



Rapport Filière de Santé Maladies Rares (FSMR) - FILSLAN

13 février 2025

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	17
4 Impasse et errance diagnostique	18
4.1 Situation globale	18

4.2	Investigations réalisées	18
4.3	Âge à l'inclusion	19
4.4	Délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion	19
4.5	Maladies et descriptions cliniques	20
4.6	Nombre d'activités	22
4.7	Répartition des durées de suivi	22
5	Qualité des données	23
5.1	Statut des dossiers médicaux saisis dans la base	23
5.2	Exhaustivité et cohérence de la saisie	24
5.3	Données ORPHA du champ « Maladie »	25
5.3.1	Entités ORPHA inactives	25
5.3.2	Entités ORPHA de niveau « Groupe de maladie »	26

Liste des figures

2.1	File active mensuelle 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 en fonction du statut du patient	19
4.2	Distribution du délai entre l'âge aux premiers signes et l'âge à l'inclusion	20
4.3	Nombre d'activités par patient selon leur statut	22
4.4	Durée de suivi des patients	23
5.1	Statut des dossiers médicaux de la filière FILSLAN	24
5.2	Statut des entités ORPHA dans le champ « Maladie »	26
5.3	Niveau de classification des entités ORPHA dans le champ « Maladie »	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 patients fonction du niveau de confirmation du diagnostic 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	16
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 (en années) des patients	17
4.1	Situation globale de l'errance et l'impasse diagnostique, par centre	18
4.2	Nombre de patients en fonction du type d'investigation réalisée et du statut d'impasse ou d'errance diagnostique	18
4.3	Statistiques sur l'âge à l'inclusion des patients suivant leur statut	19
4.4	Statistiques sur le délai entre les premiers signes et l'inclusion (en années) des patients suivant leur statut	19
4.5	Maladies (confirmées ou non) renseignées pour plus de 10 patients	21
4.6	Descriptions cliniques renseignées pour plus de 10 patients	21
4.7	Nombre d'activités par patient suivant leur statut	22

4.8	Statistiques sur la durée de suivi par patient suivant leur statut	22
5.1	Décompte du nombre de dossiers médicaux et de sites concernés par indicateur qualité . .	25

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 01/01/2025. 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 Plurisiciplinaire », « 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 *20250213_FILSLAN_data_v11.9.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 **entre le 2024-01-01 et le 2024-12-31**.

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.

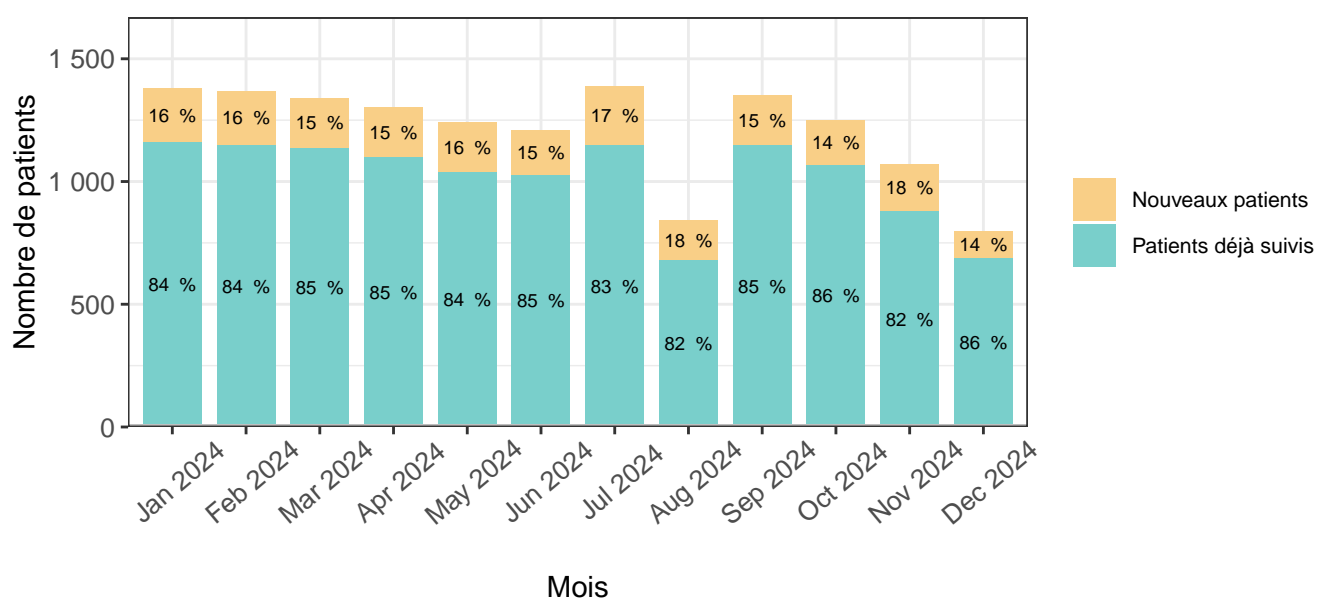


Figure 2.1 – File active mensuelle sur les 12 derniers mois

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).

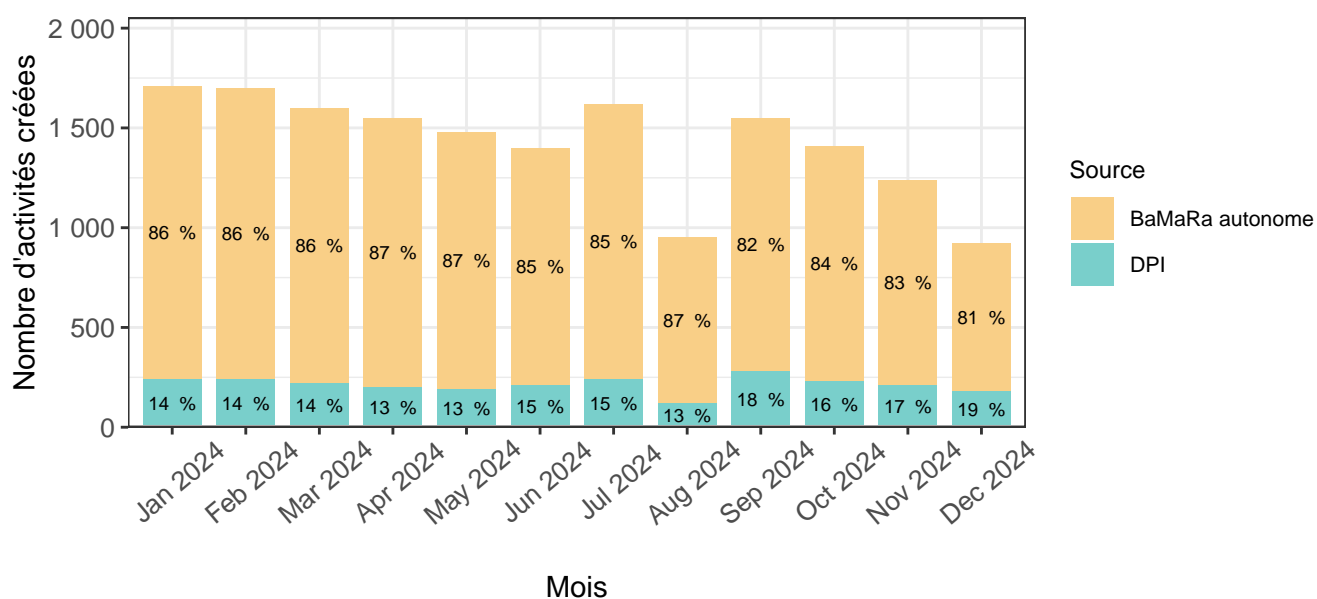


Figure 2.2 – Activités créées dans la filière sur les 12 derniers mois et selon le mode de création

Plus de détails dans la feuille 2.3.1_source_activites.

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.

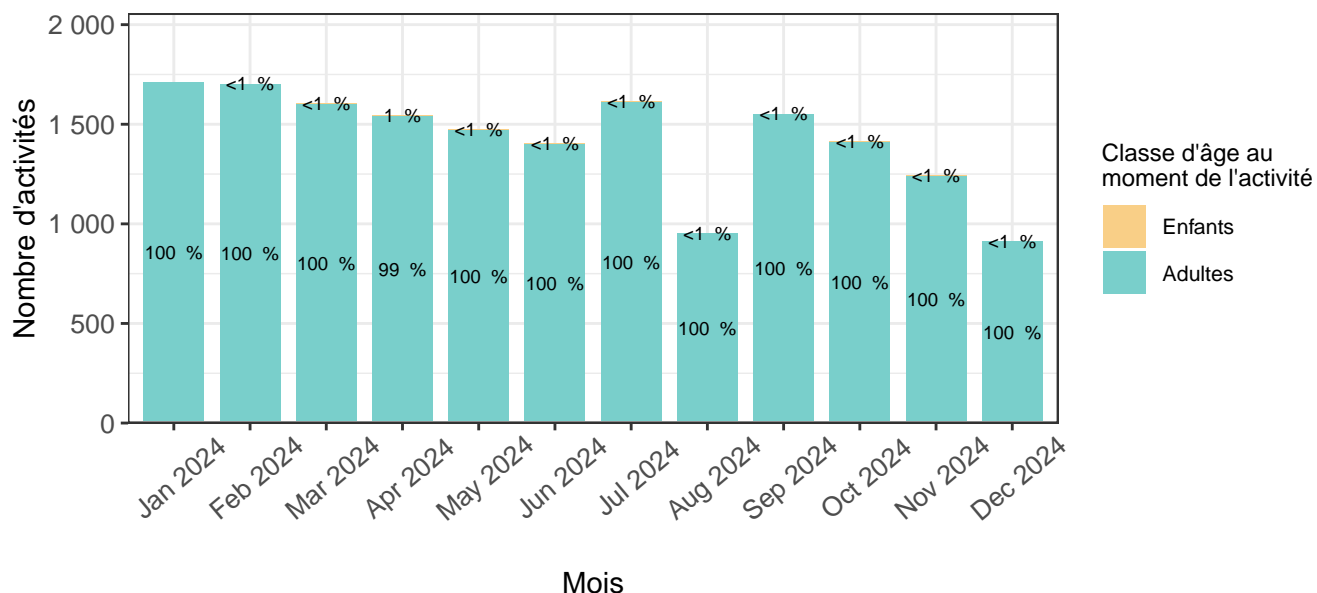


Figure 2.3 – Activités créées dans la filière sur les 12 derniers mois et selon la classe d'âge

Plus de détails dans la feuille 2.3.2_activites_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 (01/01/2025, date où les données ont été arrêtées).

3.1 Opposition à la réutilisation des données pour la recherche

FILSLAN inclut **18 833** patients, dont **1 923 (10 %)** s'opposent à la réutilisation de leurs données.

3.2 Caractéristiques socio-démographiques des patients

3.2.1 Âge des patients à l'inclusion

18 460 (98 %) patients ont été inclus dans la FSMR FILSLAN à l'âge adulte, et **60 (<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 **300 (2 %)** 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, **10 710 (57 %)** sont de sexe masculin, **8 120 (43 %)** de sexe féminin, et **** 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 **920 (5 %)** patients de statut *non-malade*, **70 (<1 %)** porteurs sains (et uniquement porteurs sains) et **17 840 (95 %)** 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 **18 690 (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, **186** 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	NR	Total
21	149	15	1	186

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.

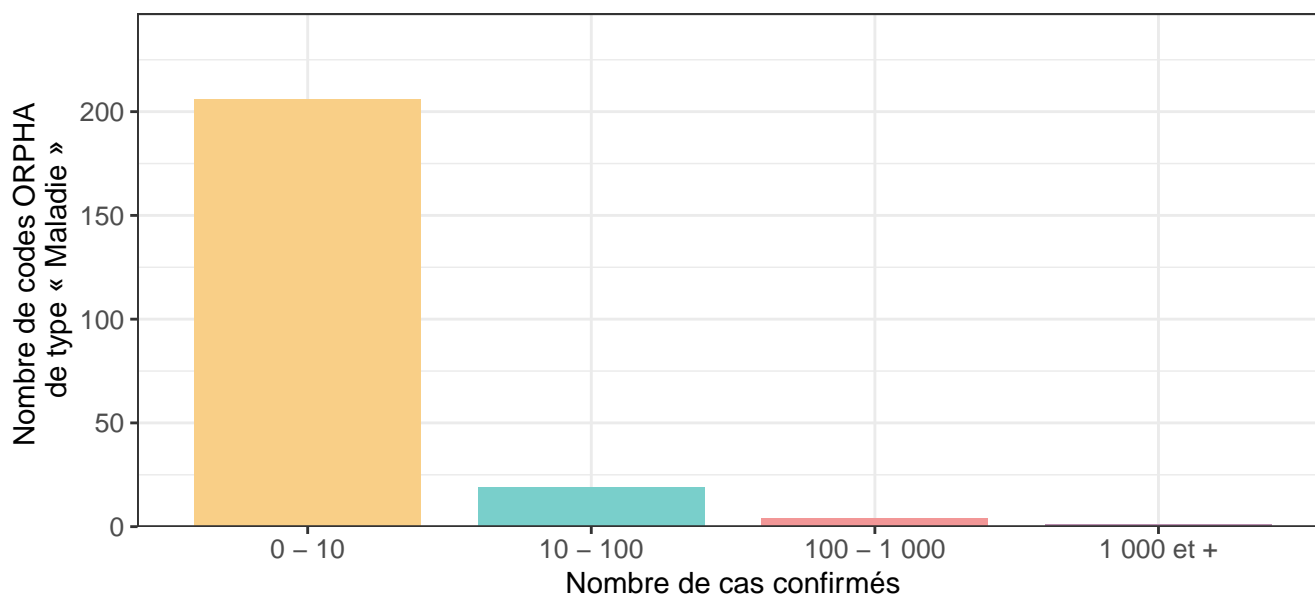


Figure 3.1 – Nombre de codes ORPHA utilisés parmi les diagnostics confirmés dans les centres de la filière FILSLAN

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.

40 diagnostics (pour **150** patients) n'ont pas de statut (*En cours, Probable, Confirmé, Indéterminé*) renseigné.

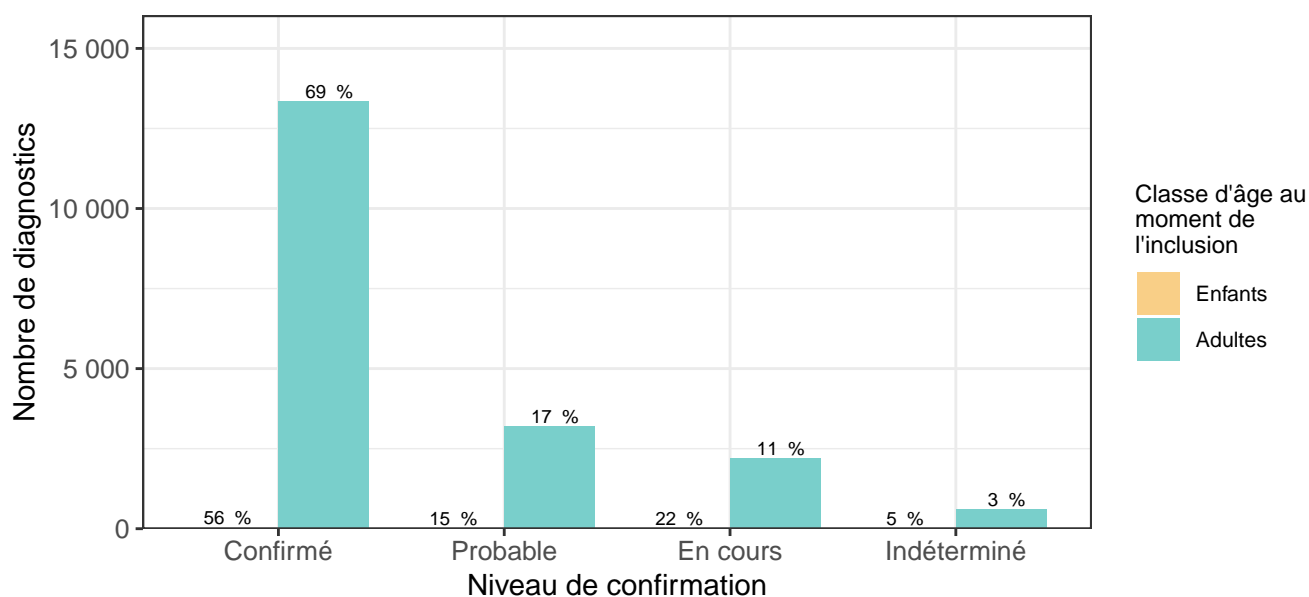


Figure 3.2 – Nombre de diagnostics saisis en fonction de leur niveau de confirmation

*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.

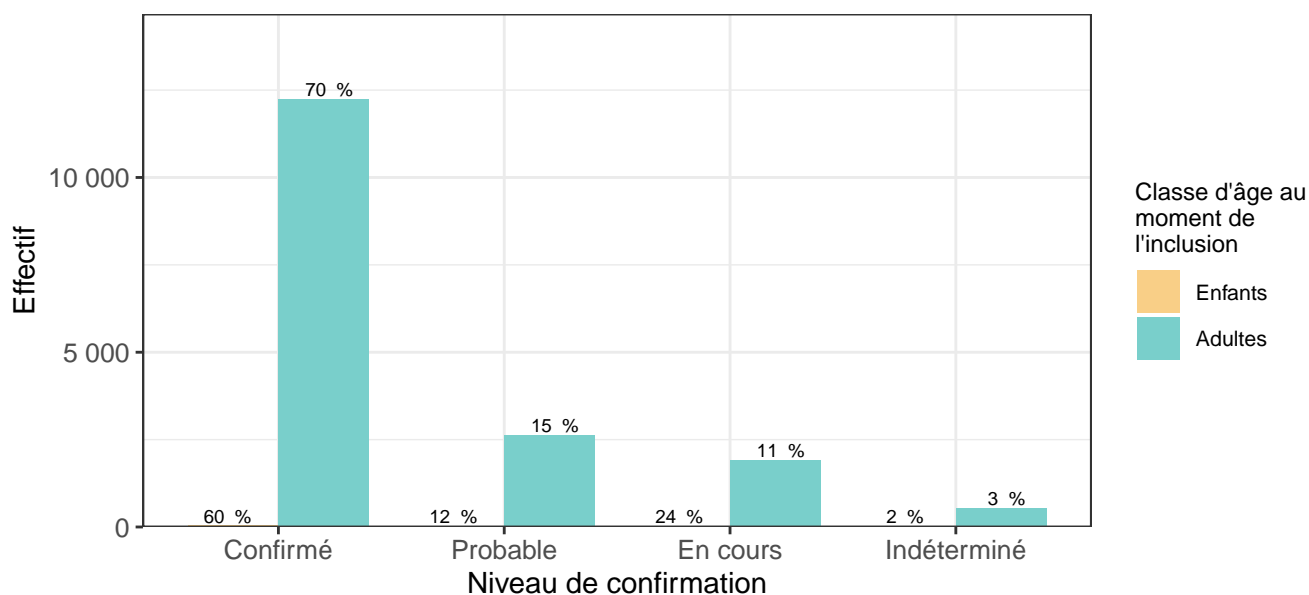


Figure 3.3 – Nombre de patients en fonction du niveau de confirmation (le plus avancé) de leur diagnostic

*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_statut.

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 patients fonction du niveau de confirmation du diagnostic et du type d'investigation réalisée

Type d'investigation	Confirmé	Probable	En cours	Indéterminé	Non renseigné
Autre	670	190	110	40	<10
Anatomopathologie	590	50	50	20	<10
Biochimique	2 850	580	280	90	<10
Biologique	5 550	950	530	150	<10
Clinique	11 630	2 620	1 930	520	20
Exploration fonctionnelle	8 520	1 490	870	210	10
Génétique	3 310	470	290	110	<10
Imagerie	5 640	1 070	690	170	<10
Non renseigné	120	20	40	<10	20

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

Indicateur	Données disponibles	Moyenne	Écart-type	Q1	Médiane	Q3
Âge aux premiers signes (années)	9 467	62.8	14.5	56	65	72
Âge au diagnostic (années)	9 481	64.6	13.7	58	67	73.9
Délai entre les premiers signes et le diagnostic confirmé (années)	9 163	1.7	4.4	0.6	1	2
Délai entre l'inclusion et le diagnostic confirmé (années)	9 412	-1.2	4.6	-0.8	-0.3	0

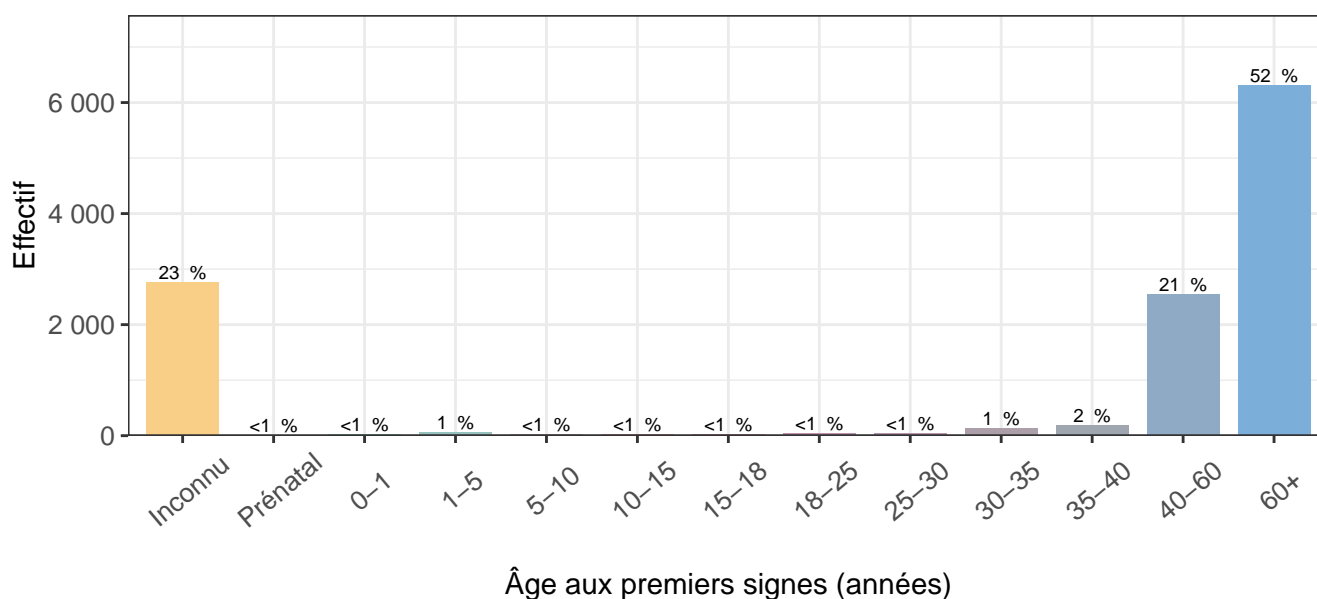


Figure 3.4 – Distribution des âges aux premiers signes

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.

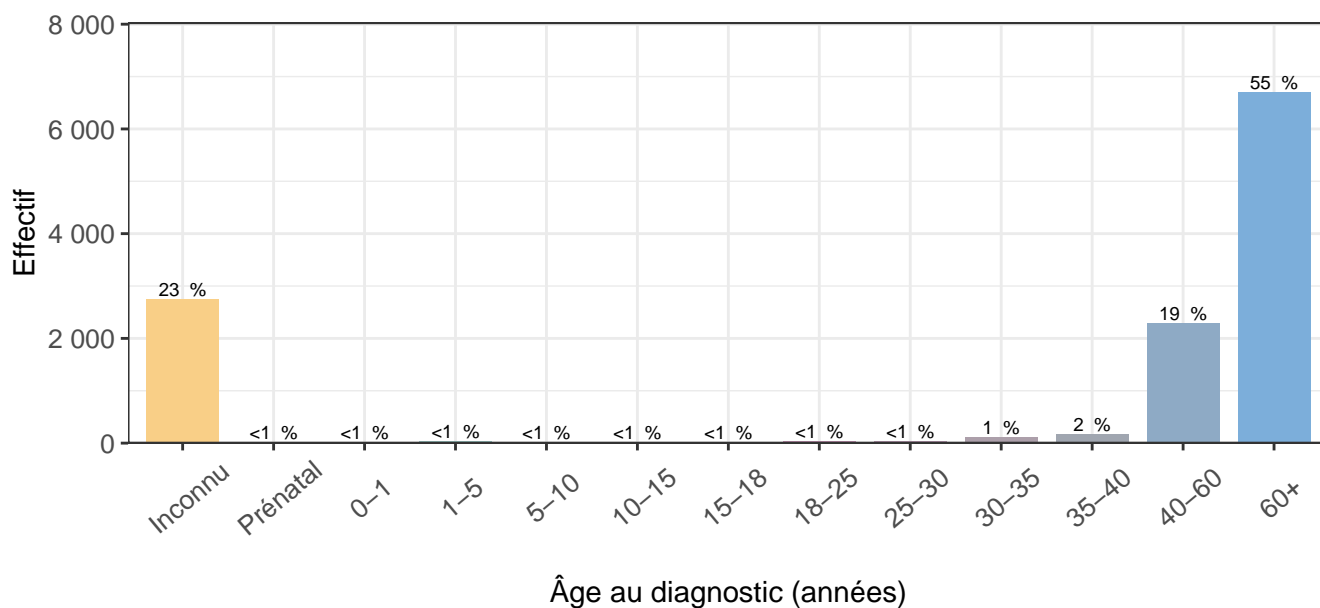


Figure 3.5 – Distribution des âges au diagnostic

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.

