

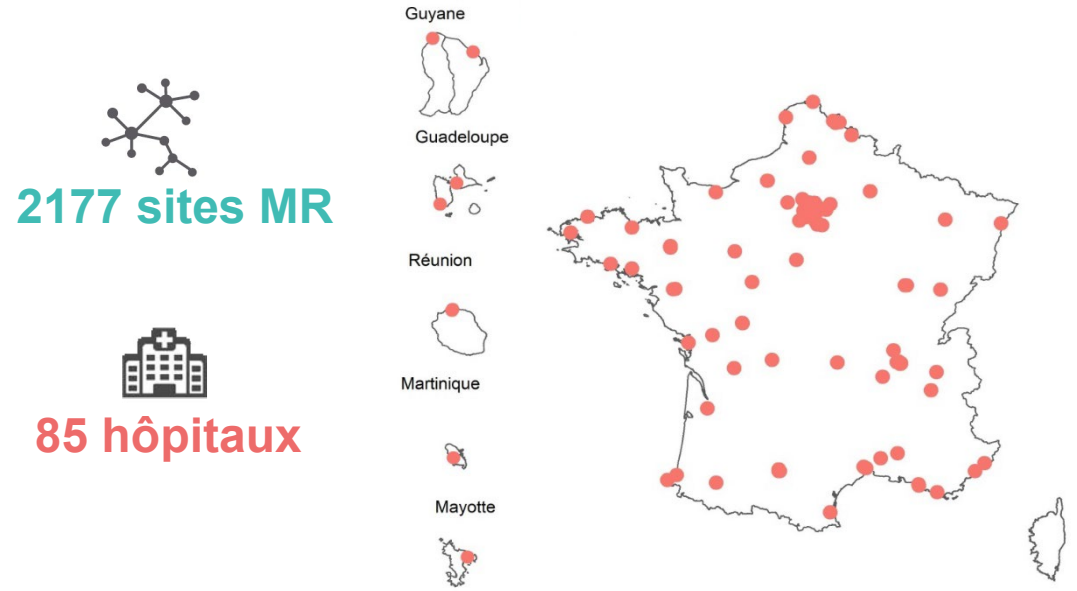
# Banque Nationale de données Maladies Rares : épidémiologie des maladies rares prises en charge dans les centres experts

Claude Messiaen<sup>1</sup>, Louis Soussand<sup>1</sup>, Ahlem Khatim<sup>1</sup>, Céline Angin<sup>1</sup>, Arnaud Sandrin<sup>1</sup>, Anne-Sophie Jannot<sup>2</sup>, Cellule Opérationnelle BNDMR<sup>1</sup>

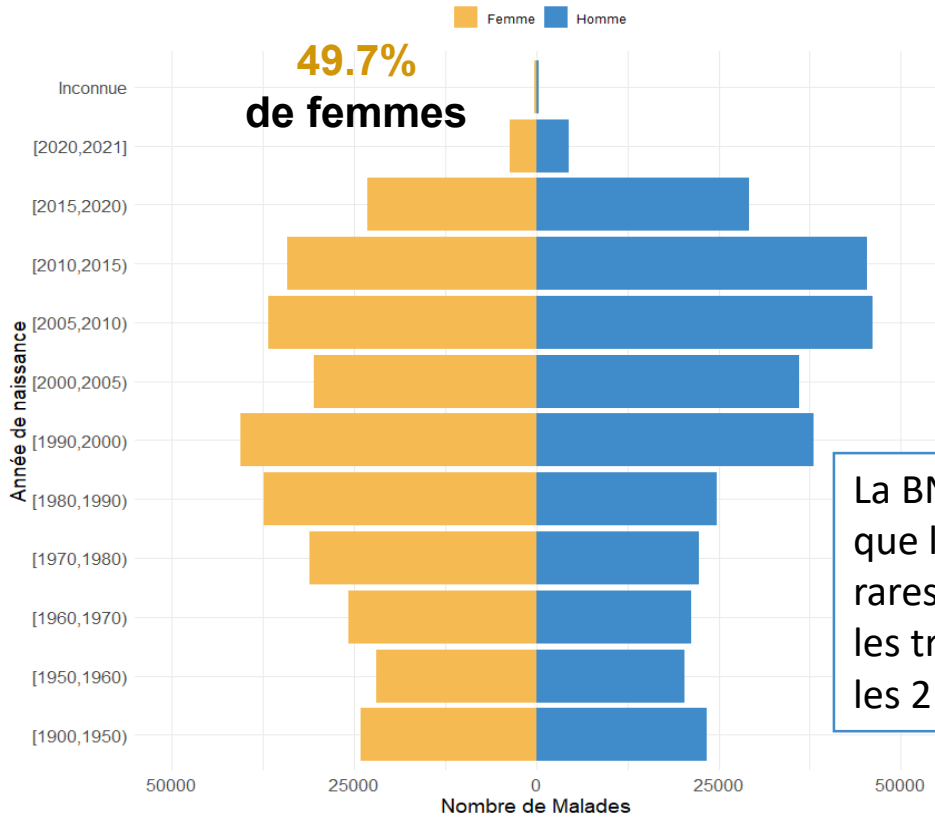
<sup>1</sup>Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR (AP-HP), Paris (France) [contact.bndmr@aphp.fr](mailto:contact.bndmr@aphp.fr)

<sup>2</sup>BNDMR (AP-HP), AP-HP.5 et Université de Paris, Paris (France)

Près de **800,000 patients MR** pris en charge dans :



## Distribution du sexe et de l'âge des malades



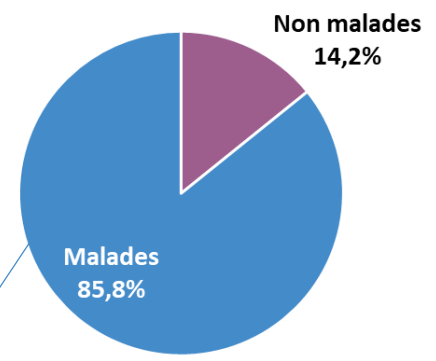
La BNDMR montre que les maladies rares touchent toutes les tranches d'âges et les 2 sexes

# 2 – Patients BNDMR : adressage et diagnostic

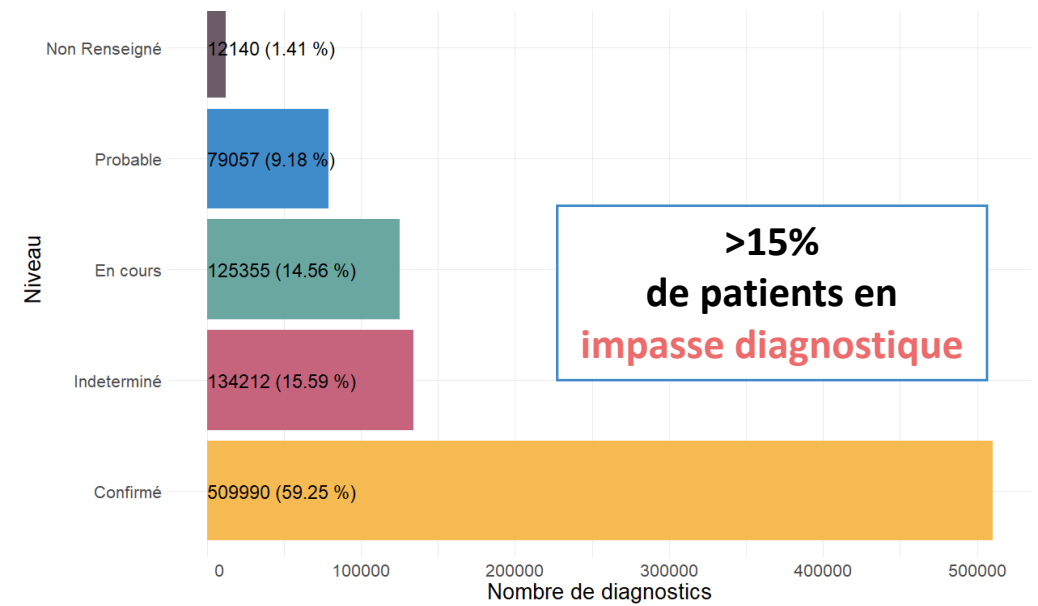


**800 000 patients**  
dans la BNDMR

Dont 3,7% des diagnostics concernent des porteurs sains

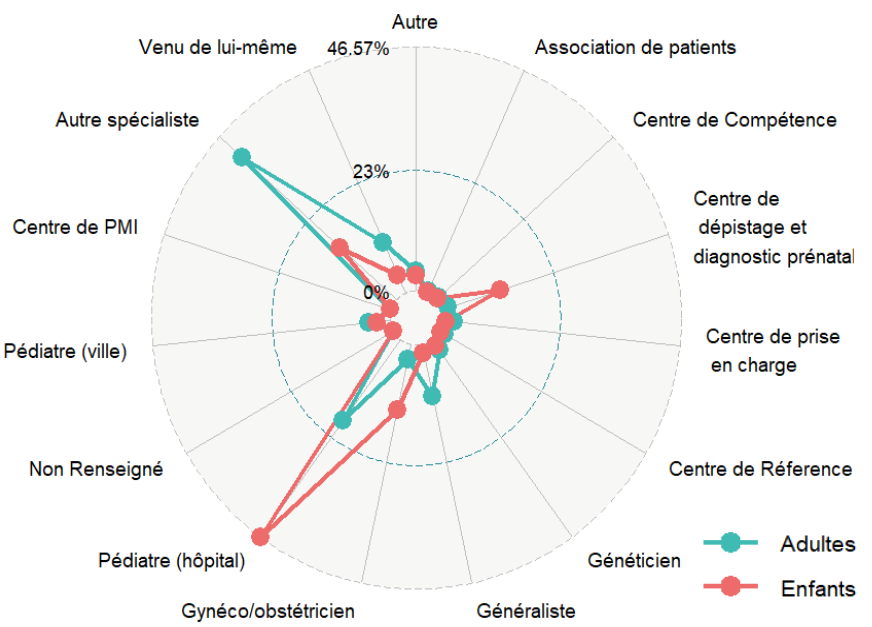


## Répartition du niveau de confirmation du diagnostic



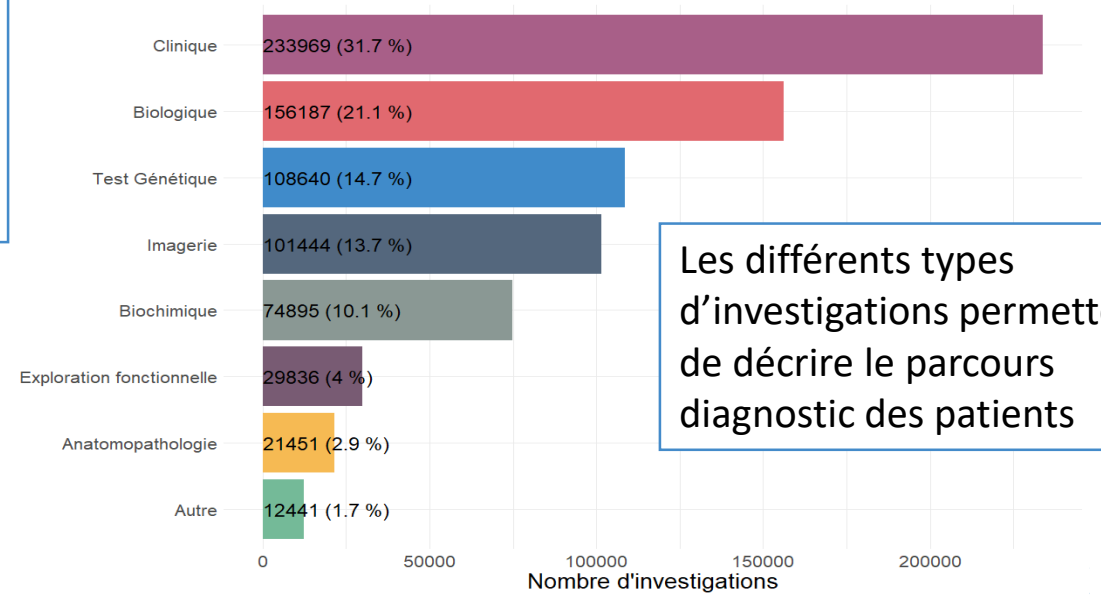
**>15%**  
de patients en  
**impasse diagnostique**

## Qui a orienté le patient vers un site MR ?



Les **enfants** sont majoritairement adressés par les **pédiatres hospitaliers**, les **adultes** par les **spécialistes**

## Répartition des types d'investigations réalisées chez les patients dont le diagnostic est confirmé



Les différents types d'investigations permettent de décrire le parcours diagnostic des patients

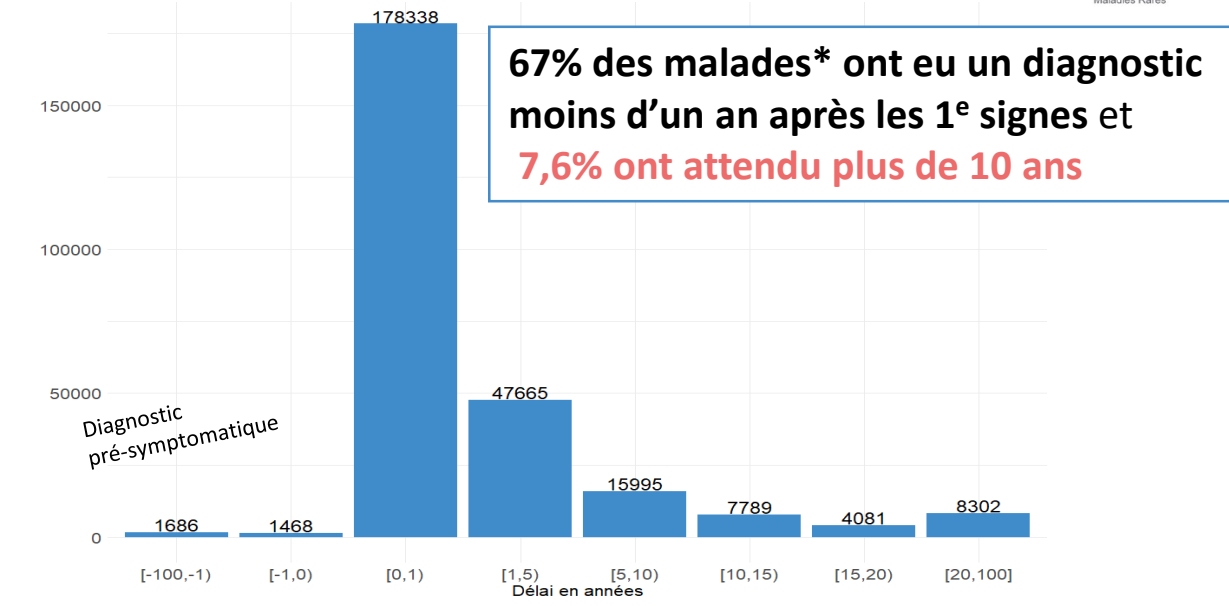
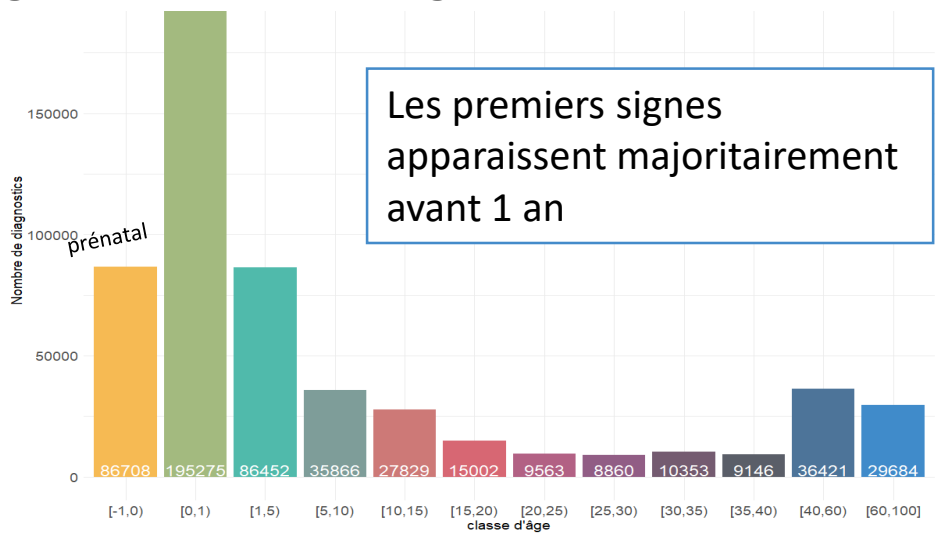
# 3 – Age aux premiers signes, âge au diagnostic

## Délai au diagnostic (n= 265 324)

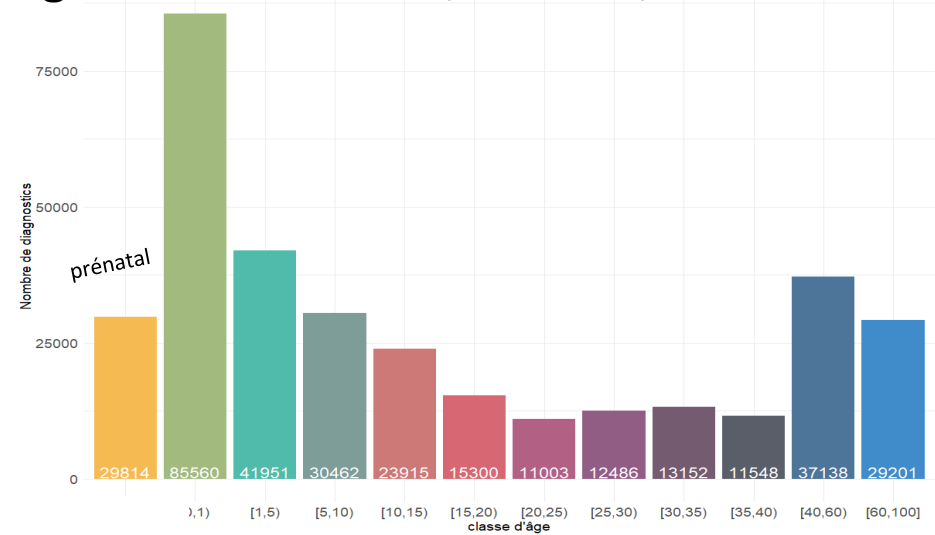
= temps entre les 1<sup>e</sup> signes et le diagnostic confirmé



