

Plateforme ClinCohorte

PLATEFORME BANQUES DE DONNEES, REGISTRES ET COHORTES

[Se deconnecter](#)

MFM

DM-Scope

POMPE

LMC

GAUCHER

MAOLYA

MCADD

IHA PEDIATRIQUE



Cette plateforme gère 23459 patients.
Vous êtes 749 cliniciens à accéder à cette plateforme.

Hébergeur certifié HDS :



Création

✿	Steinert	→	2003
✿	MFM	→	2005
✿	Pompe	→	2007
✿	Gaucher	→	2008
✿	LMC	→	2009
✿	Maolya	→	2017
✿		
✿			

Ancien

- ✓ 6 serveurs Macintosh
- ✓ 6 applications différentes sous 4D
- ✓ 6 nom de domaines différents.
 - www.dmsope.fr
 - www.lmc-auvergne.fr
 - www.mfm-database.fr
 - www.registre-gaucher.fr
 - www.registre-pompe.fr
 - www.registre-maolya.fr
- ✓ 6 certificats de sécurité SSL.
- ✓ 2 serveurs RAID pour la sauvegarde dans 2 salles différentes
- ✓ Héberger par le CHU de Montpellier.
- ✓ Protéger par le Firewall du CHU.

Nouveau

- ✓ 2 serveurs
 - ✓ un pour l'application 4D avec les datas
 - ✓ autre serveur pour la partie Web
- ✓ 1 seul nom de domaine.
 - www.clin-cohorte.fr
- ✓ 1 certificats de sécurité SSL
- ✓ Héberger par le MIPIH hébergeur de données de santé
- ✓ Sauvegarde automatique par l'hébergeur

ACTIF DEPUIS JUILLET 2019

MIPIH

Le MIPIH est une structure publique de coopération inter-hospitalière, c'est un Groupement d'Intérêt Public (GIP)

Ils sont leader dans le secteur de la santé pour l'hébergement, l'infogérance et les services

Le MiPih a créé en 2010 deux data center un à **Toulouse** et **Amiens**, et est **agréé hébergeur de données de santé à caractère personnel** depuis 2011.

Pour plus d'information : <https://www.mipih.fr>

Fonctionnement pour les cliniciens

Avant

Nom d'utilisateur et mot de passe différent pour chaque base de données.

Maintenant

Un seul nom d'utilisateur, un seul mot de passe et une seule adresse

<https://www.clin-cohorte.fr/4DCGI/>

*Procédure de double authentification

→ Nombre d'utilisateurs (cliniciens ARC...) : **800**

→ Nombre de patients : **23630**

RGPD

- consentement
- Droit de rectification
- Droit à l'effacement («droit à l'oubli»)
- Droit d'opposition
- Protection des données dès la conception
- Traitement effectué sous l'autorité du responsable du traitement ou du sous-traitant
- Registre des activités de traitement
- Sécurité des données à caractère personnel
- Désignation du délégué à la protection des données
- Présence d'un comité de pilotage pour chaque base de données
-

Voir Le règlement général sur la protection des données – RGPD
23 mai 2018



ATTESTATION

Je soussigné, Laurent Wilmann-Courteau, directeur du Pôle Numérique en Santé et Protection des Données du centre hospitalier universitaire de Montpellier, atteste que le traitement de données à caractère personnel intitulé PLATERFORME CLINCOHORTE, est conforme aux dispositions du RGPD et de la loi dite « Informatique et Libertés » et répond aux mesures organisationnelles, physiques et logiques telles que prévues par ces textes.

Pour faire et valoir ce que droit.

A Montpellier, le 27/06/2022

Le Directeur du Pôle Numérique en Santé
& Protection des Données

A handwritten signature in blue ink, appearing to be "L. Wilmann-Courteau", is written over a faint blue circular stamp.

Laurent Wilmann-Courteau

CNIL

Les bases de données sont enregistrées au Registre des activités de traitement du CHU de Montpellier par le DPO du CHU

ADEQUACY

Observatoire LMC

Client : Service d'Hématologie Biologique CHU Estaing
Entité : CHU-MONTPELLIER
Domaine : Gestion des patients
01/01/2019

Description générale

Nom du traitement	Référence	Envisagé	Archivé	Date de création	Date de modification
Observatoire LMC	151	Non	Non	01/01/2019	24/11/2022
Description					
Observatoire LMC : Données clinico-biologiques des patients atteints de Leucémie Myéloïde Chronique (LMC)					
Coordinateur : [REDACTÉ] Coordinateur CRB-Auvergne, Président CETG, Chef de service Hématologie CHU Estaing 1 place de l'Aubrac - 63003 Clermont-Ferrand Cedex					
Structure opérationnelle		Volumétrie			
Pôle Recherche et Innovation		> 1000			
Origine de la collecte des données		Description de la source			
Collecte directe & Collecte indirecte		Données saisie sur Base de données de la "observatoire LMC " développée via la plateforme Clin-cohorte Les données sont collectées directement auprès des patients et peuvent également être réceptionnées via des acteurs du monde médical			

Supports

Référence	Support
CLINCOHORTE	CLINCOHORTE

Politiques

Référence	Politique
MIPIH-CGV-Infogérance_Clients	MIPIH
PPDP	Politique de Protection des Données (CHU)
PSSI	Politique de Sécurité des Systèmes d'information (CHU)

Acteurs

Type d'acteur	Nom	Adresse	Code postal	Ville	Pays	Coordonnées contact
Responsable du traitement	[REDACTÉ]	Service d'Hématologie Biologique (Chef de service), CHU Estaing 1 place L et R Aubrac	63003	CLERMONT FERRAND	France	[REDACTÉ]
Délégué à la protection des données du sous-traitant	[REDACTÉ]	191 avenue du Doyen Gaston Giraud	34295	Montpellier	France	[REDACTÉ]
Autre contact	[REDACTÉ]	Pôle Recherche et Innovation Hôpital La Colombière - Montpellier	34295	MONTPELLIER	France	[REDACTÉ]

Registre de la maladie de Pompe

Client : CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIE NEUROMUSCULAIRES PARIS
 Entité : CHU-MONTPELLIER
 Domaine : Gestion des patients
 01/07/2019

Description générale

Nom du traitement	Référence	Envisagé	Archivé	Date de création	Date de modification
Registre de la maladie de Pompe	153	Non	Non	01/07/2019	24/11/2022
Description					
Base de données Registre de la maladie de Pompe GNMH - CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIE NEUROMUSCULAIRES PARIS Coordinateur [REDACTED] Institut de Myologie, CHU Pitié-Salpêtrière Bâtiment Babinski - 47 bd de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13					
Structure opérationnelle		Volumétrie			
Pôle Recherche et Innovation		> 1000			
Origine de la collecte des données		Description de la source			
Collecte directe & Collecte indirecte		Données saisie sur Base de données de la "Registre français de la maladie de Pompe " développée via la plateforme Clin-cohorte Les données sont collectées directement auprès des patients et peuvent également être réceptionnées via des acteurs du monde médical			