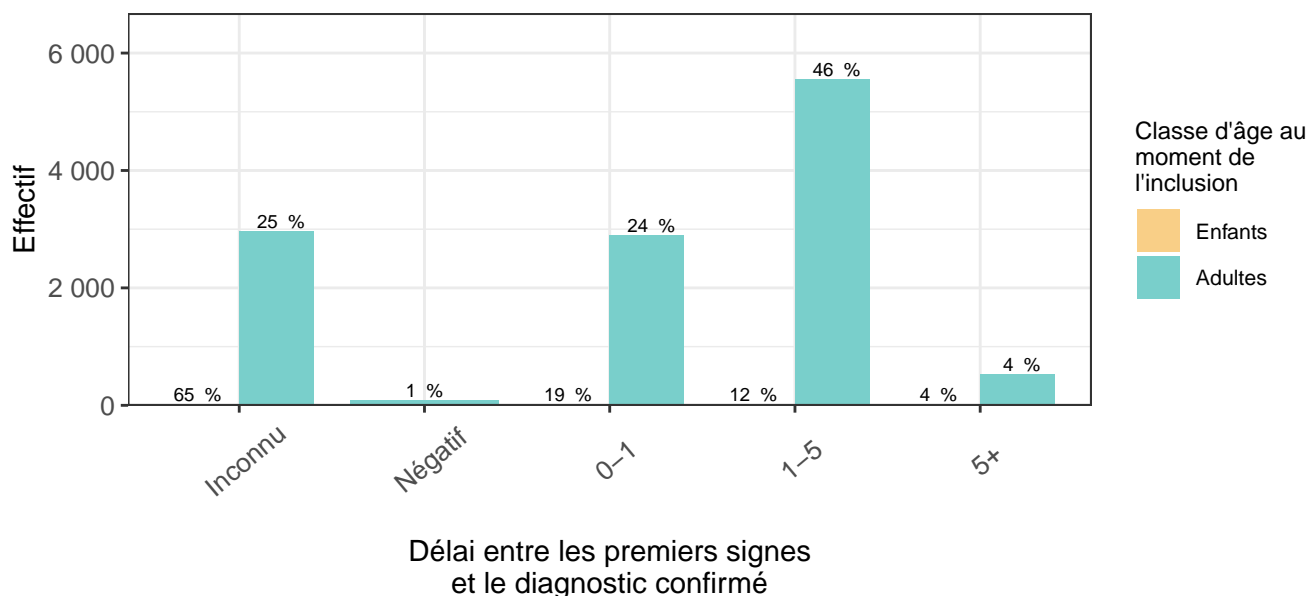


Figure 3.6 – Distribution du délai au diagnostic à partir des premiers signes

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.

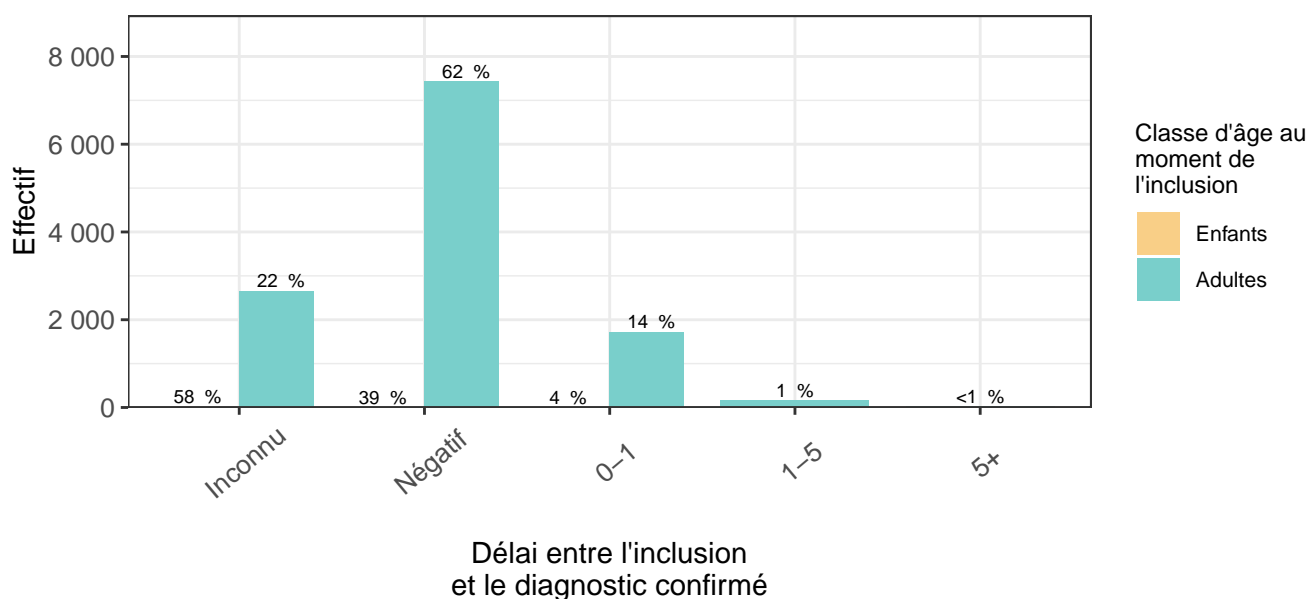


Figure 3.7 – Distribution du délai entre l'inclusion et le diagnostic confirmé

*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** (01/01/2025) 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 **107 108** activités :

- **106 889 (100 %)** activités réalisées sur des patients **adultes**.
- **127 (<1 %)** activités réalisées sur des patients **enfants**.
- **13 (<1 %)** activités réalisées sur des patients **foetus**.
- Pour les **79 (<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** (01/01/2025), 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(%)
Consultation	63 (50)	33 676 (32)
Téléconsultation	1 (1)	4 277 (4)
Consultation Plurisiciplinaire	16 (12)	13 926 (13)
Hôpital de jour	37 (29)	32 847 (31)
Hospitalisation traditionnelle	9 (7)	10 907 (10)
Avis sur dossier en consultation	NA	159 (<1)
Avis d'expertise sur un dossier	NA	3 776 (4)
Réunion de concertation pluridisciplinaire	1 (1)	2 463 (2)
Avis en salle	NA	459 (<1)
Autre	NA	4 391 (4)
Non renseigné	NA	8 (<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** (01/01/2025), 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, N(%)	Adultes, N(%)
Diagnostic	47 (37)	19 141 (18)
Mise en place de la prise en charge	15 (12)	16 211 (15)
Suivi	65 (51)	75 853 (71)
Conseil génétique	NA	1 266 (1)
Diagnostic prénatal	NA	5 (<1)
Diagnostic préimplantatoire	NA	3 (<1)
Prise en charge en urgence	NA	1 872 (2)
Acte médical	9 (7)	3 666 (3)
Protocole de recherche	NA	5 104 (5)
Éducation thérapeutique	NA	1 111 (1)
Consultation de transition enfant/adulte	NA	2 (<1)
Non renseigné	NA	23 (<1)

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

3.6.4 Nombre d'activités en hors label

Sur l'ensemble de la filière et **jusqu'à la date de gel** (01/01/2025) sont comptées **401 (<1 %)** activités **hors label**.

