

## Pathologies pouvant bénéficier d'un dépistage néonatal : analyse de survie à partir des données de la BNDMR



Kevin GATEAU (1), Nabila ELAROUCI (1), Ségolène AYMÉ (2), Laurence FAIVRE (3), Frederic GALACTEROS (4), Sylvie ODENT (5), Anne-Sophie JANNOT (1)

1. Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR (AP-HP), Paris
2. Institut du Cerveau-ICM – Paris
3. Centre de Génétique et Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs - CHU Dijon
4. Filière de santé maladies constitutionnelles rares du globe rouge et de l'érythroïse- GHU Henri Mondor, Créteil
5. Centre de référence Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest – CHU Rennes

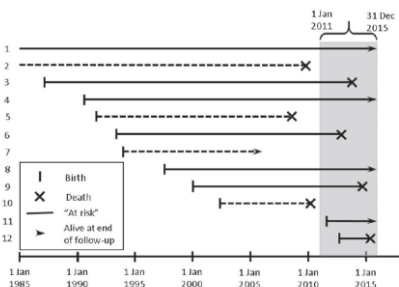
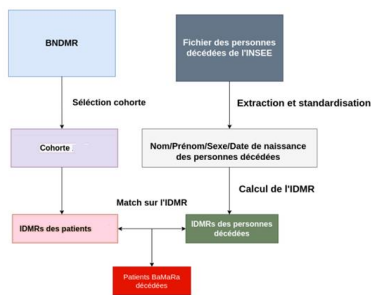
[contact.bndmr@aphp.fr](mailto:contact.bndmr@aphp.fr)

### CONTEXTE

→ La France est l'un des pays européens ayant le moins de pathologies rares inscrites à son programme national de dépistage néonatal (seulement 6 avant le 1er janvier 2023 et 13 au total à ce jour) alors que l'Italie détient le record européen avec plus de 40 pathologies dépistées à la naissance et que les Etats-Unis proposent jusqu'à 64 pathologies dépistées dans certains états. Dans cette étude, nous avons estimé la mortalité des maladies pour lesquelles un programme de dépistage néonatal existe dans au moins un pays à partir des données de la Banque Nationale de Données Maladies Rares.

### METHODES

→ Les maladies rares pouvant faire l'objet d'un dépistage néonatal en 2023 ont été recensées et classées en 12 groupes d'étude. Les données de la BNDMR pour ces maladies ont été chaînées avec le fichier national des personnes décédées. La survie des patients de chaque groupe d'étude a été estimée par la méthode de Kaplan-Meier avec troncature à gauche et comparée à celle de la population française.

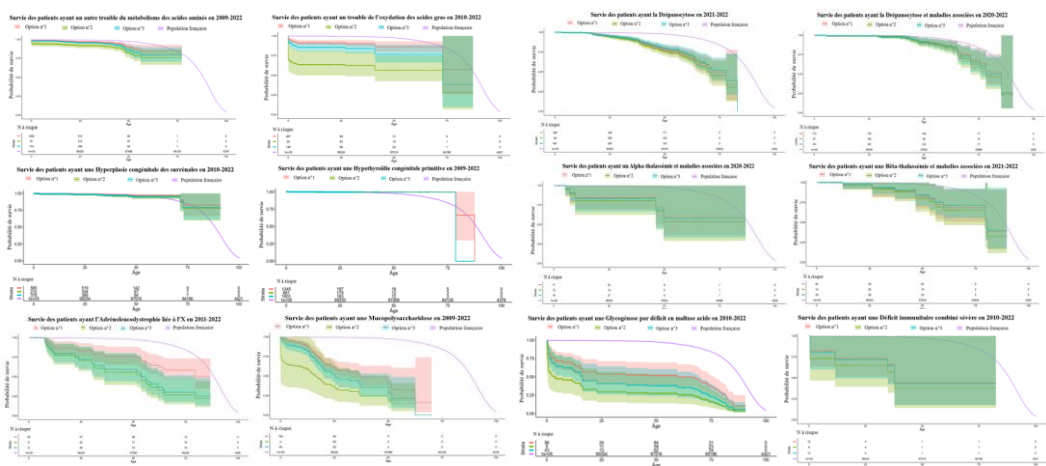


### 3 options pour la censure

1. Âge à l'entrée dans la période d'analyse
2. Maximum de l'âge à l'entrée dans la période d'analyse et de l'âge à la première activité
3. Arrondi inférieur à l'année de l'option 2

### RESULTATS

Courbes de survie pour les patients de 12 groupes d'étude de l'inventaire des maladies à dépistage néonatal



#### Importance de la prise en compte de la censure à gauche:

- Très grande différence entre les 3 courbes quand forte mortalité précoce
- L'option 1 surestime nettement la survie car ne considère pas tous les patients qui n'ont pas été recensés avant de décéder
- L'option 2 sous-estime la survie car les patients les plus graves vont être référés plus tôt en centre expert que les autres
- L'incidence à la naissance ne pourra être obtenue précisément que par le dépistage néonatal pour les pathologies à forte mortalité néonatale

Cette étude a généré une méthode d'analyse standardisée qui sera utilisable par la suite pour d'autres maladies rares, ainsi que des résultats concernant les pathologies pour lesquelles un dépistage néonatal est possible. Ces résultats pourraient être utilisés lors de l'évaluation de l'inclusion d'une pathologie au sein du programme national de dépistage néonatal.