



Rapport Filière de Santé Maladies Rares (FSMR) - FILSLAN

13 décembre 2022

Table des matières

Liste des figures	4
Liste des tableaux	4
1 Introduction	6
1.1 Contexte	6
1.2 Méthodologie générale	6
1.2.1 Source de données	6
1.2.2 Définitions	6
1.2.3 Prétraitement des données	7
1.2.4 Présentation des analyses	7
2 Données de pilotage	8
2.1 File active	8
2.2 Activités	8
2.2.1 Selon le mode de création	8
2.2.2 Selon l'âge	9
3 Cohorte de la filière	10
3.1 Opposition à la réutilisation des données pour la recherche	10
3.2 Caractéristiques socio-démographiques des patients	10
3.2.1 Âge des patients à l'inclusion	10
3.2.2 Genres	10
3.3 Statut de la maladie et porteurs sains	10
3.4 Prises en charge hors label	10
3.5 Diagnostics	10
3.5.1 Codes ORPHA utilisés	11
3.5.2 Nombre de patients par pathologie	11
3.5.3 Diagnostics par niveau de confirmation	11
3.5.4 Type d'investigation et statut du diagnostic	13
3.5.5 Des premiers signes jusqu'au diagnostic	13
3.6 Parcours de soins	15
3.6.1 Nombre d'activités	15
3.6.2 Nombre d'activités par contexte	15
3.6.3 Nombre d'activités par objectif	16
3.6.4 Nombre d'activités en hors label	16
3.6.5 Durée de suivi des patients	16
4 Impasse et errance diagnostique	18
4.1 Impasse diagnostique	18

4.1.1	Patients en impasse diagnostique	18
4.1.2	Âge à l'inclusion	18
4.1.3	Délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion	18
4.1.4	Descriptions cliniques	19
4.1.5	Nombre d'activités	20
4.1.6	Répartition des durées de suivi	20
4.2	Errance Diagnostique	21
4.2.1	Patients en errance diagnostique	21
4.2.2	Âge à l'inclusion	21
4.2.3	Délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion	22
4.2.4	Codes maladies et descriptions cliniques	23
4.2.5	Nombre d'activités	24
4.2.6	Répartition des durées de suivi	24
5	Qualité des données	26
5.1	Statut des dossiers médicaux saisis dans la base	26
5.2	Cohérence de la saisie	26

Liste des figures

2.1	File active sur les 12 derniers mois	8
2.2	Activités créées dans la filière sur les 12 derniers mois et selon le mode de création	9
2.3	Activités créées dans la filière sur les 12 derniers mois et selon la classe d'âge	9
3.1	Nombre de codes ORPHA utilisés parmi les diagnostics confirmés dans les centres de la filière FILSLAN	11
3.2	Nombre de diagnostics saisis en fonction de leur niveau de confirmation	12
3.3	Nombre de patients en fonction du niveau de confirmation (le plus avancé) de leur diagnostic	12
3.4	Distribution des âges aux premiers signes	13
3.5	Distribution des âges au diagnostic	14
3.6	Distribution du délai au diagnostic à partir des premiers signes	14
3.7	Distribution du délai entre l'inclusion et le diagnostic confirmé	15
3.8	Durée de suivi des patients	17
4.1	Distribution des âges à l'inclusion des patients en impasse diagnostique	18
4.2	Distribution du délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion pour les patients en impasse diagnostique	19
4.3	Nombre d'activités réalisées par les patients en impasse diagnostique	20
4.4	Distribution de la durée de suivi des patients en impasse diagnostique	21
4.5	Distribution des âges à l'inclusion des patients en errance diagnostique	22
4.6	Distribution du délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion pour les patients en errance diagnostique	23
4.7	Nombre d'activités réalisées par les patients en errance diagnostique	24
4.8	Distribution de la durée de suivi des patients en errance diagnostique	25
5.1	Statut des dossiers médicaux de la filière FILSLAN	26

Liste des tableaux

3.1	Répartition des codes ORPHA utilisés pour coder les diagnostics en fonction de leur niveau de classification	11
3.2	Nombre de diagnostics saisis en fonction de leur niveau de confirmation et du type d'investigation réalisée	13
3.3	Statistiques sur la période allant de l'apparition des premiers signes au diagnostic confirmé	13
3.4	Répartition des activités en fonction de leur contexte et de l'âge des patients au moment où elles sont réalisées	15
3.5	Répartition des activités en fonction de leur objectif et de l'âge des patients au moment où elles sont réalisées	16
3.6	Statistiques sur la durée de suivi des patients	16
4.1	Statistiques sur le délai entre l'apparition des premiers signes et l'inclusion pour les patients en impasse diagnostique	19
4.2	Descriptions cliniques les plus renseignées pour les patients en impasse diagnostique	19

4.3	Statistiques sur la durée de suivi des patients en impasse diagnostique	20
4.4	Statistiques sur le délai entre l'apparition des premiers signes et l'inclusion pour les patients en errance diagnostique	22
4.5	Codes ORPHA les plus utilisés pour les patients en errance diagnostique	23
4.6	Descriptions cliniques les plus renseignées pour les patients en errance diagnostique	23
5.1	Décompte du nombre de dossiers médicaux et de sites concernés par indicateur qualité . .	27

1 Introduction

1.1 Contexte

La BNDMR est l'entrepôt de données national rassemblant, pour tous les patients pris en charge dans des CRMR, un Set de Données Minimum. Le présent rapport offre une vue d'un grand nombre de statistiques relatives aux patients pris en charge dans une FSMR donnée, en l'occurrence la filière FILSLAN. Il est partagé exclusivement avec cette filière (la liste des destinataires étant fournie par l'animatrice(eur)), toutefois, les données qu'il comporte étant anonymes, il peut être diffusé. Document standard dont les résultats sont calculés automatiquement pour chacune des 23 FSMR, il est plus ou moins bien adapté à certains cas particuliers. Si la méthodologie est exposée au fil du rapport, la cellule opérationnelle BNDMR reste disponible pour toute question. Pour tout projet de publication scientifique découlant de ce rapport, ne pas hésiter à se référer au site internet de la BNDMR qui décrit la procédure afférente.

1.2 Méthodologie générale

1.2.1 Source de données

Les analyses sont réalisées depuis l'entrepôt BNDMR arrêté (gelé) au 01/09/2022. Ces analyses à visée de pilotage incluent tous les patients s'opposant ou non à la réutilisation de leurs données dans le cadre de la recherche.

1.2.2 Définitions

- **Dossier médical** : Un dossier médical est l'unité de base pour rattacher un patient à un établissement hospitalier. Tout le parcours et les données du Set de Données Minimum (SDM) du patient au sein d'un même hôpital peuvent donc être tracés grâce à l'analyse du dossier patient. Il peut être créé prospectivement après la prise en charge d'un nouveau patient ou rétrospectivement pour mettre à jour la cohorte de la filière. Un même patient peut avoir plusieurs dossiers médicaux s'il a été pris en charge dans différents établissements.
- **Inclusion** : L'inclusion d'un patient correspond au moment de sa première prise en charge ou de sa première activité. Il s'agit du moment où le patient rentre dans le réseau BNDMR.
- **Activité** : Toute activité d'un patient est enregistrée dans BaMaRa via la solution BaMaRa autonome (accès Web) ou directement via le mode connecté pour transmission automatique de la fiche maladies rares du dossier patient informatisé (DPI). Une activité se réalise dans l'un des contextes suivants : « Consultation », « Téléconsultation », « Consultation pluridisciplinaire », « Hôpital de jour », « Hospitalisation traditionnelle », « Avis sur dossier en consultation », « Avis d'expertise sur un dossier », « Réunion de concertation pluridisciplinaire », « Avis en salle », « Autre ».
- **Statut de la maladie** :
 - Le statut *malade* fait référence uniquement aux patients ayant une maladie rare suspectée ou confirmée.
 - Le statut *porteur sain* désigne un patient porteur d'une mutation mais qui ne présente pas les symptômes de la maladie associée.
Ex. : *un patient porteur d'une copie mutée pour une maladie récessive.*
 - Le statut *non malade* concerne tous les autres patients. Ils peuvent néanmoins être atteints d'une maladie non rare. Il peut s'agir par exemple d'une personne vue dans le cadre d'un dépistage familial.
- **Hors labellisation** : Une prise en charge ou une activité « Hors labellisation » concerne les patients qui sont vus pour une pathologie hors du champ de labellisation du site maladies rares.

1.2.3 Prétraitement des données

La BNDMR regroupe des données à l'échelle nationale. Lorsque les données d'un même patient proviennent d'hôpitaux différents, des incohérences peuvent apparaître. Pour les limiter, dans le cadre de ce rapport uniquement, les règles de prétraitement suivantes ont été appliquées :

- Si plusieurs dates de grossesse sont présentes, la plus ancienne est conservée ;
- Si un patient est à la fois opposé et non-opposé à la réutilisation de ses données, on considèrera le patient non-opposé ;
- Si un patient est désigné à la fois comme *malade* et *non malade* (voir définitions en 3.4.3.), on comptera le patient parmi les patients *malades* ;
- Si un patient a été pris en charge *hors label* dans un centre et sous la labellisation FILSLAN dans un autre, alors le patient sera ici considéré comme pris en charge dans un centre labellisé FILSLAN de manière générale.

L'identification unique d'un patient se fait sur la base de son **identifiant Maladie Rare (IDMR)**. L'IDMR est un **identifiant unique** calculé par un algorithme de chiffrement reposant sur **nom de naissance, prénom, sexe et date de naissance**.

1.2.4 Présentation des analyses

Pour chaque indicateur, les analyses ont été réalisées au niveau de la **filière**, des **centres** (CRMR) puis des **sites** en tenant compte des spécificités du réseau. Pour plus de clarté, les analyses à l'échelle des sites sont fournies dans un tableur complémentaire à ce rapport (voir *FILSLAN_data.xlsx*).

La stratification des analyses en fonction de l'âge (adulte/enfant) se base sur l'âge du patient à l'entrée du site, sauf pour les indicateurs d'activité reposant sur l'âge à la date de l'activité. L'âge de 18 ans est pris comme seuil.

Pour éviter de fournir des informations qui pourraient être *identifiantes*, tout effectif inférieur à 10 sera par la suite noté « <10 », sauf les valeurs nulles qui sont bien affichées « 0 ». Sur les figures, les effectifs inférieurs à 10 sont également masqués. Afin de s'assurer qu'il ne soit pas possible de retrouver les chiffres masqués, les effectifs supérieurs à 10 seront arrondis à la dizaine la plus proche.

2 Données de pilotage

Les indicateurs présentés dans la section ci-après ont été calculés dans les **12 mois précédant le gel (2022-09-01)** de la base de données BNDMR.

2.1 File active

La **file active** correspond au nombre de patients vus physiquement sur la période considérée. On détermine donc la file active à partir des activités suivantes : *Consultations, Téléconsultations, Consultations pluridisciplinaires, Hôpitaux de jour, Hospitalisations traditionnelles, Avis en salle* ou « *Autres* ».

Les graphiques ci-dessous distinguent les patients **nouvellement inclus** dans la BNDMR (première activité connue) des patients ayant eu une activité **dans le cadre d'un suivi**. La baisse souvent observée de la file active sur la période récente correspond en général au délai de la saisie.

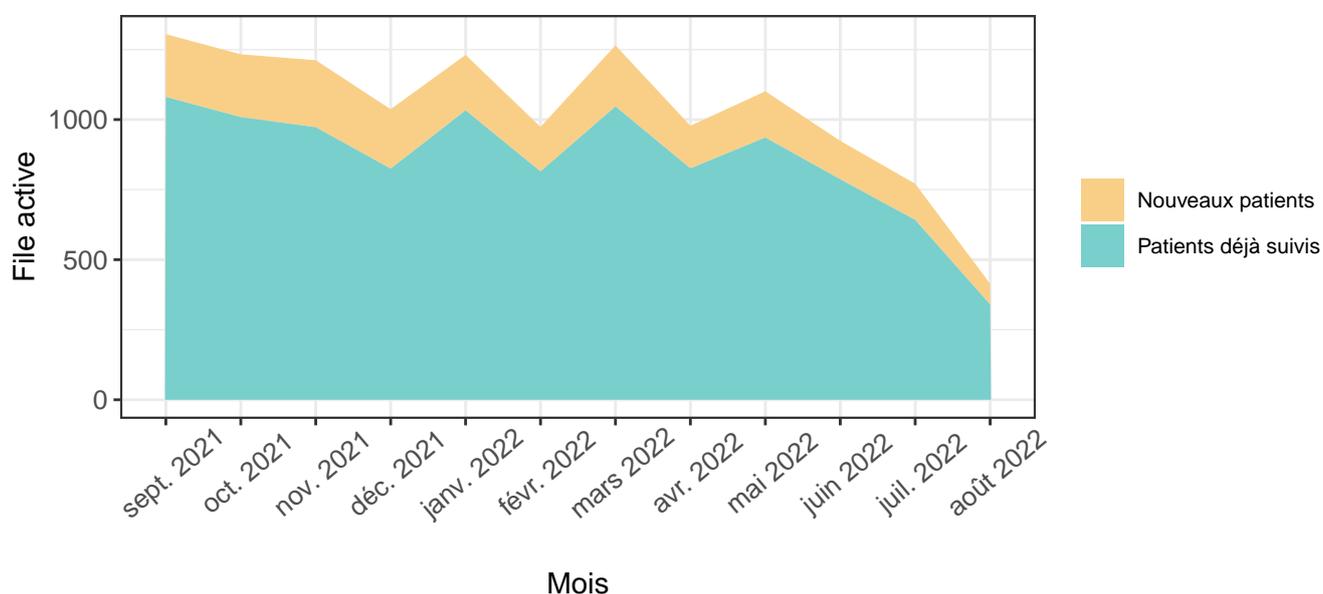


Figure 2.1 – File active sur les 12 derniers mois

Plus de détails dans la feuille [2.2_file_active](#).

2.2 Activités

2.2.1 Selon le mode de création

Les histogrammes ci-dessous représentent l'évolution du nombre d'activités dans la filière puis dans les centres, selon le **mode de création** (DPI ou BaMaRa autonome).

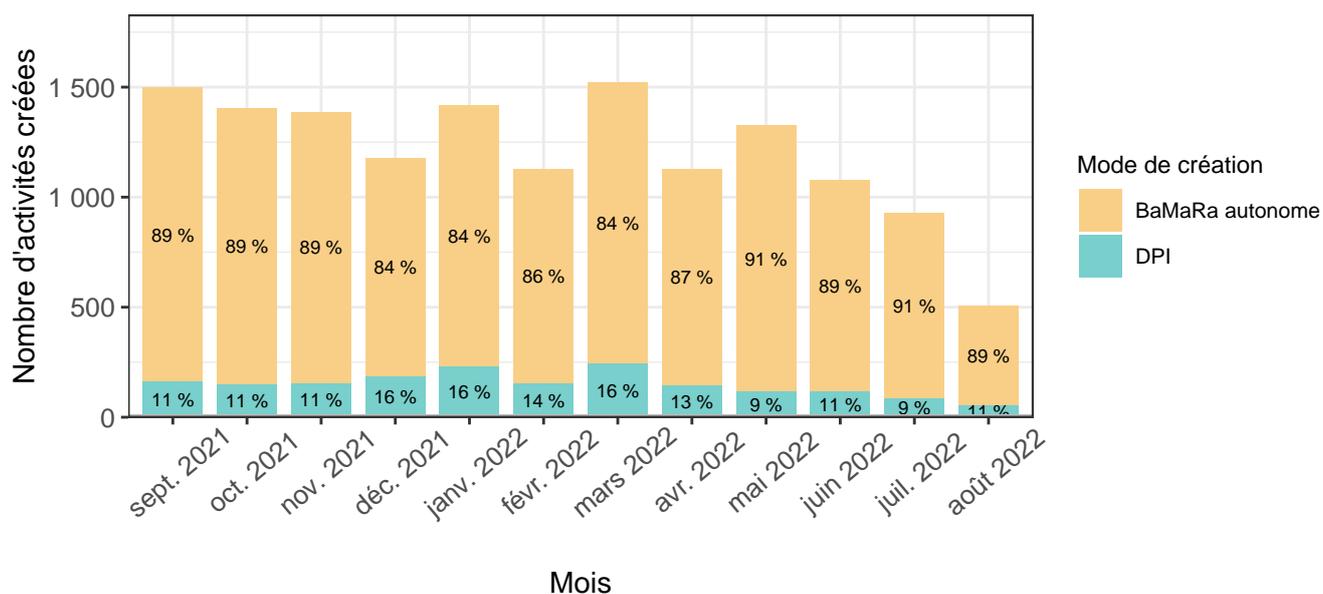


Figure 2.2 – Activités créées dans la filière sur les 12 derniers mois et selon le mode de création

Plus de détails dans la feuille 2.3.1_activités_mode.

2.2.2 Selon l'âge

Les histogrammes ci-dessous représentent l'évolution du nombre d'activités dans la filière puis dans les centres, selon **l'âge des patients** au moment de l'activité. Les classes d'âge sont définies à partir de la première date d'inclusion connue.

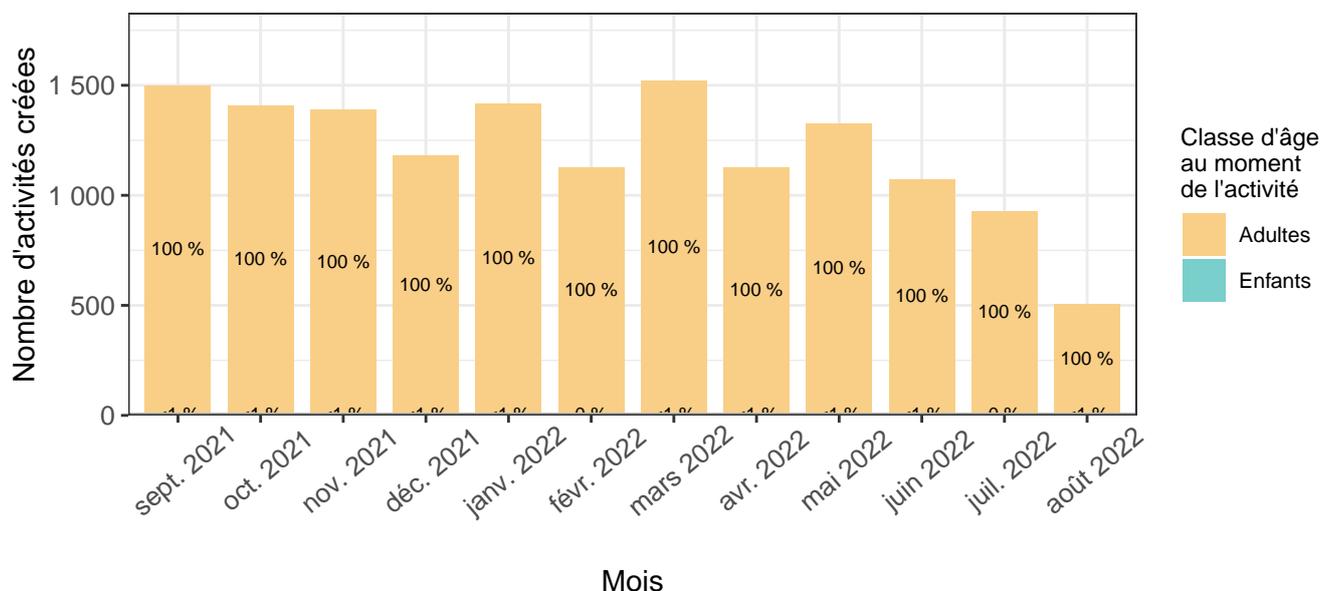


Figure 2.3 – Activités créées dans la filière sur les 12 derniers mois et selon la classe d'âge

Plus de détails dans la feuille 2.3.2_activités_age.

3 Cohorte de la filière

La cohorte de la FSMR inclut tous les patients ayant eu au moins une activité au sein de la filière FILSLAN, enregistrée dans BaMaRa jusqu'à la date de gel (01/09/2022, date où les données ont été arrêtées).

3.1 Opposition à la réutilisation des données pour la recherche

FILSLAN inclut **12 700** patients, dont **2 020 (16 %)** s'opposant à la réutilisation de leurs données.

3.2 Caractéristiques socio-démographiques des patients

3.2.1 Âge des patients à l'inclusion

12 650 (100 %) patients ont été inclus dans la FSMR FILSLAN à l'âge adulte, et **40 (<1 %)** à l'âge enfant (< 18 ans).

Par ailleurs, **<10 (<1 %)** patients ont été inclus avant la naissance (*foetus*) alors que l'âge lors de l'inclusion n'a pu être calculé pour **<10 (<1 %)** patients. Il s'agit de patients qui ont soit une date de naissance inconnue soit une date de prise en charge ou d'activité invalide.

Plus de détails dans le feuillet 3.2.1_age_patients.

3.2.2 Genres

Parmi les patients pris en charge, **7 250 (57 %)** sont de sexe masculin, **5 440 (43 %)** de sexe féminin, et **0 (0 %)** sont de sexe inconnu.

Plus de détails dans le feuillet 3.2.2_sexe_patients.

3.3 Statut de la maladie et porteurs sains

La filière recense **420 (3 %)** patients de statut *non-malade*, **20 (<1 %)** porteurs sains (et uniquement porteurs sains) et **12 260 (97 %)** patients de statut *malade*.

NB : Si un même patient possède la mention porteur sain pour un diagnostic, et ne la porte pas pour un autre, il est compté ici dans la catégorie « Malade » .

Plus de détails dans le feuillet 3.3_statut_maladie.

3.4 Prises en charge hors label

La filière recense **12 560 (99 %)** patients pris en charge au moins une fois sous la labellisation FILSLAN et **140 (1 %)** patients uniquement pris en charge "Hors labellisation".

