

MISSIONS DES FILIERES SANTÉ MALADIES RARES

L'épidémiologie des Maladies Rares fait partie des axes principaux du Plan National Maladies Rares (PNMR).

L'objectif de cet axe était de mettre en place une politique de surveillance épidémiologique d'ensemble et une surveillance spécifique de certaines maladies rares, en termes d'histoire naturelle, d'incidence, de prévalence, de retentissement sur la mortalité, la morbidité et la qualité de la vie, et de modalités de prise en charge.

Dans ce cadre, la mission des Filières Santé Maladies Rares doit permettre de :

- Favoriser la création et l'incrémentation de registres, de collectes de données et de la Banque Nationale des Maladies Rares
- Organiser la collecte de données cliniques à des fins de suivi et de recherche en assurant leur qualité

MÉTHODOLOGIE

Pour mener à bien sa mission, la 1^{ère} étape de travail de la filière a été d'établir l'état des lieux des bases de données nationales dans la prise en charge des malformations de la tête, du cou, et des dents

- Etat des lieux des bases de données au sein des 6 CRMR de la Filière en mars 2015
- Enquête nationale de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) au sein des 131 CRMR
- Questionnaires adressés par mail aux Centres de compétences en région en 2015
- Rencontre Centre de compétences en région et équipe de la Filière, échanges autour du recueil de données

ÉTAT DES LIEUX DES BASES DE DONNÉES AU SEIN DES CENTRES DE PRISE EN CHARGE DE LA FILIÈRE

CENTRES DE COMPÉTENCES MALFORMATIONS ORL RARES

- > CCMR ALSACE - STRASBOURG ●
- > CCMR AUVERGNE - CLERMONT-FERRAND ●
- > BRETAGNE - BREST ●
- > CENTRE - TOURS ●
- > LANGUEDOC ROUSSILLON - MONTPELLIER ●
- > NORD PAS DE CALAIS - LILLE ●
- > NORMANDIE HAUTE - ROUEN ●
- > PACA - MARSEILLE ●
- > RHONE-ALPES - LYON ●

CENTRES DE COMPÉTENCES FENTES LABIO-PALATINES

- > CCMR ALSACE - STRASBOURG ●
- > CCMR AQUITAINE/POITOU-CHARENTES ●
- > Site BORDEAUX ●
- > Site POITIERS ●
- > CCMR AUVERGNE - CLERMONT-FERRAND ●
- > CCMR BRETAGNE - RENNES ●
- > CCMR CENTRE - TOURS ●
- > CCMR CHAMPAGNE-ARDENNES - REIMS ●
- > CCMR LANGUEDOC ROUSSILLON - MONTPELLIER ●
- > CCMR LA REUNION - SAINT-DENIS ●
- > CCMR LORRAINE - NANCY ●
- > CCMR MIDI-PYRÉNÉES ●
- > Site CHU TOULOUSE ●
- > Site CLINIQUE MEDIPOLE GARONNE ●
- > CCMR NORMANDIE BASSE - CAEN ●
- > CCMR NORMANDIE HAUTE - ROUEN ●
- > CCMR PAYS DE LA LOIRE ●
- > Site CHU NANTES ●
- > Site CLINIQUE JULES VERNE, NANTES ●
- > CCMR PACA - MARSEILLE ●
- > CCMR PICARDIE - AMIENS ●
- > CCMR RHONE-ALPES ●
- > Site GRENOBLE ●
- > Site CHU LYON ●
- > Site CLINIQUE VAL D'OUEST ECULLY ●

CCMR MALFORMATIONS CRÂNIO-FACIALES

- > CCMR CENTRE - TOURS ○
- > CCMR MIDI-PYRÉNÉES - TOULOUSE ●
- > CCMR PACA - MARSEILLE ●

CCMR MALFORMATIONS ODONTOLOGIQUES RARES

- > CCMR BRETAGNE ●
- > Site RENNES ●
- > Site BREST ○
- > CCMR CENTRE - TOURS ●
- > CCMR MIDI-PYRÉNÉES - TOULOUSE ●
- > CCMR NORD PAS DE CALAIS - LILLE ●
- > CCMR PACA - MARSEILLE ●
- > CCMR PAYS DE LA LOIRE - NANTES ●
- > CCMR RHONE-ALPES - LYON ●

