

- Registre français de la maladie de pompe (registre qualifié)

Responsable(s) : Laforêt Pascal, Centre de référence de Pathologie Neuromusculaire Paris-Est

Date de modification : 11/04/2011 | Version : 2 | ID : 2589

Général

Identification

Nom détaillé	Registre français de la maladie de pompe (registre qualifié)
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	CNIL 909139

Thématiques générales

Domaine médical	Endocrinologie et métabolisme Maladies rares Neurologie
-----------------	---

Déterminants de santé Produits de santé

Mots-clés évaluation, tolérance, efficacité

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Laforêt
Prénom	Pascal
Adresse	Groupe Hospitalier Pitié salpêtrière -47-83 Boulevard de l'Hôpital- 75013 Paris
Téléphone	+ 33 (0)1 42 16 37 91
Email	pascal.laforet@psl.aphp.fr
Laboratoire	Centre de référence de Pathologie Neuromusculaire Paris-Est
Organisme	Assistance Publique des Hôpitaux de

Collaborations

Financements

Financements Mixte

Précisions Association Francophone des Glycogénoses (AFG),

Association Française contre les Myopathies (AFM),
laboratoire Genzyme, InVS-INSERM

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur Association Institut de Myologie (AIM)

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 Sélection des sujets présentant les critères d'inclusion requis.

Objectif de la base de données

Objectif principal

Objectifs du registre dans le domaine de la santé publique :

- Collecter des données épidémiologiques sur la maladie de Pompe en France, et évaluer précisément le nombre de patients affectés par cette pathologie.
- Evaluer la tolérance et l'efficacité du Myozyme, seul traitement ayant actuellement une efficacité démontrée dans la maladie de Pompe, mais dont le coût exceptionnel pour le système de santé rend impératif un suivi standardisé des patients au long cours. Des informations homogènes et standardisées concernant les patients atteints de la maladie de Pompe et traités par Myozyme sont recueillies tous les 6 mois pour les patients sous traitement et tous les 12 mois pour les autres patients

Objectifs du registre dans le domaine de la recherche clinique :

- Ce registre a également pour but de mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie chez les patients non traités, de préciser la fréquence et la gravité de manifestations inhabituelles de la maladie (malformations artérielles cérébrales, troubles digestifs, troubles sphinctériens?)

Objectifs du registre dans le domaine de la

thérapeutique :
- Il est probable que d'autres approches thérapeutiques seront développées dans les années à venir. L'existence d'un registre indépendant aura alors certainement un rôle déterminant pour recruter des patients dans ces futurs essais, et permettra de faciliter les comparaisons des résultats avec ceux obtenus chez les patients sous enzymothérapie substitutive.

Critères d'inclusion

Les patients ne sont inclus dans le registre que lorsque le diagnostic de maladie de Pompe est confirmé par l'analyse biochimique (mise en évidence du déficit en alpha-glucosidase acide sur le sang, le muscle ou les fibroblastes) et/ou génétique.

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)
Grand âge (80 ans et plus)

Population concernée

Sujets malades

Sexe

Masculin
Féminin

Champ géographique

National

Détail du champ géographique

France métropolitaine

Collecte

Dates

Année du premier recueil

2004

Taille de la base de données

Taille de la base de données (en nombre d'individus)

< 500 individus

Détail du nombre d'individus

L'incidence calculée de tous les formes de la maladie de Pompe est estimée à 1/40 000. En France, plus de 100 patients ont déjà été diagnostiqués comme atteints de la maladie de Pompe. The calculated

incidence of all forms of Pompe disease is put at 1/40,000. In France, over 100 patients have already been diagnosed as suffering from Pompe disease.

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
Données paracliniques, précisions	Test de marche de 6 minutes, testing musculaire, tests chronométrés, échelle MFM, mesure de capacité vitale, mesure des pressions respiratoires, biopsie musculaire
Données biologiques, précisions	activité alpha-glucosidas acide, Glc4 urinaire, CPK
Données administratives, précisions	Données d'identification
Existence d'une bibliothèque	Non
Paramètres de santé étudiés	Evénements de santé/morbidité Evénements de santé/mortalité Consommation de soins/services de santé
Consommation de soins, précisions	Hospitalisation Produits de santé

Modalités

Mode de recueil des données	Des informations homogènes et standardisées concernant les patients atteints de la maladie de Pompe traités ou non sont recueillies suivant un protocole déjà établi (recommandations du Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Pompe, CETP). Les paramètres de suivi correspondant aux recommandations du CNR-MR (comité National des Registres-Maladies Rares) ? CETP sont recueillis tous les 6 mois pour les patients sous traitement et tous les 12 mois pour les autres patients. Par ailleurs une partie des données qui vont être recueillies sur le registre Français se superposant à celles du registre de la firme Genzyme, un partage de données est envisagé afin de répondre aux exigences de l'EMA (European Medicines Agency) qui demande aux autorités de santé de transmettre des données d'efficacité et de tolérance sur le
-----------------------------	--

registre international.

Suivi des participants

Oui

Détail du suivi

- Évaluations cliniques annuelles pour les patients non traités et tous les 6 mois pour les patients traités par enzymothérapie- Statut vital

Appariement avec des sources administratives

Non

Valorisation et accès

Valorisation et accès

Lien vers le document

<http://tinyurl.com/PUBMED-FPR>

Description

Liste des publications dans Pubmed

Accès

Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)

Base de données hébergée sur serveur 4D, avec accès sur demande. Accès sécurisé sur le web en cours de construction.

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique