

Maladies à dépistage néonatal : Apport de la Banque Nationale de Données Maladies Rares pour estimer l'incidence et la survie des patients atteints

Anne-Sophie Jannot

Cellule opérationnelle de la BNDMR



bndmr.fr

Historique du dépistage néonatal en France

1972

Année de démarrage
du programme de
dépistage

6

Nombre de gouttes de
sang prélevées pour
réaliser le dépistage

+35 M

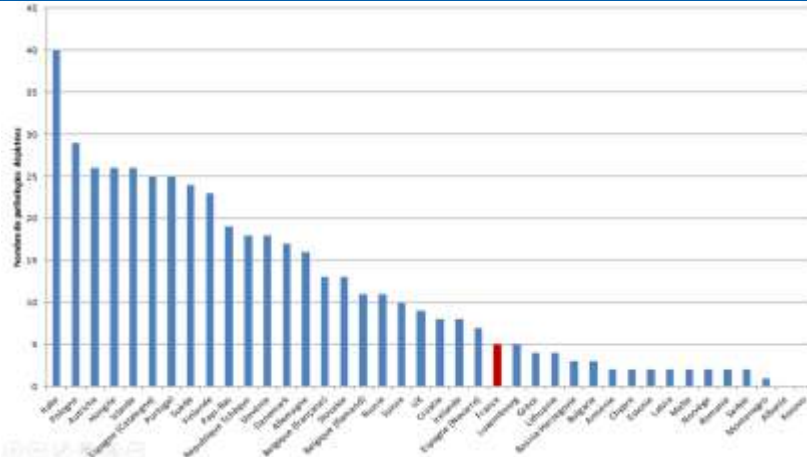
C'est le nombre d'enfants
dépistés en France
depuis 1972

13

Nombre de maladies
dépistées par le programme
de dépistage

23 500

Nombre d'enfants pris
en charge grâce au
dépistage



En 2019, la France très en retrait sur le nombre de pathologies dépistées avec 5 pathologies dépistées:

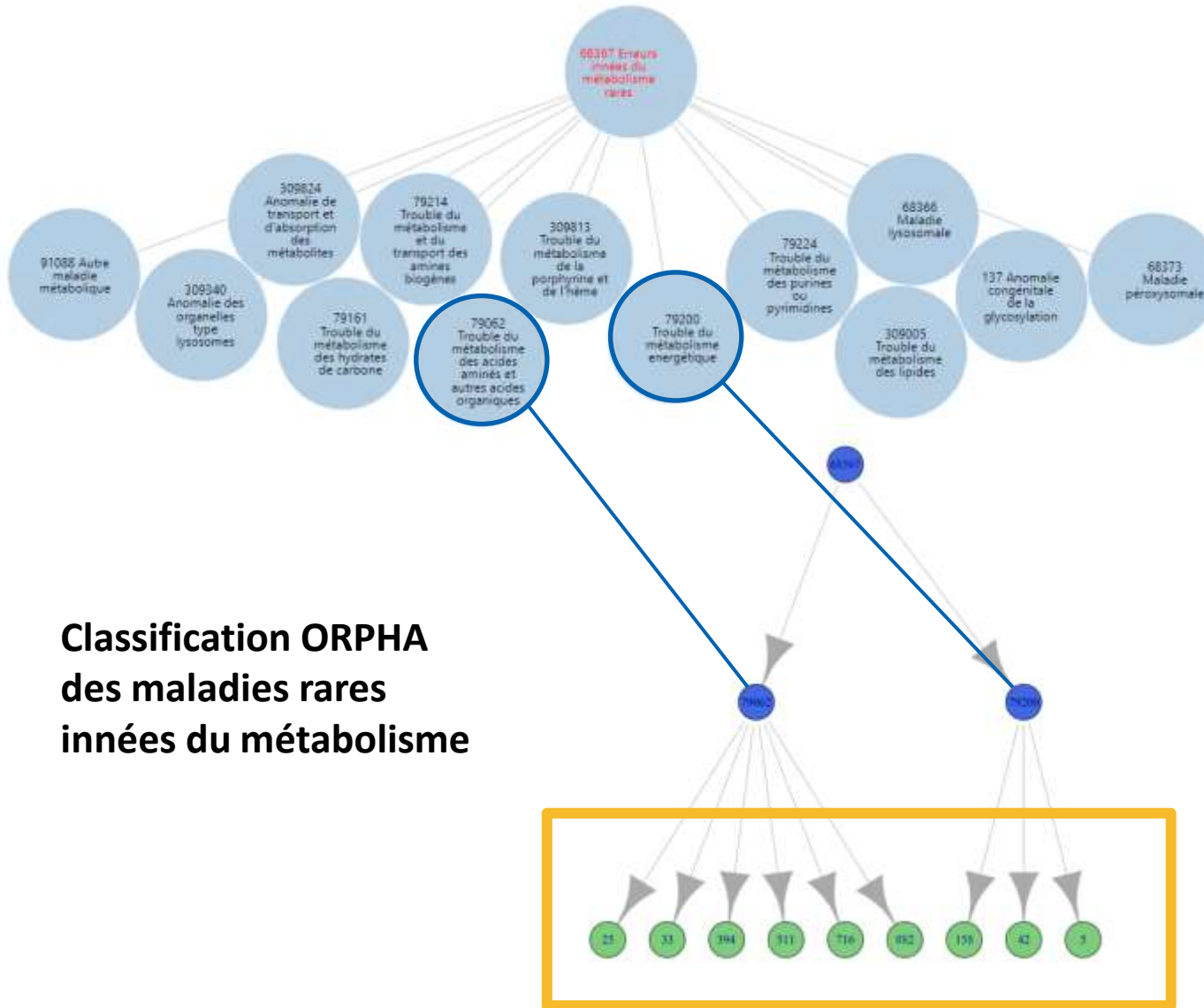
- Phénylcétonurie
- Mucoviscidose
- Hyperplasie congénitale des surrénales
- Hypothyroïdie congénitale
- Déficit en MCAD
- Drépanocytose sous conditions

7 nouvelles maladies en 2022:

- Acidurie isovalérique
- Acidurie glutarique de type I
- Déficit en LCHAD
- Déficit en transporteur de la cartinine
- Homocystinurie
- Leucinose
- Tyrosinémie de type I

