Epidémiologie des maladies rares de la tête, du cou et des dents en France: Une expérience de 8 années

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

eceve épidémiologie clinique évaluation économique populations vulnérables

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES TeteCou MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS

Lisa Friedlander[1.2], Claude Messiaen[3], Amélie Ruel[3], Rémy Choquet[3], Muriel De la Dure Molla[4], Ariane Berdal[5], Marie Paule Vazquez[6], Corinne Alberti[1.2], les Membres de la filière maladies rares TETECOU.

[1] Inserm UMR-S 1123, laboratoire ECEVE Epidémiologie Clinique et Evaluation médico-économique des populations Vulnérables [2]URC CIC-EC 1426 Hôpital Robert Debré, Paris, France [3] Banque Nationale de données Maladies Rares, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, APHP, France [4] Imagine Necker, Inserm UMR_S1163 : Bases moléculaires et physiopathologiques des ostéochondrodysplasies[5] INSERM UMR_S1138 Centre de Recherche des Cordeliers Laboratoire Physiopathologie Orale Moléculaire, Paris[6] Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, Centre de référence MAFACE

Objectifs

Les maladies rares de la tête, du cou et des dents sont souvent chroniques, graves et les premiers signes bien qu'apparaissant en majorité à la naissance, peuvent survenir à tout âge. Ces anomalies peuvent aller de quelques dents manquantes à de sérieuses dysmorphoses ayant des conséquences aussi bien fonctionnelles qu'esthétiques. La diversité des formes que peuvent prendre ces maladies, les symptômes apparaissant à tous âges et la qualité de vie affectée des patients montrent la complexité de ces pathologies. Depuis 2008, tous les patients vus dans les centres de référence remplissant CEMARA[1], sont enregistrés dans cette base de données consacrée aux maladies rares. Cette étude épidémiologique a pour but d'évaluer et d'améliorer la qualité de la prise en charge des patients souffrant de ces maladies

1 Messiaen C et all , CEMARA: a Web dynamic application within a N-tier architecture for rare diseases. Stud Health Technol Inform. 2008;136:51-6.

Méthodes

Les centres de référence/compétence ont recueilli par patient un set de données minimum défini par consensus en 2006. L'analyse a porté sur les données 2008-2015 codées à partir du thesaurus d'Orphanet et/ou d'une description d'anomalies chromosomiques de la tête, du cou et des dents. Un «cas» MR est défini par un statut «malade» et un degré d'assertion diagnostique : confirmé, probable ou non-classable. Les proportions de prévalence standardisées (âge et sexe), nationale et régionales, sont présentées avec leurs intervalles de confiance à 95% (Poisson). Une analyse de la distance entre le lieu de résidence et le site de prise en charge a été réalisée.

Avertissement

Les données analysées sont issues d'un recueil déclaratif. Les centres de référence n'utilisant pas CEMARA mais d'autres banques de données impliquent un biais de recrutement produisant une non-exhaustivité des chiffres.