## Age aux premiers signes de la maladie (n= 551 159)

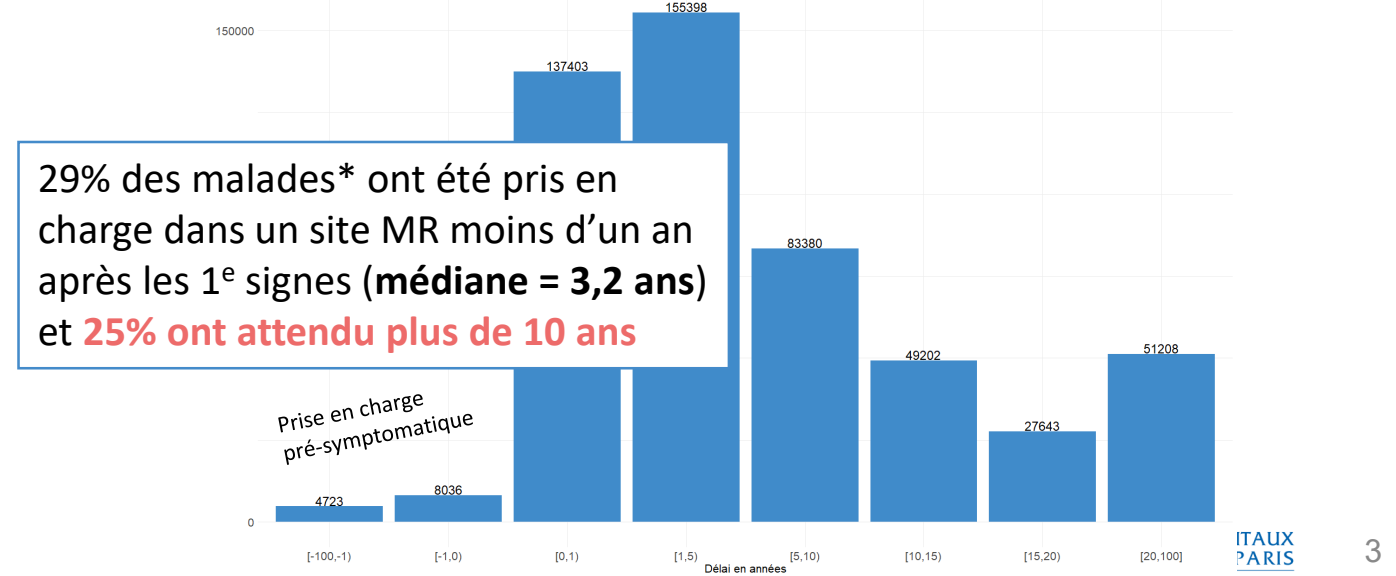


## Age au diagnostic des patients MR ayant un diagnostic confirmé (n= 341 530)



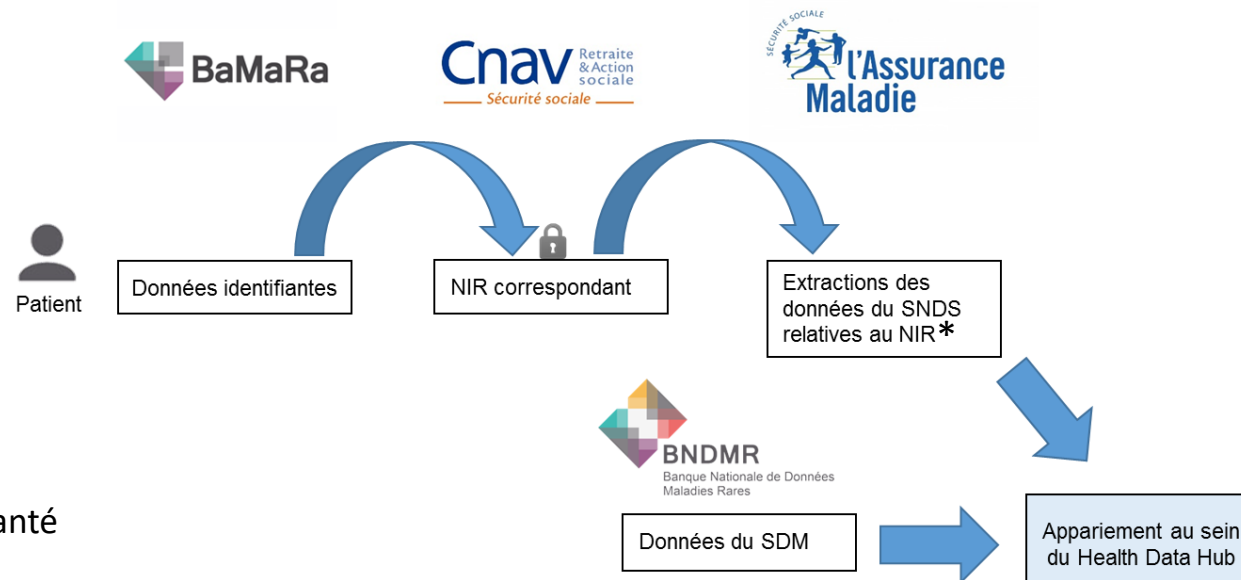
## Délai à l'inclusion dans le réseau MR (n= 516 993)

= temps entre les 1<sup>e</sup> signes et la 1<sup>e</sup> prise en charge dans un site MR



\*Les âges au 1<sup>e</sup> signes et au diagnostic ne sont pas encore suffisamment complétés dans la BNDMR et n'ont permis qu'une analyse restreinte

- ▶ Les données de la BNDMR vont pouvoir être complétées (*on parle de chaînage*) avec celles du **Système National des Données de Santé**
- ▶ Cela va permettre la réalisation d'études plus ambitieuses :
  - Estimer et décrire le **poids de la maladie rare pour le patient (« burden »)**
  - Estimer le **coût des maladies rares**
  - Décrire les **parcours de soins typiques** des patients
  - Détection de profils similaires (**patients MR non diagnostiqués**)
  - Décrire les **inégalités de prise en charge** et leurs liens avec les inégalités territoriales et socio-économiques et les pratiques des centres experts
- ▶ DROMOS : étude bénéficiant de cet appariement autorisée par la CNIL en juin 2021



\*NIR : identifiant national de santé