

Base de Données & Charge de Travail

Dr JB Arnoux

Journée Dépistage G2M

6 avril 2022

Institut Imagine, Paris



Leçons apprises du travail préparatoire

- Groupe de travail HAS & Groupe de travail G2M-CNCDN-SFDN
 - Frein au début de certains dépistages
 - Manque de données sur l'impact
 - d'un diagnostic et
 - Du traitement précoce sur certaines maladies
 - Frein sur l'élaboration d'algorithmes de dépistage
 - Peu de données publiées sur l'efficacité des programmes de dépistages
 - Rares évaluations sur les faux négatifs
 - Rares publications sur l'apports des ratios dans les algorithmes
 - Parfois manque d'information sur l'impact réel du DN sur l'évolution des patients
 - Ex. MCAD, diminution du taux de mortalité, mais prévalence x 3 !

Intérêt d'un registre maladie (dépistage)



- Evaluer l'efficacité d'un programme de dépistage
 - Analyse retour sur l'algorithme de dépistages, les seuils, les ratios
 - Veille des faux-négatifs
 - Devenir à long terme des enfants dépistés
 - Comparaison histoire naturelle pronostic global & évolution
 - Diagnostic pré-symptomatique vs. Diagnostic sur symptôme
- Argumenter pour de futures saisines
 - Comparaison histoire naturelle pronostic global & évolution
 - Traitement actuel vs. Thérapies innovantes
- Registres existants non adaptés pour cet objectif
 - CNCDN : exhaustivité des naissances et des cas suspect.
 - Pas de données sur le long terme. Précision diagnostic parfois incertaine.
 - BaMaRa : Comptage d'activité du centre
 - Pas de donnée clinique sur l'évolution des patients,



Base de donnée MCAD

Dalil Hamroun
Université de Montpellier

ACCUEIL

REGISTRE DES DEFICIT EN ACYL-COA-DESHYDROGENASE DES ACIDES GRAS A CHAINE MOYENNE (MCADD)

FILIERE G2M

- 18 Centres de Référence dont 7 sites coordonnateurs et 11 sites constitutifs
- 47 Centres de Compétence labellisés
- un réseau de Laboratoires impliqués dans le diagnostic et la prise en charge
- des Associations de Patients
- des équipes de Recherche
- des professionnels et des structures des secteurs sanitaire, social et médico-social...

TABLEAU DE BORD LISTE DES PATIENTS CREER UN PATIENT

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

MALADIES RARES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

Bienvenue Dr Jean-Baptiste Arnoux

ACCUEIL

LISTE DES FICHES PATIENTS

AJOUTER UNE FICHE PATIENT

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z Tous les patients

NOMBRE DE PATIENTS : 3

Afficher les 1 premiers éléments Rechercher :

N Dossier	Nom	DDN	Genre	Modifié par
MC-1-1	GASTON Lagaffe	04/10/2021	Masculin	Jean-Baptiste Arnoux
MC-2-1	XXXX xx	01/01/2022	Masculin	Jean-Baptiste Arnoux
MC-3-1	TOULOUSAIN Gentil	11/01/2022	Masculin	Jean-Baptiste Arnoux

Affichage de l'élément 1 à 3 sur 3 éléments Précédent 1 Suivant

Fiche administrative patient

CREER UNE FICHE PATIENT N CRDN : **tous les champs en pointillés sont obligatoires*

Nom : Prénom : N° de famille : N° patient :

Genre : Date de naissance :
Pays de naissance :

Consentement signé, pour le recueil des données du patient ou de son responsable légal (parent, curateur ...), obtenu :

Date d'inclusion :

Adresse :
Ville : Code postal :
Département : Pays :

Filiation :

Médecin référent :
Ville du suivi hospitalier spécialisé :

Le (la) patient(e) est-il(elle) décédé(e) ?

