

- Registre Français de la maladie de Gaucher (registre qualifié)

Responsable(s) :Belmatoug Nadia, Centre de référence sur les maladies lysosomales (coordinatrice)
Stirnemann Jérôme, Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)Laboratoire de
biostatistique (Pr France Mentré) - INSERM - UMR 738 - Hôpital Bichat

Date de modification : 25/02/2011 | Version : 2 | ID : 56

Général	
Identification	
Nom détaillé	Registre Français de la maladie de Gaucher (registre qualifié)
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	CNIL 05-1099
Thématiques générales	
Domaine médical	Hématologie Maladies rares Médecine interne Rhumatologie
Déterminants de santé	Génétique
Mots-clés	pharmacoéconomie, registre
Responsable(s) scientifique(s)	
Nom du responsable	Belmatoug
Prénom	Nadia
Adresse	Service de médecine interne-Hôpital Beaujon - 100bd du général leclerc - 92110 Clichy
Téléphone	+ 33 (0)1 40 87 52 86
Email	nadia.belmatoug@bjn.aphp.fr
Laboratoire	Centre de référence sur les maladies lysosomales (coordinatrice)
Organisme	Assistance Publique des Hôpitaux de
Nom du responsable	Stirnemann
Prénom	Jérôme

Email	jerome.stirnemann@jvr.aphp.fr
Laboratoire	Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)Laboratoire de biostatistique (Pr France Mentré) - INSERM - UMR 738 - Hôpital Bichat
Organisme	Assistance Publique des Hôpitaux de
Collaborations	
Financements	
Financements	Mixte
Précisions	Inserm, InVS, VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES
Gouvernance de la base de données	
Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	Assistance Publique des Hopitaux de Paris
Statut de l'organisation	Secteur Public
Contact(s) supplémentaire(s)	
Caractéristiques	
Type de base de données	
Type de base de données	Registres de morbidité
Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	L'identification des cas est réalisée par recoupement des sources de données suivantes:- les données des médecins hospitaliers centralisant les données vers le centre de référence -des données de laboratoires biologiques spécialisés dans le diagnostic médical et le suivi biologique des patients atteints de la maladie de Gaucher- les données de la CNAM via le Secrétariat National des Maladies Métaboliques Hérititaires (SNMMH)
Objectif de la base de données	
Objectif principal	- Réaliser une analyse épidémiologique descriptive de la population atteints de la maladie de Gaucher en France (prévalence estimée à 1/100.000) qui permet de décrire l'histoire naturelle de la maladie, d'appréhender et d'analyser les pratiques de soins ,et de les évaluer. - Développer des axes de recherche: * Epidémiologie et modélisation de l'évolution des

marqueurs biologiques et cliniques avec et sans traitements

- * Grossesse et maladie de Gaucher
- * Maladie de Parkinson et maladie de Gaucher
- * Pic monoclonal et maladie de Gaucher
- * Maladie de Gaucher de type 3
- * Maladie de Gaucher chez l'enfant

- Evaluer l'efficacité et la tolérance des traitements, les optimiser et effectuer des études de pharmaco-économie

- Etablir d'éventuelles relations genotype-phénotype

- Déceler des facteurs prédictifs de complications et identifier les bio-marqueurs permettant de suivre la maladie avec et sans traitement

- Sélectionner des patients pour de nouvelles options thérapeutiques

Critères d'inclusion	Tous les patients diagnostiqués et/ou suivis pour la maladie de gaucher sur l'ensemble du territoire français. La maladie de Gaucher est confirmée par le dosage de l'activité enzymatique de la glucocérébrosidase.
Type de population	
Age	Nouveau-nés (naissance à 28j) Nourrissons (28j à 2 ans) Petite enfance (2 à 5 ans) Enfance (6 à 13 ans) Adolescence (13 à 18 ans) Adulte (19 à 24 ans) Adulte (25 à 44 ans) Adulte (45 à 64 ans) Personnes âgées (65 à 79 ans) Grand âge (80 ans et plus)
Population concernée	Sujets malades
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	National
Détail du champ géographique	France entière, DOM-TOM inclus.
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	1991
Taille de la base de données	

Taille de la base de données (en nombre d'individus)	[500-1000[individus
Détail du nombre d'individus	560 (31/01/2011)
Données	
Activité de la base	Collecte des données active
Type de données recueillies	Données cliniques Données paracliniques Données biologiques Données administratives
Données cliniques, précisions	Dossier clinique
Données paracliniques, précisions	Examens radiologiques paracliniques de suivi (IRM, Scintigraphie, osetodensitometrie, echographie, ...)
Données biologiques, précisions	Diagnostic et le suivi biologique de la maladie
Données administratives, précisions	données de remboursement de l'assurance maladie
Existence d'une bibliothèque	Non
Paramètres de santé étudiés	Événements de santé/morbidité Événements de santé/mortalité Consommation de soins/services de santé
Consommation de soins, précisions	Hospitalisation Consultations (médicales/paramédicales) Produits de santé
Modalités	
Mode de recueil des données	pharmacoéconomie
Suivi des participants	Oui
Détail du suivi	Les sujets sont suivis pour une durée indéterminée à partir de différentes sources de données qui sont:- les dossiers médicaux des centres hospitaliers et du médecin traitant- la caisse de sécurité sociale pour les données de remboursement de soins médicaux et médicaments- les centres de compétence
Appariement avec des sources administratives	Oui
Sources administratives appariées, précisions	données de la CNAM

Valorisation et accès

Valorisation et accès

Lien vers le document	http://cetl.net/IMG/pdf/Stirnemann_Registre_Gaucher_CETG_2010.pdf
-----------------------	---

Lien vers le document	http://www.ojrd.com/content/7/1/77/abstract
-----------------------	---

Lien vers le document	http://tinyurl.com/PUBMED-RFMG
-----------------------	---

Description	Liste des publications dans Pubmed
-------------	------------------------------------

Lien vers le document	http://tinyurl.com/HAL-RFMG
-----------------------	---

Description	Liste des publications dans HAL
-------------	---------------------------------

Accès

Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Accès soumis à l'avis du comité scientifique du registre, constitué par les membres du Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher
--	---

Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
----------------------------	---------------------------------------

Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique
---------------------------------	---------------------------------------