Résultats au 31/12/2015

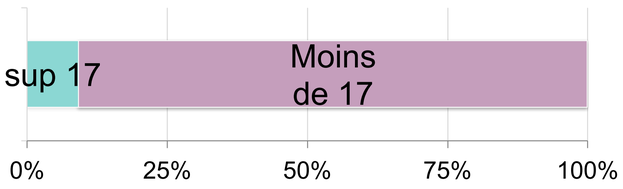
1 Demande de soins

Cohorte

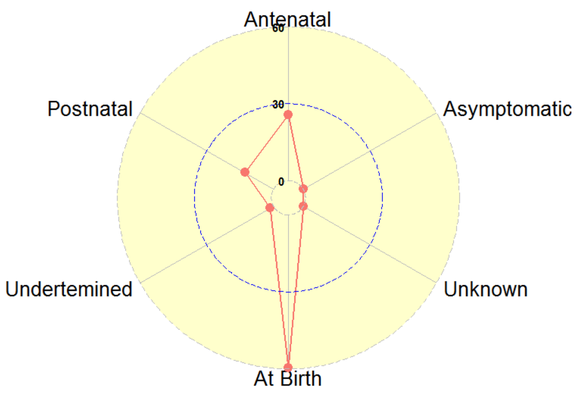
11342 patients

1365 nouveaux Cas/an

Inclusion en constante augmentation

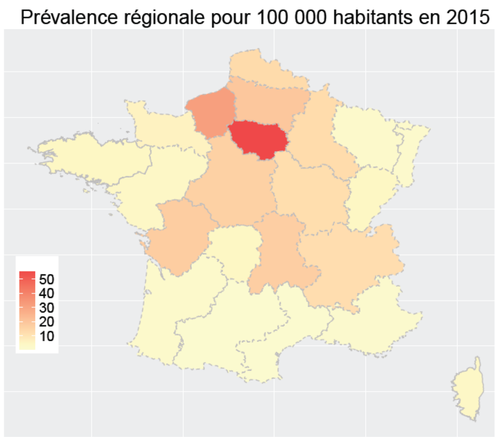


Age aux premiers signes



*Prévalence

Prévalence régionale pour 100 000 habitants en 2015



***Prévalence estimée pour Paris et sa région:**
51.15 pr 100,000
IC 95% [38.97 – 66.09]

***Prévalence nationale (biaisée) :**
16.5 pr 100,000
IC 95% [10.3 – 25.4]

***Uniquement les cas enregistrés dans CEMARA**

Les 20 diagnostiques les plus fréquents

Orpha	nom de la maladie	n
141291	Fente labio-alvéolaire avec ou sans fente palatine	2081
2014	Fente vélo-palatine	1817
1991	Fente labiale avec ou sans fente palatine	1192
68419	Angiome et malformation vasculaire	981
718	Pierre Robin, séquence de, isolée	888
101023	Fente du palais	698
626	Naevus géant	360
99772	Fente vélaire	341
141074	Conduit auditif externe, aplasie/hypoplasie du	292
138118	Trouble du comportement alimentaire acquis du nourrisson	217
141136	Microsomie hémifaciale / Oto-mandibulaire, syndrome	209
83463	Microtie	194
2451	Malformations veineuses mucocutanées	191
374	Goldenhar, syndrome de	174
2415	Lymphangiome / Lymphangiome kystique	162
141067	Fibrochondrome cervicofacial	142
567	Délétion 22q11	140
99798	Oligodontie	130
141051	Kyste dermoide de la face	102
137929	Tronc cérébral, anomalie fonctionnelle du, forme néonatale	101

585 maladies différentes

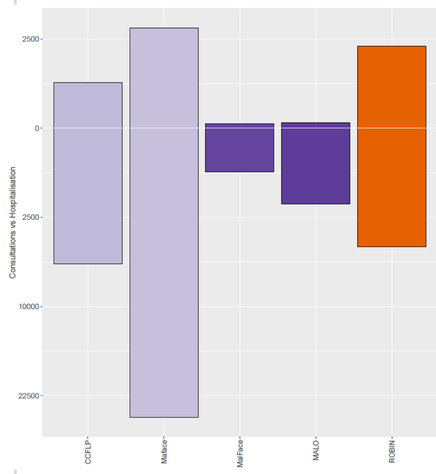
BEAUCOUP DE DONNÉES MANQUANTES!