Portage possible
depuis BaMaRa
(semi automatique)

TABLEAU DE BORD

(Tout voir/Cacher)

NOUVELLE RECHERCHE

MODIFIER LA FICHE ADMINISTRATIVE DU PATIENT

Ajouter un nouveau patient : 

Nom : GASTON

Prénom : Lagaffe

DDN : 04/10/2021

N° Famille : 1

N° dossier : MC-1-1

N CRDN : crdn1

Centre du patient : Assistance Publique Hôpitaux de Paris

Consentement signé, pour le recueil des données du patient ou de son responsable légal (parent, curateur ...), obtenu : Oui

DIAGNOSTIC (Afficher/Cacher)

Visualiser la fiche diagnostic

Date de consultation : 09/12/2021

AFFICHER LES CAS INDEX (Voir/Cacher)

Ajouter un apparenté : 

PROFIL DES ACYLCARNITINES (Voir/Cacher)

DECOMPENSATION (Voir/Cacher)

VISITES (Voir/Cacher)

Fiche diagnostic

Date fiche de diagnostic : 09/12/2021

N CRDN : crdn1

Nom : GASTON

Prénom : Lagaffe

N° de famille : 1

N° dossier : MC-1-1

CONTEXTE DE DIAGNOSTIC

DEPISTAGE NEONATAL

DIAGNOSTIC

GENETIQUE

ENZYMOLOGIE

CONCLUSION

Poids de Naissance : 2910 g Terme (SA) : 36

Alimentation : Nutrition parentérale

Triglycérides à chaîne moyenne (TCM) dans la nutrition à la naissance : Oui

Décès avant la prise en charge ? Non

Date de décès : 00/00/00

Contexte diagnostic : Asymptomatique : dépistage néonatal (programme national)

Type d'investigation(s) réalisée(s) :

- Clinique :

- Génétique :

- Biochimique :

- Biologique :

- Imagerie :

- Exploration fonctionnelle :

- Anatomopathologie :

- Autre type :

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre :

Âge aux premiers signes :

Âge au diagnostic :

CREER UNE FICHE DE DECOMPENSATION POUR : GASTON Lagaffe

TABLEAU DE BORD PATIENT

SI DECOMPENSATION :

Date :

Age patient (jours):

Age patient (ans):

Contexte de décompensation :

- Jeune prolongé :

- Gastroentérite :

- Fièvre isolée :

- Autre contexte :

Symptômes :

Conséquence :

ENREGISTRER LA FICHE

TABLEAU DE BORD

(Tout voir/Cacher)

NOUVELLE RECHERCHE

MODIFIER LA FICHE ADMINISTRATIVE DU PATIENT

Ajouter un nouveau patient : 

Nom : GASTON

Prénom : Lagaffe

DDN : 04/10/2021

N° Famille : 1

N° dossier : MC-1-1

N CRDN : crdn1

Centre du patient : Assistance Publique Hôpitaux de Paris

Consentement signé, pour le recueil des données du patient ou de son responsable légal (parent, curateur ...), obtenu : Oui

DIAGNOSTIC (Afficher/Cacher)

Visualiser la fiche diagnostic

Date de consultation : 09/12/2021

AFFICHER LES CAS INDEX (Voir/Cacher)

Ajouter un apparenté : 

PROFIL DES ACYLCARNITINES (Voir/Cacher)

DECOMPENSATION (Voir/Cacher)

VISITES (Voir/Cacher)

Nouveaux dépistages

Quelle activité supplémentaire pour les centres

Dr J Bouchereau – Dr JB Arnoux

Travail Préparatoire – Rencontre DGS G2M

- Algorithmes biologiques pour les CRDN
- Algorithmes diagnostiques
- Guides de prise en charge par maladie, boîte à outil
 - groupe dépistage : M Schiff, F Feillet, I Redonnet, A Imbard, J Bouchereau, K Mention, M Schiff I, Redonnet G Renom AF Dessein A Spraul, A Dernis, J Wenz, S Dubois, C Belloche, G Touati, J Ausseil, S Badiou, M Gorce, C Laguerre, D Lamireau, S Mesli, I Redonnet-Vernhet, F Sabourdy, JB Arnoux, C Hoebeke, C Pontoizeau, JF Benoist, C Corne, D Cheillan, Aline Cano, Claude Somma, Catherine Delpierre, Cécile Acquavia, Jean-François Benoist, Marguerite Gastaldi, Karine Mention, F Labarthe, M Tardieu, JB Arnoux, D Dufour, D Cheillan, C Acquaviva, AF Dessein, H Blasco, P Bregeaut, F Huet.
 - Plus de 1000h de travail préparatoire au niveau national
- A prévoir :
 - Localement dans chaque centre,
 - adaptation des circuits patients