Plus de détails dans le feuillet 3.4_inclusion_hors_label.

3.5 Diagnostics

Dans cette section, seuls les patients avec un **statut malade** (voir 3.3.) et pris en charge **dans un centre labellisé** (voir 3.4.) sont considérés.

Il est également admis que pour un même patient, **plusieurs diagnostics** peuvent être renseignés dans BaMaRa. Il peut s'agir de cas portant plusieurs maladies rares, de cas avec des prises en charge multiples (potentiellement sur plusieurs établissements) ou de saisies dupliquées.

3.5.1 Codes ORPHA utilisés

Au sein de la filière FILSLAN, **288** codes ORPHA distincts ont été utilisés pour coder les diagnostics. Il s'agit des codes ORPHA entrés dans le champ « Maladie Rare » dans BaMaRa, hors codes Orpha correspondant à des groupes de maladies pouvant être utilisés dans le champ « Description clinique ».

Ces codes se répartissent en codes « Groupe », « Maladie » et « Sous-type de maladie » selon la classification Orphanet :

Tableau 3.1 – Répartition des codes ORPHA utilisés pour coder les diagnostics en fonction de leur niveau de classification

Groupe de maladie	Maladie	Sous-type de maladie	Total
30	235	23	288

Plus de détails dans le feuillet 3.5.1_codes_orpha.

3.5.2 Nombre de patients par pathologie

Dans cette section, seuls les **diagnostics confirmés** ont été conservés. Tout diagnostic correspondant à un sous-type de maladie a été comptabilisé dans la maladie correspondante.

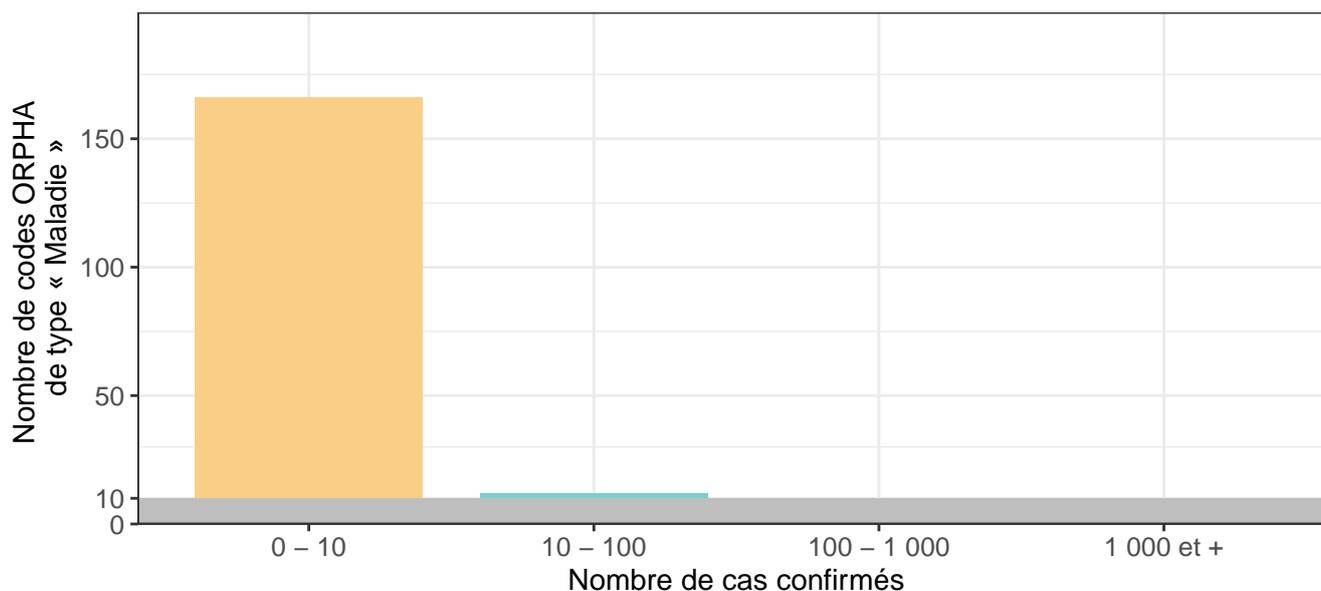


Figure 3.1 – Nombre de codes ORPHA utilisés parmi les diagnostics confirmés dans les centres de la filière FILSLAN

Tous les détails sur le nombre de patients par diagnostic dans le feuillet 3.5.2_patients_par_diag.

3.5.3 Diagnostics par niveau de confirmation

Les graphiques ci-dessous montrent le nombre de diagnostics réalisés au sein de la filière en fonction de leur niveau de confirmation, et de leur classe d'âge au moment de l'inclusion. On rappelle que l'inclusion correspond la date de première activité ou de première prise en charge, suivant laquelle est la plus ancienne.

**** diagnostics (pour **29** patients) n'ont pas de statut (*En cours, Probable, Confirmé, Indéterminé*) renseigné.

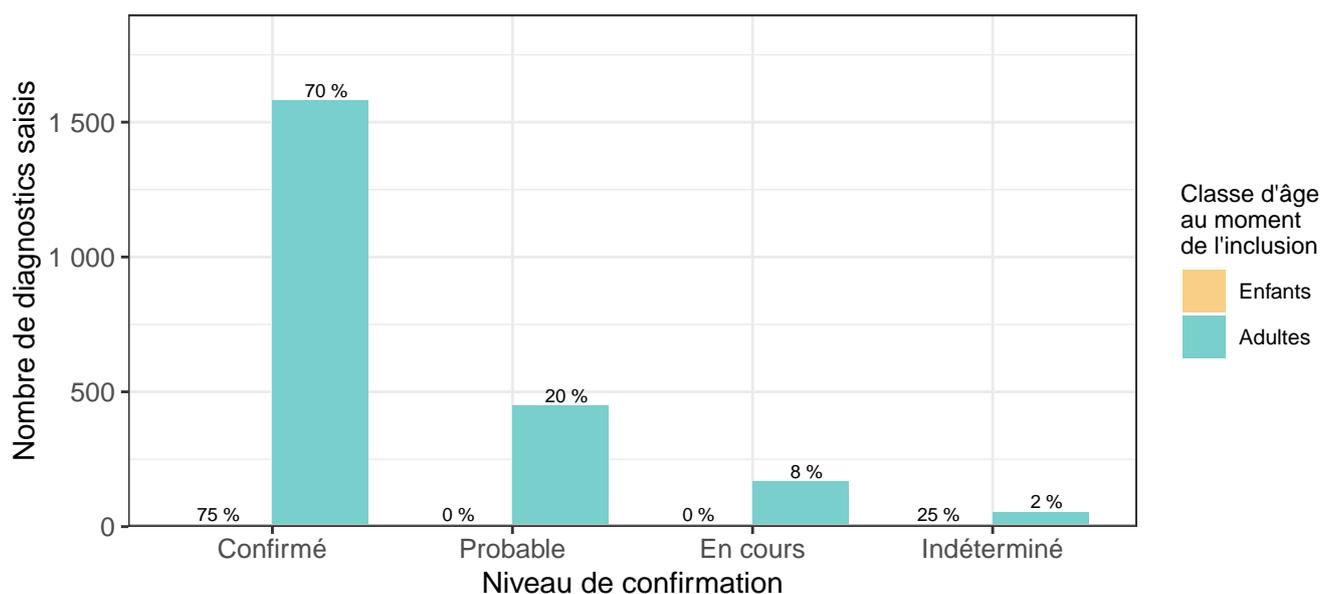


Figure 3.2 – Nombre de diagnostics saisis en fonction de leur niveau de confirmation

*NB : Les pourcentages sont calculés par rapport au **total de patients de la classe d'âge associée**. On rappelle que la classe d'âge correspond à l'âge au moment de l'inclusion dans la BNDMR.*

Un patient peut avoir plusieurs diagnostics assignés. Si pour ces patients, on ne conserve que le statut de diagnostic le plus avancé (dans l'ordre *Confirmé, Probable, En cours, Indéterminé*), on obtient le graphique ci-dessous.

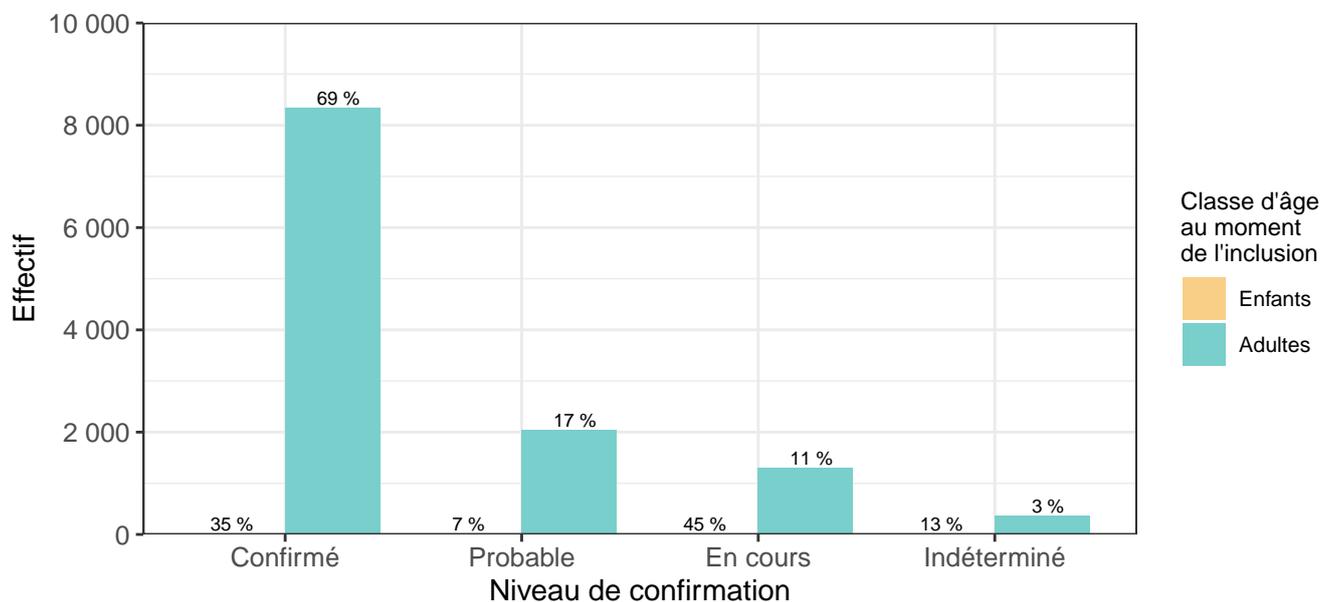


Figure 3.3 – Nombre de patients en fonction du niveau de confirmation (le plus avancé) de leur diagnostic

*NB : Les pourcentages sont calculés par rapport au **total de patients de la classe d'âge associée**. On rappelle que la classe d'âge correspond à l'âge au moment de l'inclusion dans la BNDMR.*

Plus d'informations dans le feuillet 3.5.3_diag_par_confirmation.

