

Registre National de la Maladie de Gaucher

Nadia Belmatoug

Monia Bengherbia, Karima Yousfi, Samira Zebiche

Centre de Référence des Maladies Lysosomales

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

Paris Université Hôpital Beaujon



centre de référence
maladies rares



Beaujon

Médecine Interne
Radiologue
Infirmière
Assistante de Recherche Clinique
Pharmacienne
Ingénieur Recherche, chargé de mission Filière, ERN

Secrétaire

Neuropédiatrie
Médecine Interne
Neurologie

Diagnostic moléculaire et génétique

Epidémiologie, Registre
Registre

Les acteurs du registre

Nadia Belmatoug, Yann Nguyen
Wassim Allaham, David Petrover
Anne Charlotte de Amorim, Marwa Ben Alij
Monia Bengherbia, Karima Yousfi
Valérie Bouton
Azza Khemiri

Samira Zébiche

Bénédicte Héron, Thierry Billette de Villemeur,
Olivier Lidove, Vladimir Mauhin
Yann Nadjar

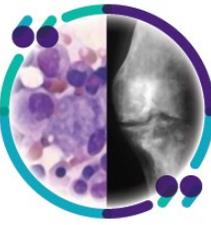
Catherine Caillaud
Foudil Lamari
Jérôme Stirnemann
Dalil Hamroun

Trousseau
Croix Saint –Simon
Pitié-Salpêtrière

Necker
Pitié
Inserm,
CHU, Montpellier



Liens d'intérêts



Takeda, Sanofi/Genzyme

- **Présentations orales, participation : congrès, groupes d'experts**
- **Subventions versées à l' Assistance Publique-Hôpitaux de Paris : essais cliniques, recherche, registres**

Registre National de la Maladie de Gaucher

Responsable Coordonnateur du registre: Dr Nadia Belmatoug

Responsable scientifique: Dr Jérôme Stirnemann

Comité scientifique représenté par le Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher

Responsable de la banque de données: Dalil Hamroun

Attachées de Recherche Clinique: Monia Bengherbia, Karima Yousfi

Secrétaire de coordination: Samira Zebiche

Registre National de la Maladie de Gaucher

- **Registre français initié par le Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML) en 2004**
- **1 er avis favorable de la CNIL le 20.12.2004**
- **Une nouvelle demande formulée en 2013 avec avis favorable du CCTIRS le 24.10.2013 et une seconde autorisation de la CNIL le 06.05.2015 (autorisation n° 14075)**
- **Recueil de la non opposition et/ou signature du consentement patient**

Registre National de la Maladie de Gaucher

REGISTRE FRANÇAIS DE LA MALADIE DE GAUCHER

Bienvenue Dr. MONIA BENGHERBIA

PLATEFORME

TABLEAU DE BORD

PATIENTS

MÉDECIN

CRÉER

VISUALISER

TRAIT../EVÉNE..

AIDE

AUTRES



Centre de Référence des Maladies Lysosomales

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 Leclerc
92100 Clichy

Responsable scientifique

Dr Jerome Stirnemann

Banque de données, Méthodes & Algorithmes

Dalil HAMROUN (PhD)
CHU de Montpellier



Sécurité du RFMG

Dans le cadre du RGPD, mise en place d'un accès doublement sécurisé:

- ✓ **Nom d'utilisateur et mot de passe classique.**
- ✓ **Application Google Authenticator générant un code unique.**

Registre Français de la maladie de Gaucher

Financement

- 1^{er} financement par l'association VML (Vaincre les Maladies Lysosomales), l'InVS et l'Inserm
- Financement centralisé par la DRC : ARCs
 - Industries (Sanofi/Genzyme, Shire/Takeda via une subvention hospitalière (contrat industrie-hôpital, puis hôpital-ARC)
 - essais cliniques, autres à moindre part
- Financement spécifique par étude accepté par le comité scientifique représenté par le Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher

Registre Français de la maladie de Gaucher

- Le RFMG fait partie d'une plateforme cohorte qui regroupe plusieurs bases de données
- Le MIPIH hébergeur de la plateforme est certifié HDS

PLATEFORME BANQUES DE DONNEES, REGISTRES ET COHORTES

[Se deconnecter](#)



Cette plateforme gère 22641 patients.
Vous êtes 673 cliniciens à accéder à cette plateforme.

