

- Registre français de la mucoviscidose (registre qualifié)

Responsable(s) :Rault Gilles, Centre de référence de la mucoviscidose
Colomb-Jung Virginie

Date de modification : 04/07/2012 | Version : 4 | ID : 219

Général	
Identification	
Nom détaillé	Registre français de la mucoviscidose (registre qualifié)
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	Autorisation CNIL n° 1202233 du 2 mars 2007
Thématiques générales	
Domaine médical	Maladies rares Pneumologie
Déterminants de santé	Génétique
Responsable(s) scientifique(s)	
Nom du responsable	Rault
Prénom	Gilles
Adresse	Centre de Perharidy - Presqu'île de Perharidy - 29684 Roscoff
Téléphone	02 98 29 39 15
Email	gilles.rault@perharidy.fr
Laboratoire	Centre de référence de la mucoviscidose
Organisme	CHU
Nom du responsable	Colomb-Jung
Prénom	Virginie
Adresse	Association Vaincre La Mucoviscidose - 181 rue de Tolbiac - 75013 Paris
Email	vcolomb@vaincrelamuco.org
Organisme	Association Vaincre la Mucoviscidose

Collaborations	
Financements	
Financements	Mixte
Précisions	Association Vaincre la Mucoviscidose Centre de référence de Nantes INED
Gouvernance de la base de données	
Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	Association Vaincre La Mucoviscidose
Statut de l'organisation	Secteur Privé
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	Identification annuelle des cas depuis 1992 à partir des centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) et des centres relais ainsi que, plus rarement et depuis 2008, par le fichier des équipes de greffe et de l'Association française de dépistage et prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE)
Objectif de la base de données	
Objectif principal	1) Epidémiologie descriptive et analytique ? Estimer la prévalence, l'incidence, la distribution géographique ainsi que le nombre de patients atteints de mucoviscidose en France ? Estimer la mortalité et l'espérance de vie aux différents âges ? Déterminer les facteurs de risque de mortalité ? Décrire les caractéristiques médicales et socio-démographiques de la population, notamment des éléments concernant le diagnostic, l'anthropométrie, la spirométrie, la microbiologie, la morbidité, les transplantations et la prise en charge, ainsi que les situations scolaires et professionnelles des malades. L'analyse descriptive de ces données est finalisée par l'édition d'un bilan annuel et de rapports par

centre et
fait l'objet de publications, posters, communications
à des congrès et information aux familles et
patients via le magazine de l'association.

2) Evaluation des pratiques de soins

Les données permettent l'évaluation de la qualité de
la prise en charge, la qualité des soins et la qualité
du

diagnostic de la mucoviscidose. Elles permettent de
répondre à la question fondamentale sur l'équité
dans ces

trois domaines, en comparant ces pratiques au
protocole national de diagnostic et de soins pour
cette maladie

rare qu'est la mucoviscidose. A cela s'ajoutent :

- ? l'analyse des facteurs de survie, en introduisant
par exemple, outre les variables classiques, le lieu et
le type

de la prise en charge.

- ? l'évaluation du coût socio-économique de la
mucoviscidose pour tenter d'obtenir une
adéquation des

ressources aux besoins en constante évolution.

- ? l'évaluation du dépistage néonatal (Cazes et al,
ECFS 2005)

- ? le développement d'un Programme d'Amélioration
de la Qualité des soins dans la mucoviscidose en
s'appuyant sur les benchmarks extraits du registre
(principalement le VEMS et l'Indice de Corpulence).

3) Objectifs du registre dans les domaines de la thérapeutique et de la recherche

- ? Mise à disposition d'une base de données pour les
médecins et chercheurs.

- ? Recherche de corrélations génotype-phénotype
(Duguépéroux et al, 2002, 2004, 2005).

- ? Mise en place d'enquêtes thématiques, par
exemple :

- ? Enquête « grossesse » : une première étape a
consisté en la réalisation d'une étude rétrospective
sur les

grossesses recensées en France entre 1980 et
1995. A l'issue de cette étude, un registre
prospectif a été

poursuivi dès 1996 dans le cadre de l'observatoire,
qui consiste en un questionnaire complémentaire
pour

toute grossesse signalée dans le recueil de données
de l'observatoire. L'étude rétrospective et les
premières années de recueil prospectif ont donné
lieu à une publication (Gillet et al, 2002).

- ? Enquête transversale « transplantations » réalisée
en 2000 en collaboration avec l'Agence de
Biomédecine. Elle a permis, outre les résultats, de

déterminer un nombre de variables importantes à collecter et à intégrer dans le registre.

? Enquête « cepacia » : l'observatoire cepacia a été mis en place en 1993 par l'association Vaincre la Mucoviscidose. Il a pour directeur scientifique le Pr G. Chabanon. Cet observatoire constitue un des observatoires thématiques du registre, avec lequel il partage un certain nombre de données, dont les principales caractéristiques d'identification des malades ; l'observatoire cepacia fonctionne en réseau avec

les cliniciens et les microbiologistes des centres de soins. Ses missions sont, d'une part, d'assurer la surveillance épidémiologique des colonisations et infections par les *Burkholderia* du « complexe cepacia »

et bactéries apparentées chez les malades atteints de mucoviscidose ; d'autre part, de constituer un souchier national de référence, à la disposition de la communauté scientifique.

? Enquête « Mucoviscidose, Famille et Société » : enquête organisée par l'Institut National d'Études Démographiques (Ined), le Centre de Référence Maladies Rares "Mucoviscidose" du CHU de Nantes et l'association "Vaincre la Mucoviscidose". Elle vise à recueillir le point de vue des patients eux-mêmes ? enfants, adolescents et adultes ? sur leurs conditions et modes de vie : Quelles sont leurs situations familiales ? Quels ont été leurs parcours résidentiels, scolaires et professionnels ? Quels sont les aspects liés à la reconnaissance sociale de la maladie, aux allocations, aides et prestations perçues ? Quelles sont leurs éventuelles limitations fonctionnelles et/ou restrictions d'activité ?

Comment se caractérise leur vie sociale, quelle est leur perception de la maladie, quelles relations entretiennent-ils avec leur centre de soins habituel ?

Quels sont leurs besoins, leurs attentes et leurs aspirations ? Ces informations provenant des patients seront ensuite confrontées aux données médicales du Registre Français de la Mucoviscidose provenant des Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM). La finalité de cette étude est de mettre en place une enquête nationale quinquennale du Registre, fondé et géré par l'association "Vaincre la

Mucoviscidose". Le projet est conduit en deux temps : d'abord une étape préliminaire de faisabilité, dite enquête pilote est réalisée auprès des patients suivis dans les CRCM de Roscoff et de Strasbourg ; ensuite une enquête nationale sera réalisée auprès de l'ensemble des patients suivis par les CRCM de France et sera renouvelée tous les cinq ans.

Critères d'inclusion	Les critères d'inclusion dans le registre sont, outre le consentement par le patient et/ou les parents pour l'utilisation des données, ceux définis par la conférence de consensus de 1998 de la Cystic Fibrosis Foundation et rapportés par Rosenstein et Cutting. Il s'agit de l'association de critères cliniques et biologiques : 1) la présence d'une ou plusieurs caractéristique(s) phénotypique(s), ou un antécédent familial de mucoviscidose dans la fratrie, ou un taux de trypsine immunoréactive augmenté (dépistage néonatal) et 2) deux tests de la sueur positifs, ou deux mutations identifiées du gène CFTR, ou une différence de potentiel transépithélial nasal pathologique. Cette définition de la mucoviscidose est en cours de modification dans le registre suite aux recommandations parues dans J Ped 2008;153:S4-S14
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)
Population concernée	Sujets malades
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	National
Détail du champ géographique	France métropolitaine (ensemble des 22 régions) ainsi que l'île de la Réunion
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	1992
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en	[1000-10 000[individus

nombre d'individus)

Détail du nombre d'individus	Number of patients notified since the beginning of the recording year by year: Year : 1992 1993 1994 1995 1996 1997 1998 1999 2000 2001 2002 2003 2004 2005 2006 2007 2008 2009 Number of patients : 1641 1849 2032 2215 2406 2551 2707 3231 3377 3589 3936 4111 4544 4745 4994 5140 5357 Analysis in progress
------------------------------	--

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 Examen médical
-------------------------------	------------------------------------

Données paracliniques, précisions	VEMS : volume expiré maximal en une seconde CVF : capacité vitale forcée
-----------------------------------	---

Données biologiques, précisions	ECBC : examen cyto-bactériologique des crachats Gaz du sang (SaO ₂ , PaO ₂ , PaCO ₂)
---------------------------------	---

Données administratives, précisions	données d'identification, données socio-démographiques, lieu du suivi (centre), date de naissance, département de naissance, département d'habitation
-------------------------------------	---

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	Questionnaires annuels (3 types de recueil: import de logiciel patient, saisie en ligne, questionnaire papier)
-----------------------------	--

Nomenclatures employées	Code des professions de l'INSEE
-------------------------	---------------------------------

Suivi des participants	Oui
------------------------	-----

Détail du suivi	Suivi par les centres de compétence, équipes de greffes, centres relais
Appariement avec des sources administratives	Oui
Sources administratives appariées, précisions	données de Inserm-CépiDC
Valorisation et accès	
Valorisation et accès	
Lien vers le document	http://www.registredelamuco.org
Lien vers le document	http://www.ecfs.eu/projects/ecfs-patient-registry/intro
Lien vers le document	http://www.centre-reference-muco-nantes.fr/index.php/epidemiologie/registre-francais-de-la-mucoviscidose
Accès	
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Rapport annuel. Demande de données sur: http://www.vaincrelamuco.org/ewb_pages/d/donnees_registre.php
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique