Médecine interne

N°000089

Caractéristiques des 1341 patients avec diagnostic de maladie associée aux IgG4 renseignés dans la BNDMR

P. Dalmas : Médecine Interne, CHU la Timone, Marseille
AS. Jannot : Banque Nationale de Données Maladies Rares, Banque Nationale de Données Maladies Rares, Paris;
R. Kathir : Banque Nationale de Données Maladies Rares, Banque Nationale de Données Maladies Rares, Paris;
E. Hachulla : Univ. Lille, CHU Lille, département de médecine interne et d'immunologie clinique, Centre National de Référence Maladies Systémiques et Auto-immunes Rares, Lille
V. Rebours : Pancréatologie, Hôpital Beaujon AP-HP, Boulevard du Général Leclerc, Clichy, France, Clichy
M. Ebbo : Médecine Interne, CHU la Timone, Marseille
N. Schleinitz : Médecine Interne, CHU la Timone, Marseille

Introduction

La maladie associée aux IgG4 (MAG4) est caractérisée par des lésions pseudotumorales et des dysfonctions d'organes résultant d'une infiltration fibroinflammatoire à plasmocytes IgG4+. L'incidence et la prévalence de cette maladie sont inconnues en France. L'objectif principal de cette étude est d'avoir une estimation de l'épidémiologie de la MAG4 en France à partir des données des patients renseignés dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR).

Patients et méthodes

Il s'agit d'une étude de cohorte rétrospective multicentrique basée sur les données de la BNDMR gelée au 01/09/2025. Ont été inclus tous les patients ayant au moins une activité renseignée en lien avec la MAG4 dans un centre expert entre janvier 2011 et décembre 2024 et n'ayant pas manifesté leur opposition à la réutilisation des données pour la recherche.

Résultats

1341 patients adultes (âgés de plus de 18 ans au moment de la première visite en centre expert) ont été identifiés, majoritairement des hommes (69,9%) avec un âge au diagnostic médian de 60 ans [IQR 49-69] . Les principales atteintes d'organes associées aux IgG4 sont : la fibrose rétropéritonéale (n=291, 21,7%), la cholangite sclérosante (n=148, 11,0%) et la pancréatite (n=147, 11,0%). En 2024, 226 nouveaux patients adultes MAG4 sont recensés dans la BNDMR pour une population française adulte estimée en 2024 à 54,5 millions, ce qui fait estimer une incidence de 4,14 cas par million d'habitants [IC95% 3,63 ; 4,73]. De même, en rapportant le nombre de patients MAG4 vivants recensés dans la BNDMR à la population française d'adulte en 2024, on estime une prévalence à 22,7 [IC95% 21,5 ; 24,1] cas par million d'habitants (1241 patients vivants au 31 décembre 2024 pour une population française adulte de 54,5 millions).

Figure 1 : Hiérarchie des codes ORPHA associés aux MAG4

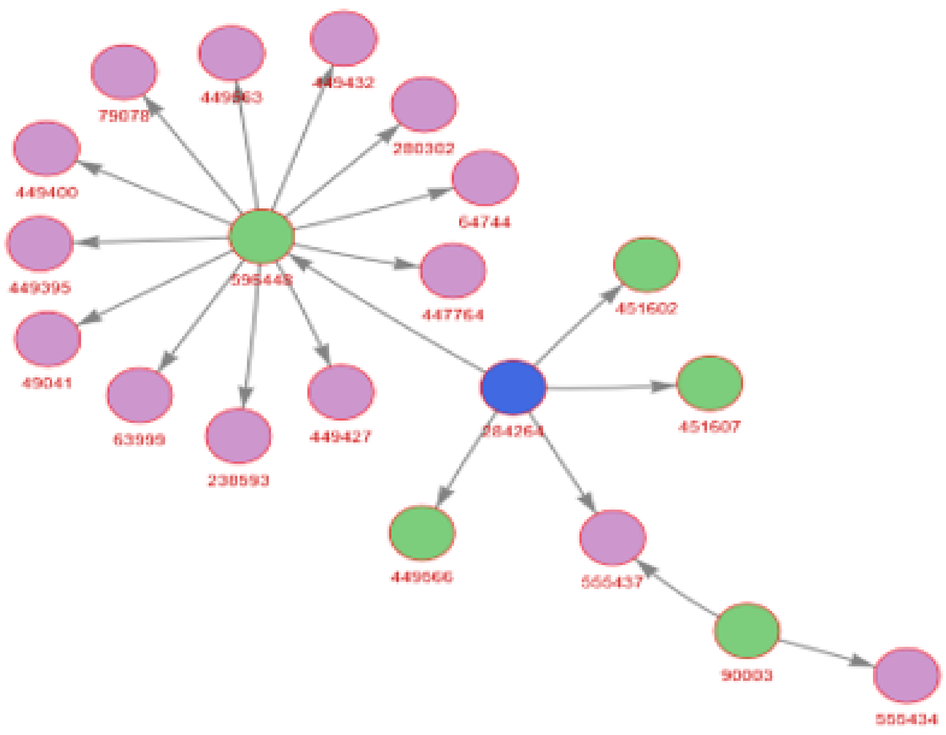
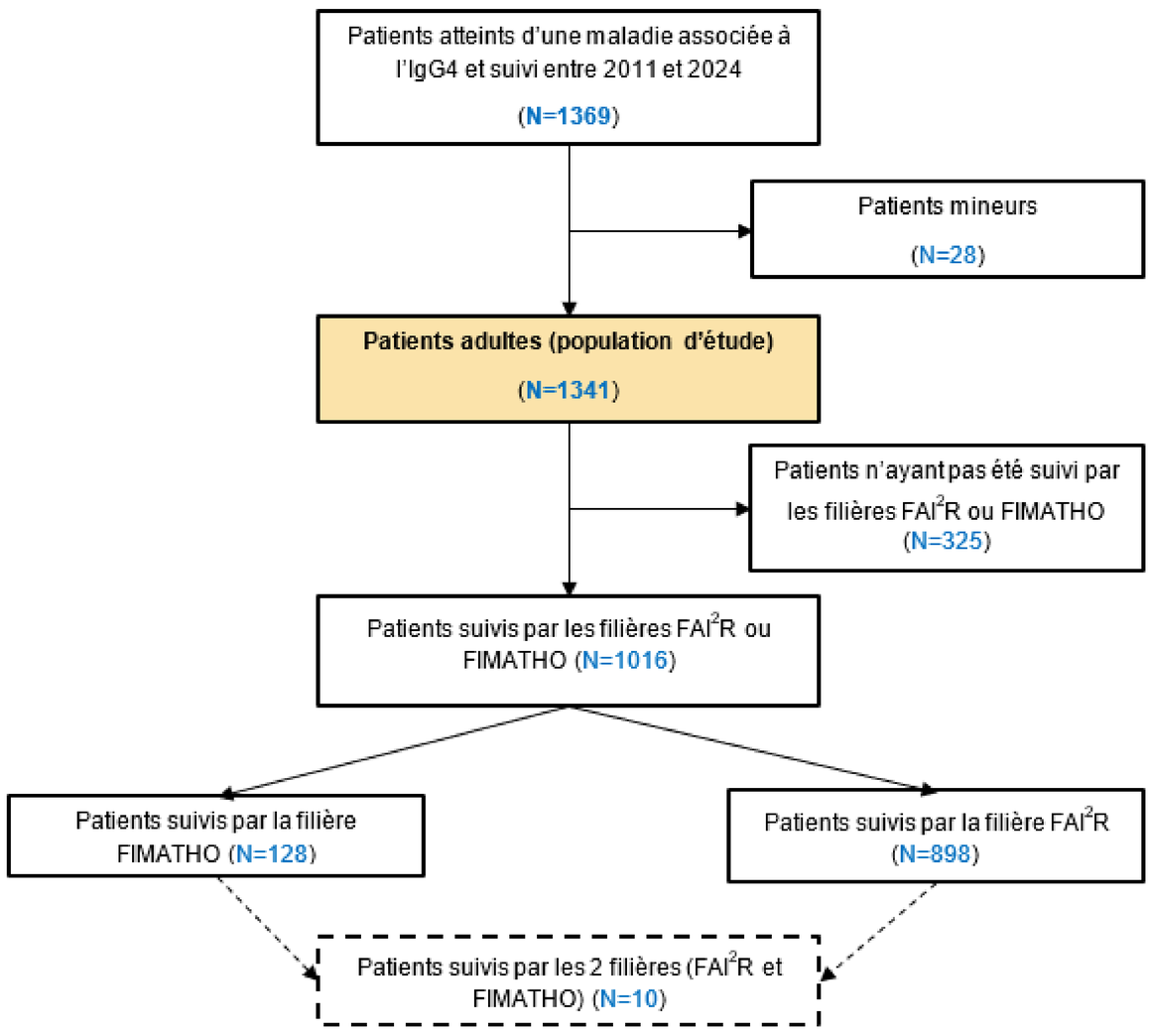


Figure 2: Flow chart



Discussion

La prédominance d'homme de plus de soixante ans est cohérente avec les données des cohortes internationales (1). L'incidence et la prévalence retrouvées sont plus faibles que les valeurs publiées par Wallace et al (2) qui retrouvaient une incidence entre 0,78 et 1,39/100000 personnes/année et une prévalence de 5,3/100000 personnes. Néanmoins, elles doivent être considérées comme des valeurs minimales car l'étude n'inclut que les patients pris en charge dans des centres experts. On note en revanche une plus grande fréquence d'atteinte rétropéritonéale (21,7 % versus 15,8%) (2) et une sous-représentation des atteintes hépatobiliaires (22,0% versus 47,7%) (2). Ces différences peuvent résider dans le fait que la majorité des patients dépend de la filière FAI2R qui est la filière des maladies auto –immunes et auto inflammatoires rares, qui inclue les patients via les rhumatologues et les internistes que les spécialistes d'organes comme les gastro entérologues avec un biais de recrutement.

Conclusion

La BNDMR recense 1341 patients avec MAG4 en France, ayant des caractéristiques cohérentes avec les données de la littérature malgré quelques divergences possiblement dues à des biais de déclaration. La BNDMR semble donc être un bon outil pour étudier la MAG4 et d'autres travaux devront être menés afin d'affiner les analyses épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques.

Références bibliographiques

1 - Wallace ZS, Zhang Y, Perugino CA, et al. Clinical phenotypes of IgG4-related disease: an analysis of two international cross-sectional cohorts. Ann Rheum Dis. 2019;78(3):406-412.
2 - Wallace ZS, Miles G, Smolkina E, et al. Incidence, prevalence and mortality of IgG4-related disease in the USA: a claims-based analysis of commercially insured adults. Ann Rheum Dis. 2023;82(7):957-962.

Remerciements

Ce travail a été soutenu dans le cadre du plan national pour les maladies rares par la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) du ministère français de la Santé, sans aucun rôle dans le processus de recherche ni dans les conclusions tirées.
Les auteurs remercient les personnels du Réseau Français d'Expertise sur les Maladies Rares qui recueillent les données. Ils remercient également la cellule opérationnelle BNDMR, portée par l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris.
Financement : La cellule opérationnelle BNDMR bénéficie d'un financement du Ministère des Solidarités et de la Santé au titre des missions d'intérêt général. Cette étude a été financée par Amgen.