3.5.4 Type d'investigation et statut du diagnostic

Le **nombre d'investigations médicales** regroupées par type, en fonction du **statut du diagnostic** est présenté ci-dessous.

Tableau 3.2 – Nombre de diagnostics saisis en fonction de leur niveau de confirmation et du type d'investigation réalisée

Type d'investigation	En cours	Probable	Confirmé	Indéterminé	Non renseigné
Anatomopathologie	20	40	250	<10	<10
Autre	100	180	560	40	<10
Biochimique	170	420	1 610	50	<10
Biologique	280	660	3 370	80	<10
Clinique	1 180	1 770	7 040	320	10
Exploration fonctionnelle	490	850	5 000	110	<10
Génétique	130	260	1 700	60	<10
Imagerie	410	740	3 530	100	<10
Non renseigné	150	330	730	30	60

3.5.5 Des premiers signes jusqu'au diagnostic

Dans cette section, seuls les **diagnostics confirmés** ont été conservés. Tout diagnostic correspondant à un sous-type de maladie a été comptabilisé dans la maladie correspondante.

Tableau 3.3 – Statistiques sur la période allant de l'apparition des premiers signes au diagnostic confirmé

Variable	Moyenne	Écart-type	1er quartile	Médiane	3ème quartile
Âge au diagnostic (années)	63.8	14.0	57.0	66.0	73.0
Âge aux premiers signes (années)	62.0	14.9	55.0	64.8	72.0
Délai entre l'inclusion et le diagnostic confirmé (années)	-1.4	4.8	-1.0	-0.2	0.0
Délai entre les premiers signes et le diagnostic confirmé (années)	1.7	3.8	0.5	1.0	2.0

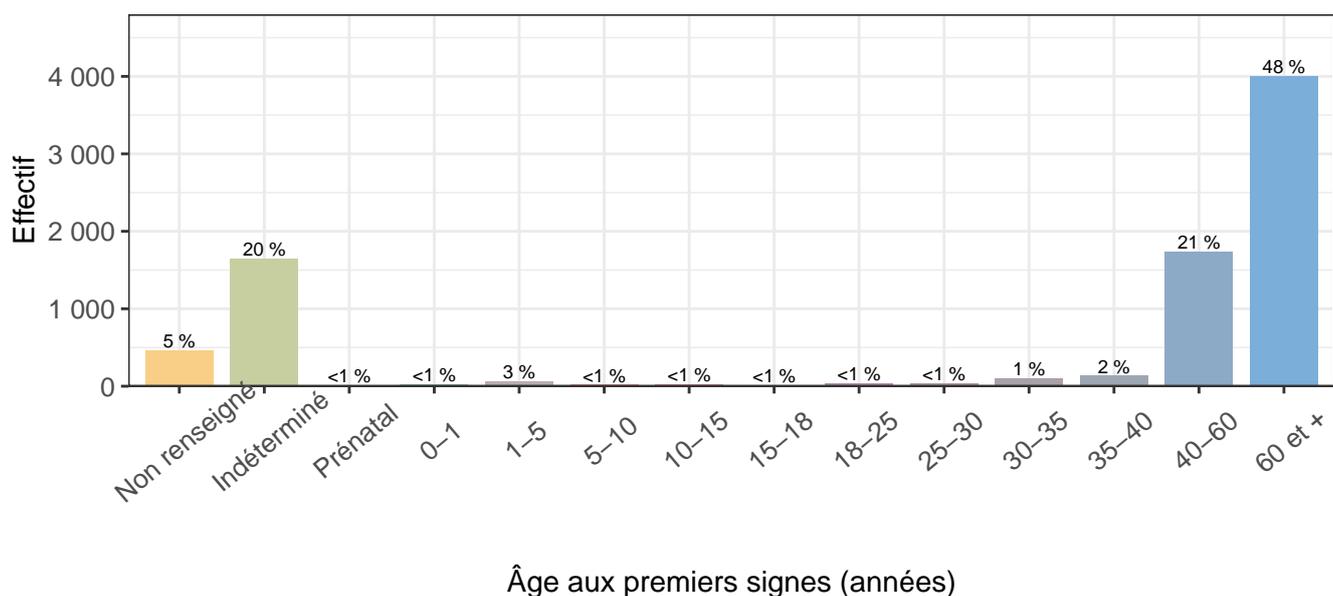


Figure 3.4 – Distribution des âges aux premiers signes

NB : **Non renseigné** correspond à un âge aux premiers signes non renseigné, c'est-à-dire que rien n'a été coché dans la section "Âge aux premiers signes", tandis que **Indéterminé** fait référence aux diagnostics pour lesquels la case "Non déterminé" a été cochée.

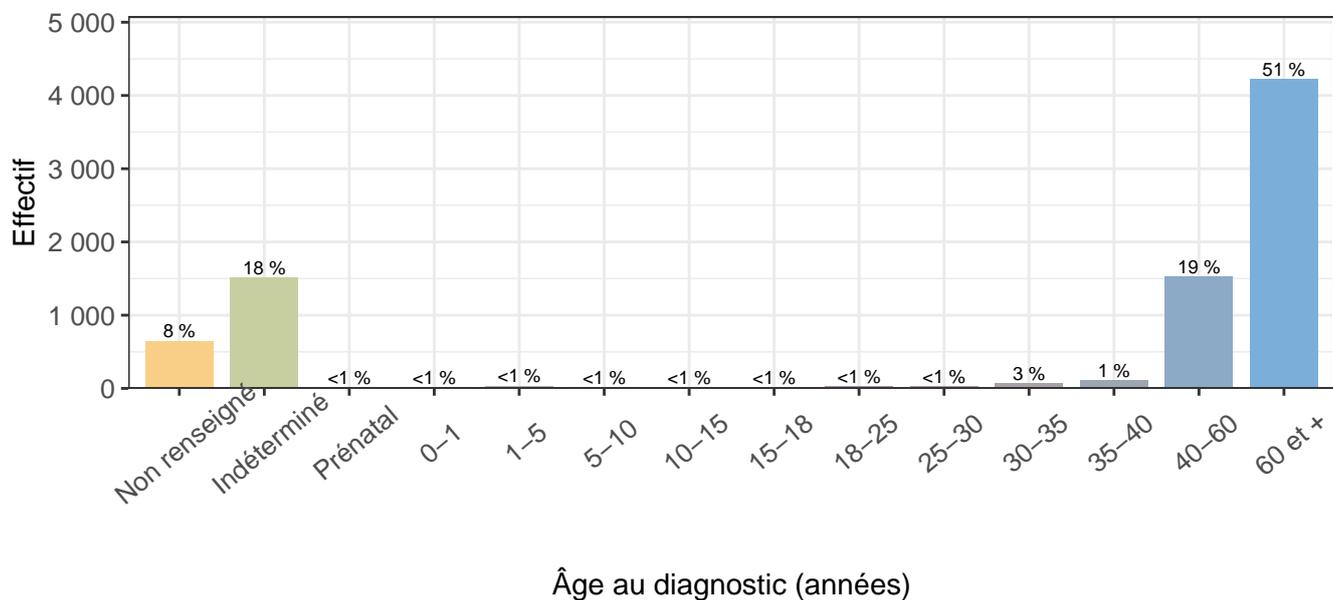


Figure 3.5 – Distribution des âges au diagnostic

NB : **Non renseigné** correspond à un âge aux premiers signes non renseigné, c'est-à-dire que rien n'a été coché dans la section "Âge aux premiers signes", tandis que **Indéterminé** fait référence aux diagnostics pour lesquels la case "Non déterminé" a été cochée.

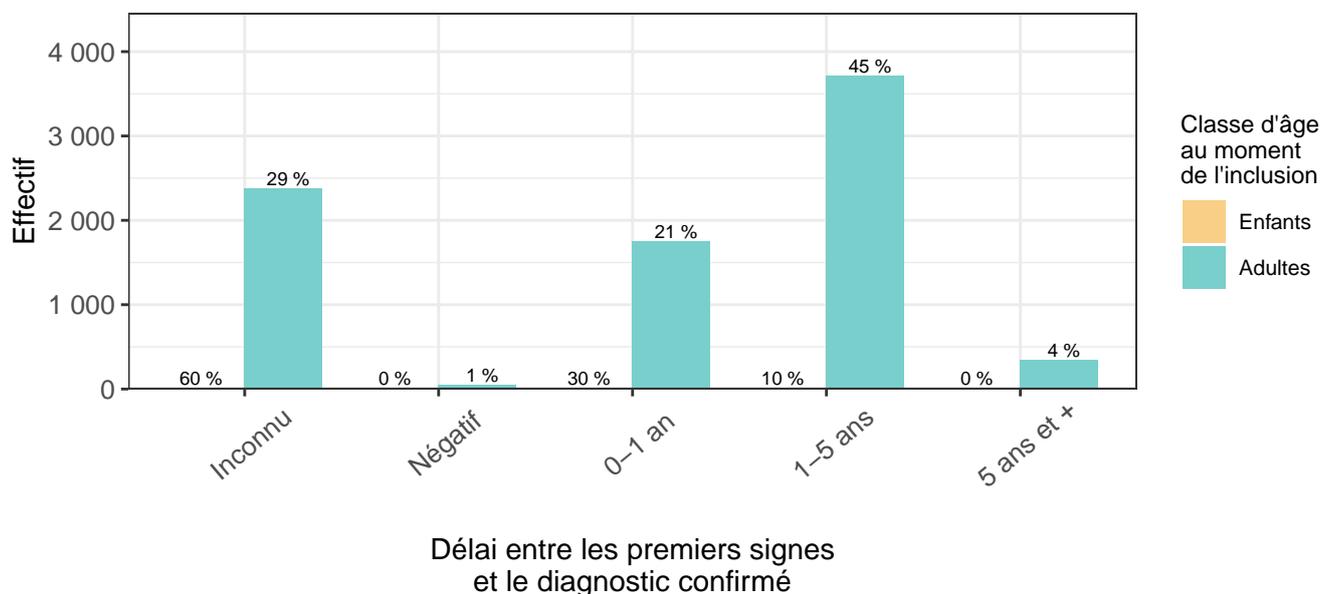


Figure 3.6 – Distribution du délai au diagnostic à partir des premiers signes

NB : Les pourcentages sont calculés par rapport au **total de patients de la classe d'âge associée**. On rappelle que la classe d'âge correspond à l'âge au moment de l'inclusion dans la BNDMR.