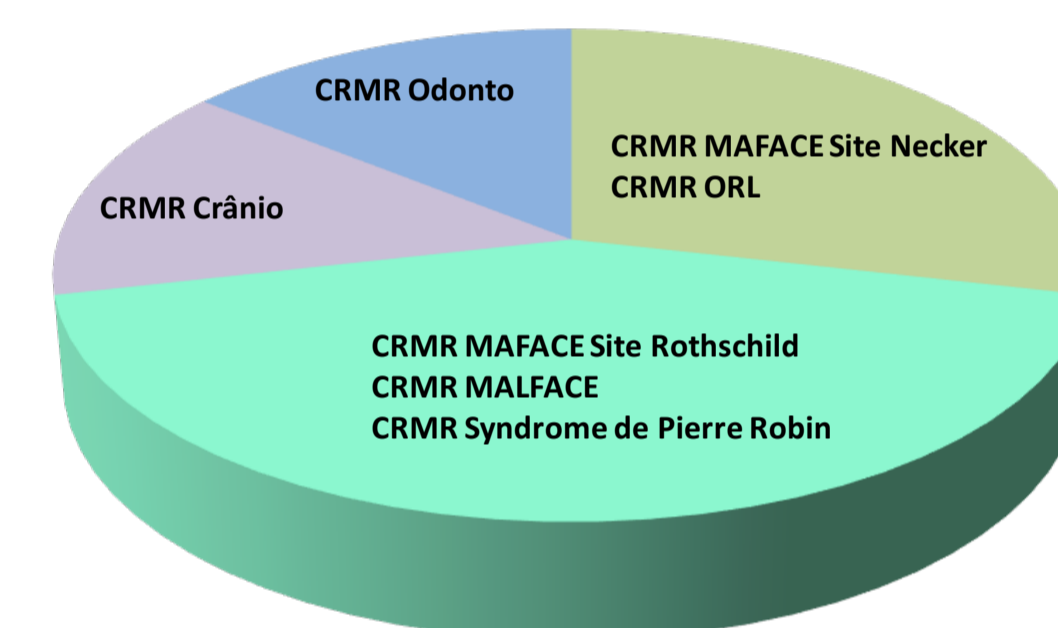
CENTRES EXPERTS PIERRE ROBIN

- > CE ALSACE - STRASBOURG ○
- > CE AQUITAINE - BORDEAUX ○
- > CE AUVERGNE - CLERMONT-FERRAND ○
- > CE BRETAGNE ●
- > Site RENNES ●
- > Site BREST ●
- > CE CENTRE ○
- > Site TOURS ○
- > Site LIMOGES ●
- > CE ILE DE FRANCE - Hôpital Robert Debré PARIS ○
- > CE LANGUEDOC-ROUSSILLON - MONTPELLIER ●
- > CE LORRAINE - NANCY ○
- > CE MIDI-PYRÉNÉES - TOULOUSE ●
- > CE NORD PAS DE CALAIS - LILLE ○
- > CE NORMANDIE BASSE - CAEN ●
- > CE NORMANDIE HAUTE - ROUEN ●
- > CE PACA - MARSEILLE ●
- > CE PAYS DE LA LOIRE ●
- > Site NANTES ●
- > Site ANGERS ○
- > CE PICARDIE - AMIENS ●
- > CE POITOU CHARENTES - POITIERS ●
- > CE RHONE-ALPES ●
- > Site LYON ●
- > Site GRENOBLE ●

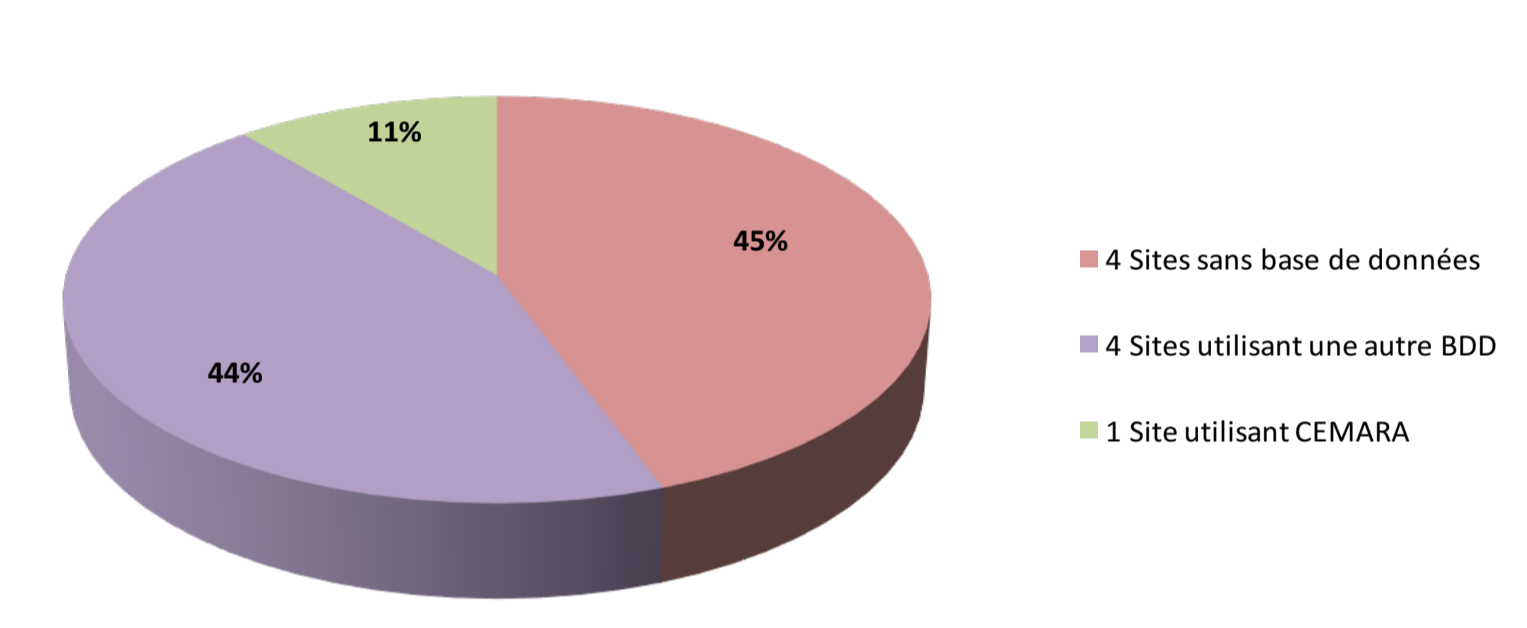
- Pas de recueil de données MR
- Information non encore obtenue
- CEMARA
- CEMARA en cours de mise en place
- [D4] - Phénodent
- [D4] - Phénodent disponible dans le centre
- Autre base de données