Plus de détails dans le feuillet 3.6.4_activites_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 (en années) des patients

Données disponibles	Moyenne	Écart-type	Q1	Médiane	Q3
18 607	1.3	1.8	0	0.7	1.8

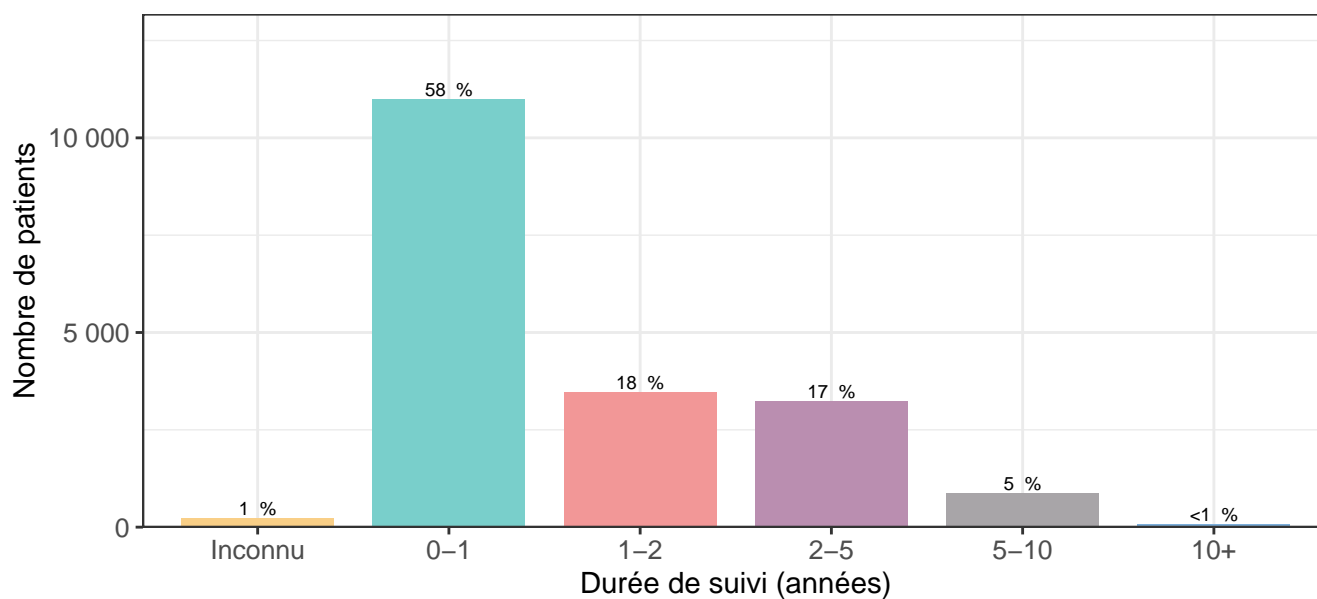


Figure 3.8 – Durée de suivi des patients

4 Impasse et errance diagnostique

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.

4.1 Situation globale

Un patient est dit **confirmé** lorsque le statut de son diagnostic est **confirmé**. Pour les patients avec plusieurs fiches diagnostics, il suffit d'au moins un diagnostic confirmé pour que le patient soit considéré comme confirmé.

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*.

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.

Les autres patients, avec un statut *en cours* ou *probable* et inclus il y a moins de deux ans, ont été placés dans la catégorie **Autre**.

Compte tenu de ces définitions, les **17 596** patients avec un **statut malade** et pris en charge **dans un centre labellisé** se classent de la manière suivante :

- **12 417 (71 %)** patients confirmés
- **545 (3 %)** patients en impasse
- **3 083 (17 %)** patients en errance diagnostique
- **1 551 (9 %)** patients ont un statut « Autre »

Tableau 4.1 – Situation globale de l'errance et l'impasse diagnostique, par centre

Centre	Confirmé	Impasse	Errance	Autre
SLA	12 420 (71 %)	550 (3 %)	3 080 (17 %)	1 550 (9 %)

Plus de détails dans le feuillet *4.1_panorama_impasse_errance*.

4.2 Investigations réalisées

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

Tableau 4.2 – Nombre de patients en fonction du type d'investigation réalisée et du statut d'impasse ou d'errance diagnostique

Type d'investigation	Confirmé	Impasse	Errance	Autre
Autre	670 (5 %)	30 (6 %)	250 (8 %)	20 (2 %)
Anatomopathologie	590 (5 %)	10 (2 %)	40 (1 %)	40 (2 %)
Biochimique	2 860 (23 %)	80 (14 %)	520 (17 %)	290 (18 %)
Biologique	5 550 (45 %)	130 (24 %)	840 (27 %)	520 (33 %)
Clinique	11 630 (94 %)	480 (89 %)	2 900 (94 %)	1 470 (95 %)
Exploration fonctionnelle	8 520 (68 %)	190 (34 %)	1 450 (47 %)	780 (50 %)
Génétique	3 320 (27 %)	100 (17 %)	350 (12 %)	320 (21 %)
Imagerie	5 640 (45 %)	160 (29 %)	1 040 (34 %)	610 (40 %)
Non renseigné	120 (1 %)	<10 (1 %)	30 (1 %)	20 (2 %)

4.3 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.

Tableau 4.3 – Statistiques sur l'âge à l'inclusion des patients suivant leur statut

Statut	Données disponibles	Moyenne	Écart-type	Q1	Médiane	Q3
Confirmé	12 262	65.2	13	58.2	67.3	74.2
Impasse	533	59.6	16.5	47.7	61.5	72.6
Errance	3 083	64.5	14.3	56.5	66.9	74.7
Autre	1 505	65.5	13.6	58	67.9	75.2

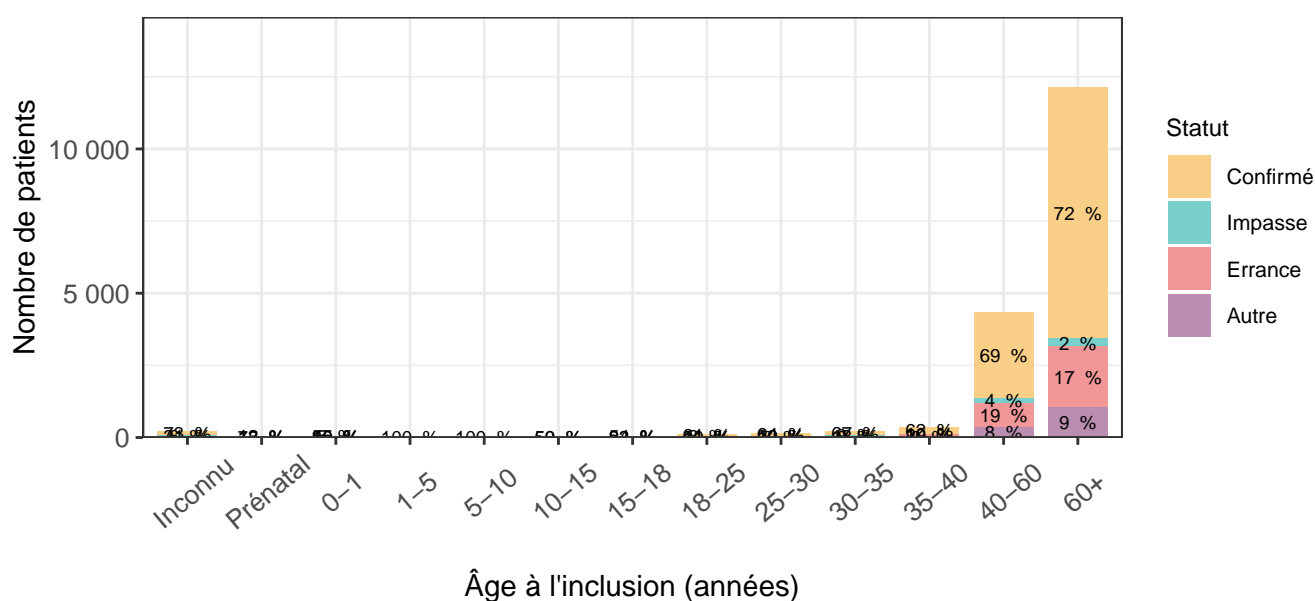


Figure 4.1 – Distribution des âges à l'inclusion en fonction du statut du patient

Plus de détails dans le feuillet *4.2_age_inclusion*.

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

Tableau 4.4 – Statistiques sur le délai entre les premiers signes et l'inclusion (en années) des patients suivant leur statut

Statut	Données disponibles	Moyenne	Écart-type	Q1	Médiane	Q3
Confirmé	9 707	3.2	6.5	0.9	1.5	2.6
Impasse	252	5.3	9.4	1	2.1	5.5
Errance	1 905	3.3	6.4	0.8	1.5	2.9
Autre	979	3.7	8.1	0.9	1.5	2.9

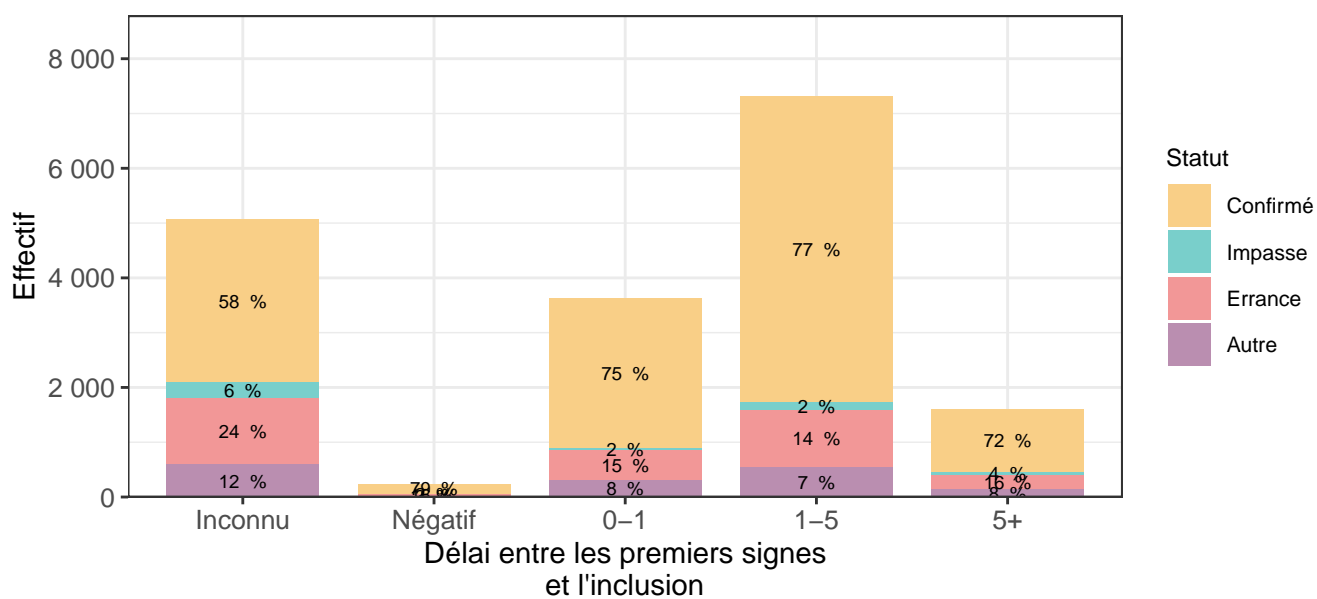


Figure 4.2 – Distribution du d lai entre l' ge aux premiers signes et l' ge   l'inclusion

Plus de d tails dans le feuillet *4.3_delai_1ers_signes_inclusion*.

4.5 Maladies et descriptions cliniques

Sont d crits ci-apr s les **codes ORPHA** utilis s pour **coder les diagnostics** d'au moins 10 patients.

Tableau 4.5 – Maladies (confirmées ou non) renseignées pour plus de 10 patients

Code ORPHA	Libellé	Confirmé, N(%)	Impasse, N(%)	Errance, N(%)	Autre, N(%)
803	Sclérose latérale amyotrophique	10 470 (76)	180 (1)	2 200 (16)	950 (7)
35689	Sclérose latérale primitive	350 (68)	10 (2)	110 (21)	50 (9)
275872	Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	370 (75)	<10 (1)	70 (15)	40 (9)
481	Maladie de Kennedy	140 (88)	0 (0)	10 (6)	10 (6)
70	Amyotrophie spinale proximale	140 (90)	0 (0)	10 (8)	<10 (2)
2942	Syndrome post-poliomyélite	80 (70)	<10 (1)	20 (20)	10 (9)
65684	Amyotrophie monomérique	50 (63)	<10 (2)	30 (31)	<10 (4)
641	Neuropathie motrice multifocale	40 (58)	<10 (4)	20 (28)	<10 (10)
581271	Syndrome crampes-fasciculations	30 (45)	<10 (4)	20 (30)	10 (21)
454706	Atrophie musculaire progressive	30 (69)	0 (0)	<10 (19)	<10 (12)
683	Paralysie supranucléaire progressive	20 (46)	0 (0)	10 (39)	<10 (15)
2932	Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	30 (72)	0 (0)	<10 (22)	<10 (6)
589	Myasthénie auto-immune	30 (89)	0 (0)	<10 (11)	0 (0)
611	Myosite à inclusions	20 (60)	0 (0)	<10 (23)	<10 (17)
276435	Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	<10 (20)	<10 (17)	20 (50)	<10 (13)

Plus de détails dans le feuillet *4.4_maladies_par_statut*.

Sont décrits ci-après les **codes (ORPHA, CIM-10...)** utilisés pour **coder les descriptions cliniques** d'au moins 10 patients.

Tableau 4.6 – Descriptions cliniques renseignées pour plus de 10 patients

Code	Libellé	Confirmé, N(%)	Impasse, N(%)	Errance, N(%)	Autre, N(%)
HPO :0001260	Dysarthrie	510 (87)	<10 (1)	30 (6)	40 (6)
HPO :0001324	Faiblesse musculaire	380 (84)	<10 (1)	40 (9)	30 (6)
HPO :0002380	Fasciculation	370 (85)	<10 (1)	30 (8)	30 (6)
ICD :R13	Dysphagie	240 (86)	<10 (1)	20 (8)	10 (5)
HPO :0001824	Perte de poids	240 (86)	<10 (1)	10 (5)	30 (8)
HPO :0003202	Atrophie musculaire squelettique	240 (86)	<10 (1)	20 (9)	10 (4)
HPO :0007289	Fasciculations des membres	230 (85)	<10 (1)	20 (7)	20 (7)
HPO :0002483	Signes bulbares	240 (90)	<10 (1)	20 (6)	<10 (3)
HPO :0003394	Spasme musculaire	190 (85)	<10 (4)	10 (6)	10 (5)
ICD :R25.3	Fasciculation	170 (84)	<10 (3)	20 (10)	<10 (3)
ORPHA :98503	Maladie du motoneurone	140 (70)	<10 (1)	40 (23)	10 (6)
HPO :0031993	Signe de Hoffmann	150 (87)	<10 (1)	20 (9)	<10 (3)
ICD :R49.0	Dysphonie	150 (87)	<10 (1)	20 (9)	<10 (3)
ICD :R06.0	Dyspnée	130 (89)	<10 (1)	<10 (5)	<10 (5)
HPO :0007354	Sclérose latérale amyotrophique	110 (76)	<10 (1)	30 (21)	<10 (2)

Plus de détails dans le feuillets *4.5_descriptions_par_statut*.

4.6 Nombre d'activités

Tableau 4.7 – Nombre d'activités par patient suivant leur statut

Statut	Données disponibles	Moyenne	Écart-type	Q1	Médiane	Q3
Confirmé	12 396	6.3	6	2	5	9
Impasse	540	2.8	3.3	1	2	3
Errance	3 083	4.6	4.7	1	3	6
Autre	1 528	2.8	2.3	1	2	4

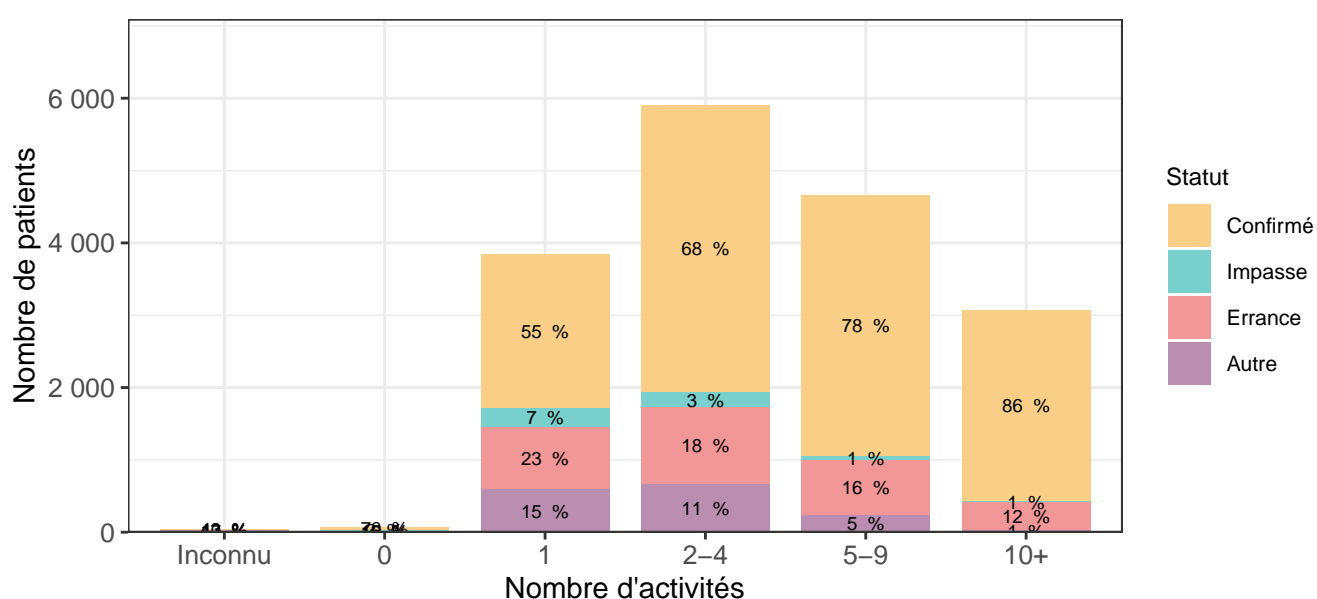


Figure 4.3 – Nombre d'activités par patient selon leur statut

Plus de détails dans le feuillet *4.1.5_activites_par_statut*.

4.7 Répartition des durées de suivi

Tableau 4.8 – Statistiques sur la durée de suivi par patient suivant leur statut

Statut	Données disponibles	Moyenne	Écart-type	Q1	Médiane	Q3
Confirmé	12 343	1.5	1.9	0.2	0.9	2.1
Impasse	537	0.8	1.5	0	0.1	1
Errance	3 073	1.3	1.7	0	0.6	1.9
Autre	1 518	0.4	0.5	0	0.2	0.7

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.

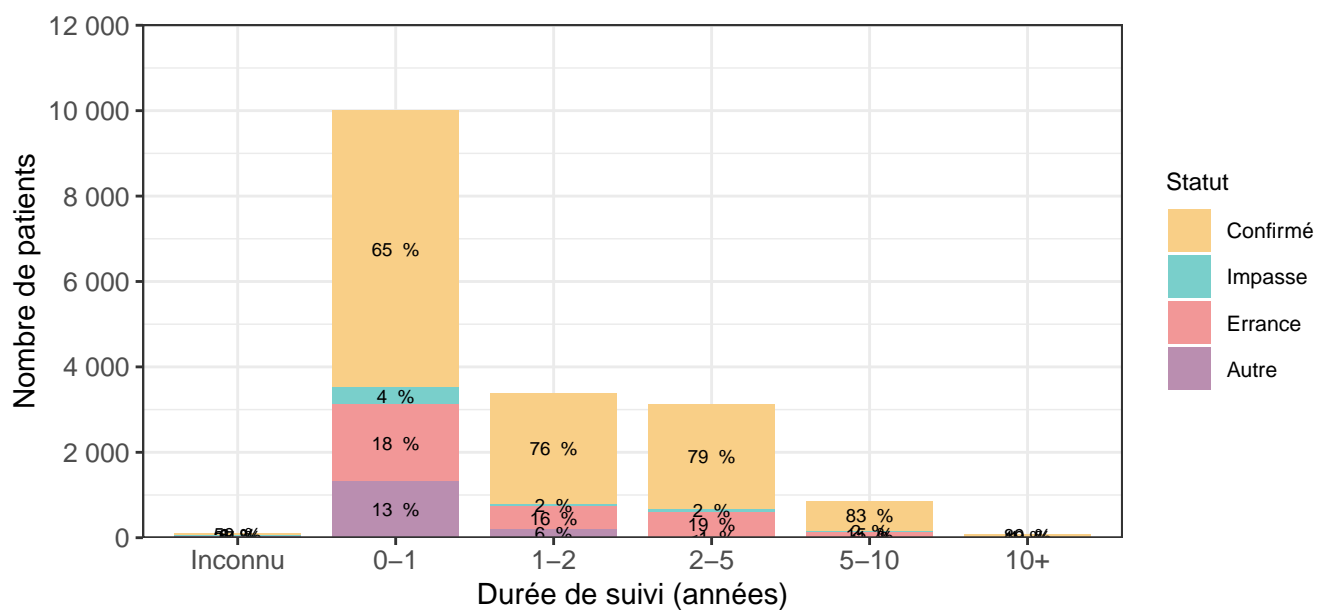


Figure 4.4 – Durée de suivi des patients

Plus de détails dans le feuillet 4.6_duree_suivi_par_statut.

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.

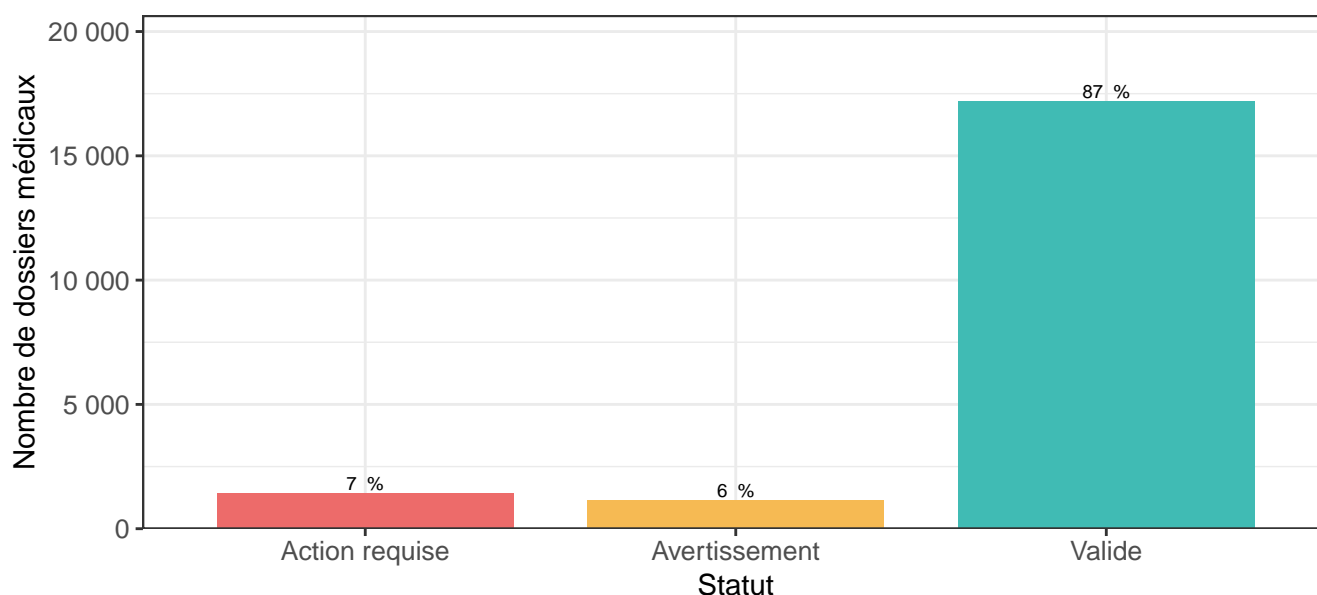


Figure 5.1 – Statut des dossiers médicaux de la filière FILSLAN

Plus de détails dans le feuillet *5.1_statut_dossier*.

5.2 Exhaustivité et 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 et elle est antérieure à un an avant la date de gel (2025-01-01).
 - Aucune interruption de grossesse n’est notifiée.
- **Dates inconnues** : Toute date (date de naissance, d’inclusion, d’activité, de début de grossesse, ...) est considérée comme inconnue lorsqu’elle n’est pas renseignée ou renseignée comme “-/-” ou “UNK/UNK/UNK”.
 - Dans le cas de la date de naissance, les grossesses en cours ou les cas d’interruption de grossesse sont exclus du décompte.
 - Dans le cas de la date de début de grossesse, seuls les foetus avec une grossesse en cours sont pris en compte.
- **Date de naissance ou de début de grossesse erronée** : Ces dates sont considérées comme erronées lorsqu’elles sont renseignées et antérieures au 1914-01-01 ou ultérieures à la date de gel des données (2025-01-01).
- **Date d’activité ou de prise en charge erronée** : Ces dates sont considérées comme invalides dans les cas suivants :
 - Elles sont antérieures au 2003-01-01 ou ultérieures à la date de gel des données (2025-01-01).
 - Si la date de naissance est renseignée et valide, l’âge qu’on en déduit est inférieur à -1 an ou supérieur à 100 ans.

Parmi les dates détectées, il se peut que la date de naissance soit la donnée à revoir.

- **Âges inconnus** : Toute donnée sur l'âge (âge aux premiers signes, âge au diagnostic) est considérée comme manquant lorsqu'une fiche diagnostic est créée et que le champ associé n'est pas renseigné.
- **Âges erronés** : Toute donnée renseignée sur l'âge (âge aux premiers signes, âge au diagnostic) est considérée comme erronée dans les cas suivants :
 - Il est inférieur à -1 an ou supérieur à 100 ans.
 - Si la date de naissance est renseignée et valide, la date déduite à partir de l'âge renseigné qu'on lui associe est antérieure au 1914-01-01 ou ultérieure à la date de gel (2025-01-01).
 - La case « Postnatal » a été cochée mais l'âge renseigné est nul (la case « Naissance » a été prévue à cet effet).
- **Diagnostics dupliqués** : Dossiers médicaux qui possèdent plusieurs diagnostics codés avec le même code ORPHA.

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

Veillez noter que les informations sur le diagnostic (champ « Maladie », âge aux premiers signes, âge au diagnostic, ...) sont indépendantes des informations sur la prise en charge, et que les détections qui apparaissent dans cette section peuvent être liées à l'action d'autres sites de prise en charge.

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

Indicateur	Nombre de dossiers médicaux	Nombre de sites
Foetus non mis à jour	<10	2
Date de naissance manquante	0	0
Date de naissance incorrecte	<10	1
Date de début de grossesse manquante	0	0
Date de début de grossesse incorrecte	0	0
Date de prise en charge manquante	160	8
Date de prise en charge incorrecte	70	13
Date d'activité manquante	60	12
Date d'activité incorrecte	10	5
Âge aux premiers signes manquant	5 600	23
Âge aux premiers signes incorrect	20	9
Âge au diagnostic manquant	6 680	23
Âge au diagnostic incorrect	20	7
Diagnostics dupliqués	250	17

Plus de détails dans le feuillet [5.2_donnees_abs_err](#) .

5.3 Données ORPHA du champ « Maladie »

5.3.1 Entités ORPHA inactives

Certains codes ORPHA saisis sont désignés *obsolètes, dépréciés* ou associés à des maladies *non rares en Europe* par Orphanet.

Il est recommandé de mettre à jour les diagnostics correspondants avec des entités actives du dernier pack nomenclature publié par Orphanet.

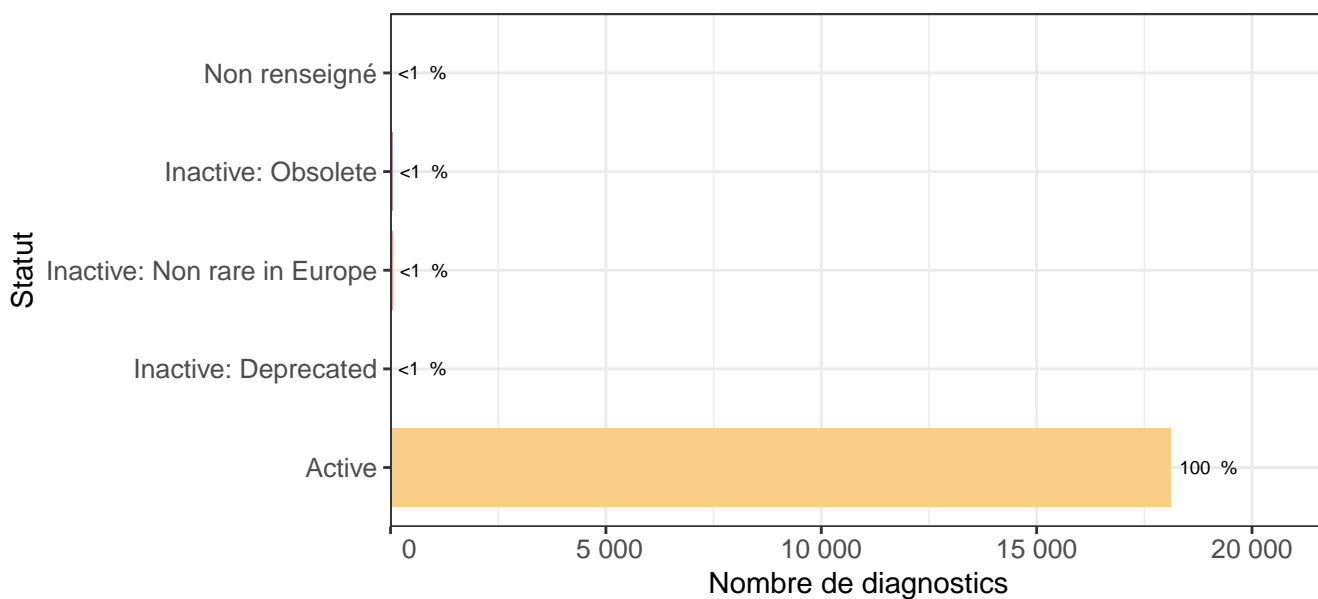


Figure 5.2 – Statut des entités ORPHA dans le champ « Maladie »

Plus de détails dans le feuillet *5.3_diags_inactifs*.

5.3.2 Entités ORPHA de niveau « Groupe de maladie »

Certains codes ORPHA désignés comme « Groupe de maladie » peuvent être saisis dans le champ « Maladie ». Cependant il est recommandé de les remplacer par des entités de niveau « Maladie » ou « Sous-type de maladie ».

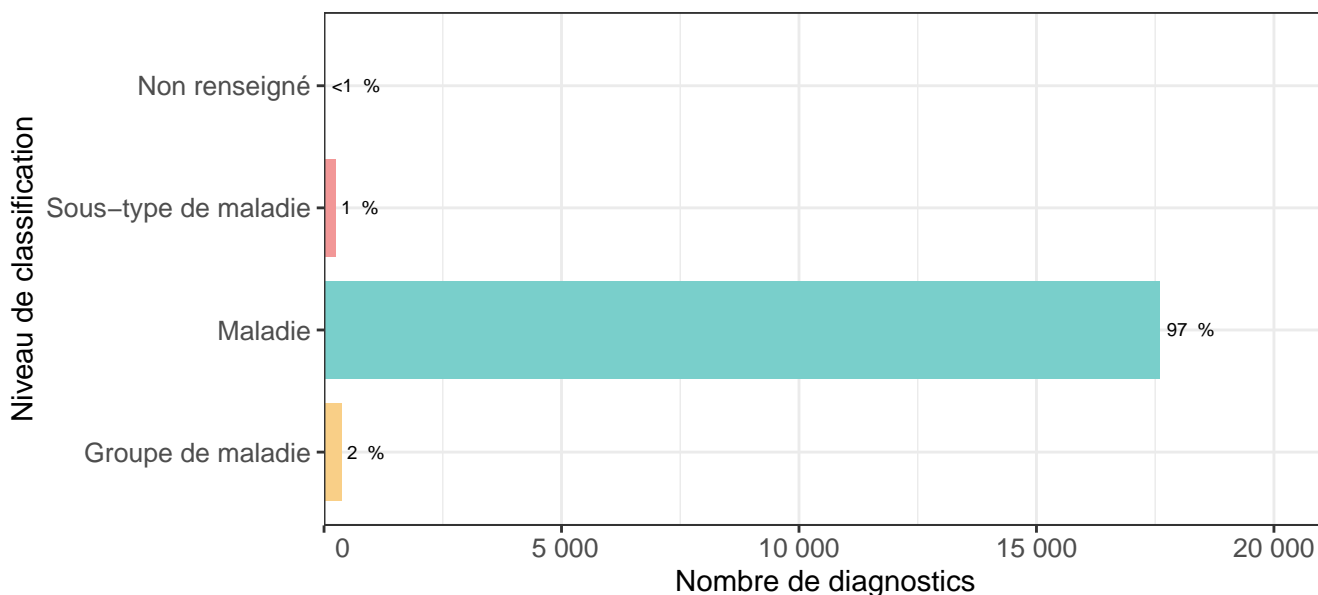


Figure 5.3 – Niveau de classification des entités ORPHA dans le champ « Maladie »

Plus de détails dans le feuillet *5.3_diags_classif*.