Augmentation de l'activité habituelle liée au dépistage

- Augmentation du nombre d'enfants pris en charge :
 - Faux-positifs à prendre en charge
 - Proportion variable selon la VPP du test de l'algorithme de dépistage
 - Temps de prise en charge variable selon la maladie
 - Diagnostic précoce de formes tardives de la maladie
 - Diagnostics collatéraux
 - Diagnostics d'apparentés
 - Fratrie
 - Parents
- Tension sur les équipes de métabolisme en première ligne
 - Augmentation de l'activité d'urgence, chronophage, sur des situations incertaines
 - Accueil des enfants en urgence dans le service (vs. Dans des services d'urgence, de réanimation ...)
 - Désorganisation de l'activité de routine dans les laboratoires

=> Mission d'intérêt générale non compensée financièrement

Activité médicale en plus (hors VP, diag collatéraux et d'apparentés)

Estimation

	MSUD	LCHAD	DPC	HT1	HCY	AIV	AG1	MCAD	TOTAL France
Prévalence de la maladie	1/130000	1/100.000	1/100.000	1/125.000	1/344.000	1/100.000	1/100.000	1/15.000	
VPP du test de dépistage (%)	6	50	2	80	95	12	20	30	
Nb Malades attendus /an	6,0	7,5	7,5	6	2,2	7,5	7,5	50	94,2
Nb Faux-Positifs attendus /an	95,0	7,5	367,5	1,5	0,1	55,0	30,0	116,7	673,3
Nb BB PEC /an	101,0	15,0	375,0	7,5	2,3	62,5	37,5	166,7	767,5
Temps médical total (h)	344,0	160,0	1942,5	49,9	0,6	398,8	199,5	644,0	3 739,3
Temps médical pour FP (h)	323,5	54,0	1916,25	13,9	3,2	398,8	157,5	510,7	3 377,8
Temps Diet	16,0	15,0	0	1,5	0,0	55,0	0,0	0,0	87,5
Temps Psychologue	16,0	15,0	0	1,5	0,0	55,0	0,0	33,3	120,8
Temps Assistante sociale	0	7,5	0	1,5	0,0	55,0	0,0	0,0	64,0
Hospit (jours)	34	15,0	0	3,0	0,0	0,0	0,0	0,0	52,0
HDJ (jours)	0	0,0	0	0,0	0,0	55,0	0,0	116,0	171,0
Actes Biologiste	91	15,0	367,5	1,5	0,0	55,0	30,0	116,0	676,0
Actes Technicien supplémentaires	91	15,0	367,5	1,5	0,0	55,0	30,0	116,0	676,0
Besoin séjours Hospit en URGENCE	5	7,5	0	7,5	4,4	7,5	7,5	0	34,4
Besoin HDJ en URGENCE	17	0	0	0	0	62,5	37,5	116	216,0
Besoin de Cs en Urgence	17	0	375	0	2,8	55	30	116	578,8

Cela représentera dans chaque région (hors DROM COM),
en moyenne 14,8% d'un équivalent temps plein médical (ETPmed),
avec de grandes disparités selon le nombre de naissances dans chaque région

