RespiRare
MALADIES RESPIRATOIRES RARES DE L'ENFANT

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares
bndmr.fr

L'appel à projet Reuserare : Mise en place de l'étude PHENO-BRONCHI

Julie MAZENQ
Pneumopédiatre
CHU Timone enfants – Marseille
CRMR Centre Constitutif Maladies Respiratoires Rares de l'enfant (RespiRare)

MINISTÈRE DU TRAVAIL, DE LA SANTÉ, DES SOLIDARITÉS ET DES FAMILLES
Liberté Égalité Fraternité

Hôpitaux Universitaires de Marseille | ap hm

Inserm La science pour la santé From science to health

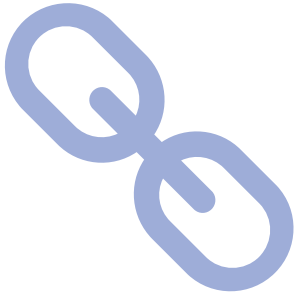
amU Aix Marseille Université

C2VN Centre de Recherche en CardioVasculaire et Nutrition

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Lien d’intérêt

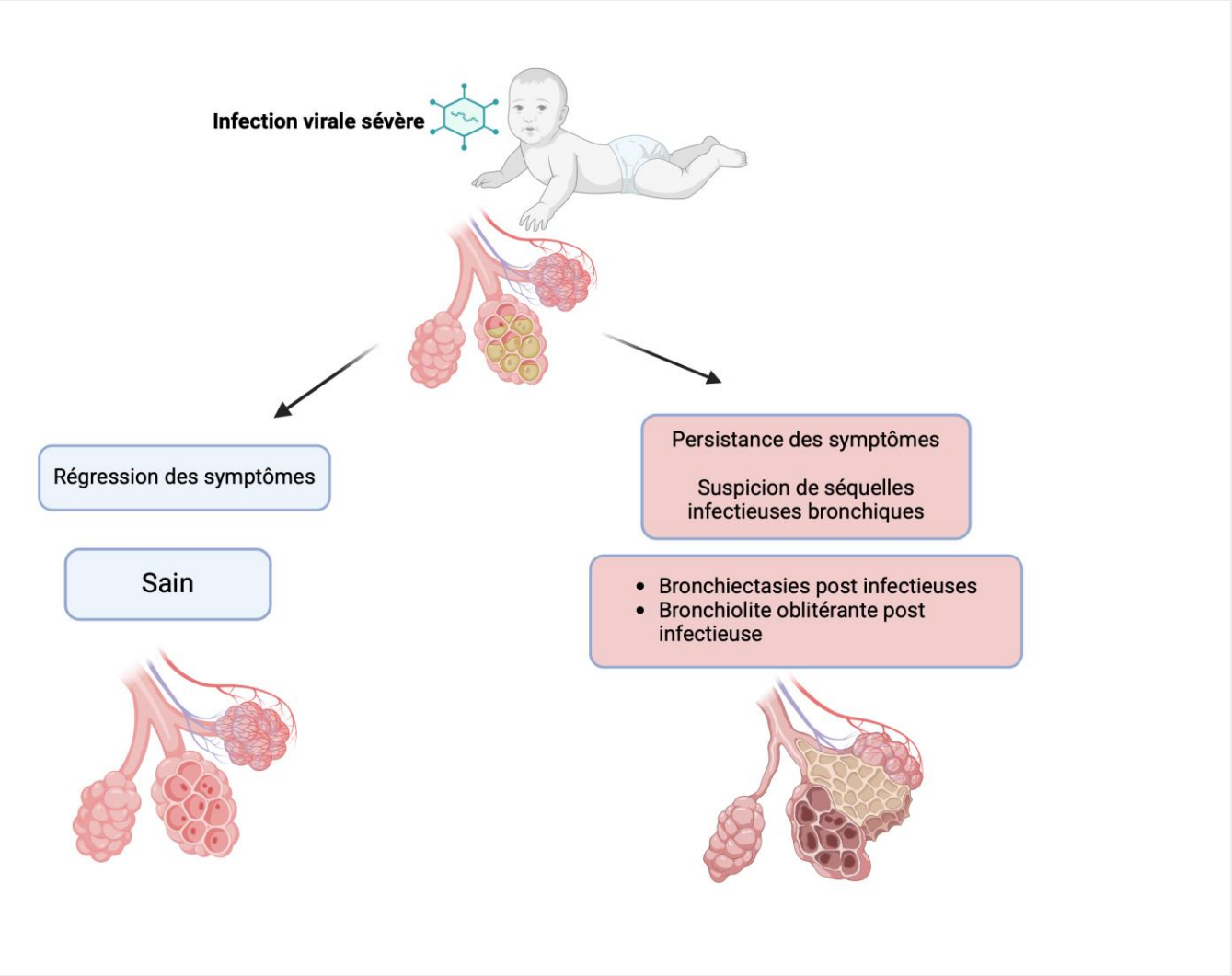
Interventions ponctuelles: ALK, Astrazeneca, Novartis, Sanofi et Stallergènes