Répartition des bases par type de Centres

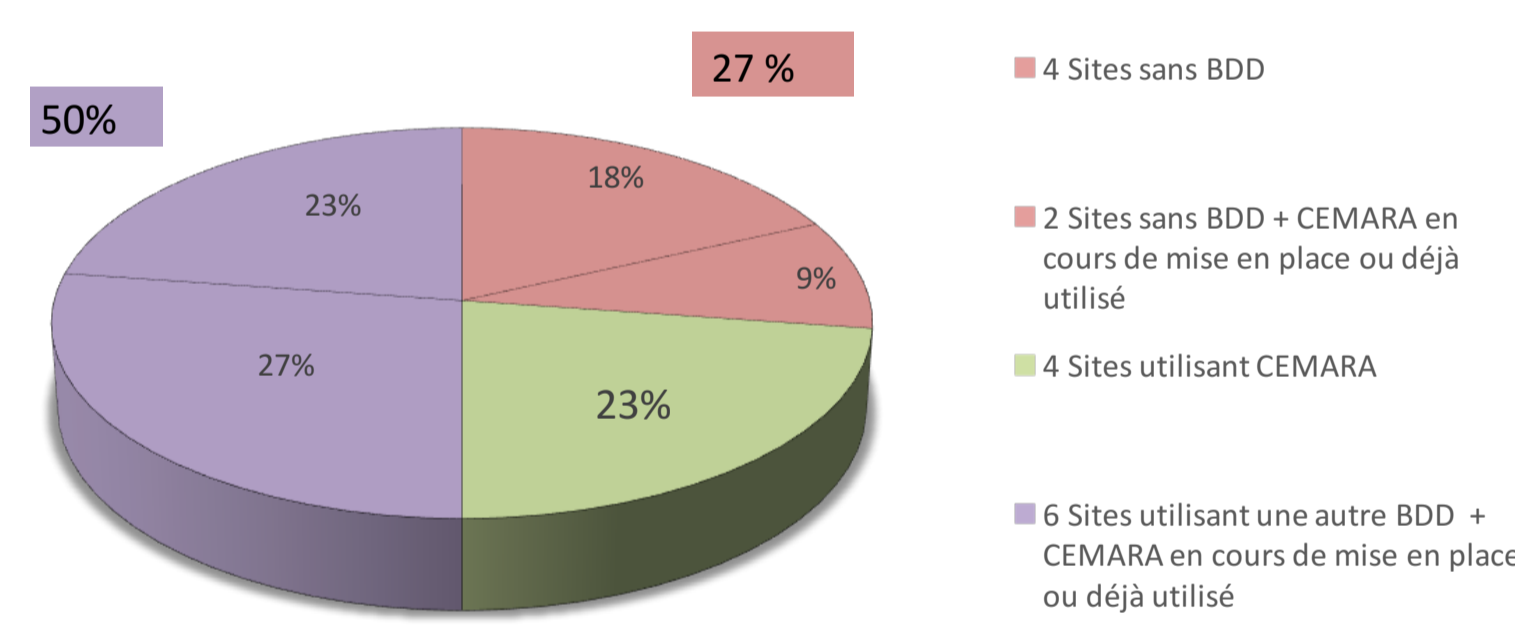
Les Centres de Référence



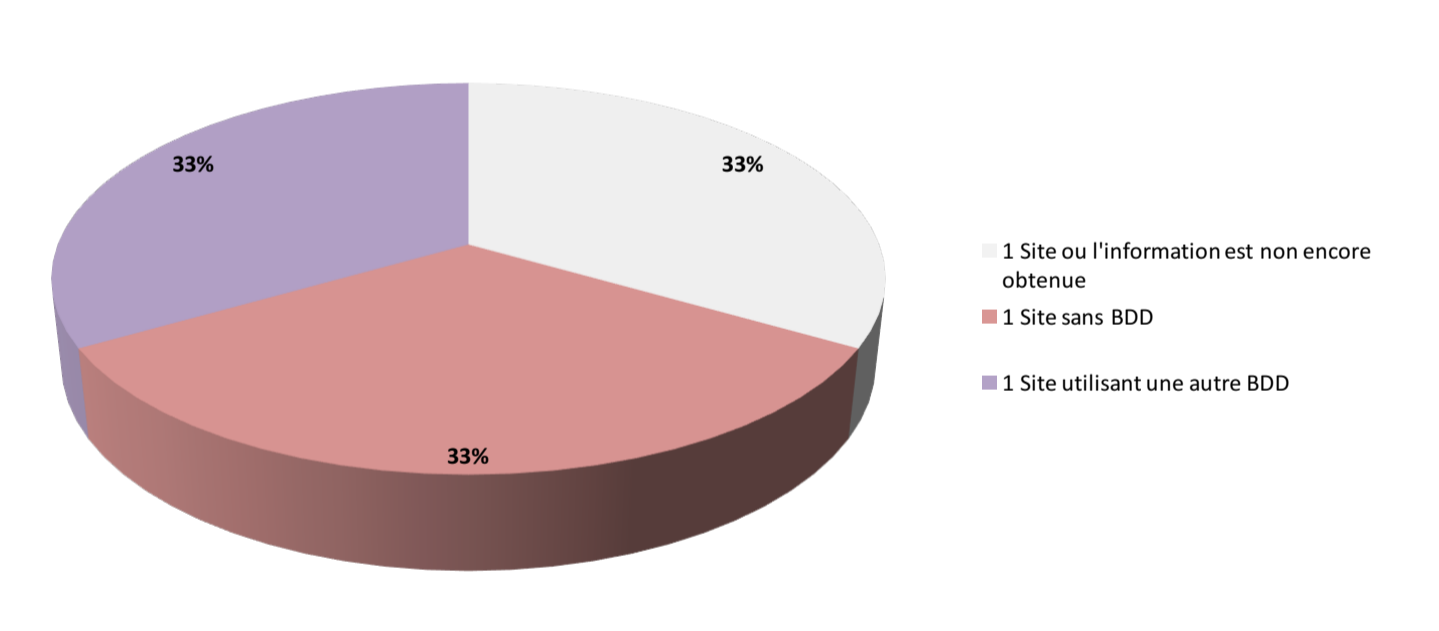
CCMR Malformations ORL Rares



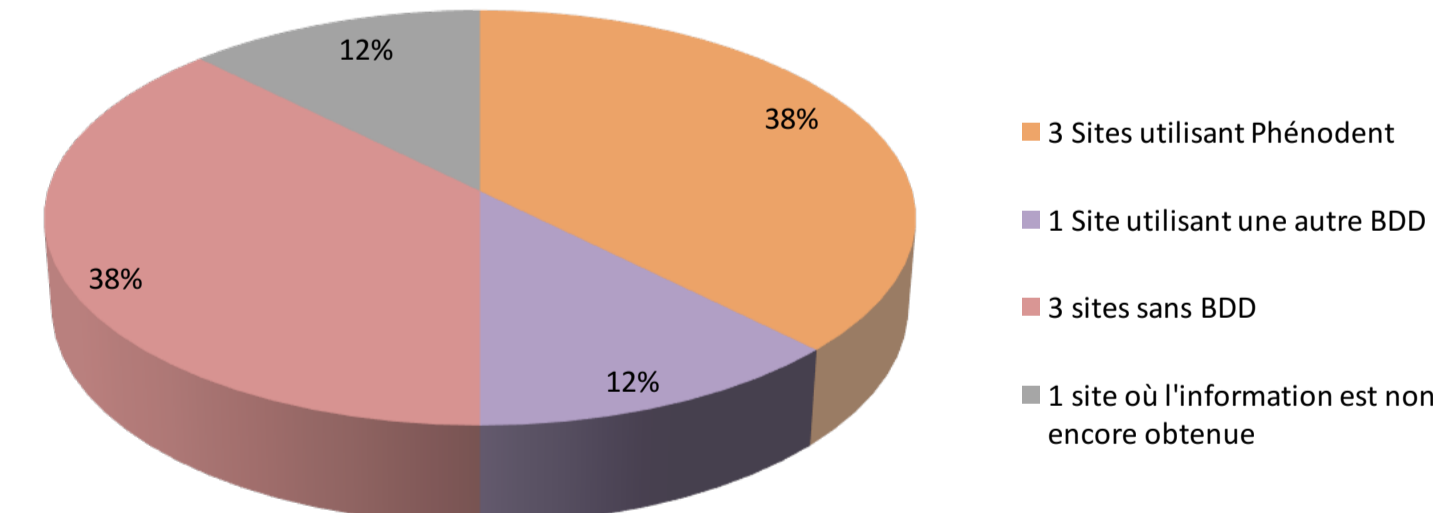
CCMR Fentes Labio-Palatines



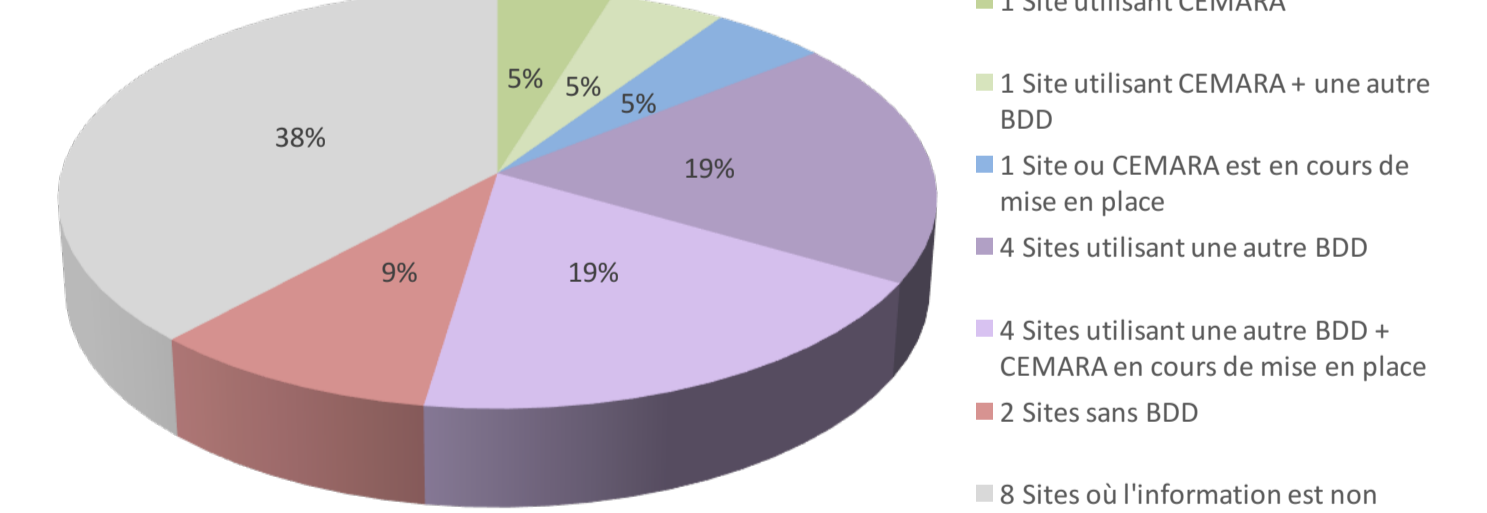
CCMR Malformations crânio-faciales