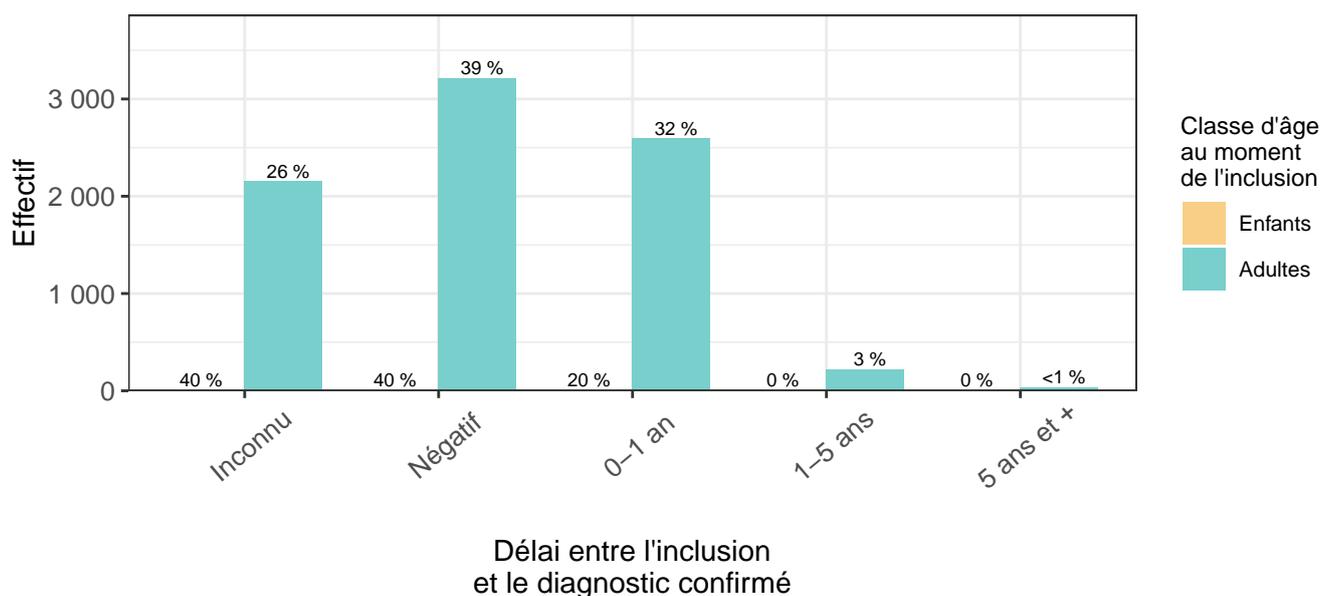


Figure 3.7 – Distribution du délai entre l'inclusion et le diagnostic confirmé

*NB : Les pourcentages sont calculés par rapport au **total de patients de la classe d'âge associée**. On rappelle que la classe d'âge correspond à l'âge au moment de l'inclusion dans la BNDMR.*

3.6 Parcours de soins

3.6.1 Nombre d'activités

On décompte ici le nombre d'activités de la filière **jusqu'à la date de gel** (01/09/2022) en fonction de l'âge des patients **au moment de l'activité**. Cela signifie que toute mise à jour intervenue après la date de gel ne sera pas prise en compte ici.

Au sein de la filière sont comptées **60 897** activités :

- **60 830 (100 %)** activités réalisées sur des patients **adultes**.
- **60 (<1 %)** activités réalisées sur des patients **enfants**.
- **0 (0 %)** activités réalisées sur des patients **foetus**.
- Pour les **<10 (<1 %)** activités restantes, l'âge au moment de l'activité n'a pu être calculé.

Plus de détails dans le feuillet 3.6.1_nb_activites.

3.6.2 Nombre d'activités par contexte

On décompte ici le nombre d'activités de la filière selon leur contexte **jusqu'à la date de gel** (01/09/2022), en fonction de l'âge des patients **au moment de l'activité**.

Tableau 3.4 – Répartition des activités en fonction de leur contexte et de l'âge des patients au moment où elles sont réalisées

Contexte	Enfants - N (%)	Adultes - N (%)
Autre	0 (0)	1 950 (3)
Avis en salle	0 (0)	280 (<1)
Avis sur dossier en consultation	0 (0)	80 (<1)
Consultation	50 (76)	18 840 (31)

Contexte	Enfants - N (%)	Adultes - N (%)
Consultation pluridisciplinaire	<10 (11)	9 080 (15)
Avis d'expertise sur un dossier	0 (0)	2 060 (3)
Hôpital de jour	<10 (8)	19 040 (31)
Hospitalisation traditionnelle	<10 (5)	6 600 (11)
Réunion de concertation pluridisciplinaire	0 (0)	640 (2)
Téléconsultation	<10 (<1)	2 260 (4)
Non renseigné	0 (0)	10 (<1)

NB : Les pourcentages sont calculés par rapport au **total de patients de la classe d'âge associée**.

3.6.3 Nombre d'activités par objectif

On décompte ici le nombre d'activités de la filière **par objectif jusqu'à la date de gel** (01/09/2022), en fonction de l'âge des patients **au moment de l'activité**.

Les activités pour lesquelles plusieurs objectifs sont renseignés sont comptées **autant de fois qu'elles ont d'objectifs** (par exemple, si une activité a eu pour objectif à la fois un « suivi » et une mise à jour du « diagnostic », elle est comptée deux fois).

Tableau 3.5 – Répartition des activités en fonction de leur objectif et de l'âge des patients au moment où elles sont réalisées

Objectif	Enfants	Adultes
Acte médical	<10	2 060
Conseil génétique	<10	660
Consultation de transition enfant/adulte	0	<10
Diagnostic	40	11 890
Diagnostic préimplantatoire	0	<10
Éducation thérapeutique	0	760
Mise en place de la prise en charge	<10	11 120
Protocole de recherche	<10	2 740
Suivi	20	42 250
Prise en charge en urgence	0	1 220
Non renseigné	0	<10

3.6.4 Nombre d'activités en hors label

Sur l'ensemble de la filière et **jusqu'à la date de gel** (01/09/2022) sont comptées **330 (1 %)** activités **hors label**.

Plus de détails dans le feuillet 3.6.4_activ_hors_label.

3.6.5 Durée de suivi des patients

La durée de suivi est calculée de l'inclusion à la date de dernière activité. On rappelle que l'inclusion correspond à la date de première activité ou de première prise en charge, suivant laquelle est la plus ancienne.

Tableau 3.6 – Statistiques sur la durée de suivi des patients

Variable	Moyenne	Écart-type	1er quartile	Médiane	3ème quartile
Durée de suivi (années)	1.7	2.9	0.0	1.0	2.0

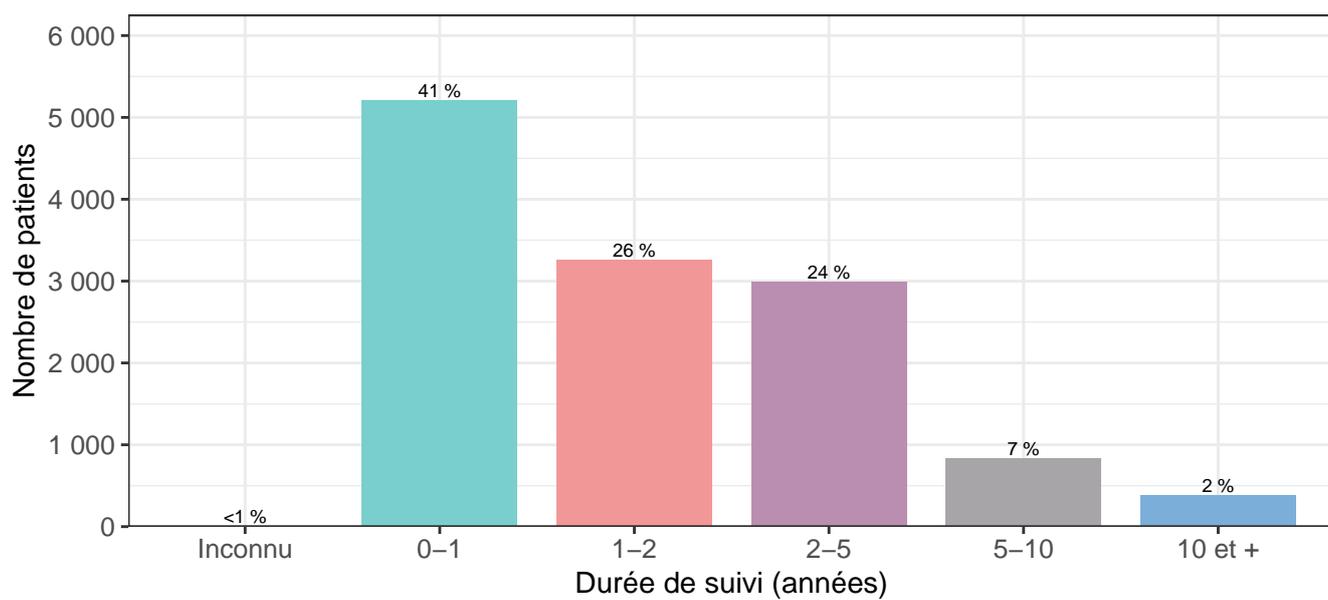


Figure 3.8 – Durée de suivi des patients

4 Impasse et errance diagnostique

4.1 Impasse diagnostique

Un patient est dit en **impasse diagnostique** lorsque le statut de son diagnostic est **indéterminé**. Un patient n'est pas considéré en impasse diagnostique lorsqu'au moins un de ses diagnostics a un statut *en cours, probable* ou *confirmé*.

4.1.1 Patients en impasse diagnostique

390 patients sont qualifiés en **impasse diagnostique**, ce qui représente **3.1 %** du total de patients de la filière. Parmi ceux-ci, **60** patients ont eu une **investigation génétique**.

Plus de détails dans le feuillet *4.1.1_Impasse_effectif_dossiers*.

4.1.2 Âge à l'inclusion

On rappelle que si la date de première activité est antérieure à la date de première prise en charge, alors l'inclusion est considérée au moment de la première activité.

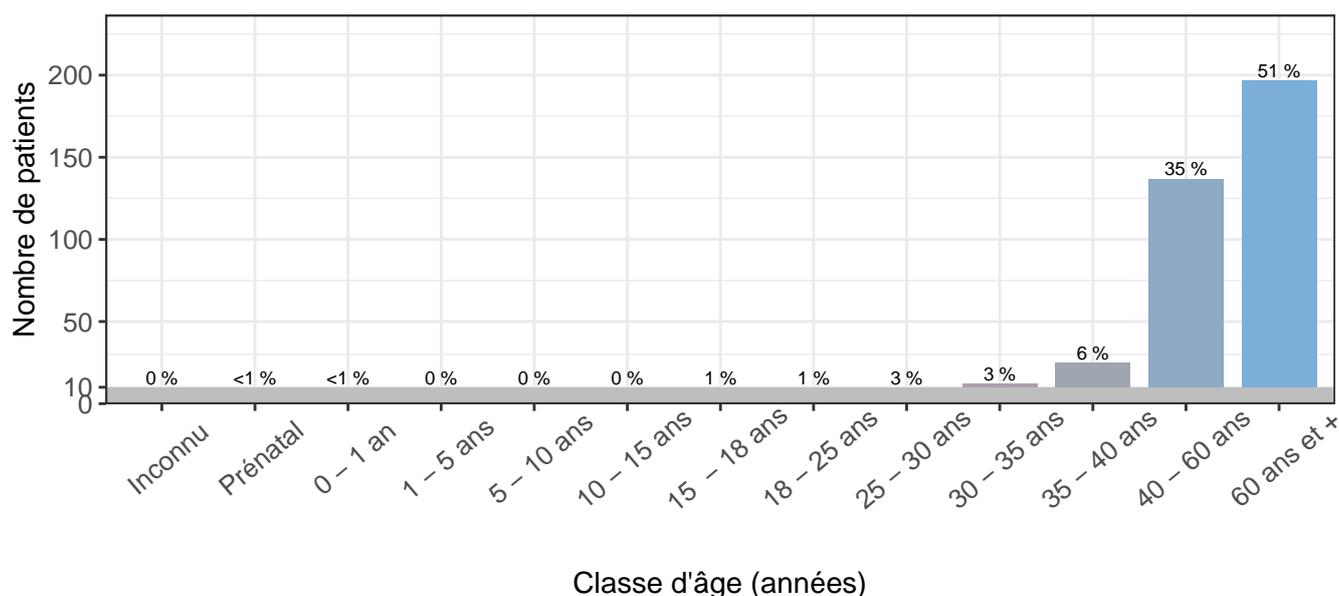


Figure 4.1 – Distribution des âges à l'inclusion des patients en impasse diagnostique

Plus de détails dans le feuillet *4.1.2_Impasse_distribution_age_inclusion*.

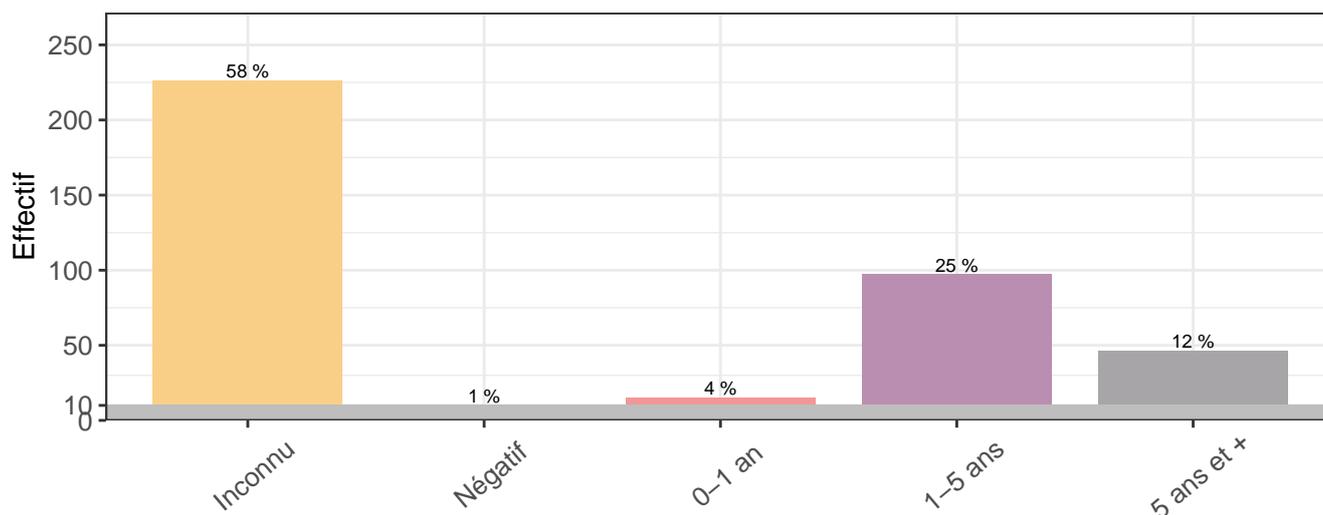
4.1.3 Délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion

La durée de suivi est calculée de l'inclusion charge à la date de dernière activité. Ce délai représente l'errance diagnostique avant d'entrer dans le réseau MR. On rappelle que l'inclusion correspond à la date de première activité ou de première prise en charge, suivant laquelle est la plus ancienne. Lorsqu'un patient possède plusieurs dates de premiers signes dans son dossier, seule la plus ancienne est conservée.

Les délais négatifs correspondent aux patients pour lesquels l'apparition des premiers signes est survenue après leur inclusion. Un délai est inconnu lorsque l'âge aux premiers signes n'a pas été renseigné ou lorsque l'âge à l'inclusion n'a pas pu être déterminé.

Tableau 4.1 – Statistiques sur le délai entre l'apparition des premiers signes et l'inclusion pour les patients en impasse diagnostique

Variable	Moyenne	Écart-type	1er quartile	Médiane	3ème quartile
Délai entre les premiers signes et l'inclusion (années)	5.5	11.3	1.0	2.0	5.0



Délai entre les premiers signes et l'inclusion

Figure 4.2 – Distribution du délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion pour les patients en impasse diagnostique

Plus de détails dans le feuillet *4.1.3_Impasse_delai_premiers_signes_inclusion*.

4.1.4 Descriptions cliniques

Sont décrits ci-après les **codes (ORPHA, CIM-10...)** utilisés pour **coder les descriptions cliniques** des patients en impasse diagnostique.

Tableau 4.2 – Descriptions cliniques les plus renseignées pour les patients en impasse diagnostique

Source	Libellé	Nombre de patients
CIM-10 : R13	Dysphagie	<10
HPO : 0001324	Muscle weakness	<10
CIM-10 : M79.1	Myalgie	<10
HPO : 0001260	Dysarthria	<10
HPO : 0002380	Fasciculations	<10
HPO : 0003394	Muscle spasm	<10
HPO : 0007256	Abnormal pyramidal sign	<10
ORPHA : 98503	Maladie du motoneurone	<10
CIM-10 : R25.3	Fasciculation	<10
HPO : 0001257	Spasticity	<10

Plus de détails dans le feuillet *4.1.4_Impasse_descriptions_cliniques*.

4.1.5 Nombre d'activités

On dénombre 19 patients (95%) en impasse diagnostique ayant réalisé plus de 7 activités.

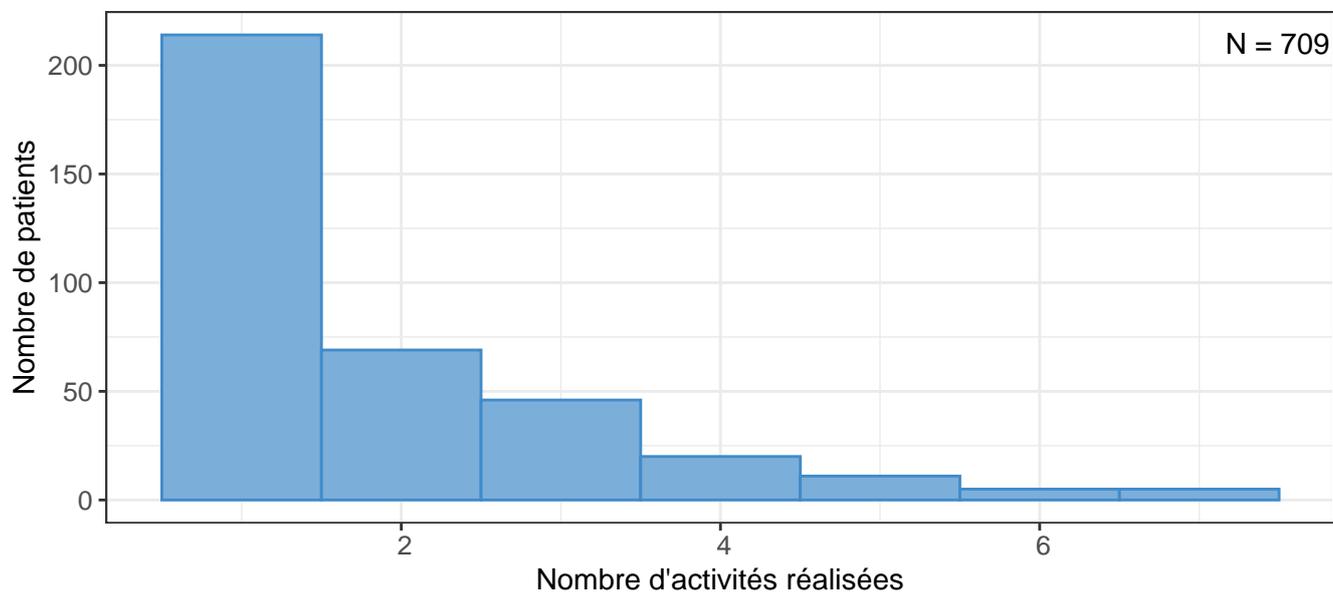


Figure 4.3 – Nombre d'activités réalisées par les patients en impasse diagnostique

Plus de détails dans le feuillet *4.1.5_Impasse_nb_activites*.

4.1.6 Répartition des durées de suivi

Cette section porte sur **la durée de suivi** des patients de la filière en impasse diagnostique : il s'agit de la **différence entre leur date d'inclusion et leur date de dernière activité**. Lorsque l'une de ces dates n'est pas disponible, la durée de suivi sera notée comme *inconnue*.

Tableau 4.3 – Statistiques sur la durée de suivi des patients en impasse diagnostique

Variable	Moyenne	Écart-type	1er quartile	Médiane	3ème quartile
Durée de suivi (années)	0.9	2.1	0.0	0.0	0.8

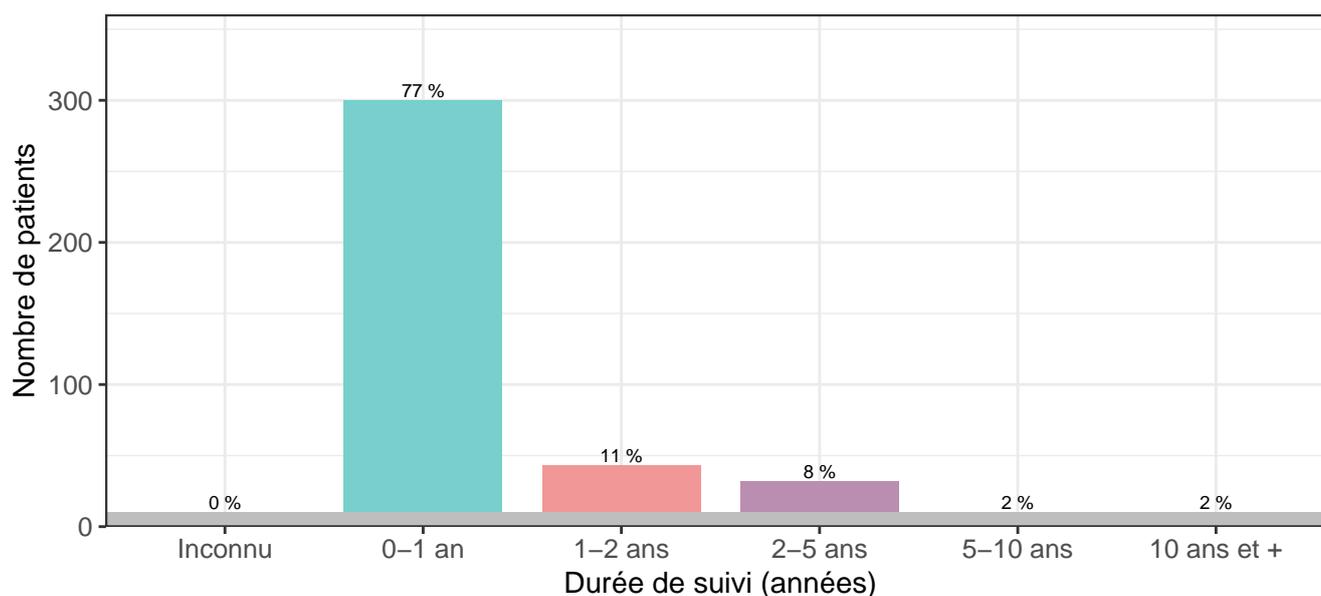


Figure 4.4 – Distribution de la durée de suivi des patients en impasse diagnostique

Plus de détails dans le feuillet *4.1.6_Impasse_duree_suivi_patient*.