2 Offre de soins

106 PM
30 PNM

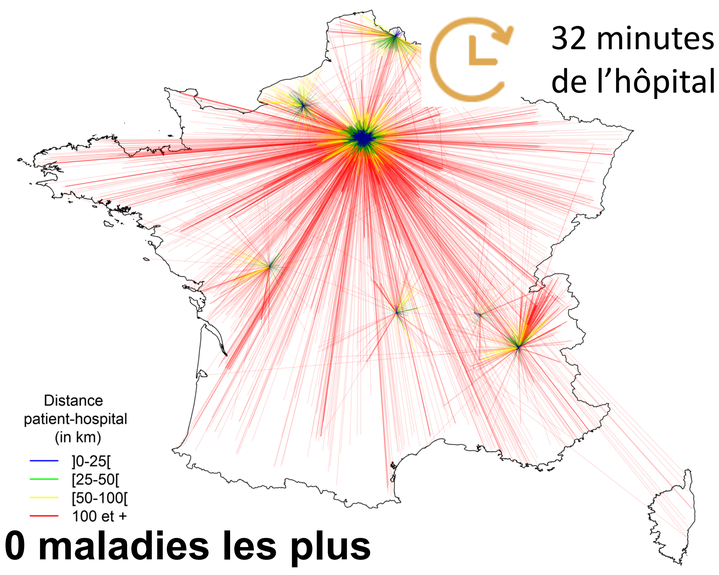
3 Adéquation entre l'offre et la demande de soins

Taux ambulatoire/ hospitalisation

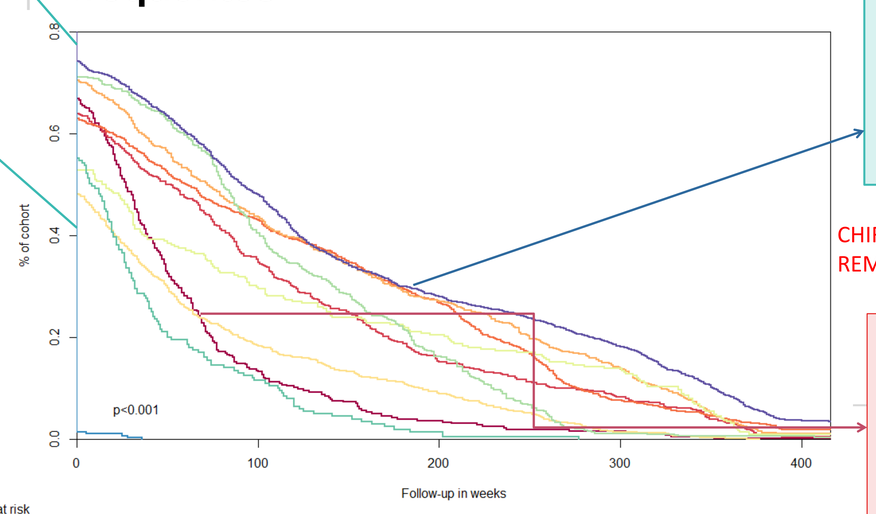


Median distance = 28km **(without patients from Paris region : 57km)**

32 minutes de l'hôpital



Evolution du suivi des 10 maladies les plus fréquentes



# at risk										
626	354	113	43	23	11	7	4	1	1
718	566	283	193	133	84	60	42	17	3
1991	1170	607	490	398	298	167	83	45	22
2014	873	490	373	290	233	163	100	28	10
68419	972	282	175	124	83	39	13	2	0
99772	288	111	85	69	55	45	33	7	3
101023	489	306	193	131	76	25	6	3	2
138118	199	40	23	8	1	1	0	0	0
141074	277	0	0	0	0	0	0	0	0
141291	1908	1203	893	637	518	436	322	154	66

30% des patients avec une fente palatine ont encore besoin de soins multidisciplinaires apès 3,5 ans

CHIFFRES TRES SOUS ESTIMES CAR BIAIS DE REMPLISSAGE DES CONSULTATIONS DE SUIVI

Seulement 20% des patients avec un Naevus géant ont besoin de soins après 1,5 ans

BEAUCOUP DE DONNÉES MANQUANTES!

CONCLUSION

Cette étude est la première de ce genre sur ce type de maladies. Elle permet de commencer à appréhender l'épidémiologie des ces pathologies en France. Les outils appliqués pourront être modélisés et étendus à d'autres maladies rares dans d'autres filières. Les trop nombreuses données manquantes sont aujourd'hui un frein à la production de chiffres exhaustifs. Les efforts pour limiter ces biais (remplissage, bases de données annexes, …) sont d'ores et déjà entrepris.

lisa.friedlander@inserm.fr

université PARIS DIDEROT

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS