ont été très fortement touchées par la crise sanitaire : une baisse de plus de 50% est observée pour la grande majorité des sites inclus dans l'analyse



COVID-19 et activités MR

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

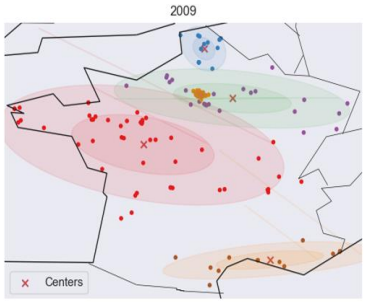
- La téléconsultation, qui a fortement progressé, a permis de compenser une part significative des activités de consultation

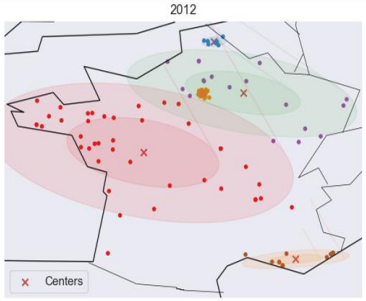


Etudes spécifiques

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

- Système d'alerte
  - Détection de cluster



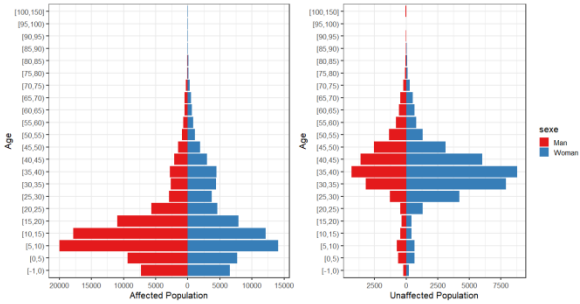


- DataRare : Pathologies avec perte de chance
  - Description de la population des patients ayant des pathologies à « perte de chance »

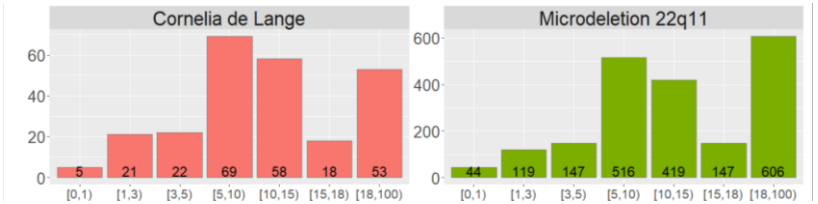
Article AnDDI-Rares

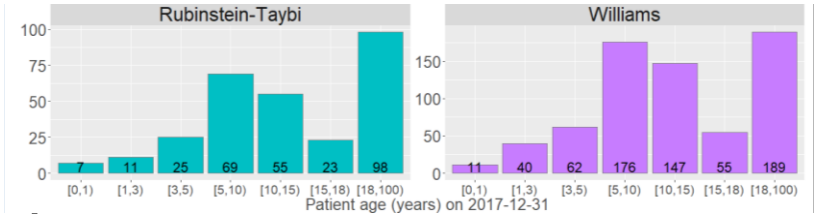
BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

- En cours de finalisation
- Description des patients de la filière

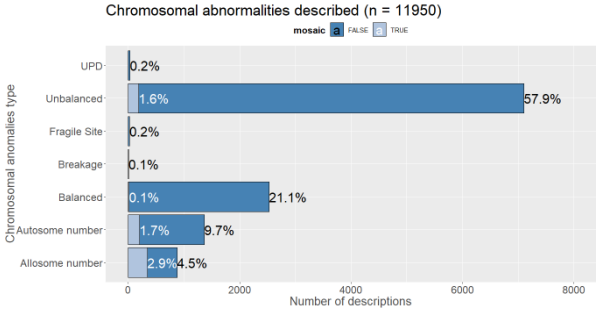


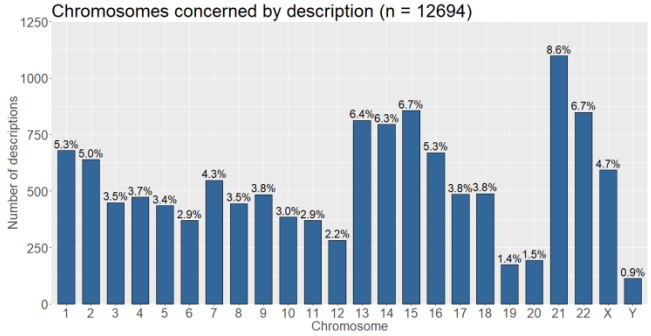
- Focus sur 4 pathologies d'origine génétique ou chromosomique





- Focus cartouche chromosomique



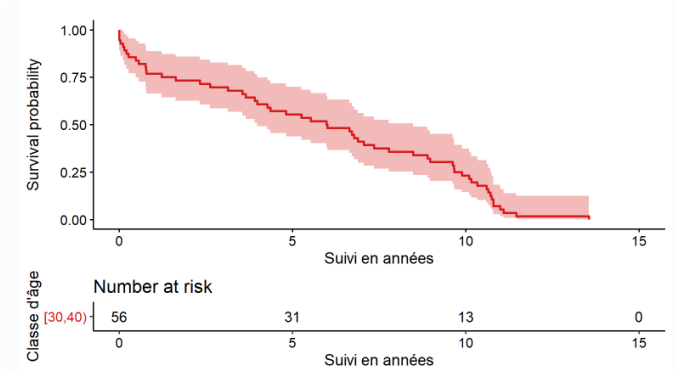


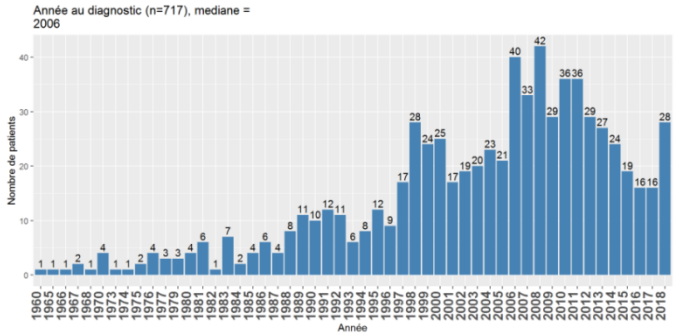
ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Etudes spécifiques filières/centres

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

- Travaux avec le CMERC (Pr Léger)
  - Transition pédiatrique sur des pathologies spécifiques





- Impasse/errance diagnostiques :
  - ORKID, FAI²R, SENSGENE, G2M, FIMATHO, FILNEMUS
  - Dénombrement, âge au 1ers signes, description phénotypique, gènes, mode de transmission,…

Etudes et projets à venir

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

- Appariement SNDS :
  - DROMOS (anciennement PARCOURARE)

- AMI MR : Phénotypage et apprentissage machine pour les impasses diagnostiques dans les maladies rares (PAMID-rares)