

# Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) : de la caractérisation des patients atteints d'Ataxie de Friedreich à la gestion de l'accès précoce Skylarys®



**Solange Roumengous<sup>1\*</sup>, Matthieu Benoiton<sup>1</sup>, Béatrice Baciotti<sup>2</sup>, Céline Angin<sup>1</sup>, Shahram ATTARIAN<sup>3</sup>, Alexandra Durr<sup>4</sup>, Anne-Sophie Jannot<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR, AP-HP – Département Innovation et Données (I&D), Campus Picpus, 33 Bd de Picpus, 75012 Paris (France)

<sup>2</sup>Biogen France, 1 Passerelle Des Reflets – Tour CBX, 92913 Paris La Défense (France)

<sup>3</sup>Coordinateur de Filière Nationale des Maladies Neuromusculaires (Filnemus)

<sup>4</sup>Coordinatrice du CRMR Neurogénétique (BrainTeam)

\* Auteur correspondant : solange.roumengous@aphp.fr

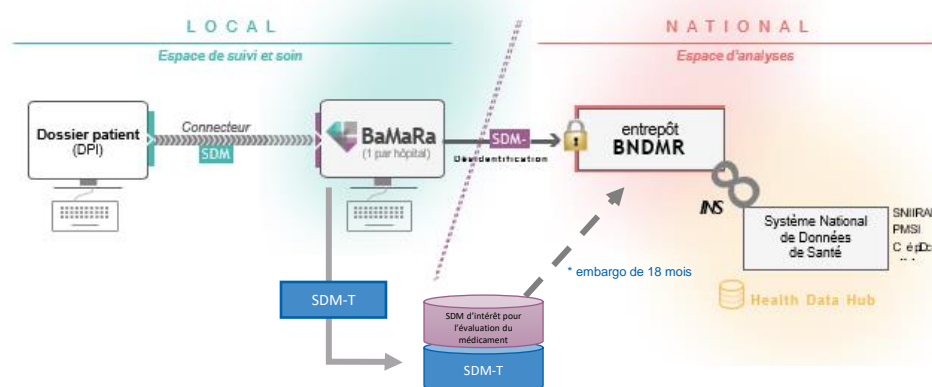


## Présentation du SDM-T

**Le Set de Données Minimum Traitement (SDM-T)** est un module de collecte de données complémentaire implémenté dans BaMaRa. Son objectif est de recueillir de manière **standardisée et reproductible** les informations essentielles autour de la prise en charge thérapeutique, le nom du produit, la posologie, la voie d'administration et la durée de traitement.

**Ses finalités sont :**

- d'alimenter le protocole d'utilisation thérapeutique et de recueil de données (PUT-RD) dans le cadre des accès précoces et compassionnels.
- le suivi des médicaments administrés hors AMM au sein des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR).
- la mise en œuvre d'études pharmaco-épidémiologiques en vie réelle (chaînés ou non au SNDS) portant sur les maladies rares.



## Caractérisation des patients atteints d'Ataxie de Friedreich (AF) via la BNDMR

Les affections relevant de la filière **BRAIN-TEAM** incluent les pathologies rares du système nerveux central à expression motrice ou cognitive, familiales ou sporadiques.



Les affections relevant de la filière **FILNEMUS** incluent les maladies du muscle (myopathies), les maladies de la jonction neuromusculaire, les maladies rares du nerf périphérique et les amyotrophies spinales infantiles.

**976 patients** atteints d'Ataxie de Friedreich au 31/12/2023

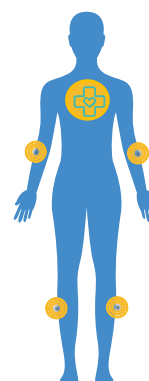
**884 patients** pris en charge par les FSMR BRAIN-TEAM et Filnemus

**851 patients** avec un diagnostic confirmé ou probable (exclusion des diagnostics non déterminés et en cours)

**6 patients** manifestant une opposition au traitement de leurs données

**33 patients** avec un diagnostic indéterminé ou en cours

**519 patients** de plus de 16 ans et vivants



**12 ans [7.0-17.0]**

âge médian aux 1ers signes

**16 ans [11.0-23.9]**

âge médian au diagnostic

## Gestion de l'accès précoce Skylarys® via le SDM-T BaMaRa



A ce jour, le seul traitement spécifique utilisé dans le traitement de l'Ataxie de Friedreich est le **Skylarys® (omaveloxolone)** du laboratoire Biogen qui a obtenu un avis favorable de la HAS pour un accès précoce (AP) le 16 novembre 2023 dans l'indication « traitement des patients AF de 16 ans et plus ».

En juin 2024, **255 patients** avaient déjà été inclus dans le programme d'accès précoce, dans **28 hôpitaux** différents

Sur **219 fiches d'instauration du traitement**, **93,6% (205/219)** avaient un taux de complétion des données  $\geq$  à 90%

Sur **255 fiches de demande d'accès au traitement**, **99,2% (253/255)** avaient un taux de complétion des données de 100%

Sur **65 fiches de suivi à 3 mois**, **80% (52/65)** avaient un taux de complétion des données  $\geq$  à 90%

**Au global le taux de complétion des données était de 96,7%, ce qui est supérieur aux 90% attendus par la HAS**

## Conclusion

Les résultats obtenus sur l'histoire naturelle de la maladie via la BNDMR sont cohérents avec ceux de la littérature et ont permis de renseigner des informations épidémiologiques nécessaires à la constitution du dossier de transparence demandé par la HAS. Ce premier recueil de données d'un accès précoce via le module SDM-T de BaMaRa a permis une forte adhésion des professionnels de santé se traduisant par un taux de complétion très élevé sur le premier trimestre 2024. L'utilisation du SDM-T dans la gestion de cet accès précoce permettra d'enrichir les données sur l'Ataxie de Friedreich de l'Entrepôt de Données de Santé BNDMR pour des exploitations futures.

**Le SDM-T est un outil agile et efficace pour la gestion des différents processus d'un accès précoce permettant une valorisation et une exploitation des données recueillies sur le long terme**

• Déclaration de conflits d'intérêts : Béatrice Baciotti, employée et détentrice d'actions/de stock-options de Biogen, Pr Attarian et Pr Durr pour leur apport en termes de consulting et soutien à la recherche

• Biogen a financé la gestion de l'Accès Précoce Skylarys® via le SDM-T de BaMaRa de l'AP-HP