Erreurs innés du
métabolisme

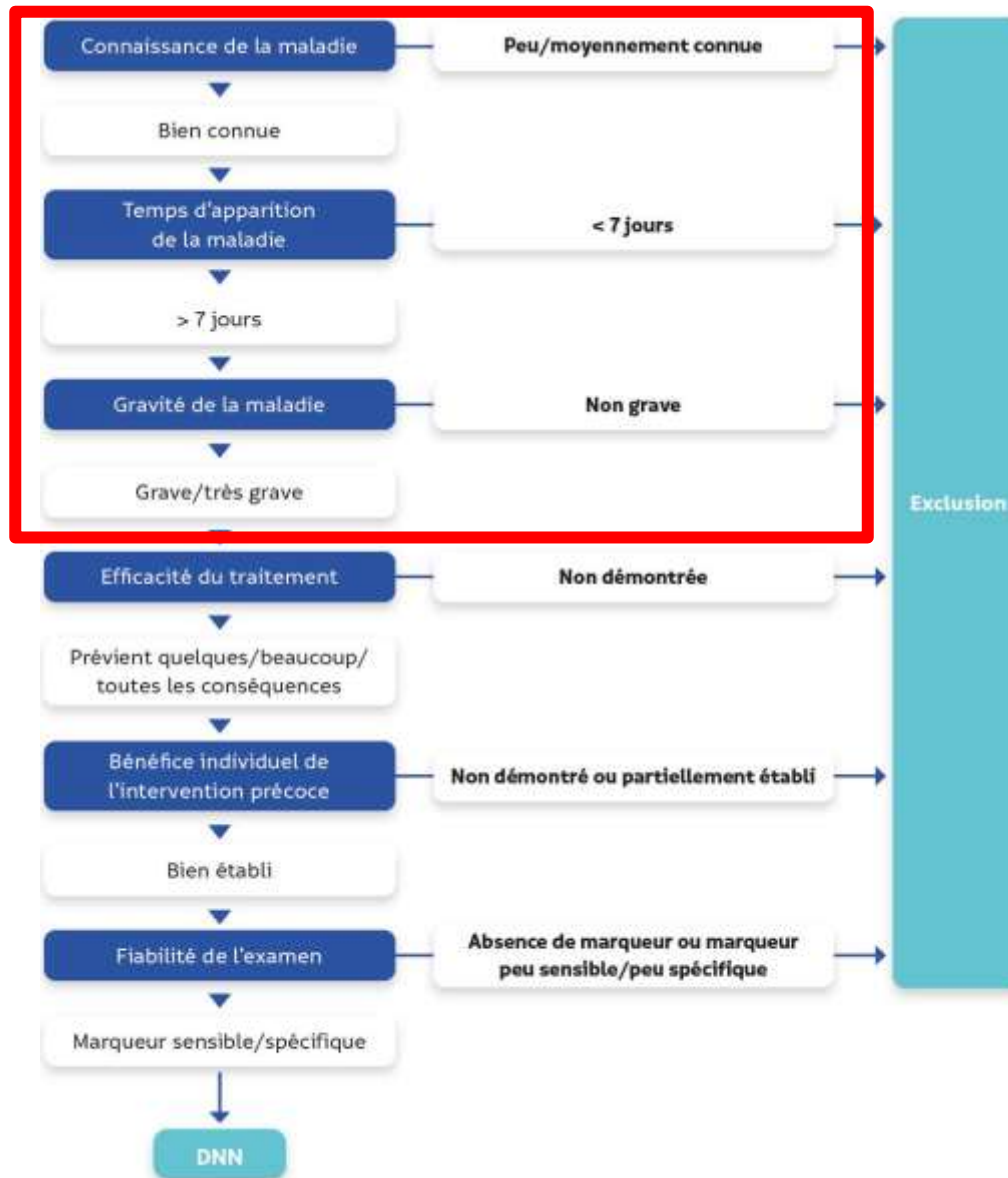
Le dépistage néonatal ne concerne que des maladies rares



**Classification ORPHA
des maladies rares
innées du métabolisme**

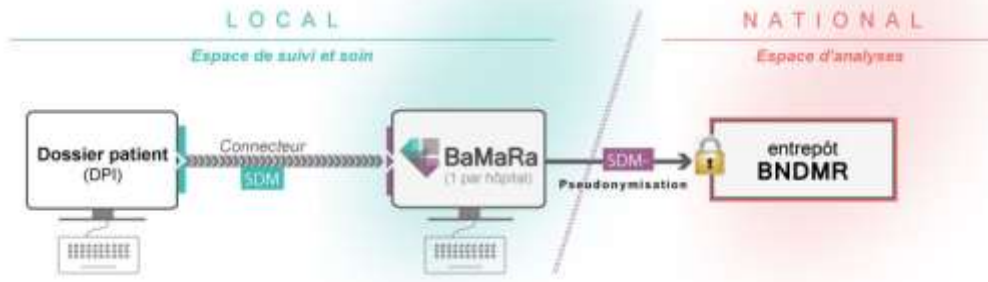
**Maladies avec
dépistage néonatal**

Quels sont les critères pour mettre en place un nouveau dépistage néonatal?



Nécessité de bien connaître l'histoire naturelle de la maladie

La BNDMR: un outil pour l'évaluation du dépistage néonatal



Avancement au 19/03/2024



Une collecte dans l'ensemble des centres maladie rare en France

Set de données unique pour tous les patients

Financement PNMR

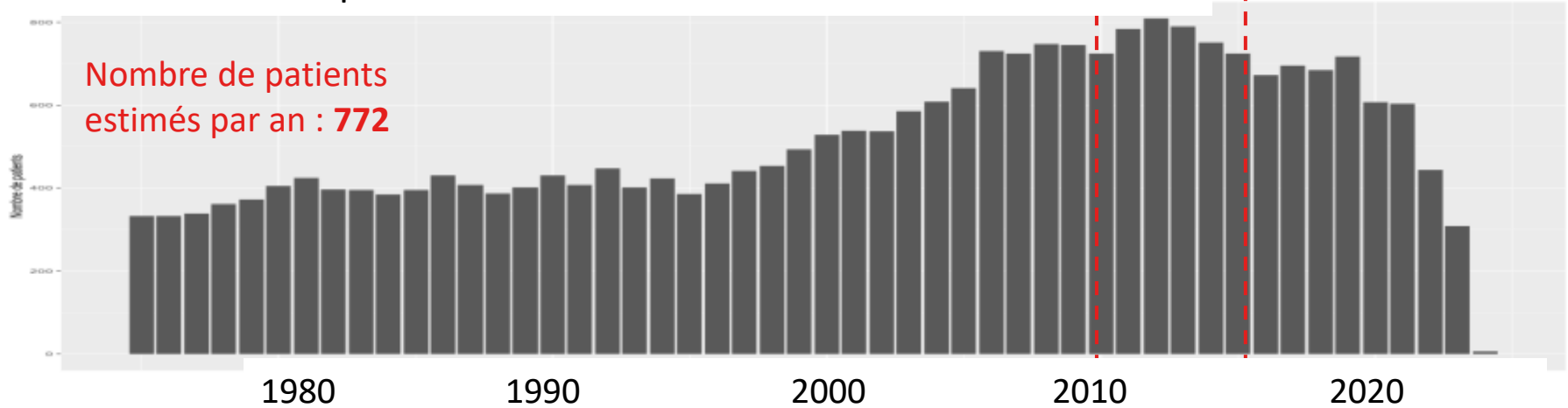
Les données disponibles

La BNDMR contient les données du Set de Données Minimum national maladies rares (SDM-MR) pseudonymisées (c'est-à-dire rendues non identifiantes : pas de nom ni de prénom) :

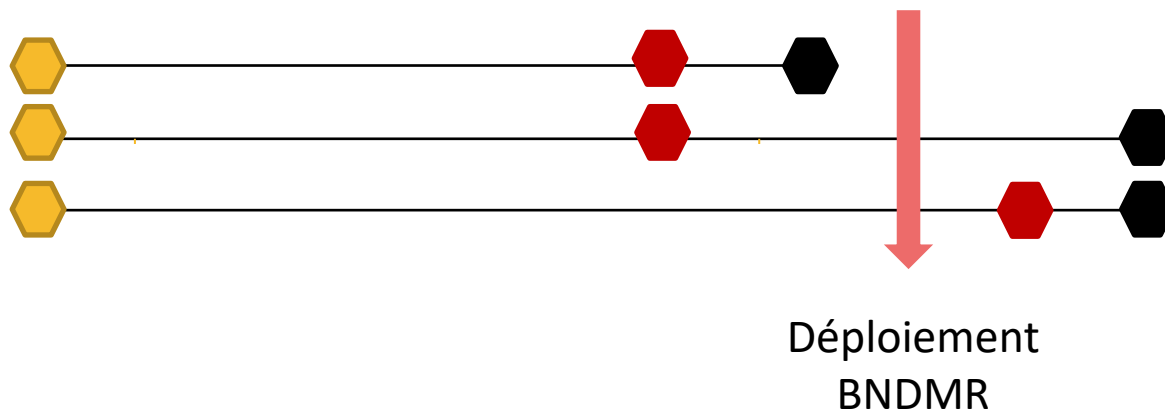
- ▶ **Informations administratives** : date de naissance, sexe, commune de naissance, de résidence...
- ▶ **Informations familiales** : propositus, lien de parenté, consanguinité
- ▶ **Statut vital**, et le cas échéant date de décès, cause
- ▶ **Parcours de soins** : adressage, date de première consultation, site maladies rares de rattachement
- ▶ **Activité(s) de soins** : date, contexte, objectif, type de personnel réalisant l'activité, lieu de l'activité
- ▶ **Diagnostic(s)** :
 - » Histoire du diagnostic : âge aux premiers signes, appréciation du diagnostic lors de la prise en charge dans le centre maladies rares, âge au diagnostic
 - » Description du diagnostic : maladie (Orpha), signes cliniques (HPO, CIM-10), niveau de confirmation du diagnostic, type d'investigations réalisées, gène(s) (HGNC), mutation (HGVS), porteur sain
- ▶ **Traitement** : médicaments orphelins
- ▶ **Anté et néonatales** : PMA, terme, taille / poids / périmètre crânien à la naissance
- ▶ **Recherche** : protocole en cours, échantillon biologique prélevé