Supports

Référence	Support
CLINCOHORTE	CLINCOHORTE

Politiques

Référence	Politique
MIPIH-CGV-Infogérance_Clients	MIPIH
PPDP	Politique de Protection des Données (CHU)
PSSI	Politique de Sécurité des Systèmes d'information (CHU)

Acteurs

Type d'acteur	Nom	Adresse	Code postal	Ville	Pays	Coordonnées contact
Responsable du traitement	[REDACTED]	Nord/Est/Ile de France Neuromuscular Reference Center and PHENIX FHU coordinator AP-HP, Paris Saclay University Neurology department Raymond- Poincaré teaching hospital, 104 Boulevard Raymond Poincaré	92380	Garches	France	[REDACTED]
Définition de la maladie	[REDACTED]	104 Boulevard du Dr Poincaré	92380	Montpellier	France	047322545

Exemple des Registres Pompe et Gaucher

OBSERVATOIRE FRANÇAIS SUR LA MALADIE DE POMPE

Bienvenue Dr. dalli

Nous sommes le : 10/12/2020

PLATEFORME TABLEAU DE BORD PATIENTS ADULTES ENFANTS CREER MODIFIER DOC/EXPORTS/STATS

TABLEAU DE BORD

(Nouvelle recherche)

N° Patient : 129

Nom :

Prénom :

Genre : Masculin

Date de naissance :

Age actuel du patient : 73

DATE ENZYMOTHERAPIE : 07/11/2006

INCLUSION	VISITE MEDICALE DE SUIVI	TRAITEMENTS ASSOCIEES	AC anti rhGAA	
07/06/2006	28/01/2020 20/05/2019 22/03/2017 24/05/2016 05/10/2015 06/05/2015 28/05/2014 07/03/2013 19/05/2011 09/04/2009 10/07/2008 14/02/2008 11/05/2007 01/11/2006	- BEVITINE 500MG CPR ENR : 31/05/2019 - MACROGOL : 15/05/2019 - LOXEN 50MG LP GELULE : 15/05/2019 - AEQUASYAL (Spray buccal T.G.O) : 14/05/2019 - XATRAL 5MG LP CPR : 14/05/2019 - SYMBICORT TURBUHALER 400/12 MICROG : 14/05/2019 - KENZEN 8MG CPR : 14/05/2019 - LOVENOX 40MG/0.4ML SOL INJ SERINGUE : 14/05/2019 - SPASFOF L'YOC 80 mg, lyophilisat oral : 14/05/2019 - DIFFU-K 600MG GELULE : 14/05/2019 - Tiotropium 18µg : 14/05/2019 - MEPITEL+ MEPILEX : 00/00/0000 - DOLIPRANE 500MG CPR : 00/00/0000 - TRAMADOL LP 100 : 00/00/0000 - SYMBICORT 200 : 00/00/0000 - SPIRIVA 18MCG PDR INHAL EN GELULE : 00/00/0000 - CANDESARTAN 8MG : 00/00/0000	Taux : 400 --> 24/02/2009 Taux : 800 --> 16/12/2008 Taux : 400 --> 03/10/2008 Taux : 400 --> 20/05/2008 Taux : 400 --> 26/02/2008 Taux : 1600 --> 04/12/2007 Taux : 1600 --> 11/09/2007 Taux : 6400 --> 21/06/2007 Taux : 1600 --> 27/03/2007 Taux : 0 --> 07/11/2006	
BIODEX	SF36	EVENEMENTS INTERCURRENTS	SUIVI DE TRAITEMENT PAR ENZYMOTHERAPIE	
22/03/2017 06/05/2015 28/05/2014 07/03/2013 11/05/2007 08/06/2006		Escarre de l'arrêt nasale : 28/01/2020 hospitalisation -syndrome confusionnel : 06/05/2019 Asthénie : 06/05/2019 Alcalose respiratoire avec hypokaliémie : 25/05/2017	14/05/2019, 20mg/kg, Réaction : Non 02/01/2012, 20mg/kg, Réaction : Non 02/06/2010, mg/kg, Réaction : Oui 02/01/2010, 20mg/kg, Réaction : Non 05/12/2006, 20mg/kg, Réaction : Non 21/11/2006, 20mg/kg, Réaction : Oui 07/11/2006, 20mg/kg, Réaction : Non	
FORCE MUSCULAIRE QUANTIFIEE (QMT)	ECHELLE DE HANDICAP A 9 NIVEAUX (ROTTERDAM)	ECHELLE DE SEVERITE DE LA FATIGUE (FSS)	TEST FONCTIONNELS	FICHE DE TESTING MANUEL (MMT)
22/03/2017 06/05/2015 28/05/2014 07/03/2013 19/05/2011 14/02/2008 11/05/2007 08/06/2006	06/05/2015 28/05/2014 10/03/2013 04/07/2008	06/05/2015 28/05/2014 10/03/2013 04/07/2008 16/02/2008 11/05/2007	28/01/2020 14/05/2019 22/03/2017 06/05/2015 28/05/2014 07/03/2013 19/05/2011 09/04/2009 17/06/2008 14/02/2008 11/05/2007 08/06/2006	28/01/2020 14/05/2019 22/03/2017 06/05/2015 28/05/2014 07/03/2013 19/05/2011 09/04/2009 17/06/2008 14/02/2008 11/05/2007 08/06/2006
KINESITHERAPIE MOTRICE ET RESPIRATOIRE	MESURE DE LA FOCTION MOTRICE (MFM)	BILAN RESPIRATOIRE SOUS ATU	BILAN FINAL	
	22/03/2017 06/05/2015 28/05/2014 07/03/2013 19/05/2011 07/04/2009 17/06/2008 14/02/2008 11/05/2007 08/06/2006	21/10/2008 18/06/2008 07/06/2006	06/05/2019	

REGISTRE FRANÇAIS DE LA MALADIE DE GAUCHER

Bienvenue Dr. DALIL

PLATEFORME

TABLEAU DE BORD

PATIENTS

MÉDECIN

CRÉER

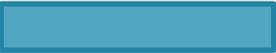
VISUALISER

TRAIT../EVÉNE..

