

Réunion FILNEMUS

Un diagnostic pour chacun

5 novembre 2018

Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) :
Quel apport sur le repérage des patients sans diagnostics ?

Table des matières

- ▶ Nos applications / notre calendrier
- ▶ Les données de CEMARA
- ▶ Les données de BaMaRa
- ▶ L'action 1.7 du PNMR 3

Table des matières

- ▶ **Nos applications / notre calendrier**
- ▶ Les données de CEMARA
- ▶ Les données de BaMaRa
- ▶ L'action 1.7 du PNMR 3

Nos applications / notre calendrier

LOCAL

NATIONAL

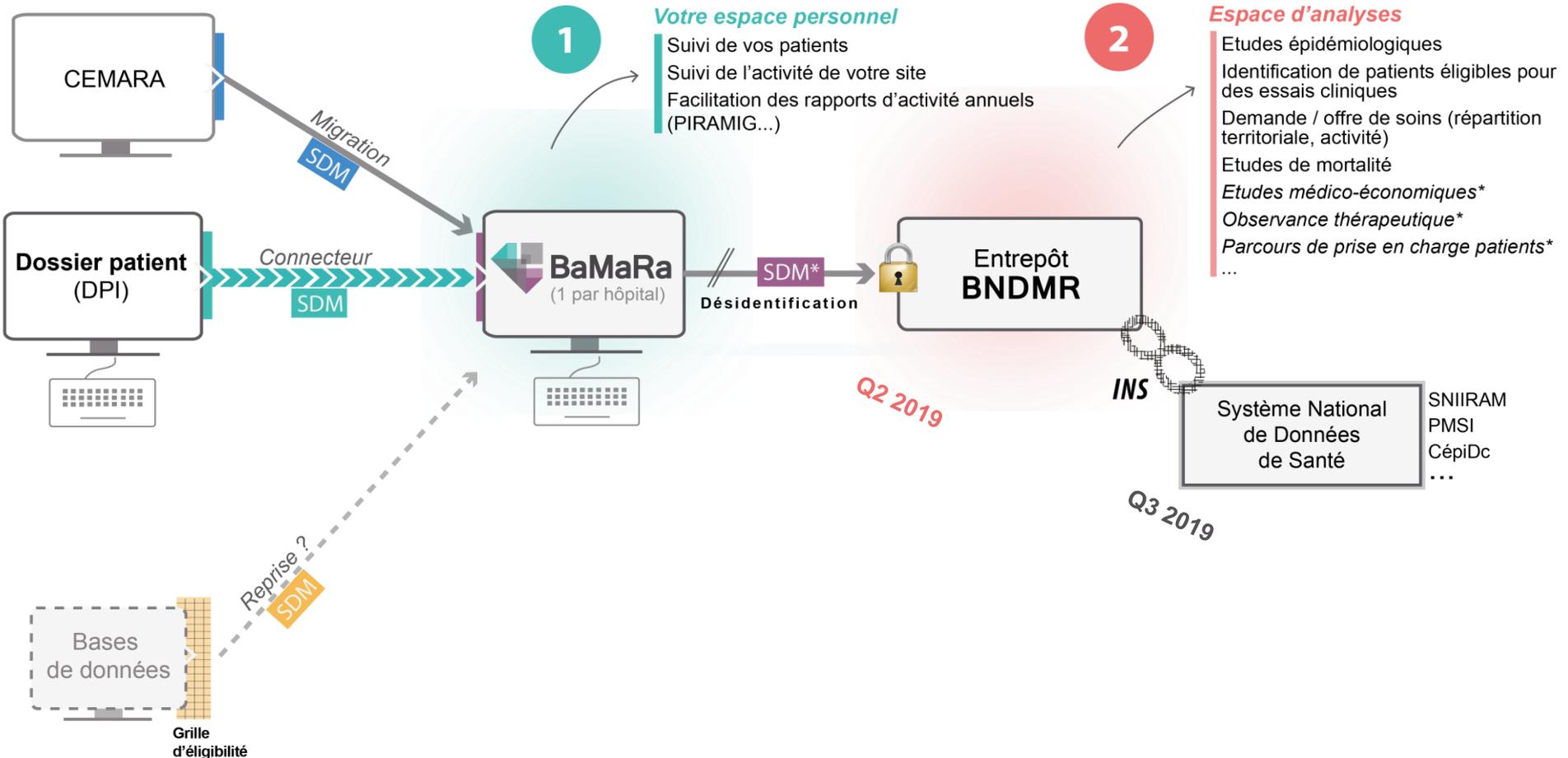
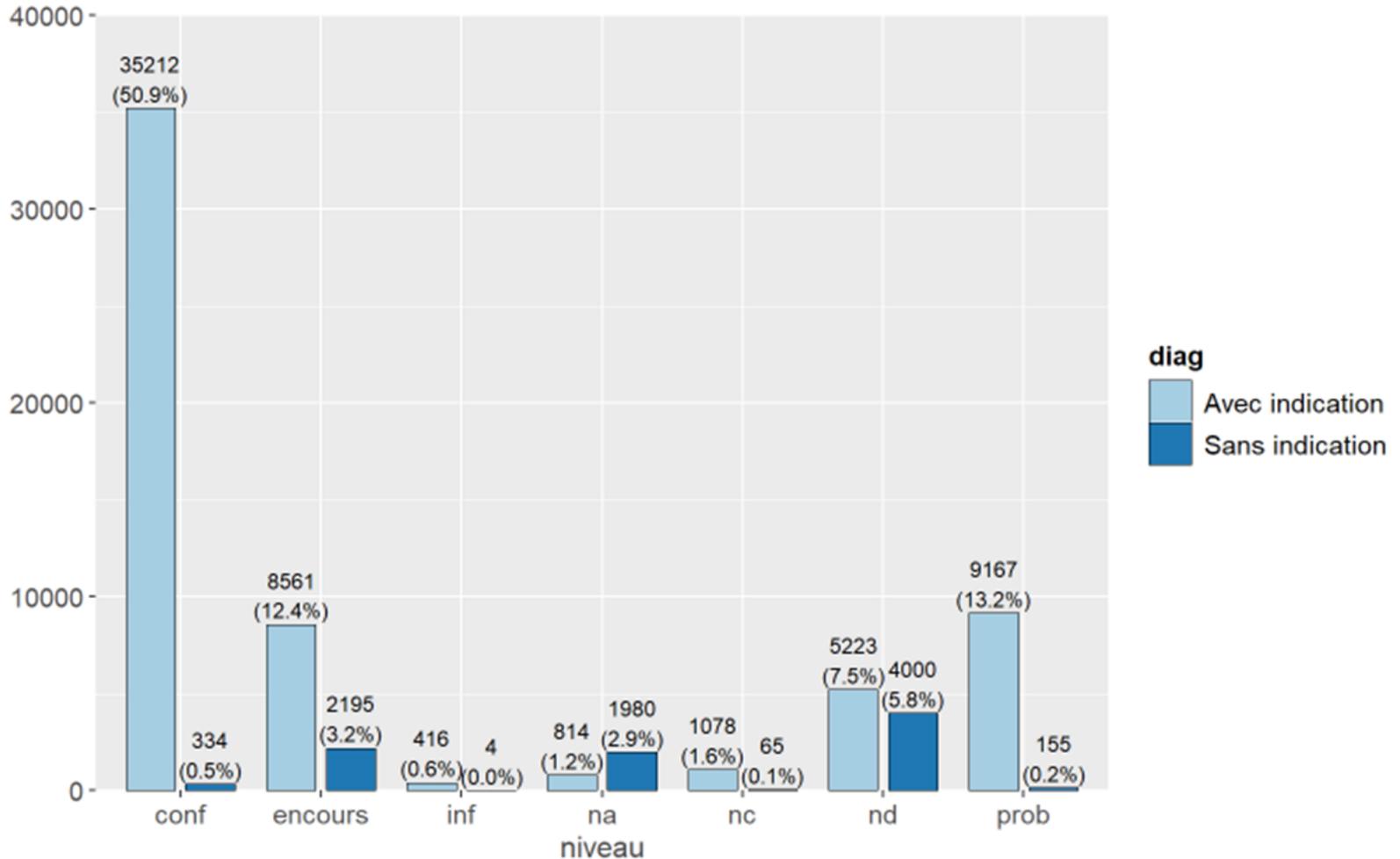


Table des matières

- ▶ Nos applications / notre calendrier
- ▶ **Les données de CEMARA**
- ▶ Les données de BaMaRa
- ▶ L'action 1.7 du PNMR 3

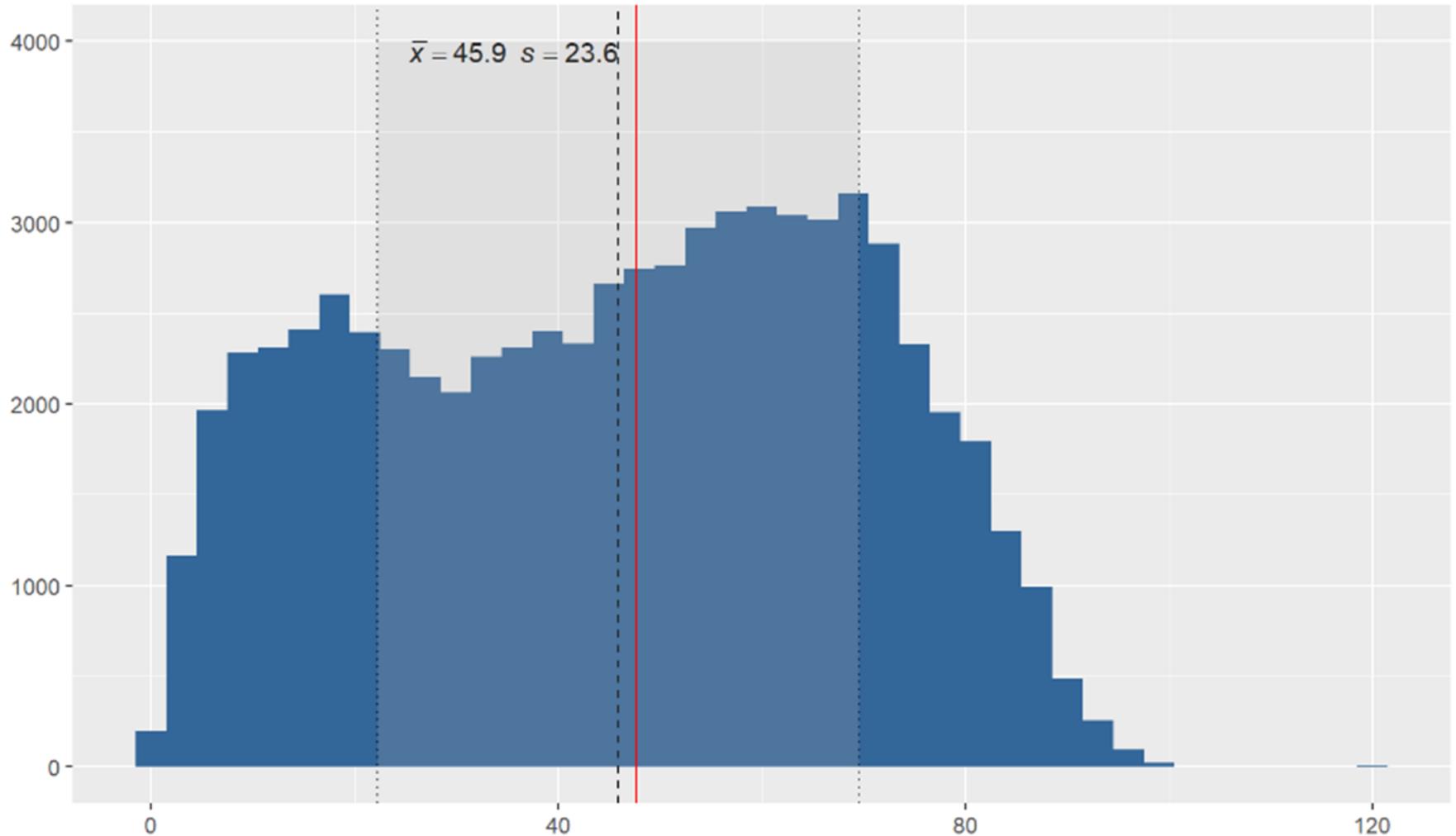
- ▶ **Confirmé** : un examen a permis de confirmer le diagnostic
- ▶ **En cours** : des examens sont en cours, il s'agit ici d'une première hypothèse diagnostique
- ▶ **Infirmé** : infirmé, à la suite d'examen le diagnostic est réfuté
- ▶ **NA** : donnée manquante, l'item n'est pas renseigné
- ▶ **Non classable** : malgré un ensemble d'examens le diagnostic ne peut être étiqueté (maladie encore inconnue par ex.)
- ▶ **Non déterminé** : il peut s'agir ici d'information rapporté (dans le cas d'avis sur dossier) ou bien de résultats non contributifs
- ▶ **Probable** : forte suspicion et en attente d'un résultat d'examen pour confirmer

Histogramme sur le niveau d'assertion du diagnostic (sur 69.204 diagnostics)

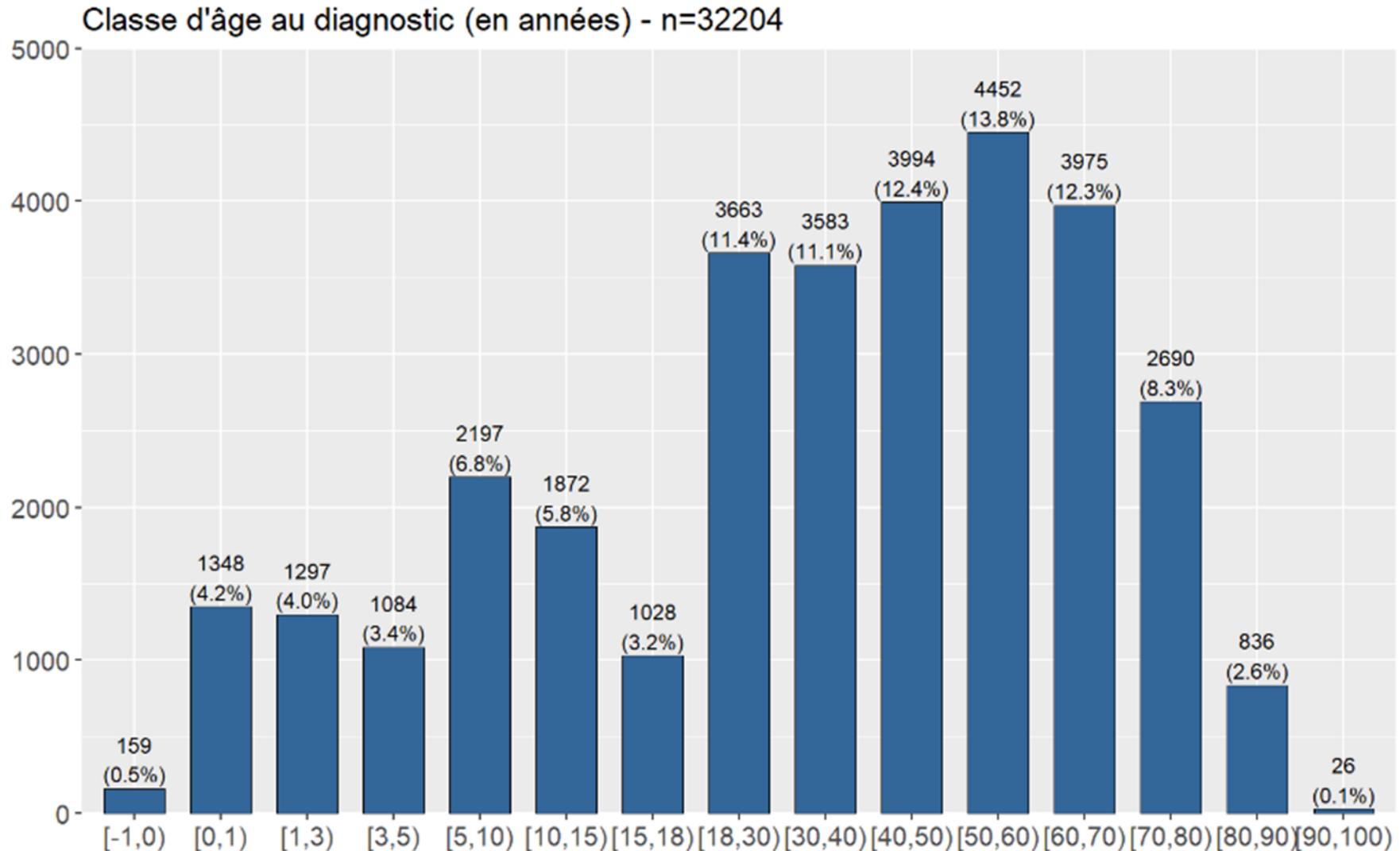


Histogramme de l'âge des patients

Age au 01/09/2018 (en années)



Histogramme de l'âge au diagnostic



Histogramme du délai au diagnostic

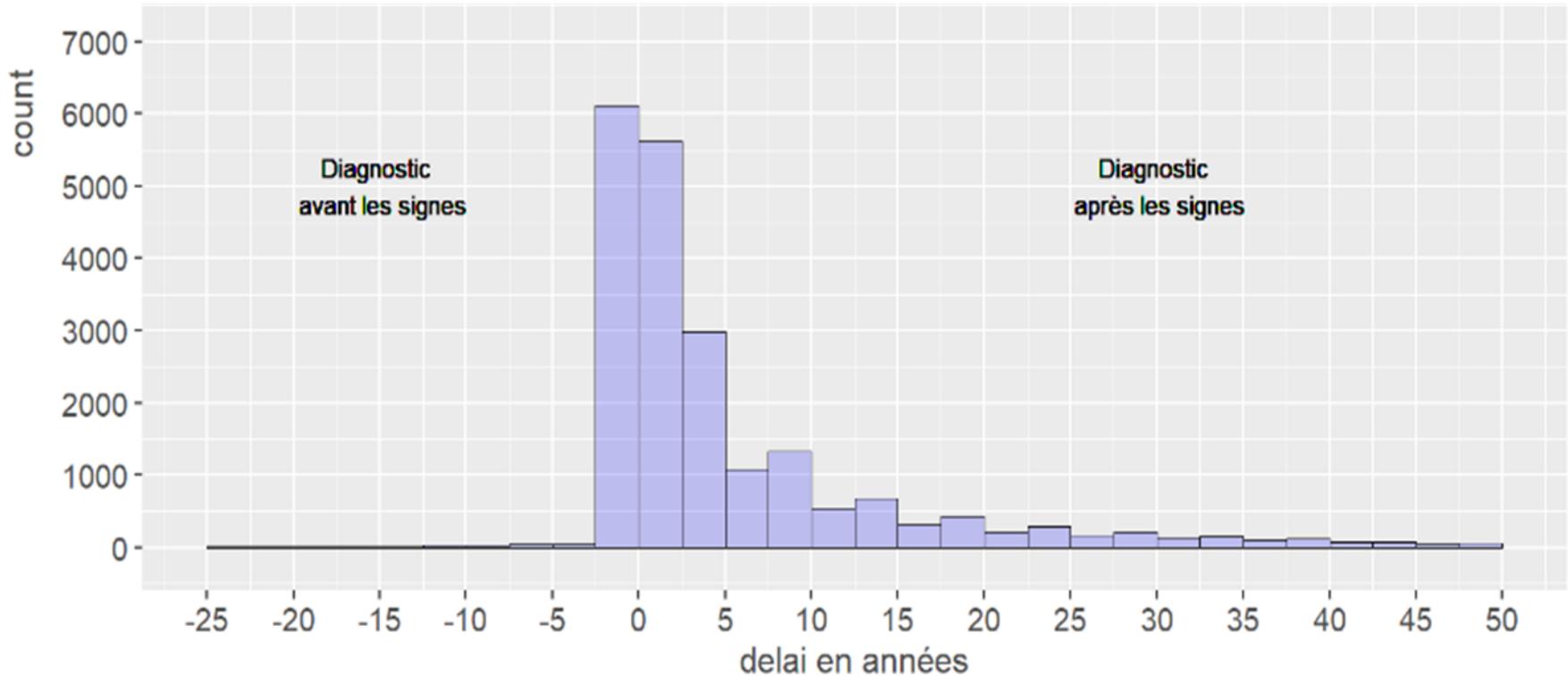


Table des matières

- ▶ Nos applications / notre calendrier
- ▶ Les données de CEMARA
- ▶ **Les données de BaMaRa**
- ▶ L'action 1.7 du PNMR 3

- ▶ **30%** des 71 sites FILNEMUS sont déployés en mode autonome
- ▶ **~27.000 prises en charge** déjà codées (dont des migrations CEMARA)
- ▶ La quasi-totalité des sites FILNEMUS se trouvent dans un établissement ayant signé la convention avec l'AP-HP sur la mise à disposition de BaMaRa, d'où un déploiement en mode autonome réalisable

Niveaux d'assertion du diagnostic possibles (à fin septembre 2018)

- ▶ ~ **60% de diagnostics confirmé**
 - ~ **4.000 indéterminé**
 - ~ **10.000 suspecté / en cours / indéterminé**
- ▶ Possibilité de voir l'évolution du niveau d'assertion dans le temps (ex: courbe représentant l'évolution du pourcentage de diagnostics confirmés dans le temps)
- ▶ Possibilité de voir l'évolution du diagnostic dans le temps (et donc calculer le taux de révision diagnostique et son évolution)

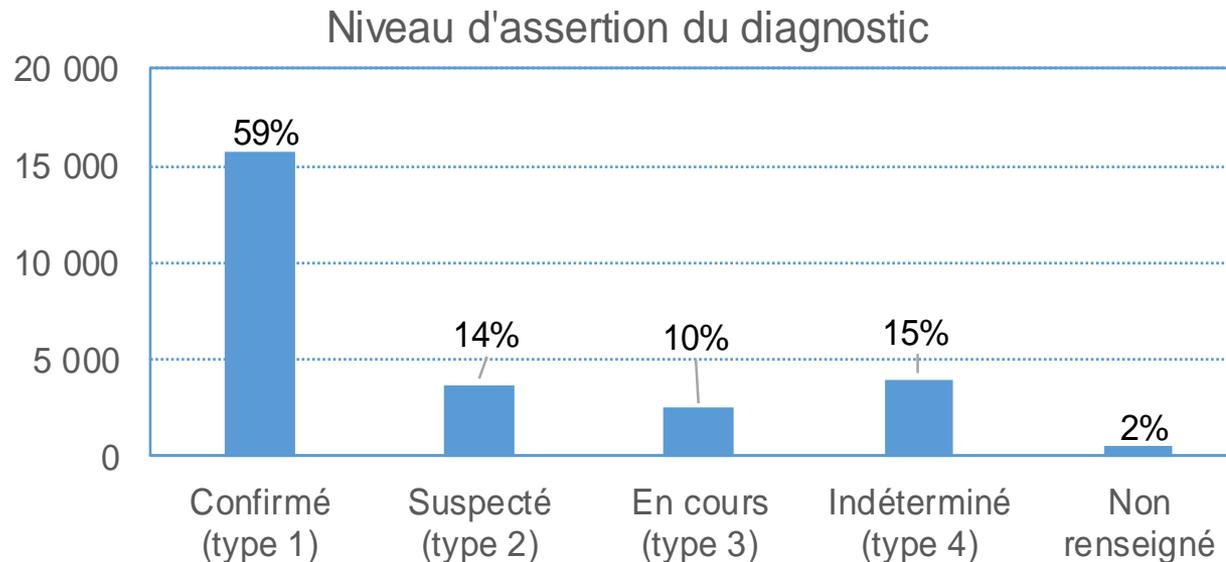


Table des matières

- ▶ Nos applications / notre calendrier
- ▶ Les données de CEMARA
- ▶ Les données de BaMaRa
- ▶ **L'action 1.7 du PNMR 3**

Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre⁸ national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR

Le réexamen des dossiers des personnes malades est nécessaire au fur et à mesure de l'évolution des connaissances et des technologies. Il permettra de réduire les pertes de chance en termes de prise en charge. Il est particulièrement important au plan diagnostique.

Il conviendra de :

- Construire un registre national interopérable en s'appuyant sur les données de la BNDMR pour les personnes identifiées « sans diagnostic » dans le set minimal de données ;
- Favoriser la réalisation de travaux de recherche (cf axe 5) : ce registre aidera à la réalisation de travaux de recherche sur les impasses diagnostiques. Il sera associé chaque fois que possible à des bio-banques déjà constituées (recensées par les FSMR) ou le cas échéant à de nouvelles bio-banques en fonction des besoins identifiés ;
- Confier à l'observatoire du diagnostic (cf action 1.4) la production d'un bilan annuel des données colligées et des travaux réalisés à partir de ce registre.



Coût

- Registre des impasses diagnostiques : MIG de 3M€/an soit 15M€ sur 5 ans

8. Registre au sens anglo-saxon du terme c'est-à-dire une base de données structurée de type entrepôt.

Merci de votre attention !