Aucun lien d’intérêt avec le sujet

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Contexte

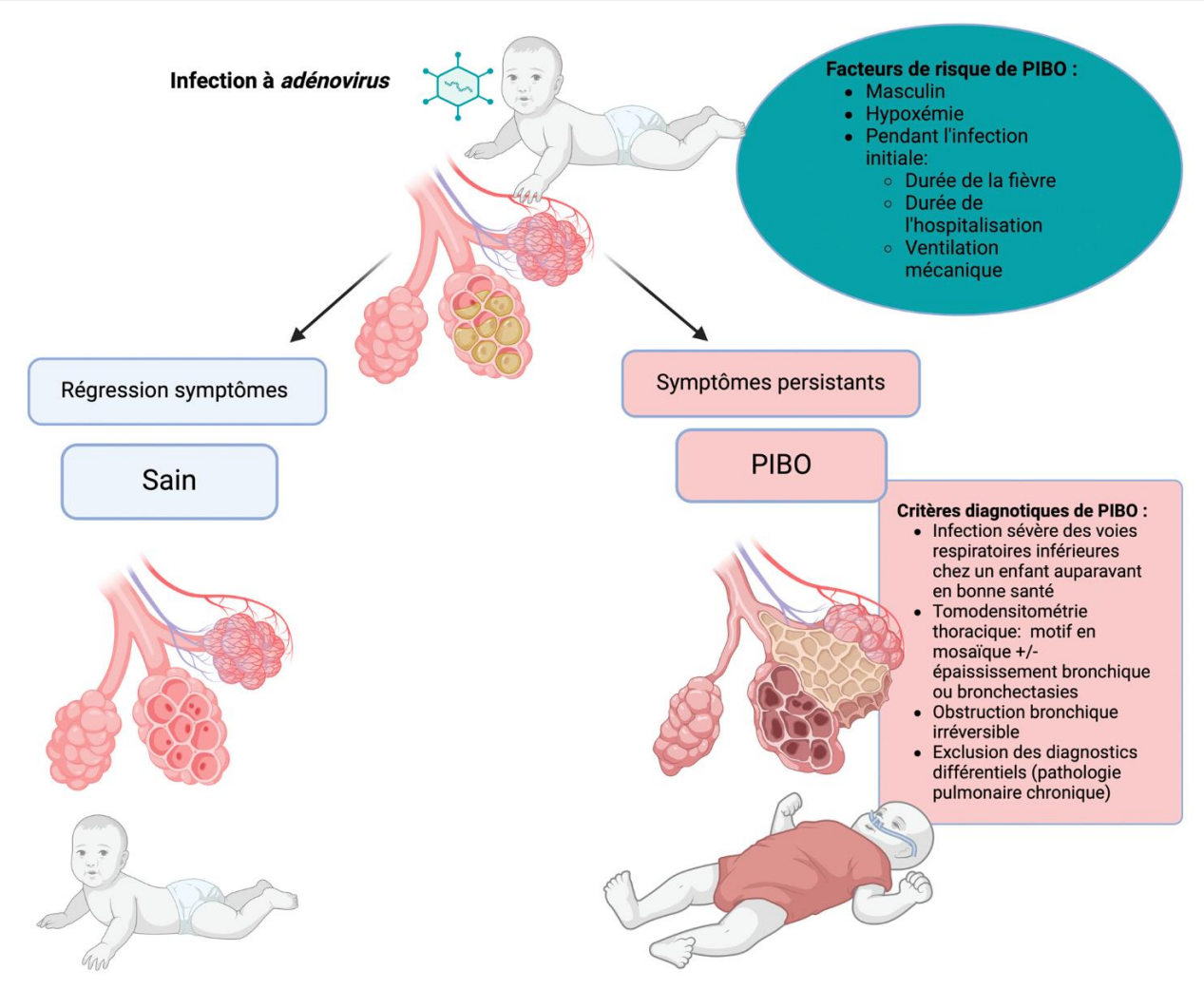


Mazenq. RMR 2024

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Contexte



Bronchiolite oblitérante post-infectieuse
Pathologie rare mais grave entraînant des conséquences respiratoires à long terme

Mazenq. RMR 2024

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Contexte de la recherche

Bronchopathies chroniques pédiatriques : un enjeu de santé publique

- Pathologies rares : bronchectasie et bronchiolite oblitérante post-infectieuse (PIBO)
- Symptômes chroniques : infections récurrentes, toux persistante, altération de la qualité de vie

- **Impact majeur** : absentéisme scolaire, hospitalisations fréquentes
- **Lacune actuelle** : absence d'étude comparant l'évolution clinique et thérapeutique des formes isolées et combinées

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Hypothèses

Hypothèse principale

La combinaison **PIBO et bronchectasie** entraîne une évolution plus sévère que chaque pathologie isolée.

Pourquoi ?

1. **Hétérogénéité clinique**
   Spectre large de symptômes, évolution plus rapide en cas de comorbidité
2. **Impact sur la progression**
   PIBO = fibrose et altération fonctionnelle plus marquée
3. **Implications thérapeutiques**
   Traitements actuels non standardisés, manque de données probantes
4. **Suivi et surveillance**
   Nécessité d'identifier des marqueurs précoces pour ajuster la prise en charge

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Vers une meilleure prise en charge des enfants atteints de bronchopathies chroniques

Définition de phénotypes précis	• Compréhension des mécanismes physiopathologiques
Optimisation des stratégies thérapeutiques	• Corticostéroïdes, antibiothérapies, désencombrement …
Adaptation du suivi clinique	• Fréquence des contrôles, critères d'exacerbation
Amélioration de la qualité de vie et réduction des hospitalisations	• Absentéisme scolaire et hospitalisations pour exacerbation

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Objectifs de l'étude

Objectif principal

Décrire les différences épidémiologiques, diagnostiques et thérapeutiques chez les enfants atteints de bronchectasie post-infectieuse, de PIBO ou l'association des deux.

Comprendre l'évolution clinique

Affiner la stratification des risques et personnaliser les stratégies thérapeutiques pour améliorer le suivi et la qualité de vie des enfants atteints de séquelles bronchiques infectieuses.

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Méthodologie de l'étude

Critères d'inclusion

- Enfants nés après 01/01/2016
- Diagnostiqués entre 01/01/2021 et 30/06/2024
- Suivis dans un Centre de Référence ou de Compétences RespiRare
- Présentant une bronchectasie post-infectieuse (ORPHA: 60033) et/ou une bronchiolite oblitérante post-infectieuse (ORPHA: 1303 ou 658612)

Critères d'exclusion

- Pathologies bronchiques chroniques d'origine non infectieuse :
  - Mucoviscidose
  - Dyskinésie ciliaire primitive
  - Pathologies du canal ENaC
  - Pathologies d'inhalation
  - Déficits immunitaires
  - Pathologies tumorales
  - BO post-greffe d'organe ou de cellules souches

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Questionnaire

Données générales

- Informations administratives et familiales

- Antécédents périnataux

- Histoire de la maladie

Au diagnostic

- Diagnostic avec délai, agent causal et sévérité initiale

- Signes cliniques, microbiologie, imagerie et explorations fonctionnelles

- Traitement initial

Évolution à 1 an

- Symptômes : auscultation, dyspnée

- Suivi : consultations, hospitalisations, exacerbations

- Microbiologie, fonction respiratoire, oxygénothérapie

Évolution à 2 ans

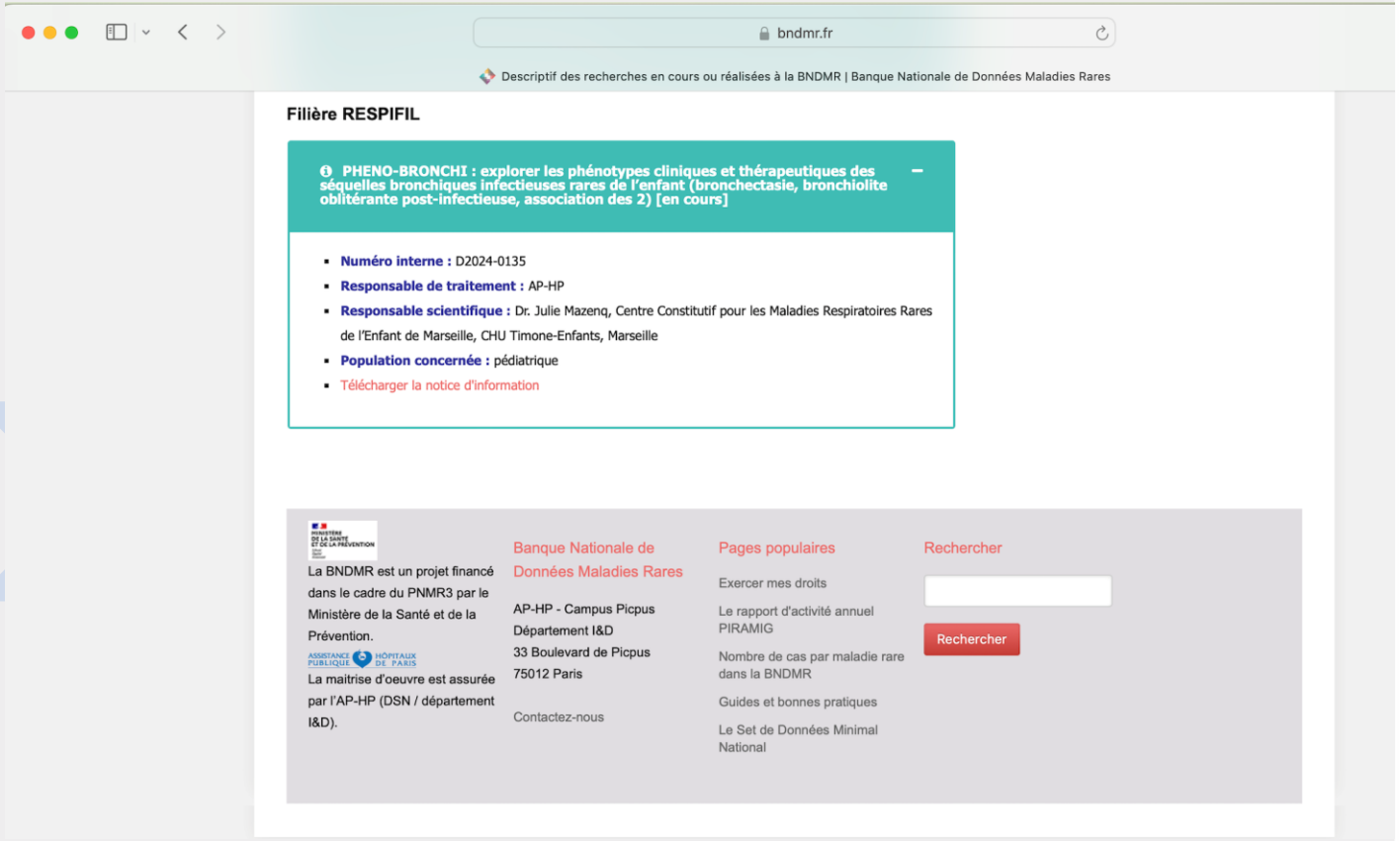
- Symptômes et suivi identiques à 1 an

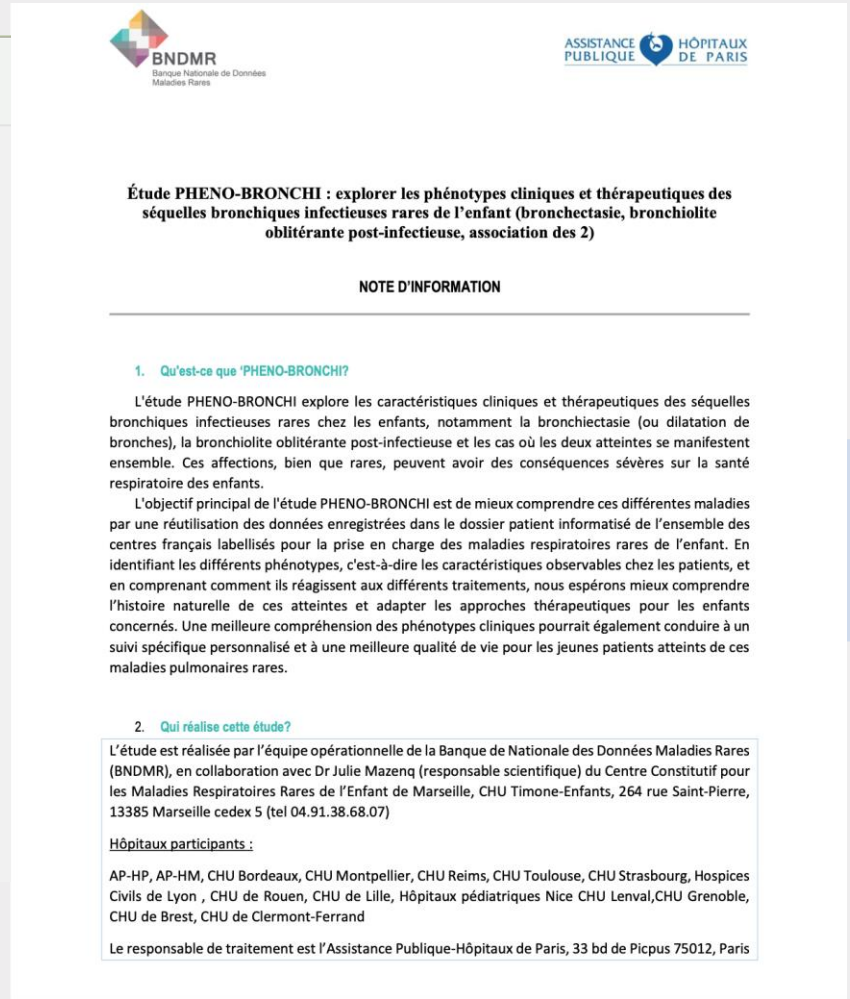
- Exacerbations sur la 2e année

- Sevrage respiratoire et durée oxygénothérapie

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Mise en place





BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Étude PHENO-BRONCHI : explorer les phénotypes cliniques et thérapeutiques des séquelles bronchiques infectieuses rares de l'enfant (bronchectasie, bronchiolite oblitérante post-infectieuse, association des 2)