4.2 Errance Diagnostique

Un patient est dit en **errance diagnostique** lorsque son diagnostic **n'est pas confirmé plus de deux ans après son inclusion**. Il s'agit donc des patients qui, deux ans après leur inclusion, ont des diagnostics de statut *en cours* ou *probable* au mieux.

4.2.1 Patients en errance diagnostique

2 220 patients sont qualifiés en **errance diagnostique**, ce qui représente **17.5 %** du total de patients de la filière. Parmi ceux-ci, **230** sont des patients **pour lesquels une investigation génétique a été réalisée**.

Plus de détails dans le feuillet *4.2.1_Errance_effectif_dossiers*.

4.2.2 Âge à l'inclusion

On rappelle que si la date de première activité est antérieure à la date de première prise en charge, alors l'inclusion est considérée ici au moment de la première activité.

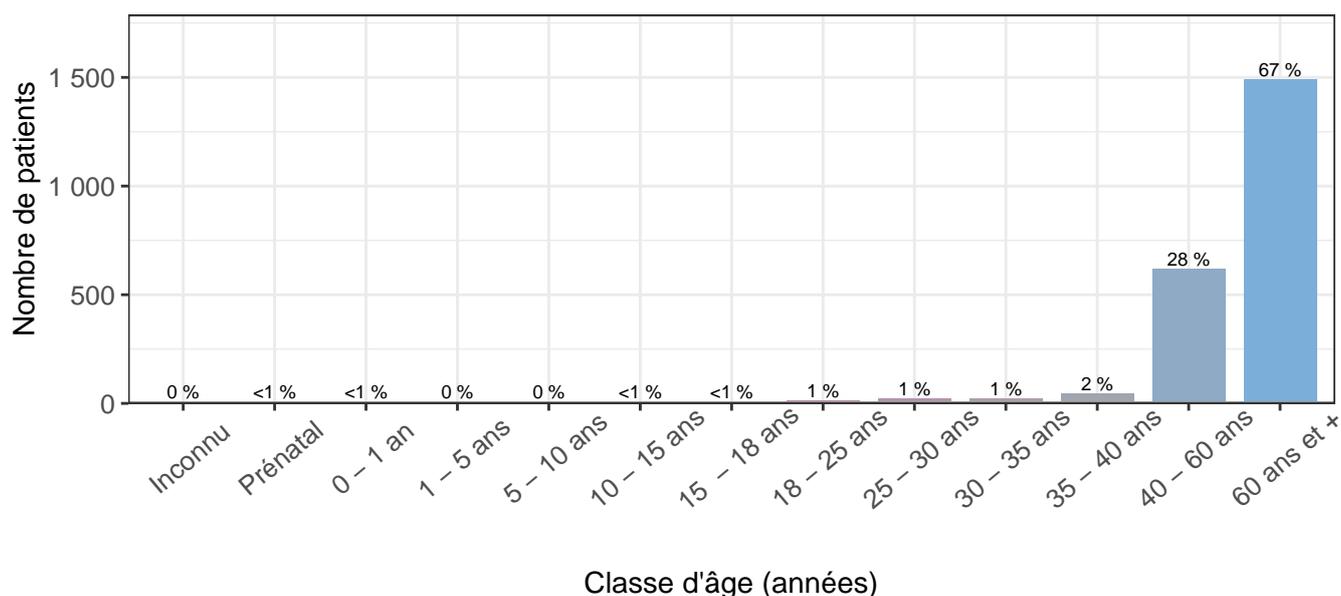


Figure 4.5 – Distribution des âges à l'inclusion des patients en errance diagnostique

Plus de détails dans le feuillet *4.2.2_Errance_distribution_age_inclusion*.

4.2.3 Délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion

La durée de suivi est calculée de l'inclusion charge à la date de dernière activité. Ce délai représente l'errance diagnostique avant d'entrer dans le réseau MR. On rappelle que l'inclusion correspond à la date de première activité ou de première prise en charge, suivant laquelle est la plus ancienne. Lorsqu'un patient possède plusieurs dates de premiers signes dans son dossier, seule la plus ancienne est conservée.

Les délais négatifs correspondent aux patients pour lesquels l'apparition des premiers signes est survenue après leur inclusion. Un délai est inconnu lorsque l'âge aux premiers signes n'a pas été renseigné ou lorsque l'âge à l'inclusion n'a pas pu être déterminé.

Nombre de patients en errance diagnostique pour lesquels le **délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion ne peut être calculé** (car l'âge aux premiers signes n'est pas renseigné ou l'âge à l'inclusion ne peut être déterminé) : **0**

Tableau 4.4 – Statistiques sur le délai entre l'apparition des premiers signes et l'inclusion pour les patients en errance diagnostique

Variable	Moyenne	Écart-type	1er quartile	Médiane	3ème quartile
Délai entre les premiers signes et l'inclusion (années)	3.4	6.7	1.0	1.6	3.0

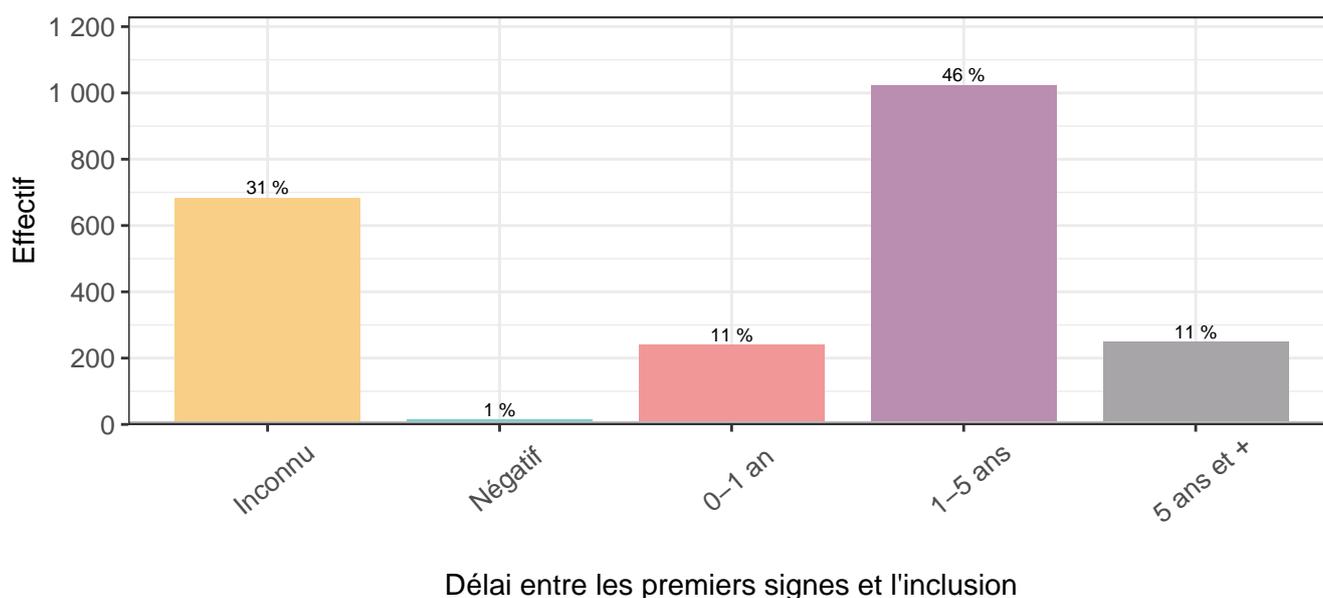


Figure 4.6 – Distribution du délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion pour les patients en errance diagnostique

Plus de détails dans le feuillet *4.2.3_Errance_delai_premiers_siges_inclusion*.

4.2.4 Codes maladies et descriptions cliniques

Sont décrits ci-après les **codes ORPHA** utilisés pour **coder les diagnostics** des patients en errance diagnostique.

Tableau 4.5 – Codes ORPHA les plus utilisés pour les patients en errance diagnostique

Code	Libellé	Nombre de patients
803	Sclérose latérale amyotrophique	1 610
35689	Sclérose latérale primitive	90
275872	Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	50
65684	Amyotrophie monomélique	20
53739	Neuropathie motrice distale héréditaire	20
2942	Syndrome post-poliomyélite	20
102012	Paraplégie spastique héréditaire pure	10
641	Neuropathie motrice multifocale	10
276435	Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	10
481	Maladie de Kennedy	10

Sont décrits ci-après les **codes (ORPHA, CIM-10...)** utilisés pour **coder les descriptions cliniques** des patients en errance diagnostique.

Tableau 4.6 – Descriptions cliniques les plus renseignées pour les patients en errance diagnostique

Source	Libellé	Nombre de patients
ORPHA : 98503	Maladie du motoneurone	40
HPO : 0007354	Amyotrophic lateral sclerosis	30
HPO : 0002380	Fasciculations	20
HPO : 0001260	Dysarthria	20

Source	Libellé	Nombre de patients
HPO : 0002483	Bulbar signs	20
CIM-10 : R25.3	Fasciculation	10
HPO : 0003477	Peripheral axonal neuropathy	10
HPO : 0003394	Muscle spasm	10
HPO : 0001324	Muscle weakness	<10
HPO : 0003202	Skeletal muscle atrophy	<10

Plus de détails dans le feuillets 4.2.4_Errance_codes_maladies et 4.2.4_Errance_descriptions_cliniques.

4.2.5 Nombre d'activités

On dénombre 82 patients (95%) en errance diagnostique ayant réalisé plus de 12 activités.

