

REGISTRE NATIONAL DE LA MALADIE DE GAUCHER

Dr Jérôme Stirnemann

Centre de Référence des Maladies Lysosomales
(CRML)

Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de
Gaucher (CETG)



Registre français Maladie de Gaucher

- Registre français du Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG)
- Mis en place au sein du Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)
- Centraliser les données
- Consentement des patients
- CNIL
- Labellisation / Comité des registres (INVS/INSERM) en 2008
- Solution informatique / Internet (D Hamroun – C Béroud INSERM Montpellier)
- Exploitation des données / Laboratoire Biostatistiques INSERM (F Mentré - Bichat)



Registre Français

- Financements
 - Logiciel financé par l'Association VML (Vaincre les Maladies Lysosomales)
 - ARC en CDD / AP-HP (financement Genzyme 2008 et 2009)
 - Vacances Pédiatre (financement INSERM/INVS)
 - Support logistique (financement Shire 2009)
 - Ingénieur biostatistique en CDD INSERM (financement Genzyme)



Registre Français

- Possibilité d'exhaustivité
 - Laboratoire de diagnostic
 - Centres de Référence / Compétence
 - Centres identifiés suivant des patients +++
 - Secrétariat National des Maladies Métaboliques et Héréditaires (SNMMH), rattaché à la Caisse d'Assurance Maladie.



Objectifs

- Analyse épidémiologique
- Surveillance de la prise en charge des patients
- Histoire naturelle de la maladie sans traitement
- Efficacité du traitement en conditions réelles
- Axes de recherche ancillaires :
 - Epidémiologie et modélisation de l'évolution des marqueurs biologiques et cliniques avec et sans traitement (J Stirnemann).
 - Grossesse et maladie de Gaucher (N Belmatoug)
 - Maladie de Parkinson et Maladie de Gaucher (F Sedel- J Stirnemann)
 - Pic monoclonal et maladie de Gaucher (Y Crabol – B Arnulf).
 - Début pédiatrique (A Robert)
 -



CETG

ASSISTANCE
PUBLIQUE  HÔPITAUX
DE PARIS


INSTITUT
DE VEILLE SANITAIRE

Registre Français Maladie de Gaucher

Centre de Référence des Maladies Lysosomales

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale




VAINCRE LES
MALADIES
LYSOSOMALES



Consentement des patients

Consentement des patients à faire signer au patient par le médecin traitant

Lettre d'information

Consentement de participation d'un patient majeur

Je soussigné certifie avoir été pleinement informé par le Docteur de ma maladie et de ma participation au registre de la maladie de Gaucher. Une notice d'information concernant ma maladie et ce projet m'a été remise. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions concernant ma maladie, l'intérêt de cette étude et ses modalités pratiques. Je connais la possibilité qui m'est réservée de refuser ma participation à ce registre et le cas échéant j'en informerai le Docteur

J'accepte que les données cliniques rendues anonymes de notre enfant (c'est-à-dire sans son nom, ni son prénom) soient enregistrées dans une base de données informatique par les investigateurs participant à ce Registre français. Le traitement informatique des données cliniques collectées et enregistrées par les médecins de ce projet dans le respect de la loi "informatique et libertés" relative à l'information, aux fichiers et aux libertés. Le droit d'accès et de rectification prévu par la loi "informatique et libertés" s'exerce à tout moment auprès des responsables de l'étude. Pour toutes les informations de nature médicale, j'exerce ce droit par l'intermédiaire d'un médecin de mon choix (article 40 de la loi 78.17 du 6 janvier 1978).

Les données recueillies demeureront strictement confidentielles. Elles ne pourront être consultées que par l'équipe médicale, les personnes dûment mandatées par le promoteur de la recherche et éventuellement par des représentants des autorités administratives.

En conséquence, j'accepte de participer au registre de la maladie de Gaucher et je signe ce consentement.