Comment estimer l'incidence d'une maladie à partir de la BNDMR?

Nombre de patients ayant une erreur innée du métabolisme de la nomenclature ORPHA par année de naissance



► Prise en compte du déploiement progressif de la BNDMR

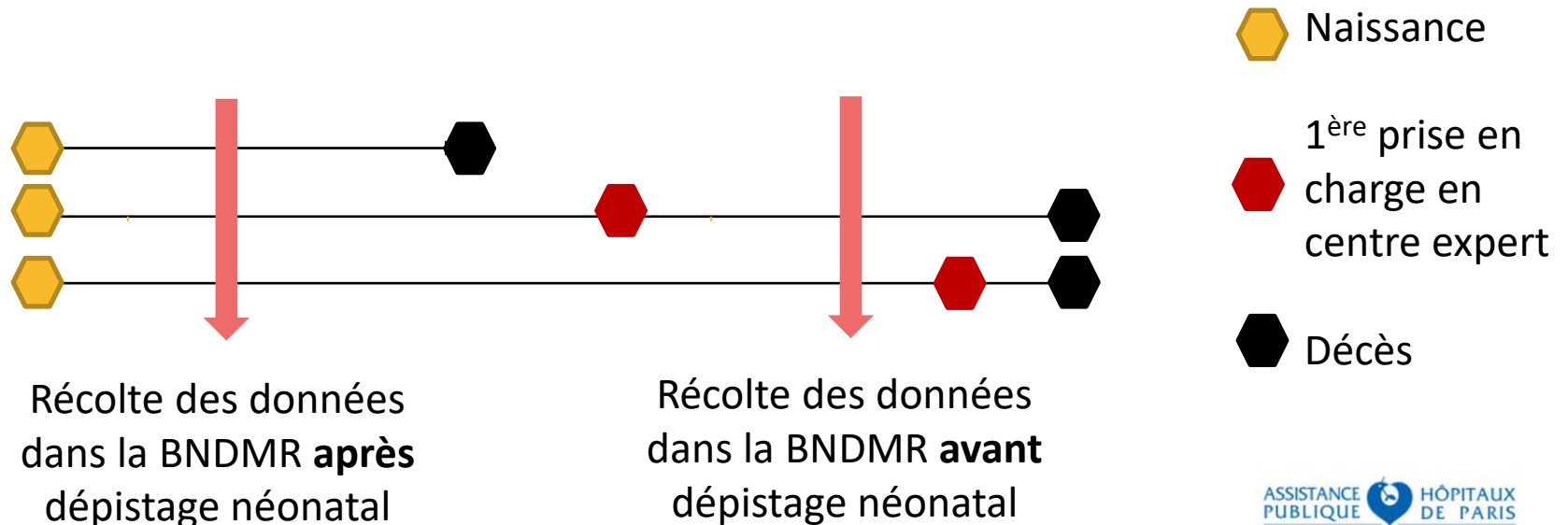
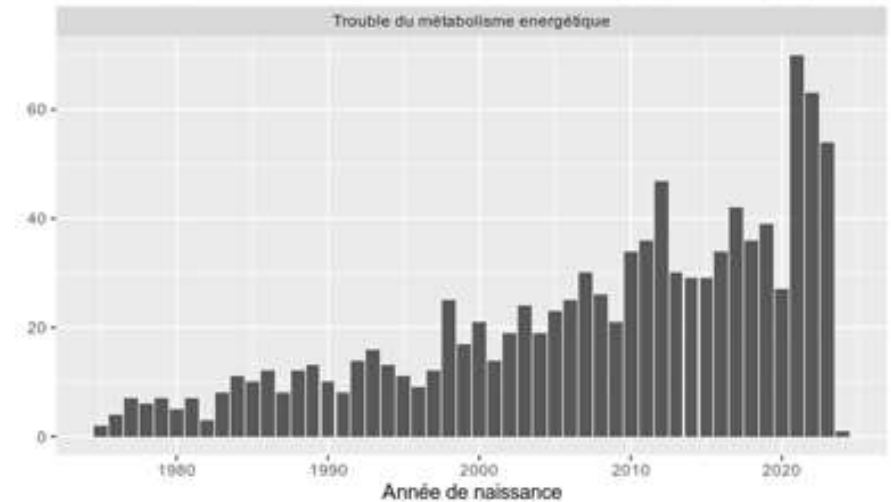


-  Naissance
-  1^{ère} prise en charge en centre expert
-  Décès

Le cas des maladies avec mortalité très précoce

Focus sur un groupe de maladie pour lequel le dépistage néonatal vient d'être mis en place

Enfants décédés avant d'avoir pu être diagnostiqué : conduit à une sous-estimation de l'incidence

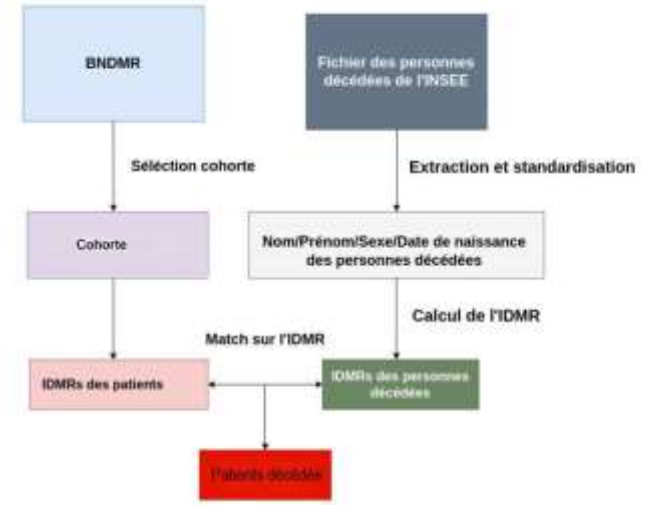


Comment estimer la mortalité d'une pathologie avant la mise en place d'un dépistage néonatal?

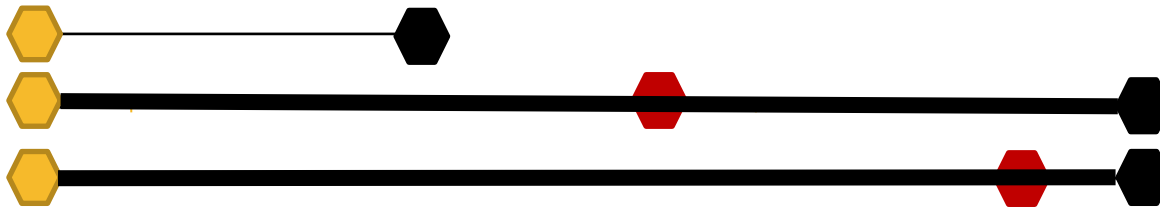
▶ Consolidation du statut vital

- Fichier des personnes décédées disponible nominativement

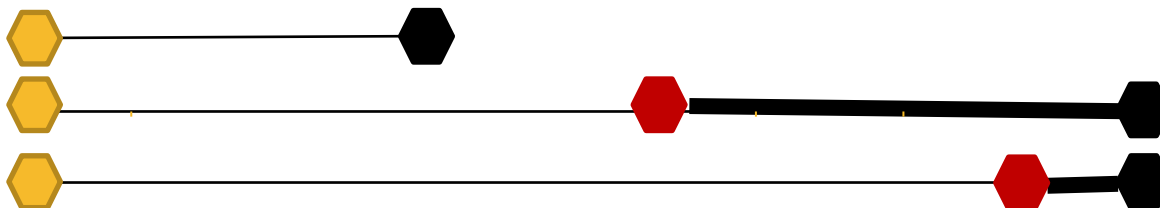
(<https://www.data.gouv.fr/fr/datasets/fichier-des-personnes-decede-es/>)




1^{ère} option (pas de censure à gauche)



2^{ème} option (censure à gauche)

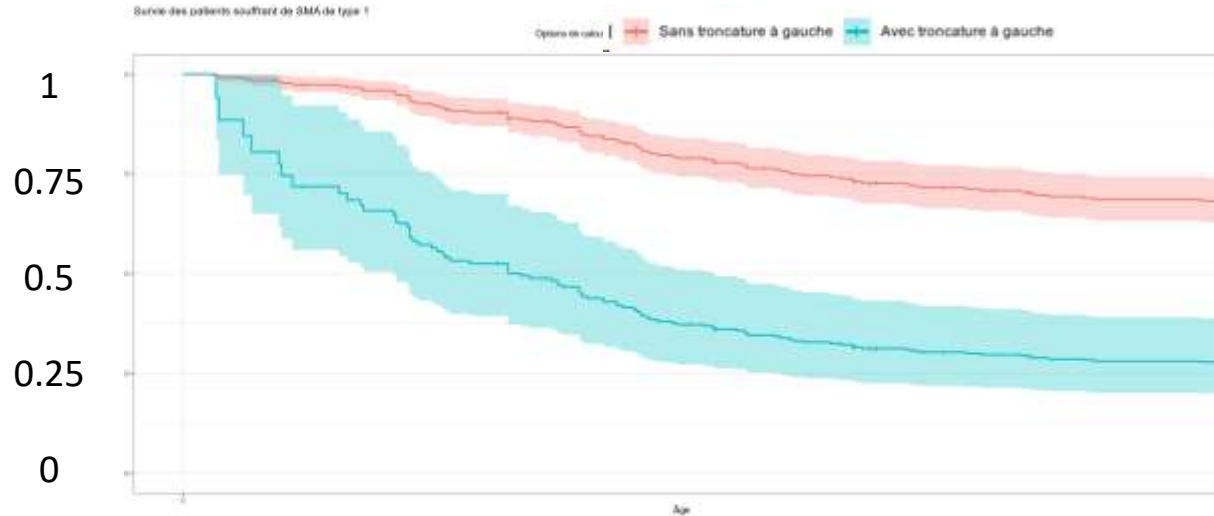


 Naissance

 1^{ère} prise en charge en centre expert

 Décès

Impact de la censure: exemple de l'amyotrophie spinale de type 1



**Courbe de survie
entre 0 et 1 an**

Année	Patients nés	Naissances	Taux pour 100 000 naissances	Patients décédés	Patients décédés avant 1 an (estimation sans troncature)	Patients décédés avant 1 an (estimation avec troncature)
2014	35	781,167	4.48	20	11	25
2015	26	760,421	3.42	9	8	19
2016	29	744,697	3.89	8	9	21
2017	33	730,242	4.52	9	10	24
2018	26	719,737	3.61	9	8	19
2019	32	714,029	4.48	11	10	23
2020	39	696,664	5.60	10	12	28
2021	32	701,819	4.56	10	10	23
2022	29	686,564	4.22	9	9	21

- ▶ Intérêt de la BNDMR pour estimer l'incidence et le pronostic des maladies candidates pour un dépistage néonatal
- ▶ Attention à la méthodologie utilisée pour estimer l'incidence et le pronostic quand la mortalité précoce est très importante
- ▶ Perspective: utilisation de la BNDMR pour évaluer les programmes de dépistage néonatal

Remerciements

Nabila Elarouci



Clémence Deshuille

