



Errance et impasse diagnostiques : adaptation du cartouche génomique BNDMR

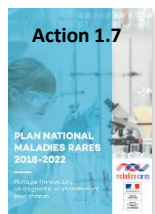


Otmani Sarah, Angin Céline et Sandrin Arnaud (1), Chatron Nicolas et Dampffhoffer Céline (2, CHU de Lyon), Faivre Laurence, Racine Caroline et Demougeot Laurent (2, CHU de Dijon), Geneviève David (2, CHU de Montpellier), Odent Sylvie et Fradin Mélanie (2, CHU de Rennes), Verloes Alain (2, AP-HP)

1. Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR (AP-HP), Paris (France) contact.bndmr@aphp.fr
2. Filière de santé maladies rares AnDDI-Rares, Coordination CHU de Dijon (France)



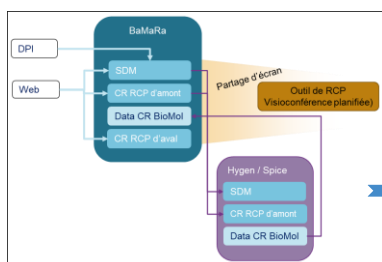
La Banque Nationale de Données Maladies Rares : outil national d'épidémiologie et de santé publique



- mieux décrire les patients et leur parcours diagnostique pour cibler les situations d'errance et d'impasse, qui pourraient justifier une reprise d'investigations dans un cadre diagnostique ou de recherche
- décider de les intégrer in fine dans les modules maladies rares des DPI

Changements importants prévus pour septembre 2022

Liste des Investigations génétiques réalisées	Révision de la liste :
<ul style="list-style-type: none"> Chromosomique (caryotype standard, FISH) ACPA (CGH array) Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes) Séquençage non ciblé (mendéliome, exome, génome) Autres méthodes 	<ul style="list-style-type: none"> Chromosomique (caryotype, FISH) ACPA Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) Analyse pangénomique Autres méthodes
-	Ajout d'un bloc précision des analyses génétiques effectuées (stratégie d'analyse solo / duo ou trio+ et liste des autres méthodes (anomalie de méthylation, ...))
-	Ajout d'un item confirmation / caractérisation génétique du diagnostic : oui / non / non appropriée
Age au diagnostic	Distinction des âge au diagnostic clinique et âge au diagnostic génétique
-	Ajout d'un bloc de description des variants (génome de référence + position génomique / séquence nucléotidique de référence + variation nucléotidique,...)
Bloc anomalies chromosomiques	Révision (ajout du génome de référence + position en coordonnées génomique, nombre de copies, ...)



Projet d'interopérabilité en cours entre BaMaRa et les plateformes de séquençage



- ✓ Eviter les saisies multiples de données
- ✓ Assurer la qualité des prescriptions
- ✓ Disposer d'un set de données cliniques pour la recherche
- ✓ Structurer les résultats de biologie moléculaire au niveau national

Ces nouveaux éléments viendront enrichir les analyses de données à venir et ainsi contribuer à améliorer le diagnostic des patients atteints de maladies rares et mieux documenter la situation de l'errance et impasse diagnostiques en France