Signature du patient :

Fait à : le :

Si vous êtes traité par un médicament orphelin spécifique de la Maladie de Gaucher, les données strictement médicales vous concernant pourront être transmises au laboratoire commercialisant ce traitement afin de contribuer à la surveillance de l'efficacité et des effets secondaires du médicament. Ces transmissions d'informations seront sous le contrôle du coordinateur du registre. Si vous ne le souhaitez pas, veuillez cocher la case ci-contre :

J'ai expliqué au patient la nature de cette étude. J'ai répondu à ses questions. Je l'informerai de toute modification qui pourrait survenir.

Nom du médecin / adresse / téléphone :

Signature du médecin :

Fait à : le :



Collecte des informations

Mise à jour de la récupération des données rétrospectives par un ARC ou Médecin du centre.

Puis

Envoi de doubles de Compte-rendu semestriel ou annuel à envoyer au CETG :

Dr Nadia Belmatoug

Secrétariat du CRML / CETG

Service de Médecine Interne

Hôpital Beaujon

100, boulevard du Général Leclerc

92110 Clichy

Tel : 01 40 87 52 86

Fax : 01 40 87 44 34



Données du registre français au 16 juin 2009

502 patients enregistrés au total

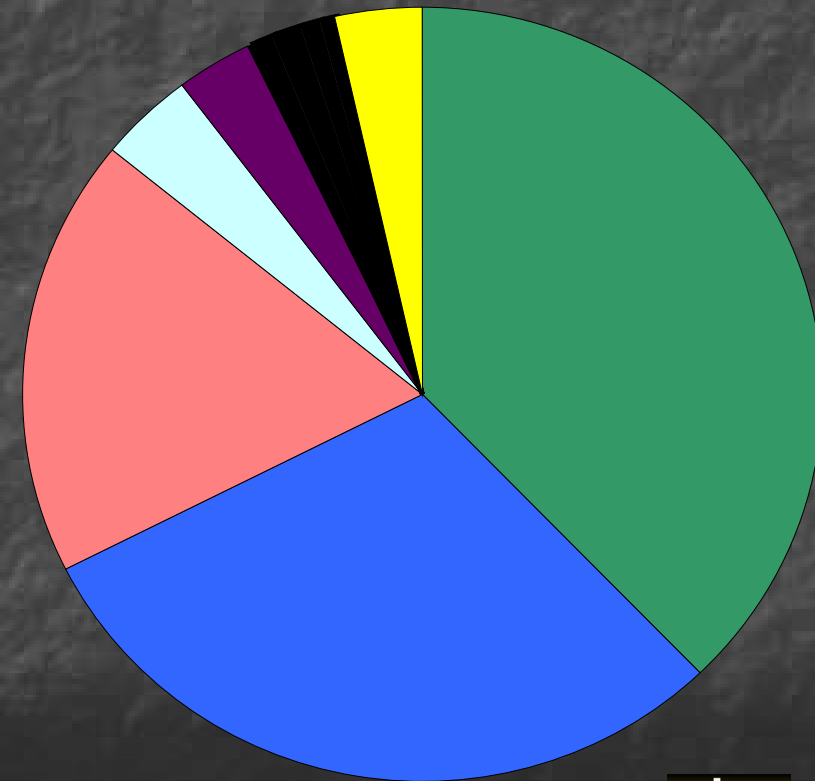
- **Sexe ratio ≈ 1**
- **Splénectomies : 27 %**
- **Hépatomégalie : 63 %**
- **Splénomégalie : 83 %**
- **Douleurs osseuses : 54 %**
- **Age au diagnostic : médiane, 21.5 ans**
- **Age des premiers symptômes : médiane, 17 ans**



Répartition dans les différentes spécialités

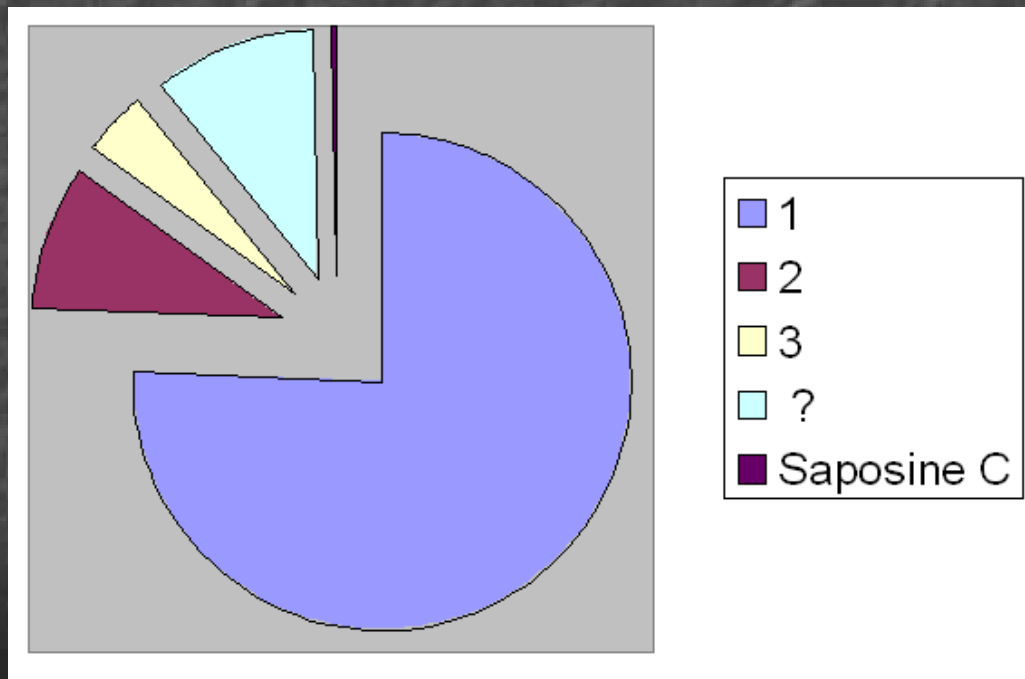
244 patients suivis dans 134 hôpitaux

- Médecine (Interne, Générale, Gastro) (106)
- Hémato-oncologie (84)
- Pédiatrie (51 patients)
- Rhumatologie (11 patients)
- Endocrinologie (9 patients)
- Autres (10 patients : neurologie,
- Génétique...)
- Non précisé (10 patients)



Répartition des phénotypes

PHENOTYPE	1	2	3	?	Saposine C	total
Total	367	43	19	72	1	502



64 patients décédés :
39 patients type 2
5 patients type 3
15 patients type 1
5 patients ND



Génotypes

- Génotypes obtenus pour 225 patients
- 40 mutations différentes dont 13 non publiées dans la littérature
- Allèles les plus fréquentes :
 - N370S (52 %)
 - L444P (20%)
- N370S (homo- ou hétérozygote) est associé de façon significative au type 1, alors que L444P est associé aux types 2 et 3



Traitements

- 238 patients sont actuellement traités par imiglucérase (dont 80 en HAD)
- Environ 15 à 20 patients traités par miglustat



Pics monoclonaux

- 22 patients ayant un pic monoclonal ont été déclarés au registre : 4.8 %
- Age moyen des patients ayant un pic significativement plus élevé : 39 vs 21 ans ($p < 0.05$)
- 19 patients ayant un pic sont traités par enzymothérapie substitutive



Syndrome parkinsonien

- 9 patients ayant un syndrome parkinsonien associée à la maladie de Gaucher ont été déclarés (2 %)
- Age moyen au diagnostic de maladie de Gaucher : 34 ans
- Age moyen au diagnostic de maladie de Parkinson : 51 ans



Articulation « idéale » avec les autres registres

- Notamment le registre Genzyme
- Participer au registre international



Pour avancer

- Compléter le recueil rétrospectif EXHAUSTIF et installer le recueil prospectif
- Importance +++ de la participation de tous les centres
- ARC et/ou médecin du CRML engagé dans ce recueil
- Publications collaboratives ++++
- Passerelles avec les autres registres (notamment registre international)

