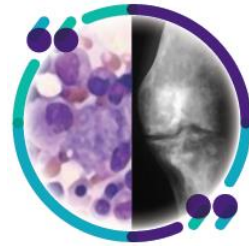


Journée Nationale Maladie de Gaucher





REGISTRE FRANCAIS DE LA MALADIE DE GAUCHER: EPIDEMIOLOGIE EN 2017

J. Stirnemann, M. Bengherbia, K. Yousfi, D. Hamroun, N. Belmatoug

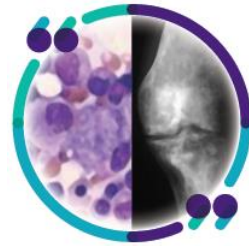
Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)

Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)

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



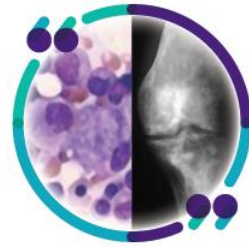
Vendredi 3 février 2017



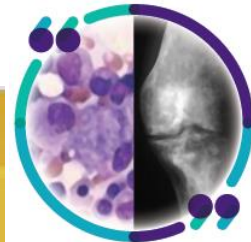
Conflits d'intérêt

- Aucune rémunération personnelle
- Financement Genzyme et Shire, via l'APHP pour engagement ARC du registre

Registre français de la Maladie de Gaucher



- Registre français initié par le Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)
- Labellisation / Comité des registres (Invs/inserm) depuis 2009
- Financement par l'association VML (Vaincre les Maladies Lysosomales), l'InVS et l'INSERM.
- ARCs financés en partie par l'industrie (Genzyme, Shire), via une subvention hospitalière (contrat industrie-hôpital, puis hôpital-ARC)
- Comité scientifique représenté par le Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG, N Belmatoug, M Berger).
- Consentement des patients (non opposition)
- CNIL
- Conception originale en partenariat avec l'INSERM U827 (D Hamroun, Montpellier)



REGISTRE FRANÇAIS DE LA MALADIE DE GAUCHER

Bienvenue Dr. curateur

Nous sommes le : 11/06/2015
5:45:22

[Se déconnecter](#)

TABLEAU DE BORD

PATIENTS

MÉDECIN

EVAL. INITIALE

CRÉER

VISUALISER

TRAIT.,/EVÈNE.,/ANTEC.,

STAT

AUTRES



Centre de Référence des
Maladies Lysosomales

MALADIE LYSOSOMALE

MALADIE DE GAUCHER

COORDINATION

Dr Nadia Belmatoug : médecine interne - Hôpital Beaujon - Clichy ,
coordinatrice du Centre de Référence des Maladies Lysosomales et du Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher

Monia Bengherbia : Attachée de Recherche Clinique
Hôpital Beaujon
100, Boulevard General Lederc
92100 Clichy

RESPONSABLE SCIENTIFIQUE

Dr Jerome Stirnemann

BANQUE DE DONNÉES, MÉTHODES & ALGORITHMES

Dalil HAMROUN (PhD)
CHU de Montpellier



Comité d'Évaluation du Traitement
des maladies Lysosomales



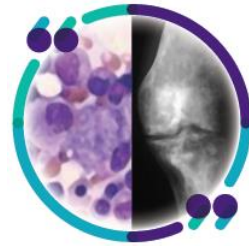
Comité d'Évaluation du Traitement
de la maladie de Gaucher

ASSISTANCE
PUBLIQUE

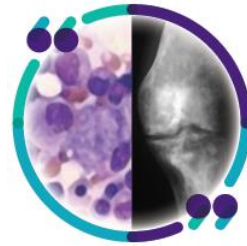


HÔPITAUX
DE PARIS

Registre français de la Maladie de Gaucher



- Exhaustivité des cas
 - Laboratoires de diagnostic
 - Services hospitaliers (Centres de Référence / Compétence / Services suivant des patients)
 - Secrétariat National des Maladies Métaboliques et Héréditaires (SNMMH), rattaché à la Caisse d'Assurance Maladie.
- Mais pas d'exhaustivité des données : transmises au CETG par chaque médecin traitant.

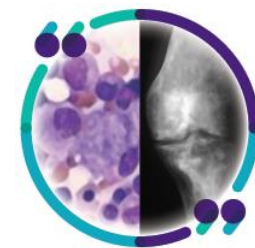


Epidémiologie de la maladie de Gaucher en France en 2017

**Extraction des données au
31.01.2017**

Résultats

632 patients du registre



632 patients identifiés au total depuis 1980 (incidence 1/50000)

Nombre de patients décédés	136
----------------------------	-----

Nombre de patients vivants	496
----------------------------	-----

Sur les 496 patients vivants (prévalence ~1/100.000)

Nombre de patient inférieur à 18 ans	87
--------------------------------------	----

Femmes	258
--------	-----

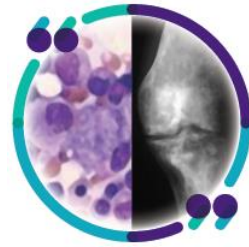
Hommes	238
--------	-----

Age médian [années], (min-max)	48.4 (2 à 98)
--------------------------------	---------------

Age médian des premiers symptômes	12 (0 à 77)
-----------------------------------	-------------

Age médian du diagnostic	22
--------------------------	----

Sur les 496 patients vivants



Patients ayant une atteinte familiale	150
---------------------------------------	-----

Phénotypes 1	438
--------------	-----

Phénotypes 2	3
--------------	---

Phénotypes 3	22
--------------	----

Phénotype indéterminé	33
-----------------------	----

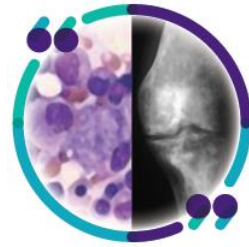
Symptômes amenant au diagnostic

Splénomégalie	70%
---------------	-----

Thrombopénie	49%
--------------	-----

Sur les 496 patients vivants

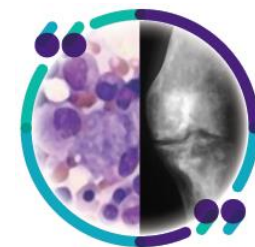
Evolution



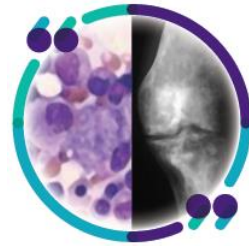
- 148 patients ont eu au moins un événement osseux (ONA, infarctus, fracture pathologique)
- 43 patients ont un pic monoclonal (28% des dosages)
- Au moins 15 patients ont un syndrome parkinsonien
- 47 patients type 1 sont décédés (sur 438)
- Age médian de décès pour le Type 1
68 [57-75] ans.

Sur les 496 patients vivants

Traitements



Nombre de patients traités	294
Nombre de patients actuels sous imiglucerase	195
Nombre de patients actuels sous miglustat	11
Nombre de patients actuels sous velaglucerase	63
Nombre de patients actuels sous taliglucerase	7
Nombre de patients sous eliglustat	18



Conclusion

- Registre exhaustif en nombre de cas, mais pas dans les données recueillies
- Solution informatique performante
- 632 patients enregistrés, 496 patients vivants, connus en France
- Majorité +++ de type 1 (>80%)
- 294 patients traités
- Collaborations +++ : envoi des lettres de cs / HDJ
 - CRML, N Belmatoug, Hôpital Beaujon, Clichy, France.
- Fiches envoyées à chaque médecin
- Perspectives : Patients non traités, scores, suivi sous traitement,...

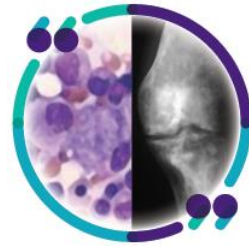
Registres

- Importance de l'exhaustivité
- Source perenne d'études épidémiologiques
- Importance pour les autorités de santé
- Surveillance des traitements +++ et des complications rares
- Permet de s'affranchir des biais de sélection

Registre français de la maladie de Gaucher

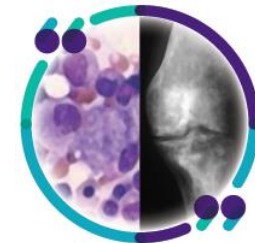
- Registre exhaustif, actuellement prospectif et perenne.
- A permis de décrire la population, de déterminer l'incidence et la prévalence
- Analyse des complications rares de la maladie et de l'impact du traitement
- Permet de remplir des fonctions de santé publique
- Base pour des projets de recherche à venir
- Solution informatique adaptée à d'autres pathologies

Remerciements (1)



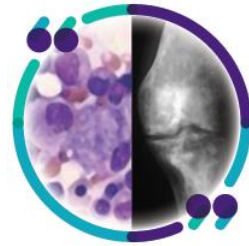
- **Aux patients ayant acceptés de participer au registre +++++**
- **Aux Membres du Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG) :** Nadia Belmatoug, Marc Berger, Thierry Billette, Christine Broissand, Fabrice Camou, Catherine Caillaud, Brigitte Chabrol, Driss Dobbelaere, Roseline Froissart, Bernard Grosbois, Nathalie Guffon-Fouilhoux, Pierre Kaminsky, Agathe Masseau, Cyril Mignot, David Petrover, Alain Robert, Christian Rose, Frédéric Sedel, Christine Serratrice, Jérôme Stirnemann, Marie T. Vanier, Vassili Valayannopoulos.
- Aux membres du CRML: Samira Zebiche, Monia Bengherbia et Karima Yousfi.

Remerciements (2)



• A tous les médecins participant au registre :

AGAPE Philippe (Saint-Denis), ALLANORE Yannick (Paris), AMIR Abdeslem (Vendôme), AMSALLEM Daniel (Besançon), BAUDUER Frédéric (Bayonne), BENBOUKER Lotfi (Tours), BERGELIN BESACON Anne (Le Mans), BERGERE Alain (La flèche), BERNARD Olivier (Paris), BEYLER Constance (Paris), BISMUTH Mickael (Montpellier), BOIFFARD Olivier (Saintes), BONNET Brigitte (Le Havre), BORDESSOULE Dominique (Limoges), BOUHEDDOU Nadia (Moulins), BOUTEILLER Gilles (Auch), BRISSOT Pierre (Rennes), BROTTIER MANCINI Elisabeth (La Rochelle), CARREIRO Miguel (Montauban), CASSAN FAUX Nelly (Châtellerauld), CATHEBRAS Pascal (St Priest-en-Jarez), CECCALDI Joël (Libourne), CHABROL Brigitte (Marseille), COHEN DE LARA André (Paris), COHEN VALENSI Rolande (Martigues), COLNOT Fabrice (Epinal), CONSTANTINI Denis (Corbeil Essonne), COSTELLO Régis (Marseille), DALBIES Florence (Brest), DANNE Odile (Cergy), DECONINCK Eric (Besançon), DELAHAYE Florence (Evreux), DELATTRE Pierre (Cayenne), DELIEU Fabienne (Nice), DEMEOCQ François (Clermont-Ferrand), DENIS Jacques (Evry), DESCOS Bruno (Nice), DESMURS-CLAVEL Hélène (Lyon), DIALLO Boubacar (Remiremont), DJERAD Hama (Nevers), DOBBELAERE Dries (Lilles), DREYFUS Marie (Le Kremlin-Bicêtre), DUPRIEZ Brigitte (Lens), DURIEU Isabelle (Lyon), EDAN Christine (Rennes), FABRE Sylvie (Montpellier), FEILLET François (Vandœuvre les Nancy), FERRY Régine (Charleville-Mézières), FLODROPS Hugues (Saint-Pierre La Réunion), FONTAINE Bertrand (Paris), GACHES Francis (Toulouse), GAY Claire (Saint-Etienne), GERMAIN Dominique (Garches), GIL Helder (Besançon), GRANIER Françoise (Mantes-La-Jolie), GUERIN J (Arpajon), GUILLAUMAT Cécile (Corbeil Essonne), HARLE Robert (Marseille), HERBRECHT Raoul (Strasbourg), HUTIN Pascal (Quimper), JARNOUEN DE VILLARTAY Philippe (Pontoise), JOURDAN Eric (Nîmes), KPATI AGBO (Lagny-Marne), KUSTER Alice (Nantes), LACKMY-PORT-LIS Marylin (Pointe-à-Pitre), LAMAGNERE J.P (Tours), LAVIGNE Christian (Angers), LE BIDEAU Marc (Saint-Nazaire), LE COZ Marie-Françoise (Lorient), Le HENAFF Catherine (Morlaix), LE LORIER Bernard (Melun), LE NIGER Catherine (Brest), LEFEBVRE Vincent (Rodez), LEGUY-SEGUIN Vanessa (Dijon), LEJARS Odile (Tours), LEONE Jean (Reims), LEPORRIER Michel (Caen), LESCOEUR Brigitte (Paris), LEVY Marc (Nanterre), LIDOVE Olivier (Paris), LINASSIER Claude (Tours), LIOURE Bruno (), MACRO Margaret (Caen), MAILLOT François (Tours), MARIE Isabelle (Rouen), MATHIEU Sophie (Paris), MAZODIER Karine (Marseille), MOREL Pierre (Lens), NAVARRO Robert (Montpellier), NINET Jacques (Lyon), NOEL Esther (Strasbourg), OKSENHENDLER Eric (Paris), ORZECOWSKI Christine (Bry-sur-marne), OUDOT Caroline (Paris), PAN-PETESCH Brigitte (Brest), PELLEGRINO Béatrice (St-Germain), PERRETI Delphine (Le Kremlin-Bicêtre), PERS Yves-Marie (Montpellier), PLANTIER Isabelle (Roubaix), PLOUVIER Emmanuel (Besançon), PUJAZON Marie-Christine (Toulouse), QUINSAT Denis (Antibes), RHORLICH Pierre-Simon (Besançon), RIVERA Serge (Bayonne), ROCHE Jean (Roanne), RUIVARD Marc (Clermont-Ferrand), SAVOYE Guillaume (Rouen), SEDEL Frédéric (Paris), SIMON Anne (Paris), SOLARY Eric (Dijon), STEIGER Jean-Marie (Bourges), TCHAMGOUE Serge (Libourne), THEMELIN Pascal (Beauvais), TIEULE Nathalie (Nice), TRAB Albert (Nice), VARET Bruno (Paris), VIVES Laurent (Saint-Gaudens), ZENONE Thierry (Valences), ZUNIC Patricia (Saint-Pierre).



MERCI de votre attention !!