Estimation par région

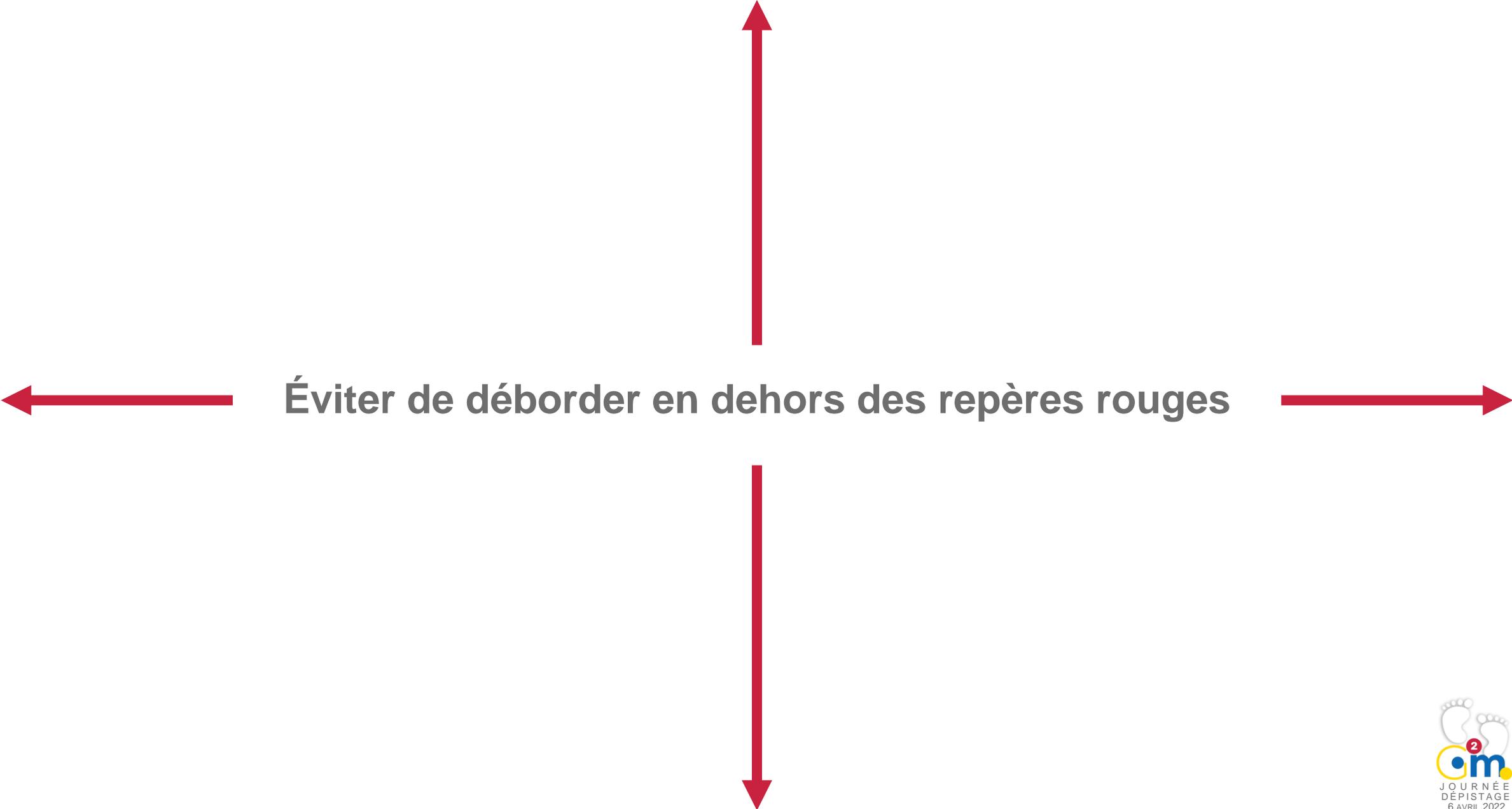
Régions	Naissances/an		MCAD		8 MHM						% equivalent TP médical	
	Moy. 2018-20	%	VP /an	VP + FP	n BB PEC/an	Nb VP /an	Nb FP / an	Cs / an	HDJ / an	H / an	pour FP	pour FP + VP inattendus
ARA Auvergne Rhône Alpes	88 858,7	11,8	5,9	19,7	90,7	11,1	79,5	68,4	25,5	4,1	19,9	22,3
BFC Bourgogne Franche Comte	25 962,0	3,5	1,7	5,8	26,5	3,3	23,2	20,0	7,5	1,2	5,8	6,5
Bretagne	32 057,3	4,3	2,1	7,1	32,7	4,0	28,7	24,7	9,2	1,5	7,2	8,1
Centre Val de Loire	24 814,7	3,3	1,6	5,5	25,3	3,1	22,2	19,1	7,1	1,1	5,6	6,2
Grand Est	54 908,3	7,3	3,6	12,2	56,0	6,9	49,1	42,3	15,8	2,5	12,3	13,8
HDF Haut de France	65 717,3	8,7	4,4	14,6	67,0	8,2	58,8	50,6	18,9	3,0	14,7	16,5
IDF Ile de France	174 576,0	23,2	11,6	38,7	178,1	21,9	156,2	134,4	50,1	8,0	39,2	43,9
Normandie	33 331,3	4,4	2,2	7,4	34,0	4,2	29,8	25,7	9,6	1,5	7,5	8,4
Nouvelle Aquitaine	49 946,7	6,6	3,3	11,1	51,0	6,3	44,7	38,4	14,3	2,3	11,2	12,5
Occitanie	56 998,3	7,6	3,8	12,6	58,2	7,1	51,0	43,9	16,4	2,6	12,8	14,3
PACA Corse	62 328,3	8,3	4,1	13,8	63,6	7,8	55,8	48,0	17,9	2,9	14,0	15,7
Pays de la Loire	37 961,0	5,0	2,5	8,4	38,7	4,8	34,0	29,2	10,9	1,7	8,5	9,5
METROPOLE	707 460,0	94,0	47,0	156,8	721,8	88,6	633,2	544,5	203,1	32,3	158,7	177,7
Guadeloupe	5 138,7	0,7	0,3	1,1	5,2	0,6	4,6	4,0	1,5	0,2	1,2	1,3
Guyane	8 039,3	1,1	0,5	1,8	8,2	1,0	7,2	6,2	2,3	0,4	1,8	2,0
Martinique	3 689,0	0,5	0,2	0,8	3,8	0,5	3,3	2,8	1,1	0,2	0,8	0,9
Mayotte	9 240,7	1,2	0,6	2,0	9,4	1,2	8,3	7,1	2,7	0,4	2,1	2,3
Ile de la Réunion	13 320,5	1,8	0,9	3,0	13,6	1,7	11,9	10,3	3,8	0,6	3,0	3,3
TOM	7 982,5	1,1	0,5	1,8	8,1	1,0	7,1	6,1	2,3	0,4	1,8	2,0
TOTAL OUTRE-MER	44 839,3	6,0	3,0	10,5	45,7	5,6	40,1	36,5	13,6	2,2	10,1	11,3
TOTAL GLOBAL	752 299,3	100,0	50,0	166,7	767,5	94,2	673,3	579,0	216,0	34,4	168,8	189,0

Fin 2022

- Boîte à Outils par maladie
 - Livret G2M Dépistage
- Informer localement les partenaires habituels, définir les circuits locaux
 - Réanimation
 - Néonatalogie
 - SAMU
- Contact G2M – DGOS
 - Sur la charge de travail supplémentaire induite par les dépistages.

A close-up photograph of a baby's hand being held by two adult hands, all tinted in a light teal color. The baby's hand is in the center, with its fingers slightly curled. The adult hands are positioned around it, with fingers spread, suggesting a gentle grip or support. The background is a soft, out-of-focus light teal.

Merci !



Éviter de déborder en dehors des repères rouges

Titre, alignement haut et à gauche : Arial 24 gras

Zone de texte
sans ajustement
automatique
alignement haut, gauche
Arial 20

Zone de texte
sans ajustement
automatique
alignement milieu, gauche
Arial 20

Zone de texte
sans ajustement
automatique
alignement bas, gauche
Arial 20

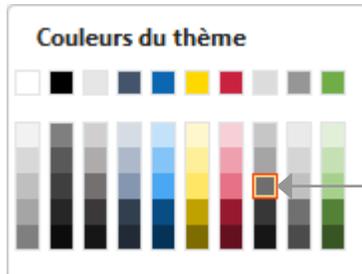
Liste à puces (taille dégressive)

- Arial 20
 - Arial 18
 - Arial 16
 - Arial 14
 - Arial 12

Liste à puces (taille constante)

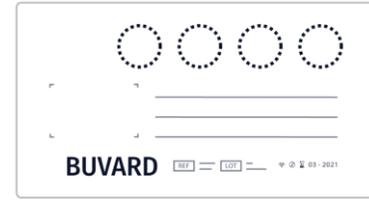
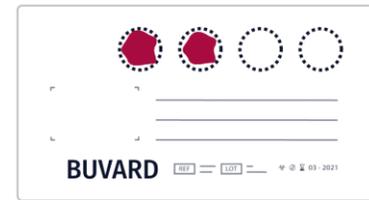
- Arial 18
 - Arial 18
 - Arial 18

Couleurs charte graphique, quelques icônes et logo de la journée



les couleurs et dégradés charte graphique G2m

couleur par défaut de la police : RVB (110, 110, 110) – Hex : #6E6E6E







2022



Pour rire !

G2 

L'extension du programme national de dépistage néonatal, c'est le  !