AIDE

AUTRES

TABLEAU DE BORD

	EVALUATION INITIALE 15/06/1980	EVALUATIONS CLINIQUES Evaluation ▾ (15) 	
EVALUATIONS DE L'HEPATOSPLENOMEGALIE Evaluation ▾ (1) 	EVALUATIONS BIOLOGIQUES Evaluation ▾ (24) 	EVALUATIONS OSSEUSES STD Evaluation ▾ (1) 	EVALUATIONS OSSEUSES PAR IRM Evaluation ▾ (1) 
EVALUATIONS OSSEUSES PAR SCINTIGRAPHIES (0) 	EVALUATIONS OSSEUSES PAR OSTEODENSITOMETRIE Evaluation ▾ (1) 	EXAMENS NON SYSTEMATIQUES (Voir/Cacher) Examen ▾ (8) 	TRAITEMENTS ASSOCIES (Voir/Cacher) Traitements ▾ (5) 
EVENEMENTS OU ANTECEDENTS (Voir/Cacher) Antécédents ▾ (23) 		TRAITEMENTS CURATIFS : (Voir/Cacher) Traitements ▾ (10) 	

QUELQUES OUTILS

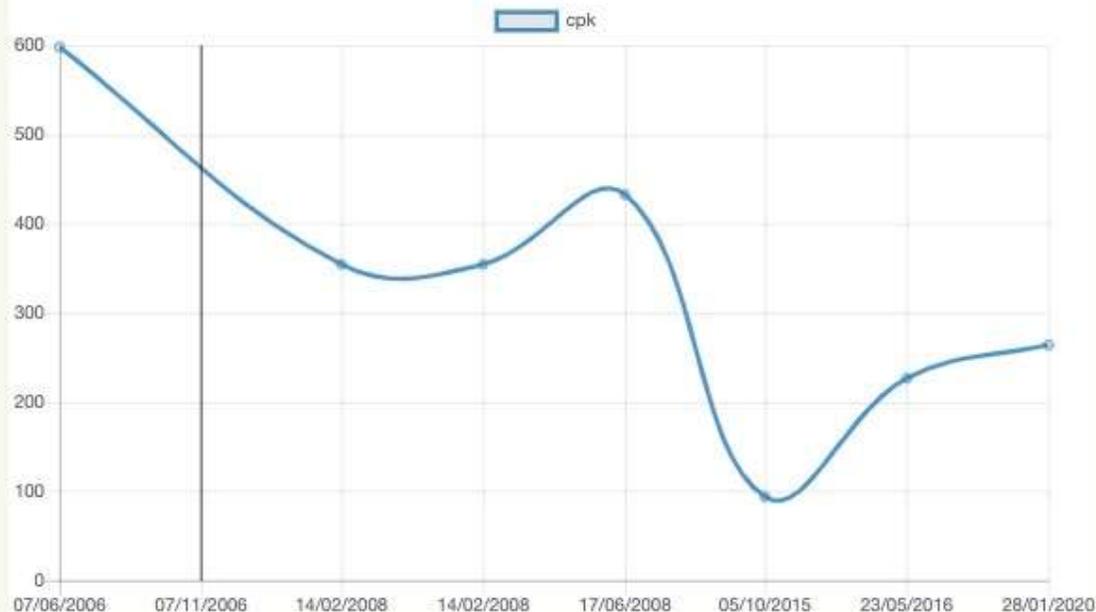
VISUALISER LES COURBES

N Patient : 129 Nom Prénom du patient : Age actuel du patient : 73 ans Genre : Masculin Né le :

