Appariement déterministe de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) avec le Système National de Données de Santé (SNDS) : Parcours de soin des patients pris en charge dans le réseau expert maladies rares

Anne-Sophie Jannot, Matthieu Benoiton, Claude Messiaen, Clémence Deshuille, Damien Leprovost, Nabila Elarouci [1]

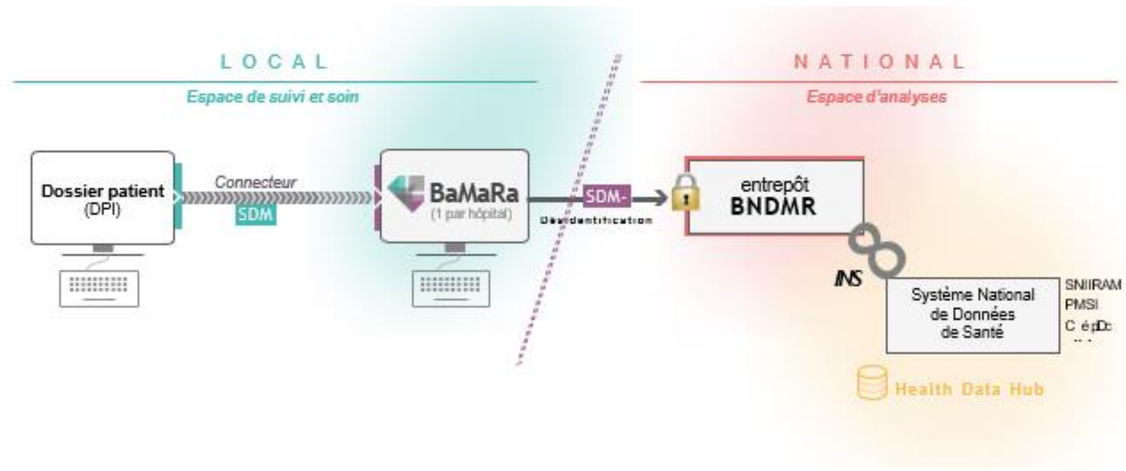
[1]*Banque Nationale de Données Maladies Rares – BNDMR, AP-HP – Département Innovation et Données (I&D), Campus Picpus, 33 Bd de Picpus, 75012 Paris (France)*

** Auteur correspondant : annesophie.jannot@aphp.fr*

Contexte

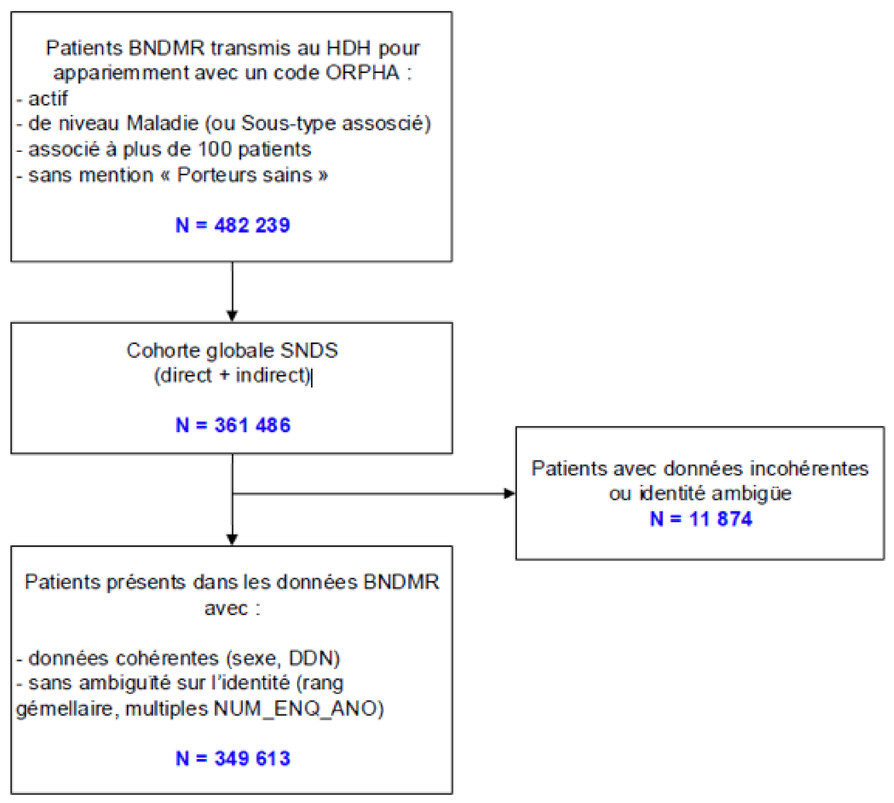
Afin d'améliorer la prise en charge médicale et médico-sociale des personnes atteintes ou suspectées atteintes de maladies rares et de promouvoir la recherche sur ces maladies, quatre plans nationaux successifs dédiés aux maladies rares ont permis de doter la France d'un maillage territorial expert. Action majeure de ces plans, la mise en place de la **Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) a permis la constitution d'une collection homogène de données sur la base d'un set de données minimum maladies rares** pour documenter la prise en charge et l'état de santé des patients atteints de maladies rares dans les centres experts français, et de mieux évaluer l'effet des plans nationaux.

Pour répondre à cet objectif, la cellule opérationnelle de la BNDMR a mis en place une étude, **Drómos, qui vise notamment à décrire les parcours de soins typiques des patients atteints des maladies rares**.



Population et méthodes

- Tous les patients porteurs d'un diagnostic maladies rares pour lesquels il existait **au moins 100 patients dans la BNDMR** au 1er juillet 2023 ont été inclus.
- Les données de la BNDMR ont été chainées au SNDS de façon **directe** pour les patients pour lesquels le NIR avait été collecté et de façon **indirecte** pour les autres sur les traits communs entre les 2 bases (mois et année de naissance, dates et lieux de soin).
- Chacun de ces patients a été apparié sur l'année de naissance, le sexe et la commune de résidence à **3 patients témoins issus de la population générale**.
- Les données du SNDS ont été extraites sur la **période 2010-2022**.
- Les **actes**, **médicaments** et **diagnostics** spécifiques de chaque maladie ont été identifiés en comparant ces variables entre les cas et les témoins grâce à un **test d'association.**
- Pour chaque catégorie de variable et chaque maladie, **les 20 odds-ratios les plus significatifs ont été sélectionnés**, les seuls odds-ratios retenus atteignant une valeur p inférieure à 0,001.



Résultats

Au total, 349 613 cas issus de la BNDMR ont été inclus représentant 711 maladies

Une majorité de cohortes comprenait entre **150 et 600 patients** pour un **suivi de 1 à 3 ans** dans la BNDMR

Les **analgésiques** et les **antibactériens** font partie des **classes médicamenteuses les plus surreprésentées**. Ces classes faisaient partie du top 20 des médicaments les plus significatifs dans respectivement **92%** et **93%** des maladies.
A noter que les **corticoïdes** étaient présents dans le top 20 des médicaments dans **87%** des maladies et les **immunosuppresseurs** dans **41%** des maladies.

L'acte le plus surreprésenté était l'échographie cardiaque, présent dans le top 20 des actes pour **82%** des maladies. **L'IRM cérébrale** est présente dans le top 20 des actes pour **71%** des maladies.

Conclusion

L'étude Drómos a permis d'identifier certaines caractéristiques communes à de nombreuses maladies rares. Bien que ces résultats méritent d'être confirmés par des analyses de sensibilité, l'immunodépression induite par les traitements et ses complications infectieuse semble être une caractéristique commune à de nombreuses maladies qui pourraient faire l'objet d'actions préventives partagées au sein de l'ensemble du réseau maladies rares.

- *Déclaration de conflits d'intérêts : néant*