Hébergeur certifié HDS :



Missions de Samira ZEBICHE
Secrétaire de coordination

- **Organisation et maintenance des données administratives, mise à jour des liens pts/médecins.**
- **Mise à jour de la « mailist » des médecins français prenant en charge des patients**
- **Archivages des courriers.**
- **Collaboration avec les attachées de recherche cliniques du site.**
- **Organisation des réunions de recherche et de travail.**

Missions des ARCs pour le RFMG

- **Organisation et actualisation de la base de données**
- **Saisie des données de patients suivis dans tous les centres français prenant en charge les patients atteints de la Maladie de Gaucher**
- **Assurer la fluidité des informations au sein du réseau constituant le centre de référence.**
- **Croisement des données brut sur le traitement avec les laboratoires pharmaceutiques**

Missions des ARCs pour le RFMG

- **Etablissement d'outils d'évaluation à usage de recherche épidémiologique et clinique**
- **Soumission auprès des autorités de santé (CNIL, CCTIRS)**
- **Aide au recueil des données pour les projets : thèse, études**
- **Participation : congrès, réunions d'association de patients**

Missions Coordonnateur, Responsable scientifique, Reponsable plateforme

- **Evolution du CRF, homogénéisation de la terminologie médicale**
- **Contrôle des données**
- **Bilan d'activité pour l'INSERM**
- **Analyse des requêtes et synopsis**
- **Collaboration étroite avec Dalil Hamroun**

TABLEAU DE BORD

REGISTRE FRANÇAIS DE LA MALADIE DE GAUCHER

Bienvenue Dr. MONIA BENGHERBIA

PLATEFORME

TABLEAU DE BORD

PATIENTS

MÉDECIN

CRÉER

VISUALISER

TRAIT../EVÉNE..

AIDE

AUTRES

TABLEAU DE BORD

BO	EVALUATION INITIALE 15/02/1976	EVALUATIONS CLINIQUES Evaluation ▼ (47) 	
EVALUATIONS DE L'HEPATOSPLENOMEGALIE Evaluation ▼ (22) 	EVALUATIONS BIOLOGIQUES Evaluation ▼ (70) 	EVALUATIONS OSSEUSES STD Evaluation ▼ (6) 	EVALUATIONS OSSEUSES PAR IRM Evaluation ▼ (12) 
EVALUATIONS OSSEUSES PAR SCINTIGRAPHIES Evaluation ▼ (6) 	EVALUATIONS OSSEUSES PAR OSTEODENSITOMETRIE Evaluation ▼ (6) 	EXAMENS NON SYSTEMATIQUES (Voir/Cacher) Examen ▼ (34) 	TRAITEMENTS ASSOCIES (Voir/Cacher) Traitements ▼ (7) 
EVENEMENTS OU ANTECEDENTS (Voir/Cacher) Antécédents ▼ (49) 		TRAITEMENTS CURATIFS : (Voir/Cacher) Traitements ▼ (7) 	

Fiche Patient

[PLATEFORME](#)[TABLEAU DE BORD](#)[PATIENTS](#)[MÉDECIN](#)[CRÉER](#)[VISUALISER](#)[TRAIT../EVÉNE..](#)[AIDE](#)[AUTRES](#)

VISUALISER UNE FICHE D'EVALUATION INITIALE

[BOARD](#)

Date de l'évaluation initial : 15/02/1976

Nom prénom du patient :

Age du patient : 16

Date création de la fiche : Id patient : [TOUT FERMER](#)[TOUT VOIR](#)

INFORMATIONS GENERALES [\(Voir/Cacher\)](#)

N° d'identification :

Nom de naissance : Nom d'épouse : Prénom : Genre : 2 = Masculin

Pays de naissance : France

Si France, département de naissance : Paris

Commune de naissance : Paris Date de naissance :

Date de signature du consentement : 01/12/2008 Statut du patient : 1 = Vivant

Médecins ?

Date mise à jour	Médecin hospitalier	Prise en charge	Fin de prise en charge	Médecin référent	Prise en charge	Fin de prise en charge	Médecin ville	Prise en charge	Fin de prise en charge
15/06/2020	18 - BELMATOUG Nadia	15/06/2000	00/00/0000	18 - BELMATOUG Nadia	15/06/2000	00/00/0000	255 - BAUX MICHEL	15/06/2000	00/00/0000

DIAGNOSTIC [\(Voir/Cacher\)](#)

FICHE D'ÉVALUATION INITIALE

DIAGNOSTIC (Voir/Cacher)

Année des premiers symptômes :

Nature des premiers symptômes :

<input type="text" value="11 = SPLÉNOMÉGALIE"/>	<input type="text"/>
<input type="text" value="27 = THROMBOPÉNIE"/>	<input type="text"/>
<input type="text"/>	<input type="text"/>
<input type="text"/>	<input type="text"/>

Examen ayant permis le diagnostic :

Si autre :

Examens réalisés pour la confirmation du diagnostic :

1- Si autre :

2-

3- Si autre :

2 = BIOLOGIE MOLÉCULAIRE (GÉNOTYPAGE)

3 = MYÉLOGRAMME

4- Si autre :

5 = BIOPSIE OSSEUSE

6 = BIOPSIE HÉPATIQUE

Laboratoire : PARIS.

7 = HISTOLOGIE DE LA RATE

8 = AUTRE (PRÉCISER)

Si autre laboratoire 1 :

Valeur du dosage enzymatique : Valeur témoin :

PHENOTYPE ET GENOTYPE (Voir/Cacher)

Phénotype :

Génotype :

* Si autre préciser :

* Si autre préciser :

CARACTERISTIQUES EPIDEMIOLOGIQUE DE LA COHORTE AU 29.03.2022

CARACTERISTIQUES	RESULTATS
Nombre total de patients avec eval dans la base	676
Nombre total de patients	678
Nombre de patients vivants avec evaluation initiale	480
Nombre de patients decédés	154
Nombre de patients inconnus	42
Parmi les patients vivants/inconnus avec eval	522
Nombre de patient inférieur à 18 ans	73
Femmes	
Hommes	
Age median (annees)	
min	
max	
Age median des premiers symptomes	
Age median du diagnostic	
Nombre de patients ayant une atteinte familiale	
Phenotypes 1	
Phenotypes 2	
Phenotypes 3	
Phenotype indéterminé	
Nombre de patients n'ayant pas de genotype	
Nombre de patients avec un genotype complet	
Nombre de patients avec une/deux allele(s) indeterminée(s)	
Nombre de patients ayant eu au moins une fois une Splénomégalie	
Nombre de patients ayant eu au moins une fois une Hépatomégalie	
Nombre de patients ayant eu au moins une fois une douleur osseuse	
Au moins une fois une douleur osseuse dans l'année precedente	
Au moins un evenement osseux (3,4,5,7 ou 8)	
Nombre de patients traités	
Nombre de patients actuels sous alglucerase	
Nombre de patients actuels sous imiglucerase	
Nombre de patients actuels sous miglustat	
Nombre de patients actuels sous velaglucerase	
Nombre de patients actuels sous taliglucerase	
Nombre de patients actuels sous eliglucerase	

Publications les plus récentes issues du RFMG

- **Immunoglobulin Abnormalities in Gaucher disease : An analysis of 278 patients included in the French Gaucher Registry 2020**
- **A Cross-Sectional Retrospective study of non-Splenectomized and never-treated patients with type 1 Gaucher disease. 2020**
- **Bone manifestations in Gaucher disease: a monocentric study of 128 patients. November 2019**
- **Hepatocellular carcinoma in Gaucher disease : an international case series. 2018**
- **Splenic Artery Aneurysms, a Rare Complication of type 1 Gaucher Disease: Report of Five Cases. 2019**
- **Misdiagnosis of Gaucher disease in real life: retrospective study of the French Gaucher's disease registry. 2018**
- **A Review of Gaucher disease pathophysiology clinical presentation and treatments In J Mol Sci 2017**
- **En cours : Les causes de décès dans la maladie de Gaucher (Robin Deshayes, 2021)**

REGISTRES AU CRML

Registres Maladie de Gaucher

- **Registre Académique**

- Registre National de la Maladie de Gaucher

- **Registres Industriels :**

- ICGC (Genzyme –Sanofi)
- Registre GOS : Gaucher Outcome Survey 2010 (Shire/Takeda)

Registres autres maladies

- **Registres académiques des autres centres**

- RaDiCo : Mucopolysaccharidoses
- Maladie de Niemann –Pick
- Maladie de Fabry (en cours)

- **Registres industriels des autres centres**

- FOS (Fabry)
- HOS (Hunter) Gaucher Outcome Survey 2010

REGISTRES INDUSTRIELS

Forces et limites comparées aux registres académiques

- Force de frappe
- gros budget
- cahier des charges et réglementaires précis
- conventions hospitalières
- ARCs financés (aux centres ou CRO indépendantes)
- nombreux statisticiens
- réunions d'experts scientifiques
- publications rapides : medical writer

Améliore par certains aspects l'expertise pour les registres académiques

Ces registres sont demandés par les autorités réglementaires (HAS, ANSM, sont dans le RCP etc.)

REGISTRES INDUSTRIELS

Limites

- **Inertie our entrer de nouveaux paramètres (biomarqueurs)**
- **Difficulté pour les études de mortalité, comorbidité, traitement associés**
- **Difficulté pour les études que la qualité de vie**
- **Systeme de santé des pays différents**
- **Homogénéisation de la Terminologie médicale**
- **Peu de réunions d'experts dans l'année**
- **Choix des experts, caractéristiques des experts**
- **Responsables, membres**

REGISTRES INDUSTRIELS

Faiblesses

- **Changements fréquents des responsables et employés industriels**
- **Choix des études, requêtes**
- **Demande essentiellement sur l'efficacité des traitements**
- **Contrôles des publications**
- **Visibilité des données**
- **Durée dans le temps du registre**
- **Peu de rôle des associations de patients pour l'entrée des données**
- **Retour des résultats aux membres**

Modèle de Registre Maladies Rares du CRML

Transparence - Conventions