NOTE D'INFORMATION

1. Qu'est-ce que 'PHENO-BRONCHI?

L'étude PHENO-BRONCHI explore les caractéristiques cliniques et thérapeutiques des séquelles bronchiques infectieuses rares chez les enfants, notamment la bronchiectasie (ou dilatation de bronches), la bronchiolite oblitérante post-infectieuse et les cas où les deux atteintes se manifestent ensemble. Ces affections, bien que rares, peuvent avoir des conséquences sévères sur la santé respiratoire des enfants.

L'objectif principal de l'étude PHENO-BRONCHI est de mieux comprendre ces différentes maladies par une réutilisation des données enregistrées dans le dossier patient informatisé de l'ensemble des centres français labellisés pour la prise en charge des maladies respiratoires rares de l'enfant. En identifiant les différents phénotypes, c'est-à-dire les caractéristiques observables chez les patients, et en comprenant comment ils réagissent aux différents traitements, nous espérons mieux comprendre l'histoire naturelle de ces atteintes et adapter les approches thérapeutiques pour les enfants concernés. Une meilleure compréhension des phénotypes cliniques pourrait également conduire à un suivi spécifique personnalisé et à une meilleure qualité de vie pour les jeunes patients atteints de ces maladies pulmonaires rares.

2. Qui réalise cette étude?

L'étude est réalisée par l'équipe opérationnelle de la Banque de Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR), en collaboration avec Dr Julie Mazenq (responsable scientifique) du Centre Constitutif pour les Maladies Respiratoires Rares de l'Enfant de Marseille, CHU Timone-Enfants, 264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 5 (tel 04.91.38.68.07)

Hôpitaux participants :

AP-HP, AP-HM, CHU Bordeaux, CHU Montpellier, CHU Reims, CHU Toulouse, CHU Strasbourg, Hospices Civils de Lyon , CHU de Rouen, CHU de Lille, Hôpitaux pédiatriques Nice CHU Lenval,CHU Grenoble, CHU de Brest, CHU de Clermont-Ferrand