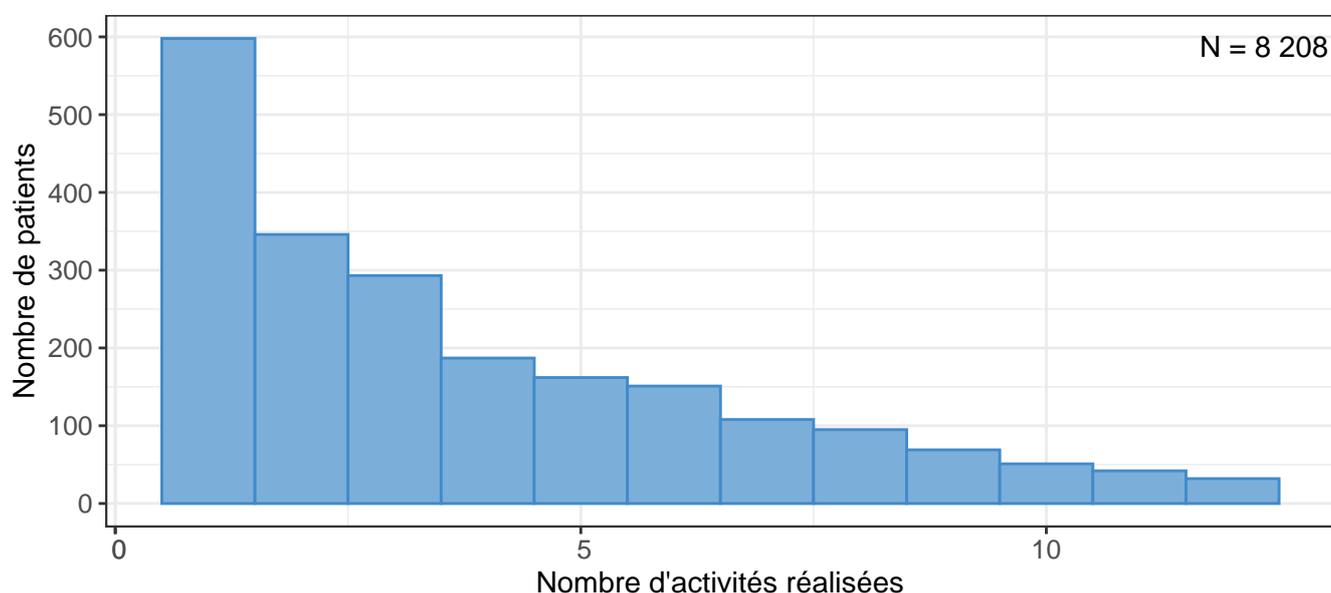


Figure 4.7 – Nombre d'activités réalisées par les patients en errance diagnostique

Plus de détails dans le feuillet 4.2.5_Errance_nb_activites.

4.2.6 Répartition des durées de suivi

Cette section porte sur **la durée de suivi** des patients de la filière en errance diagnostique : il s'agit de la **différence entre leur date d'inclusion et leur date de dernière activité**. Lorsque l'une de ces dates n'est pas disponible, la durée de suivi sera notée comme *inconnue*.

Variable	Moyenne	Écart-type	1er quartile	Médiane	3ème quartile
Durée de suivi (années)	1.5	2.7	0.1	0.8	2.0

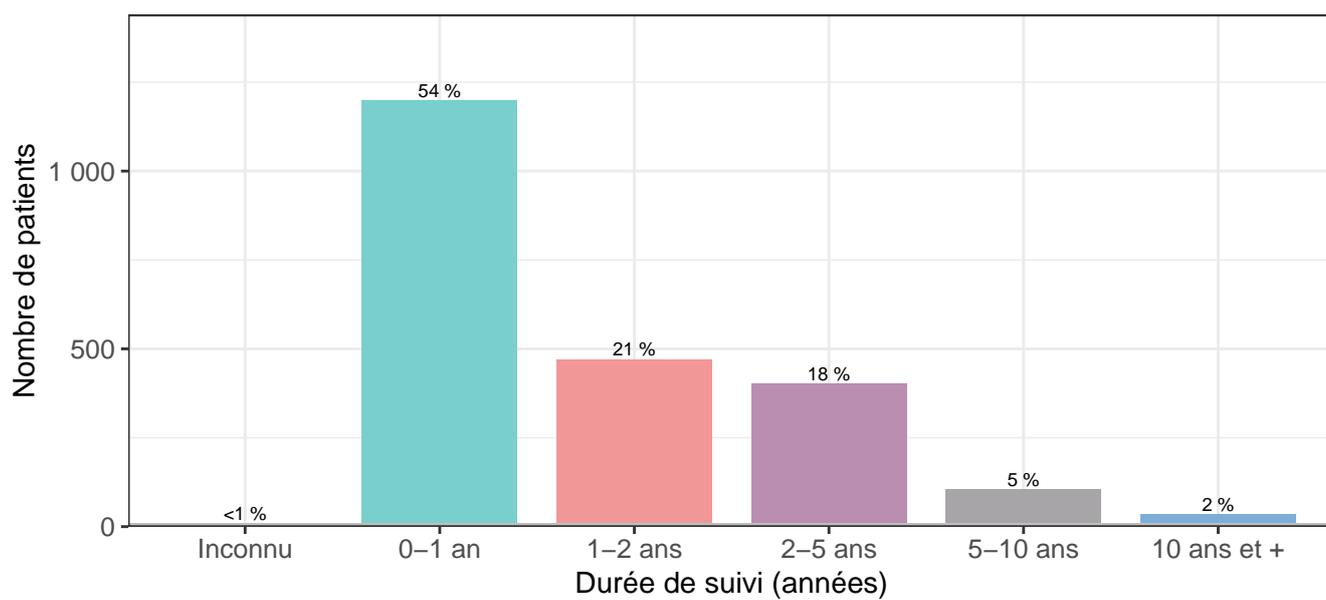


Figure 4.8 – Distribution de la durée de suivi des patients en errance diagnostique

Plus de détails dans le feuillet *4.2.6_Errance_duree_suivi_patient*.

5 Qualité des données

5.1 Statut des dossiers médicaux saisis dans la base

Le statut de qualité d'un dossier peut être l'un des suivants :

- « **Action requise** » : le dossier est soit incomplet soit présente des incohérences sur quelques données importantes ou sur trop de données.
- « **Avertissement** » : le dossier est soit incomplète soit présente des incohérences sur quelques données.
- « **Valide** » : le dossier est suffisamment complet et les données saisies sont cohérentes.
- « **Brouillon** » : Les brouillons concernent les dossiers qui n'ont pas été enregistrés.

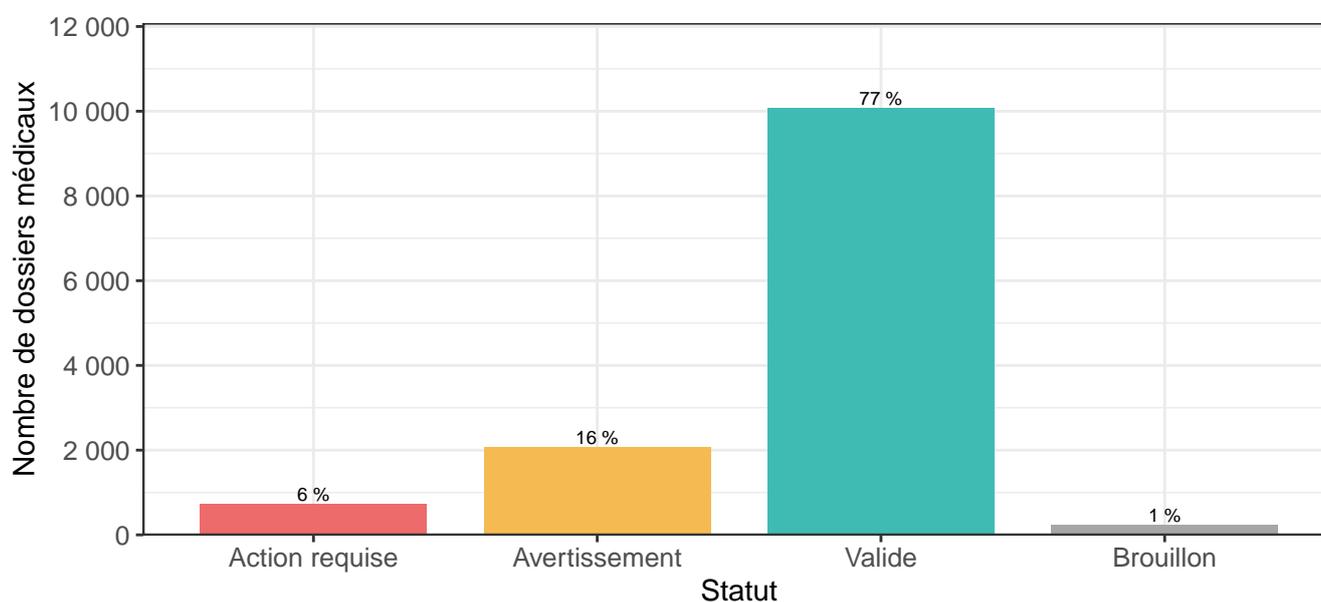


Figure 5.1 – Statut des dossiers médicaux de la filière FILSLAN

Plus de détails dans le feuillet 5.1_statut_dossier.

5.2 Cohérence de la saisie

Dans cette section, les éléments suivants ont été considérés :

- **Dossiers « Foetus » non mis à jour** : On qualifie un dossier médical comme celui d'un foetus s'il vérifie les conditions suivantes :
 - La marque « foetus » est apposée au dossier.
 - Il n'y a pas de date de naissance indiquée sur le dossier (il ne s'agit pas d'un individu né).
 - Il y a une date de début de grossesse indiquée dans le dossier
 - Aucune interruption de grossesse n'est notifiée.
- **Date de naissance inconnue** : La date de naissance est inconnue lorsqu'elle n'est pas renseignée ou renseignée comme “-/-/-” ou “UNK/UNK/UNK”. Les foetus sont exclus du décompte.
- **Âge à l'inclusion** : On considère que les patients sont inclus avant l'âge de 100 ans.

Un âge élevé est souvent lié à une erreur dans la date de naissance saisie. On rappelle que la date d'inclusion d'un patient dans un site correspond à la date de sa première prise en charge ou de première activité, suivant laquelle est la plus ancienne.

- **Dates d'activités sous-estimées** : Les dates d'activités sont sous-estimées lorsque elles sont antérieures à la naissance, alors que rien n'indique que le patient ait été inclus *foetus*.

Ce sont les dossiers médicaux qui ne comportent pas de date de grossesse et/ou ne portent pas la mention « foetus ». Il s'agit d'erreurs de saisie.

- **Diagnostics dupliqués** : Dossiers médicaux qui possèdent plusieurs diagnostics codés avec le même code ORPHA.

Les diagnostics concernés ont potentiellement avec des statuts de confirmation (*Confirmé, Probable, En cours* ou *Indéterminé*) différents.

- **Diagnostics obsolètes et diagnostics de maladies non-rares en Europe** : Certaines codes ORPHA saisis dans la section « Diagnostic » du dossier médical sont désignés obsolètes ou associés à des maladies non rares en Europe par Orphanet.

Tableau 5.1 – Décompte du nombre de dossiers médicaux et de sites concernés par indicateur qualité

Indicateur	Nombre de dossiers médicaux	Nombre de sites concernés
« Foetus » non mis à jour	<10	1
Date de naissance inconnue	0	0
Date d'inclusion inconnue	<10	1
Âge à l'inclusion > 100 ans	<10	1
Dates d'activités sous-estimées	<10	2
Diagnostics dupliqués	190	15
Diagnostics obsolètes	30	10
Diagnostics non rares en Europe	20	10

Plus de détails dans les feuillets 5.2_... .