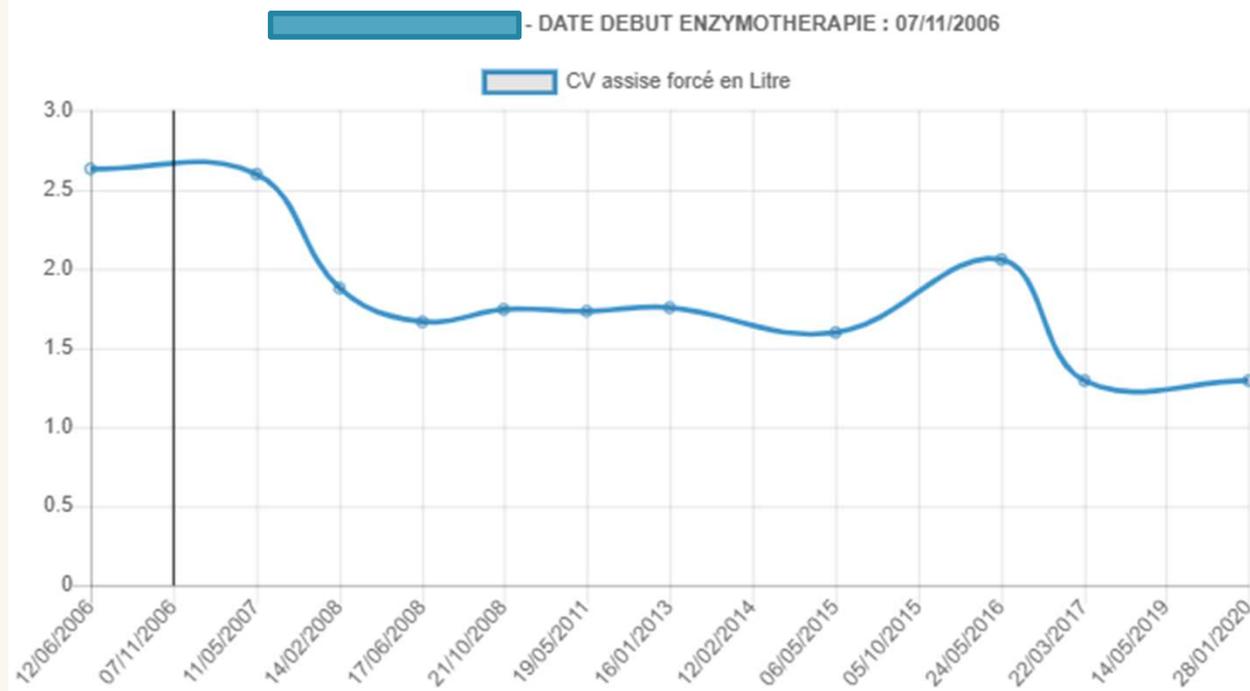
TABLEAU DE BORD

GAZ DU SANG <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>PACO2</u> ◦ <u>CO2</u> ◦ <u>PAO2</u> ◦ <u>SAO2</u> ◦ <u>PH</u> 	CAPACITE VITALE <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>CV assise forcé en Pourcentage</u> ◦ <u>CV assise forcé en Litre</u> ◦ <u>CV assise Lente en Pourcentage</u> ◦ <u>CV assise Lente en Litre</u> ◦ <u>CV couchée Lente en Pourcentage</u> ◦ <u>CV couchée Lente en Litre</u> 	PRESSIONS INSPIRATOIRE ET EXPIRATOIRE <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>Pression inspiratoire en cm</u> ◦ <u>Pression inspiratoire en pourcentage</u> ◦ <u>Pression expiratoire en cm</u> ◦ <u>Pression expiratoire en pourcentage</u> 		
<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>CPK</u> ◦ <u>Poids</u> 	TEST FONCTIONNELS <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>Test de 6 minutes de marche (mètres)</u> ◦ <u>Nombre de relevés d'une chaise par minute</u> ◦ <u>Temps pour monter 4 marches</u> ◦ <u>Temps pour passer de la position allongé à assise</u> 	<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>MFM</u> ◦ <u>Echelle de Vignos</u> ◦ <u>Score de Brooke</u> 		
<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>FSS</u> ◦ <u>QMT</u> ◦ <u>ROTTERDAM</u> 	BILAN BIOLOGIQUE <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>ASAT</u> ◦ <u>ALAT</u> ◦ <u>Ionogramme NA</u> ◦ <u>Ionogramme K</u> ◦ <u>Ionogramme CL</u> 	<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>Leucocytes</u> ◦ <u>Hématies</u> ◦ <u>Hemoglobine</u> ◦ <u>Hematocrite</u> 	<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>P. Neutrophiles</u> ◦ <u>P. Eosinophiles</u> ◦ <u>P. Basophyles</u> ◦ <u>Lymphocytes</u> ◦ <u>Monocytes</u> 	<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>Plaquettes</u> ◦ <u>Creatinine</u> ◦ <u>Glycemie</u> ◦ <u>GLC4 Urinaire</u> ◦ <u>Anti_RHAA</u>

A M - Né le 01/01/1948 - DATE DEBUT ENZYMOTHERAPIE : 07/11/2006



GAZ DU SANG <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>PACO2</u> ◦ <u>CO2</u> ◦ <u>PAO2</u> ◦ <u>SAO2</u> ◦ <u>PH</u> 	CAPACITE VITALE <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>CV assise forcé en Pourcentage</u> ◦ <u>CV assise forcé en Litre</u> ◦ <u>CV assise Lente en Pourcentage</u> ◦ <u>CV assise Lente en Litre</u> ◦ <u>CV couchée Lente en Pourcentage</u> ◦ <u>CV couchée Lente en Litre</u> 	PRESSIONS INSPIRATOIRE ET EXPIRATOIRE <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>Pression inspiratoire en cm</u> ◦ <u>Pression inspiratoire en pourcentage</u> ◦ <u>Pression expiratoire en cm</u> ◦ <u>Pression expiratoire en pourcentage</u> 																						
<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>CPK</u> ◦ <u>Poids</u> 	TEST FONCTIONNELS <ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>Test de 6 minutes de marche (mètres)</u> ◦ <u>Nombre de relevés d'une chaise par minute</u> ◦ <u>Temps pour monter 4 marches</u> ◦ <u>Temps pour passer de la position allongé à assise</u> 	<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>MFM</u> ◦ <u>Echelle de Vignos</u> ◦ <u>Score de Brooke</u> 																						
<ul style="list-style-type: none"> ◦ <u>FSS</u> ◦ <u>QMT</u> ◦ <u>ROTTERDAM</u> 	BILAN BIOLOGIQUE <table border="0"> <tr> <td>◦ <u>ASAT</u></td> <td>◦ <u>Leucocytes</u></td> <td>◦ <u>P. Neutrophiles</u></td> <td>◦ <u>Plaquettes</u></td> </tr> <tr> <td>◦ <u>ALAT</u></td> <td>◦ <u>Hématies</u></td> <td>◦ <u>P. Eosinophiles</u></td> <td>◦ <u>Creatinine</u></td> </tr> <tr> <td>◦ <u>Ionogramme NA</u></td> <td>◦ <u>Hémoglobine</u></td> <td>◦ <u>P. Basophiles</u></td> <td>◦ <u>Glycémie</u></td> </tr> <tr> <td>◦ <u>Ionogramme K</u></td> <td>◦ <u>Hématocrite</u></td> <td>◦ <u>Lymphocytes</u></td> <td>◦ <u>GLC4 Urinaire</u></td> </tr> <tr> <td>◦ <u>Ionogramme CL</u></td> <td></td> <td>◦ <u>Monocytes</u></td> <td>◦ <u>Anti RHAA</u></td> </tr> </table>				◦ <u>ASAT</u>	◦ <u>Leucocytes</u>	◦ <u>P. Neutrophiles</u>	◦ <u>Plaquettes</u>	◦ <u>ALAT</u>	◦ <u>Hématies</u>	◦ <u>P. Eosinophiles</u>	◦ <u>Creatinine</u>	◦ <u>Ionogramme NA</u>	◦ <u>Hémoglobine</u>	◦ <u>P. Basophiles</u>	◦ <u>Glycémie</u>	◦ <u>Ionogramme K</u>	◦ <u>Hématocrite</u>	◦ <u>Lymphocytes</u>	◦ <u>GLC4 Urinaire</u>	◦ <u>Ionogramme CL</u>		◦ <u>Monocytes</u>	◦ <u>Anti RHAA</u>
◦ <u>ASAT</u>	◦ <u>Leucocytes</u>	◦ <u>P. Neutrophiles</u>	◦ <u>Plaquettes</u>																					
◦ <u>ALAT</u>	◦ <u>Hématies</u>	◦ <u>P. Eosinophiles</u>	◦ <u>Creatinine</u>																					
◦ <u>Ionogramme NA</u>	◦ <u>Hémoglobine</u>	◦ <u>P. Basophiles</u>	◦ <u>Glycémie</u>																					
◦ <u>Ionogramme K</u>	◦ <u>Hématocrite</u>	◦ <u>Lymphocytes</u>	◦ <u>GLC4 Urinaire</u>																					
◦ <u>Ionogramme CL</u>		◦ <u>Monocytes</u>	◦ <u>Anti RHAA</u>																					



REGISTRE FRANÇAIS DE LA MALADIE DE GAUCHER

PLATEFORME

TABLEAU DE BORD

PATIENTS

MÉDECIN

CRÉER

VISUALISER

TRAIT../EVÉNE..

AIDE

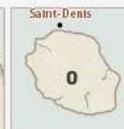
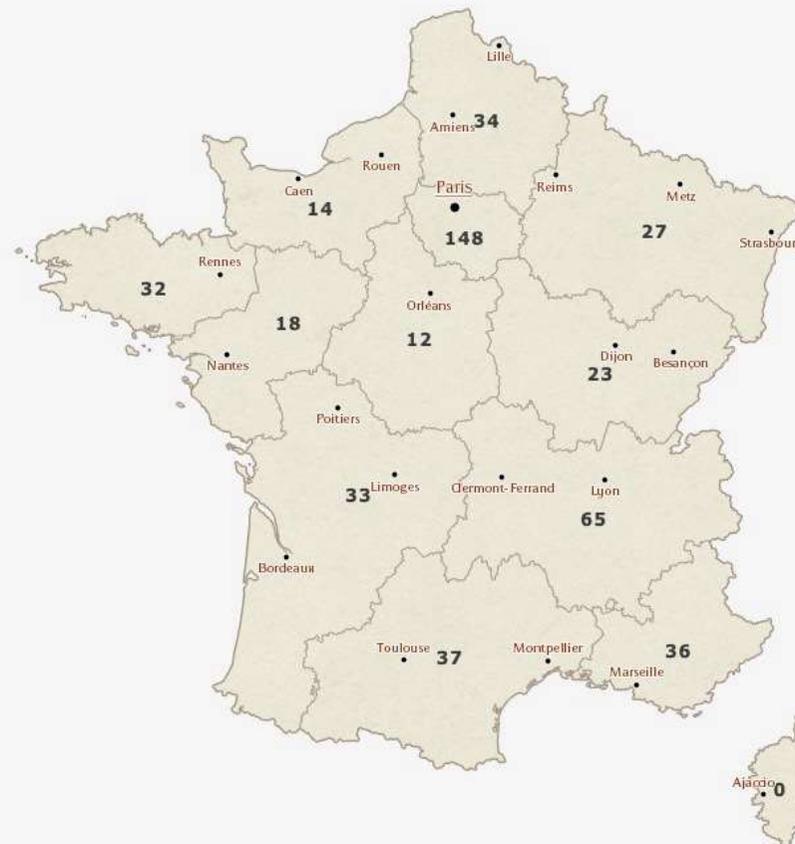
AUTRES

REPARTITION DES PATIENTS PAR REGION

Nom des villes :

Couleur :

Taille :



- Caractéristique de la cohorte : (Voir/Cacher)

CARACTERISTIQUES	RESULTATS
Nombre total de patients avec eval dans la base	
Nombre total de patients	
Nombre de patients vivants avec evaluation initiale	
Nombre de patients decédés	
Nombre de patients inconnus	
Parmi les patients vivants/inconnus avec eval	
Nombre de patient inférieur à 18 ans	
Femmes	
Hommes	
Age median (annees)	
min	
max	3
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	

Graphes obtenus : (Voir/Cacher)

EXPLOITATION DES DONNEES POUR PUBLICATION

OBSERVATOIRE FRANÇAIS SUR LA MALADIE DE POMPE

Bienvenue Dr. dalil

Nous sommes le : 14/03/2023

PLATEFORME

TABLEAU DE BORD

PATIENTS

ADULTES

ENFANTS

CREER

MODIFIER

DOC/EXPORTS/STATS

DOCUMENTATIONS

EXPORTS

CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES NEUROMUSCULAIRES

DEFICIT EN MALTASE ACIDE

FORME ADULTE, JUVENILE ET INFANTILE

(MALADIE DE POMPE)

COORDINATION

PR. P. LAFORET -

ATTACHÉS DE RECHERCHE CLINIQUE

N. TAOUAGH & A. ARRASSI

INSTITUT DE MYOLOGIE

GROUPE HOSPITALIER PITIÉ-SALPÉTRIÈRE, PARIS

BANQUE DE DONNÉES, MÉTHODES & ALGORITHMES : DALIL HAMROUN - PhD
CHU DE MONTPELLIER



OBSERVATOIRE FRANÇAIS SUR LA MALADIE DE POMPE

Bienvenue Dr. dalil

Nous sommes le : 14/03/2023

[PLATEFORME](#) [TABLEAU DE BORD](#) [PATIENTS](#) [ADULTES](#) [ENFANTS](#) [CREER](#) [MODIFIER](#) [DOC/EXPORTS/STATS](#)

EXPORTS EXPORT

Patients	Inclusion
Données de suivies	Suivie forme infantile
Ac Anti RH	Antécédents médicaux
Bilan enzymothérapie	Bilan final
Bilan respiratoire sous ATU	Biodex
Evenements intercurrents	FSS
kinesithérapie motrice et respiratoire	Médecins
Thérapeutes	MFM
MMT	QMT
R.pack	Rotterdam
Traitements suivis enzymothérapies	Tests Fonctionnels
Traitements associés	bilan biologique
SF36	

OBSERVATOIRE FRANÇAIS SUR LA MALADIE DE POMPE

Bienvenue Dr. dalil

Nous sommes le : 14/03/2023

[PLATEFORME](#) [TABLEAU DE BORD](#) [PATIENTS](#) [ADULTES](#) [ENFANTS](#) [CREER](#) [MODIFIER](#) [DOC/EXPORTS/STATS](#)

EXPORTS FICHES INCLUSIONS

[RETOUR AU MODULE D'EXPORT](#)

[Télécharger le fichier inclusions](#)



A1 \sum $\frac{1}{x}$ $\frac{1}{x}$ $\frac{1}{x}$ N_Patient

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
1	N_Patient	N_de_dossier	Investigateur	date_consultation	utilisateur	Consanguinite parentale	autres_memb_famille_atteints	Nbr_freres_soeurs_atteints	non_disponible_atteint	nombre_fratie	non_disponible_fratie	Activite Professionnelle	Motif_premiere_consultation
217	2408	1781		14/01/2016			NON DISPONIBLE	1	FAUX	9	FAUX		INSUFFISANCE RESPIRATOIRE
218	2409	1782		04/11/2016			OUI	1	FAUX	5	FAUX		AUTRE MOTIF
219	3601	1783		15/07/2015		NON	NON		VRAI	2	FAUX	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	AUTRE MOTIF
220	808	1784		04/09/2018		NON DISPONIBLE	NON DISPONIBLE		VRAI		VRAI		INSUFFISANCE RESPIRATOIRE
221	809	1785		12/01/2015		NON DISPONIBLE	NON DISPONIBLE		VRAI		VRAI		AUTRE MOTIF
222	810	1786		24/09/2018		NON	NON	0	FAUX	0	FAUX		INSUFFISANCE RESPIRATOIRE
223	3103	1787		16/11/2016					VRAI		VRAI	3 : ETUDIANT	AUTRE MOTIF
224	3104	1788		19/07/2018				0	FAUX	1	FAUX	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	AUTRE MOTIF
225	3701	1789		09/06/2005		NON DISPONIBLE	NON	0	FAUX	1	FAUX		AUTRE MOTIF
226	3702	1790		30/07/2007		NON DISPONIBLE	OUI	1	FAUX	3	FAUX		AUTRE MOTIF
227	2410	1791		19/03/2019		OUI	OUI	1	FAUX	2	FAUX		AUTRE MOTIF
228	2411	1792		07/10/2019					FAUX		FAUX		AUTRE MOTIF
229	2412	1793		27/11/2009		OUI			FAUX		FAUX		AUTRE MOTIF
230	171	1794		03/04/2019		NON DISPONIBLE	OUI	1	FAUX		FAUX	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
231	2413	1795		13/06/2014		NON	NON DISPONIBLE	0	FAUX	2	FAUX		AUTRE MOTIF
232	2414	1796		07/08/2018		OUI	NON	0	FAUX	3	FAUX		AUTRE MOTIF
233	3501	1797	E	14/11/2018		NON	NON	0	FAUX	2	FAUX	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	AUTRE MOTIF
234	172	1798		07/11/2018		NON	NON	0	FAUX	1	FAUX		AUTRE MOTIF
235	2415	1799		25/09/2017		NON	NON	0	FAUX	0	FAUX		AUTRE MOTIF
236	2416	1800		18/02/2016		NON	NON	0	FAUX	0	FAUX		AUTRE MOTIF
237	173	1801		21/11/2019		OUI	NON DISPONIBLE	2	FAUX		VRAI	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
238	174	1802		12/04/2019		VRAI	NON DISPONIBLE		VRAI		VRAI	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	AUTRE MOTIF
239	207	1804		15/12/2017		NON	NON	2	FAUX	10	FAUX	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
240	416	1805		09/02/2021		NON	NON	0	FAUX	3	FAUX	2 : RETRAITE	FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
241	415	1803		18/09/2019		NON	NON	0	FAUX	1	FAUX	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	AUTRE MOTIF
242	2102	1806		10/11/2020		NON	OUI	1	FAUX	1	FAUX	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
243	208	1807		04/03/2021		NON		0	FAUX	2	FAUX	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	FAIBLESSE MUSCULAIRE + INSUFFISANCE RES
244	3801	1808		02/01/2015			NON	0	FAUX	2	FAUX		AUTRE MOTIF
245	3802	1809		22/09/2019					FAUX		FAUX		AUTRE MOTIF
246	3803	1810		31/03/2015		OUI		1	FAUX	3	FAUX		AUTRE MOTIF
247	3805	1812		04/03/2014		OUI	NON	0	FAUX	3	FAUX		ATTEINTE CARDIAQUE
248	3806	1813		22/12/2003		NON DISPONIBLE	NON	0	FAUX		FAUX		AUTRE MOTIF
249	3804	1811		18/04/2005					FAUX		FAUX		ATTEINTE CARDIAQUE
250	3807	1814		28/08/2020		OUI	NON	0	FAUX	0	FAUX		AUTRE MOTIF
251	319	1815		11/02/2021		NON DISPONIBLE	NON		VRAI		VRAI	4 : CHOMAGE	FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
252	320	1816		26/03/2019					FAUX		FAUX		AUTRE MOTIF
253	321	1817		25/03/2020		NON DISPONIBLE	OUI	1	FAUX		VRAI	2 : RETRAITE	FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
254	322	1818		01/02/2021					VRAI		VRAI	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	AUTRE MOTIF
255	3901	1819		15/02/2012		NON			FAUX		FAUX		ATTEINTE CARDIAQUE
256	3902	1820		25/06/2008					FAUX		FAUX		INSUFFISANCE RESPIRATOIRE
257	3903	1821		31/08/2009		NON	NON	0	FAUX	0	FAUX		AUTRE MOTIF
258	3904	1822		01/10/2006		NON	NON	0	FAUX	0	FAUX		FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
259	3905	1823		04/01/2011		OUI	NON	0	FAUX	2	FAUX		AUTRE MOTIF
260	1804	1824		23/07/2020		NON	NON	0	FAUX		VRAI		AUTRE MOTIF
261	2601	1825		28/11/2018		NON			FAUX		FAUX		AUTRE MOTIF
262	175	1826		21/07/2021		NON	NON	0	FAUX	13	FAUX	4 : CHOMAGE	AUTRE MOTIF
263	2025	1828		22/10/2021		NON DISPONIBLE	OUI	1	FAUX		VRAI	0 : TRAVAIL A TEMPS PLEIN	AUTRES MEMBRES DE LA FAMILLE ATTEINTS (
264	2026	1829		16/12/2020		NON DISPONIBLE	OUI	1	FAUX	10	FAUX	4 : CHOMAGE	FAIBLESSE MUSCULAIRE DES MEMBRES
265	2417	1830		15/01/2021					FAUX		FAUX		ATTEINTE CARDIAQUE

inclusions_14032023190125

Rechercher Tout rechercher Affichage mis en forme Respecter la casse

REGISTRE MCAD

MALADIES RARES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

Bienvenue Dr dalil



ACCUEIL

REGISTRE DES DEFICIT EN ACYL-COA-DESHYDROGENASE DES ACIDES GRAS A CHAINE MOYENNE (MCADD)

FILIERE G2M

- ❑ 18 Centres de Référence dont 7 sites coordonnateurs et 11 sites constitutifs
- ❑ 47 Centres de Compétence labellisés
- ❑ un réseau de Laboratoires impliqués dans le diagnostic et la prise en charge
- ❑ des Associations de Patients
- ❑ des équipes de Recherche
- ❑ des professionnels et des structures des secteurs sanitaire, social et médico-social...

TABLEAU DE BORD

LISTE DES PATIENTS

CREER UN PATIENT

filière de santé
maladies rares

G²m Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme
Filière nationale de santé

CHU
MONTPELLIER
CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE

ASSISTANCE
PUBLIQUE HÔPITAUX
DE PARIS

MALADIES RARES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

Bienvenue Dr dalil



ACCUEIL

TABLEAU DE BORD

Chercher :

Chercher par nom, par N de patient ou famille

MALADIES RARES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

Bienvenue Dr dalil



ACCUEIL

TABLEAU DE BORD

Chercher par nom de patient

Chercher par nom

GASTON lagaffe - 04/10/2021 - MC-1-1
TOULOUSAIN gentil - 11/01/2022 - MC-3-1
XXXX xx - 01/01/2022 - MC-2-1

MALADIES RARES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

Bienvenue Dr dalil



ACCUEIL

TABLEAU DE BORD

(Tout voir/Cacher)

NOUVELLE RECHERCHE

MODIFIER LA FICHE ADMINISTRATIVE DU PATIENT

Ajouter un nouveau patient :

Nom : GASTON

Prénom : Lagaffe

DDN : 04/10/2021

N° Famille : 1

N° dossier : MC-1-1

N CRDN : crdn1

Centre du patient : Assistance Publique Hôpitaux de Paris

Consentement signé, pour le recueil des données du patient ou de son responsable légal (parent, curateur ...), obtenu : Oui

DIAGNOSTIC (Afficher/Cacher)

Visualiser la fiche diagnostic

Date de consultation : 09/12/2021

AFFICHER LES CAS INDEX (Voir/Cacher)

Ajouter un apparenté :

PROFIL DES ACYLCARNITINES (Voir/Cacher)

DECOMPENSATION (Voir/Cacher)

VISITES (Voir/Cacher)

Ajouter un apparenté

MALADIES RARES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

Bienvenue Dr dalil

ACCUEIL

CREER UNE FICHE PATIENT

N CRDN :

*tous les champs en pointillés sont obligatoires

Nom :

Prénom :

N° de famille :

N° patient :

Genre :
Date de naissance :

Pays de naissance :

Consentement :
Années du patient ou de son responsable légal (parent, curateur ...), obtenu :

Date d'incrimination :
Soeur
Père
Mère

Adresse :

Ville : Code postal :

Département : Pays :

Filiation :

Médecin référent :

Ville du suivi hospitalier spécialisé :

Le (la) patient(e) est-il(elle) décédé(e) ?

Ajouter un diagnostic

TABLEAU DE BORD

(Tout voir/Cacher)

NOUVELLE RECHERCHE

MODIFIER LA FICHE ADMINISTRATIVE DU PATIENT

Ajouter un nouveau patient : 

Nom : XXXX

Prénom : xx

DDN : 01/01/2022

N° Famille : 2

N° dossier : MC-2-1

N CRDN :

Centre du patient : Assistance Publique Hôpitaux de Paris

Consentement signé, pour le recueil des données du patient ou de son responsable légal (parent, curateur ...), obtenu :

DIAGNOSTIC (Afficher/Cacher)

Créer une fiche de diagnostic 

AFFICHER LES CAS INDEX (Voir/Cacher)

Ajouter un apparenté : 

PROFIL DES ACYLCARNITINES (Voir/Cacher) 

DECOMPENSATION (Voir/Cacher) 

VISITES (Voir/Cacher) 

CREER UNE FICHE DE DIAGNOSTIC

CREER UNE FICHE DE DIAGNOSTIC

*tous les champs en pointillés sont obligatoires

TABLEAU DE BORD PATIENT

Nom : XXXX

Prénom : xx

N° de famille : 2

N° dossier : MC-2-1

Date fiche de diagnostic :

N CRDN :

☐ CONTEXTE DE DIAGNOSTIC ☐ DEPISTAGE NEONATAL ☐ DIAGNOSTIC ☐ GENETIQUE ☐ ENZYMOLOGIE ☐ CONCLUSION

Poids de Naissance : g Terme (SA) : ▼
Alimentation : ▼
Triglycérides à chaîne moyenne (TCM) dans la nutrition à la naissance : ▼

Décès avant la prise en charge ? ▼
Date de décès :

Contexte diagnostic : ▼

Type d'investigation(s) réalisée(s) :

- Clinique : - Génétique : - Biochimique : - Biologique :
- Imagerie : - Exploration fonctionnelle : - Anatomopathologie : - Autre type :

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre : ▼

Âge aux premiers signes : ▼

Âge au diagnostic : ▼

CONTEXTE DE DIAGNOSTIC	DEPISTAGE NEONATAL	DIAGNOSTIC	GENETIQUE	ENZYMOLOGIE	CONCLUSION
------------------------	--------------------	------------	-----------	-------------	------------

Age au moment du prélèvement :

Résultat CRDN

C8 : $\mu\text{mol/L}$

C10 : $\mu\text{mol/L}$

C8/C10 :

CONTEXTE DE DIAGNOSTIC	DEPISTAGE NEONATAL	DIAGNOSTIC	GENETIQUE	ENZYMOLOGIE	CONCLUSION
------------------------	--------------------	------------	-----------	-------------	------------

Age au moment du prélèvement : Unité :

Contexte :

Dosage des acylcarnitines

Milieu biologique :

Résultats

C0 $\mu\text{mol/L}$

C2 $\mu\text{mol/L}$

C6 $\mu\text{mol/L}$

C8 $\mu\text{mol/L}$

C10:1 $\mu\text{mol/L}$

C10 $\mu\text{mol/L}$

C8/C2

C8/C10

Interprétation :

Acides organiques urinaires

Acide adipique :

Acide subérique :

Acide sébacique :

Hexanoylglycine :

Subérylglycine :

Phénylpropionylglycine :

Interprétation :

CONTEXTE DE DIAGNOSTIC	DEPISTAGE NEONATAL	DIAGNOSTIC	GENETIQUE	ENZYMOLOGIE	CONCLUSION
Laboratoire (ville) : <input type="text"/>					
Variants					
Allèle 1 cDNA : <input type="text" value="c.985A>G"/> / <input type="text"/>					
Allèle 1 protéine : <input type="text" value="p.Lys329Glu"/> / <input type="text"/>					
Allèle 2 cDNA : <input type="text" value="c.985A>G"/> / <input type="text"/>					
Allèle 2 protéine : <input type="text" value="p.Lys329Glu"/> / <input type="text"/>					
Synthèse génotypique					
<input type="text"/>					

CONTEXTE DE DIAGNOSTIC	DEPISTAGE NEONATAL	DIAGNOSTIC	GENETIQUE	ENZYMOLOGIE	CONCLUSION
Laboratoire (ville) : <input type="text"/>					
Activité MCAD (mesure directe) : <input type="text"/> % du témoin					
Étude de flux de β oxydation des AG : <input type="text"/> (ratio C8/(C4+C2))					
Interprétation					
<input type="text"/>					

CONTEXTE DE DIAGNOSTIC	DEPISTAGE NEONATAL	DIAGNOSTIC	GENETIQUE	ENZYMOLOGIE	CONCLUSION
État du diagnostic actuel					
<input type="text"/>					
Diagnostic actuel					
<input type="text"/>					

[ENREGISTRER LA FICHE](#)

CREER UN PROFIL DES ACYLCARNITINES

CREER UN PROFIL DES ACYLCARNITINES POUR : XXXX xx

TABLEAU DE BORD PATIENT

Contrôle du : Age patient (jours): Age patient (ans):

Milieu :

Contexte de prélèvement :

C2 : $\mu\text{mol/L}$

C6 : $\mu\text{mol/L}$

C8 : $\mu\text{mol/L}$

C10 : $\mu\text{mol/L}$

C8/C2 :

C8/C10 :

Interprétation :

CREER UNE FICHE DE DECOMPENSATION

CREER UNE FICHE DE DECOMPENSATION POUR : XXXX xx

TABLEAU DE BORD PATIENT

SI DECOMPENSATION :

Date : Age patient (jours): Age patient (ans):

Contexte de décompensation :

- Jeune prolongé :
- Gastroentérite :
- Fièvre isolée :
- Autre contexte :

Symptômes :

Conséquence :

CREER UNE FICHE DE SUIVI

CREER UNE FICHE DE SUIVI POUR : XXXX xx

TABLEAU DE BORD PATIENT

Date : Age patient (jours): Age patient (ans):

Contexte :

Objectif(s) :

Profession(s) de(s) intervenant(s) :

Evènements depuis la dernière visite de suivi :

Aucun évènement :

- Circonstance à risque SANS décompensation, traité par mesures préventives à DOMICILE :
- Circonstance à risque SANS décompensation, traité par mesures préventives en HOSPITALISATION :
- Décompensation aiguë sur circonstance à risque :
- Décompensation aiguë sans cause évidente :
- Mort subite :
- Manifestation autre :

Taille : cm Poids : Kg

Scolarité :

- Normale pour l'âge :
- Normale, 1 redoublement :
- Normale, 2 redoublements :
- Normale avec AVS :
- Normale avec PAP :
- ULIS/SEGPA :
- Institution (IME ..) :

Dernier niveau scolaire obtenu :

Développement :

Alimentation :

Prise en charge médicale :

- Aucune :
- Protocole de prévention en cas de circonstance à risque :
- Mesures diététiques au quotidien (ex : féculé de maïs au coucher) :
- L-carnitine :
- Autre :

Rééducation :

Si autre :

Social

Perspectives suite des travaux de la plateforme

REGISTRE NATIONAL DES INSUFFISANCES HEPATIQUES AIGUES DU NOUVEAU-NE ET DU NOURRISSON

INSUFFISANCES HÉPATIQUES AIGUES DU NOUVEAU-NÉ ET DU NOURRISSON

Bienvenue Dr dalil

..

ACCUEIL

TABLEAU DE BORD

PATIENT

MEDECIN

REGISTRE NATIONAL DES INSUFFISANCES HEPATIQUES AIGUES DU NOUVEAU-NE ET DU NOURRISSON

Groupe Français des Insuffisances Hépatiques Aigües Pédiatriques

MEDECINS COORDINATEURS :

Dr Nolwenn LABORDE – PH & Dr Pierre BROUE - PH

Hépatologie et Maladies Héréditaires du Métabolisme
Pôle enfants
Hôpital des enfants
330, avenue de Grande Bretagne - TSA 70034 - 31059 Toulouse cedex 9

CHEF DE PROJET : Romain LOPEZ. (PharmD)

tél : 05.61.77.96.70

mail : lopez.ro@chu-toulouse.fr

CONCEPTION, METHODES & ALGORITHMES : Dalil HAMROUN - PhD (Bioinformatique CHU de Montpellier)



Observatoire Français des Dystrophies Myotoniques

« Dmscope » est interopérable avec les 3 autres registres pilotes de l'EURO-ERN (DDP, CRAMP, et SMARtCARE)



Neuromuscular Diseases
(ERN EURO-NMD)

FAIR Data Point
Metadata for machines

ERN EURO-NMD FAIR Data Point

EURO-NMD is a European reference network for the thematic grouping of rare neuromuscular diseases (NMDs), a broad group of related disorders that are a major cause of mortality and lifelong disability in children and adults.

Catalogs

EURO-NMD Registry Catalog

- Orphanet_68381
- MTHU854719
- Orphanet_68380
- Orphanet_98491
- Orphanet_98503
- edam:data_1153
- ncit:C101216
- ncit:C129000
- ncit:C15709
- ncit:C159705
- ncit:C25242
- ncit:C4731
- ncit:C84910

FAIR Data Point

Metadata for machines

SMARtCARE FAIR Data Point

SMARtCARE is a joint initiative of neurologists, paediatricians, and patients' organisations. The aim of SMARtCARE is to collect longitudinal 'real-world data' on all available spinal muscular atrophy (SMA) patients independent of their actual treatment regime as disease-specific SMA registry. For this purpose, an online platform has been developed to collect data on SMA patients from their health-care providers. Data are collected during routine patient visits and items for data collection are aligned with the international consensus for SMA registries. More information on: <https://www.smartcare.de/en/index.html>

Catalogs

SMARtCARE Catalog

Issued 28-02-2023 Modified 28-02-2023

Metadata Issued 28-02-2023 Metadata Modified 28-02-2023

Conforms to

- FAIR Data Point Profile

Version 1.0

Language en

License 4.0

Metadata Identifier identifier

Metadata Issued 27-02-2023

Metadata modified 27-02-2023

FAIR Data Point Metadata for machines

Duchenne Data Platform

The Duchenne Data Platform (DDP) is a patient-led registry. Patients are the owners of their data and have their own 'data lockers' where they can not only collect their Patient Reported Outcomes (PROs) but can also upload their data from other sources such as hospitals and wearables.

Metadata Issued 17-05-2021 Metadata Modified 18-05-2021

Version 2018-01-10T13:20:00

Language en

Distributions Patient Clinical Data

FAIR Data Point

Metadata for machines

CRAMP FAIR Data Point

The exemplar FAIR Data Point for the CRAMP Registry

Catalogs

Top-level Catalog for the CRAMP Dataset

A catalog of all datasets within the CRAMP

- topic_3325
- NCIT_C4873
- OMIT_00101

Metadata Issued 27-02-2023 Metadata Modified 27-02-2023

Conforms to

- FAIR Data Point Profile

FAIR Data Point Metadata for machines

DMScope FDP

The exemplar FAIR Data Point for DMScope

Metadata Issued 27-02-2023 Metadata Modified 27-02-2023

Conforms to

- FAIR Data Point Profile

Version 1.0

Language English

License cc-by-nc-nd3.0

Metadata Identifier identifier

FAIR Data Point

Metadata for machines

DMScope FDP

The exemplar FAIR Data Point for DMScope

Catalogs

Top level metadata catalog for the DMScope FDP

A catalog of all datasets within DMScope

- OMIT_00101

Issued 27-02-2023 Modified 27-02-2023

IRD-Db (En cours de réalisation)

Cohorte de patients suivi au niveau du centre des 15-20 depuis sa création avec des données de suivi longitudinal fonctionnel et structurel ainsi que des données de génétique

The screenshot shows the website for the IHU FOReSIGHT IRD-Db project. At the top left is the logo for the 15-20 Hôpital National de la Vision Paris, featuring a stylized eye icon. To the right is the IHU FOReSIGHT logo with 'IRD-Db' underneath. Below the logos is a navigation bar with buttons for 'Accueil', 'Tableau de bord', 'Nouveau Patient', and 'Orphanet'. The main content area is titled 'CENTRE HOSPITALIER NATIONAL D'OPHTALMOLOGIE DES QUINZE-VINGTS'. It lists the following roles and names:

- Investigateur**: Pr Isabelle Audo
- Co-investigateurs**: Dr Saddek Mohand-Said, Pr José-Alain Sahel
- Responsable Recherche Clinique**: Pr Philippe Chaumet-Riffaud
- Recherche Clinique**: Romain Le Clerc
- Banque de données, Méthodes & Algorithmes**: Daili HAMROUN (PhD), CHU de Montpellier

At the bottom of the page are three logos: 'ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS', 'INSTITUT DE LA VISION', and 'CHU MONTPELLIER CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE'. A footer at the very bottom reads 'Copyright © 2022. All Rights Reserved.'

**IRD-Db sera hébergé directement par l'IHU des 15-20
N'est pas ouverte pour d'autres centres**

Registres Maladies Rares Métaboliques G2M (En cours)

Dépistage néonatal 7 nouvelles cohortes

- Leucinose (MSUD)
- Homocystinurie (HCY)
- Tyrosinémie de type 1 (TYR-1)
- Acidurie glutarique de type 1 (GA-1)
- Acidurie isovalérique (IVA)
- Déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue (LCHAD)
- Déficit en captation de carnitine (CUD)