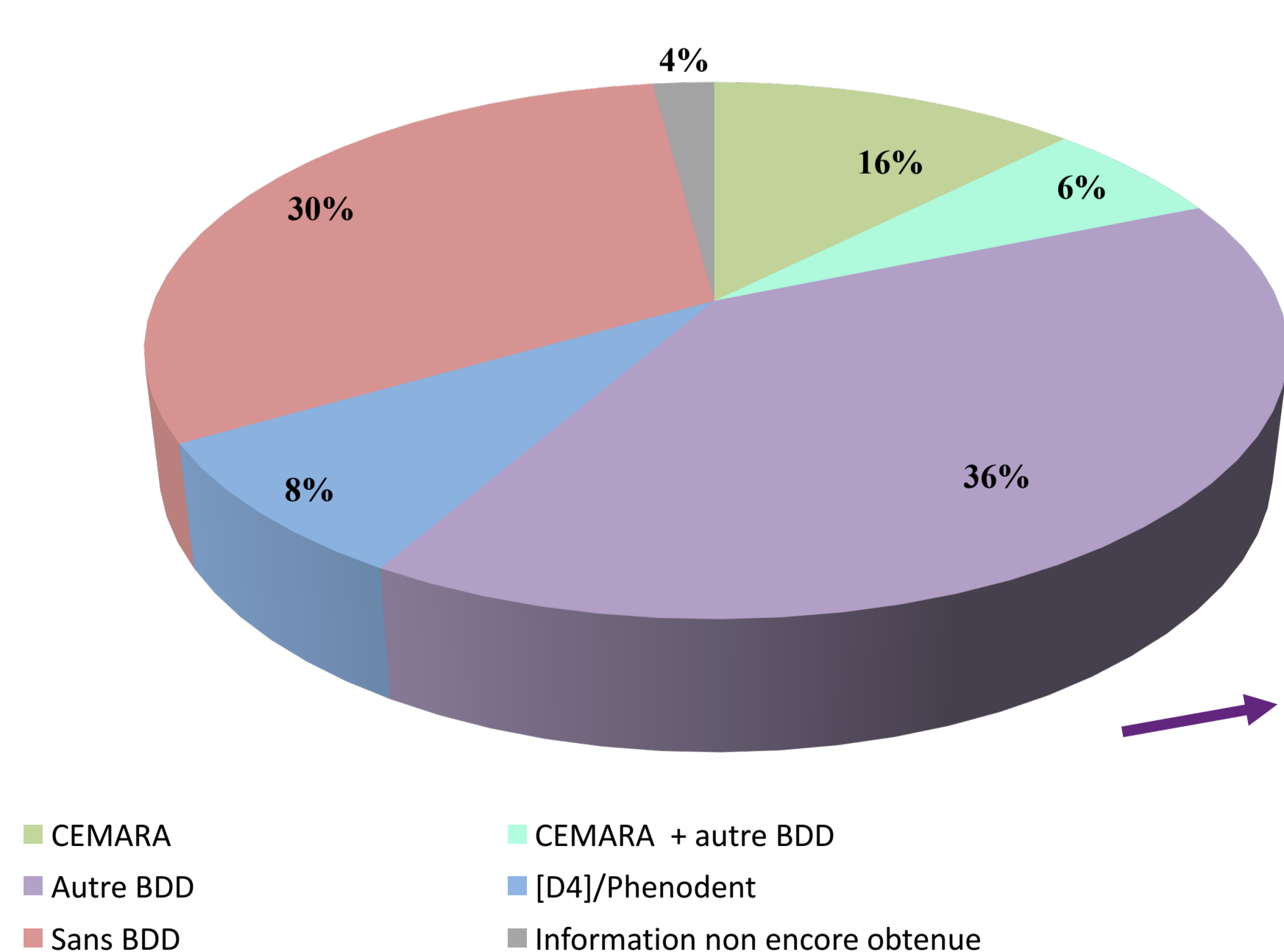
CCMR Maladies Odontologiques Rares



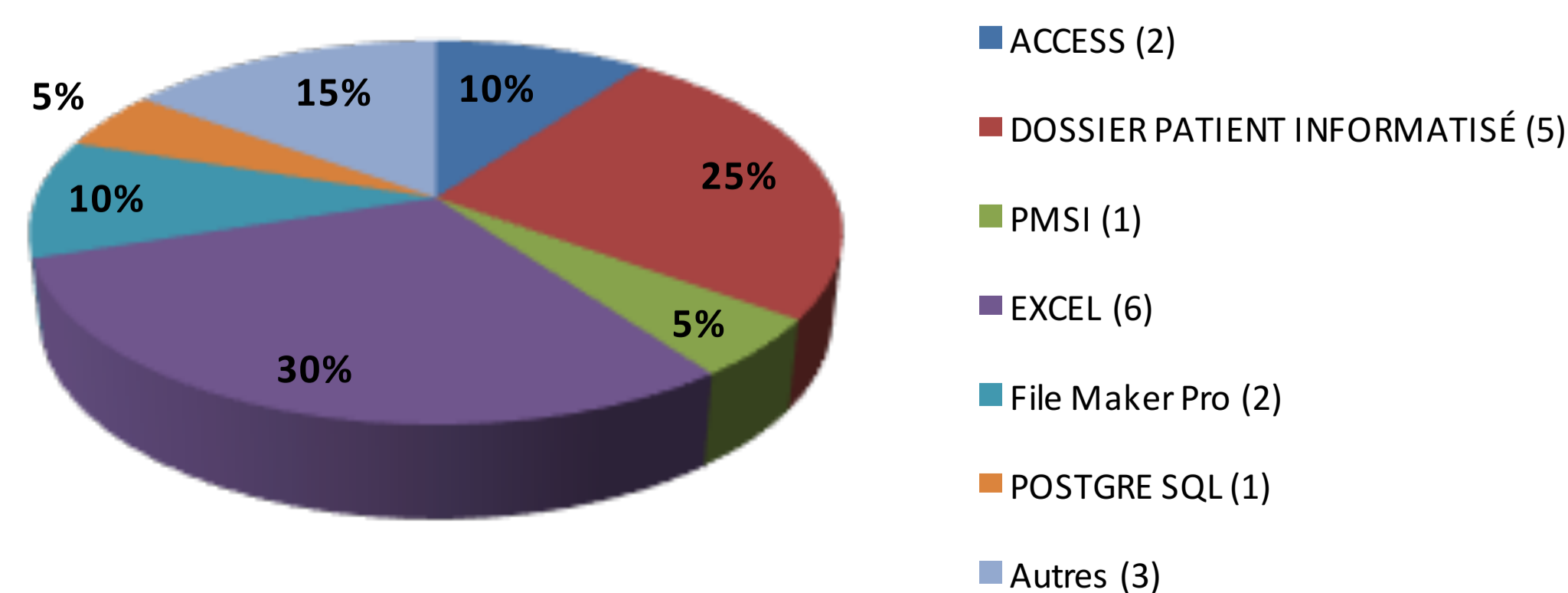
Centres Experts Pierre Robin



Répartition des bases de données au sein des CRMR et CCMR de la Filière



Par type de bases de données :



CONCLUSION

L'état des lieux des bases de données souligne l'hétérogénéité des outils employés, la nature variable des items renseignés, la diversité des thésauris, le manque d'exhaustivité des données, dont la qualité est également perfectible.

L'homogénéisation et l'amélioration de ces différents aspects seront réalisées principalement par une information et un appui à l'adoption de BaMaRa, une optimisation des procédures de collecte, un support à la migration des données antérieures et une harmonisation du thésaurus de BaMaRa. Toute l'aide nécessaire sera en outre apportée à la BNDMR pour l'implémentation de BaMaRa et les relations avec les centres de la Filière.