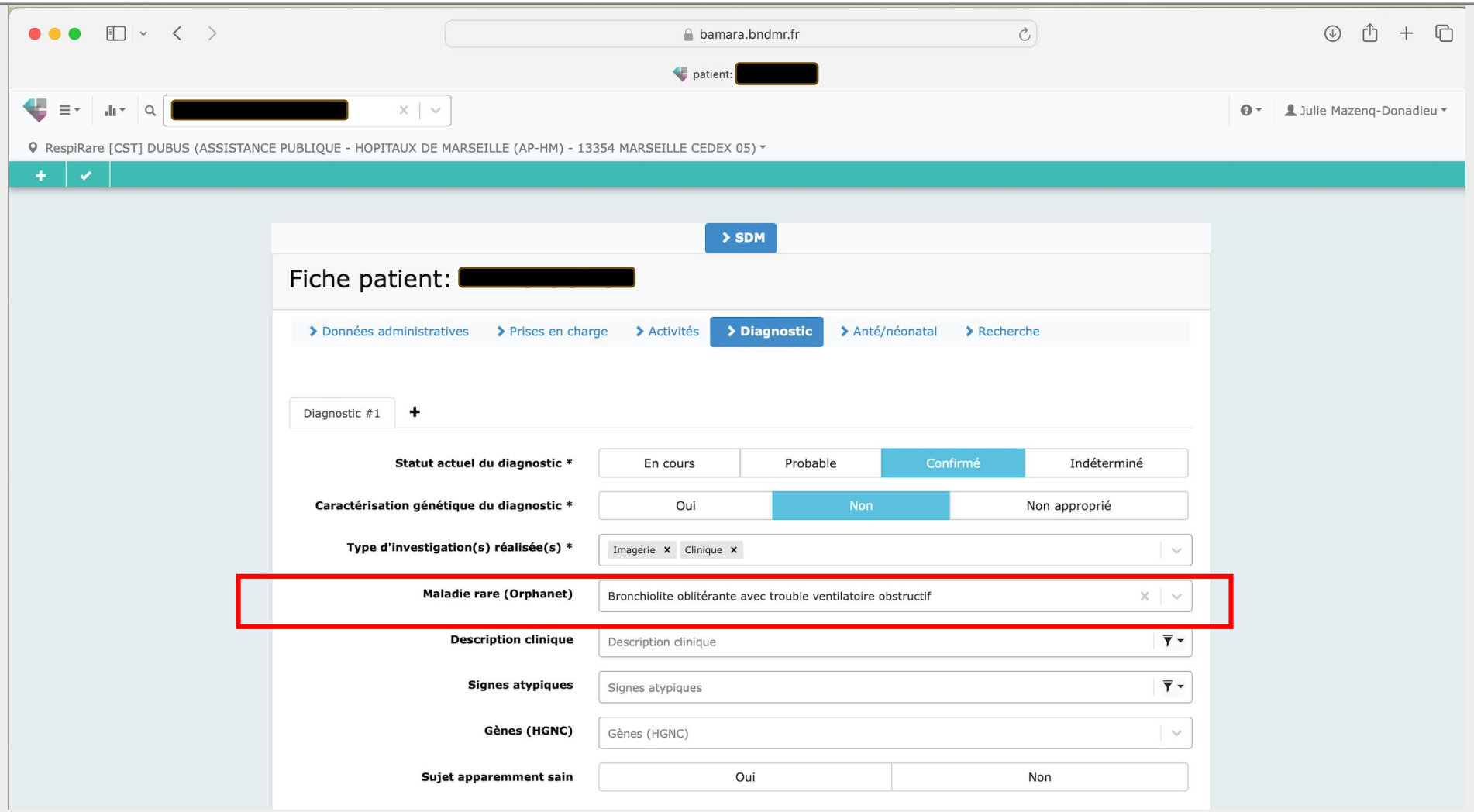
Le responsable de traitement est l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, 33 bd de Picpus 75012, Paris

pour les centres interesses

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

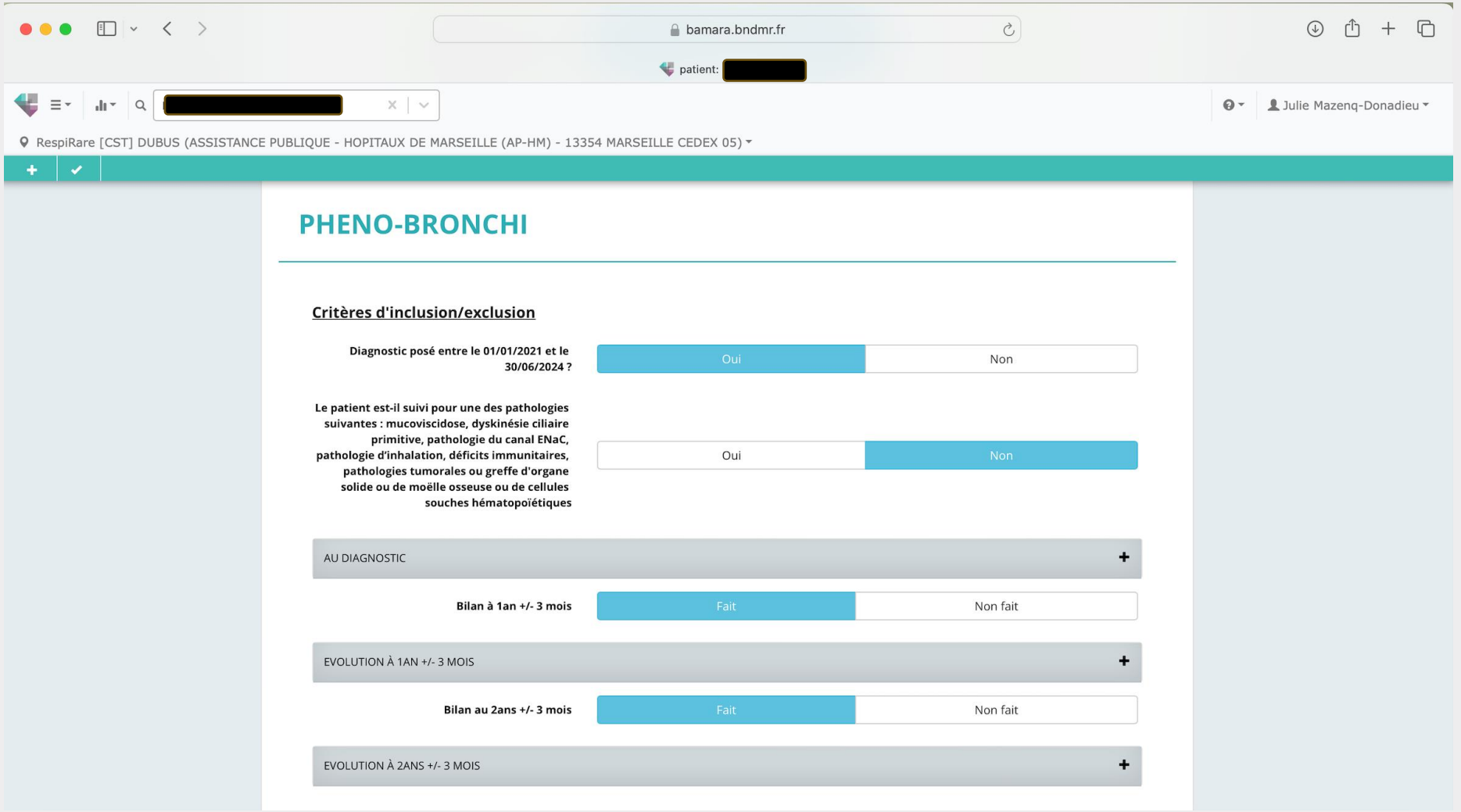
BaMaRa



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

BaMaRa



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Résultats intermédiaires

Patients recensés dans le DoSpeRa Pheno (N=223)

Patients qui ne sont pas suivis pendant la période concernée (N=53)

our l'une des lusion (N=13)

Nombre de patients attendus N=327
Soit 68,2% complété à M4 / 6

Patients avec un bilan à 1 an +/- 3 mois (N=83)

Patients avec un bilan à 2 ans +/- 3 mois (N=28)

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Perspectives

Implications cliniques

Meilleure stratification des patients et adaptation des traitements

Perspectives

Finalisation de l'inclusion, approfondissement des analyses à 2 ans

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

Messages clefs

- **Contexte et Enjeux**
  - PIBO : pathologie rare, grave, impactant la qualité de vie (infections, hospitalisations, absentéisme)
  - Manque de données comparant l'évolution des formes isolées et associées à une bronchectasie
- **Objectifs**
  - Affiner la stratification des risques et personnaliser les stratégies thérapeutiques
  - Identifier des marqueurs précoces pour optimiser le suivi et la prise en charge
- **Résultats préliminaires**
  - 169 patients recensés soit 70% des données complétées
  - Analyse en cours pour améliorer les recommandations
- **Perspectives** : Vers une prise en charge optimisée et personnalisée des bronchopathies chroniques

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

MERCI à l'ensemble des centres

- Bordeaux
- Brest
- Clermont Ferrand
- Créteil
- Grenoble
- Lenval Nice
- Lille
- Lyon
- Montpellier

- Nancy
- Necker enfants malades
- Reims
- Robert Debré
- Rouen
- Strasbourg
- Toulouse
- Trousseau

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

RespiRare
MALADIES RESPIRATOIRES
RARES DE L'ENFANT

Merci de votre attention

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS