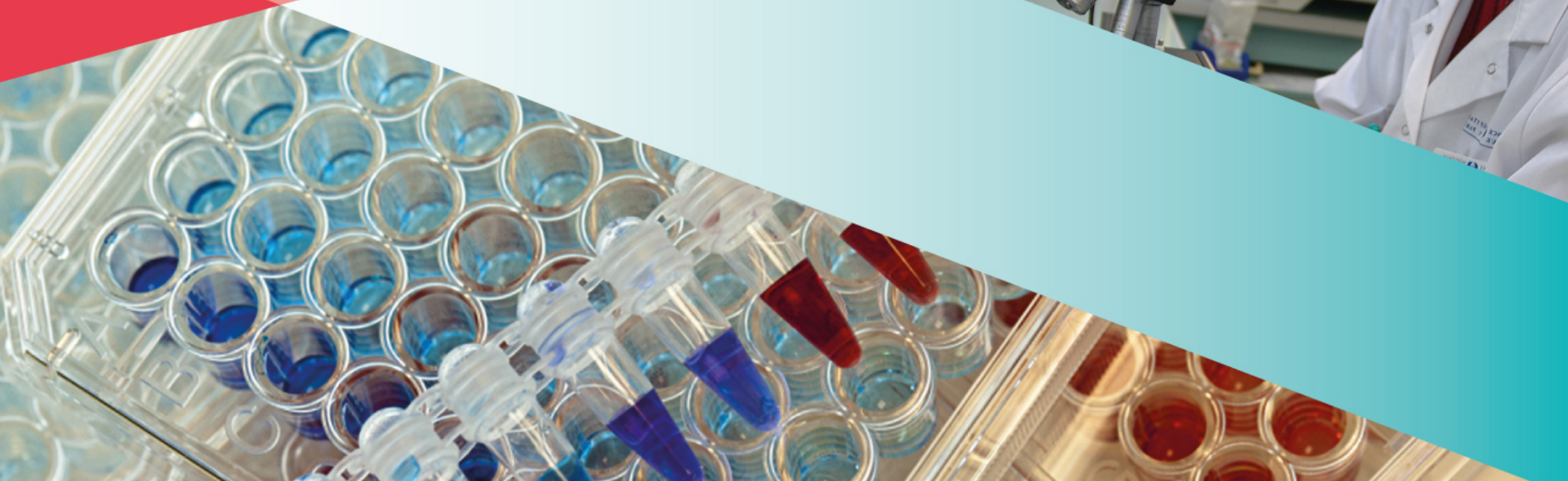
JOURNÉE ANNUELLE

3ème ÉDITION

FIRENDO

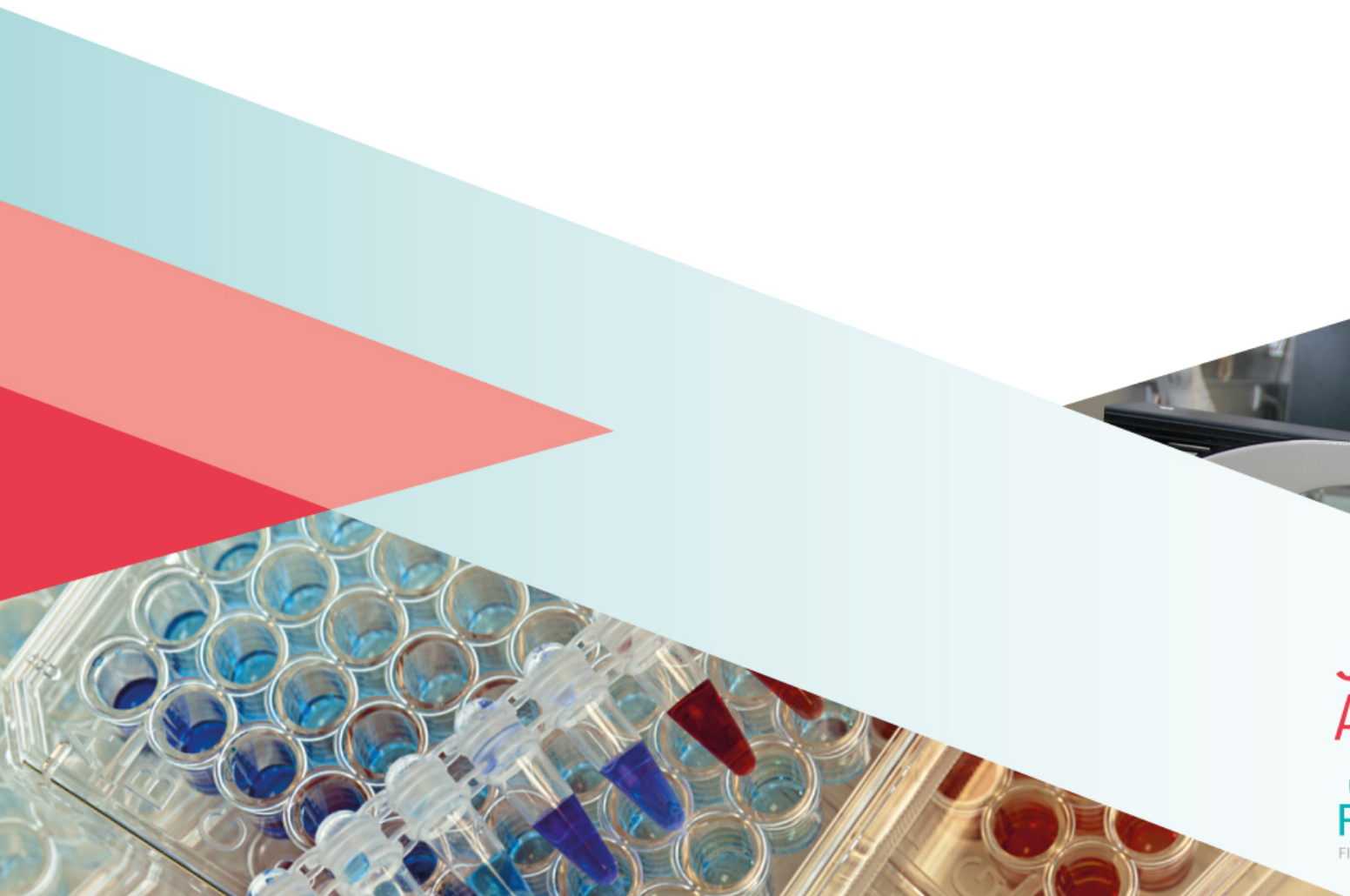
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi
14 décembre
2016



Pr Juliane Leger (GT5) et Maria Givony (chef de projet FIRENDO)

RESTITUTION DES TRAVAUX DU GROUPE « BASES DE DONNÉES ET REGISTRES »



JOURNÉE ANNUELLE
3ème ÉDITION
FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi
14 décembre
2016

Travaux du Groupe #5
« Bases de données et registres »

Pr Juliane Leger

Brigitte Delemer, Delphine Zénaty, Aude Brac, Claire-Lise Gay, Guillaume Assie, Frédéric Illouz

Sophie Dos Santos, Fanny Minime, Jérôme Dulon,

Mouna Sahnoun, Isabelle Tejedor

FIRENDO

Travaux du Groupe #5

- Validation du listing MR
- Création de la fiche patient
- Aide au remplissage
- Comptabilité des activités: choix du centre
- Questions sur le codage
- Recensement de tous les registres/bases
- Code ORPHA

1/ Validation du listing Maladies Rares

ORGANE	Libellés des Maladies Rares Endocriniennes	Rayer la case vide ou l'option correspondante			
Gonades	46 XX DSD (idiopathique et autres : non testicular DSD)				
	46 XX testicular DSD (ovotesticular/ male XX)				
	46 XY DSD (idiopathique et autres)				
	46 XY ovotesticular DSD				
	Agénésie cellules de leydig/ Résistance testiculaire gonadotrophines				
	Anorchidie congénitale				
	Bloc hormonosynthèse testiculaire	17βHSD	5αréductase	autres	
	Déficit en aromatase				
	Dysgénesie gonadique (XY/ XO)				
	Dysgénesie gonadique XY	totale	partielle	Denys Drash	Frasier
	Exstrophie vésicale-épispadias				
	Insuffisance ovarienne primitive prématurée				
	Résistance complète aux androgènes				
	Résistance partielle aux androgènes				
	Syndrome de Klinefelter 47,XXY				
	Syndrome de Mac Cune Albright				
	Syndrome de persistance canaux Muller				
	Syndrome de Turner				
	Testotoxicose				
Hypophyse	Acromégalie				
	Adénome à prolactine				
	Adénome gonadotrope				
	Adénome hypophysaire mixte GH+PRL				
	Adénome hypophysaire non fonctionnel				
	Adénome thyréotrope				
	Apoplexie hypophysaire				
	Craniopharyngiome				
	Déficit isolé congénital ACTH				
	Déficit isolé congénital FSH				
	Déficit isolé congénital TSH				
	Déficit tardif isolé en ACTH / Syndrome David	Déficit isolé en ACTH	Syndrome David		
	Diabète insipide central acquis				
	Diabète insipide central héréditaire				
	Dysplasie septo-optique; Syndrome de De Morsier				
	Germinome				
	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital				
	Hypophysite	Adénohypophysite	Panhypophysite		
	Insuffisance antéphypophysaire non acquise multiple (sans PHE)				
	Insuffisance hypophysaire acquise (iatrogène, trauma, Rx)				
	Insuffisance hypophysaire acquise (tumeurs)				
	Insuffisance hypophysaire infiltrative	histiocytose	sarcoidose	β thalassemie	
	Insuffisance somatotrope non acquise isolée (sans PHE)				
	Kyste de la poche de Rathke				
	Maladie de Cushing				
	Posthypophyse ectopique (PHE)				
	Syndrome de Nelson				

1/ Validation du listing Maladies Rares

Surrénales	Adénome de Conn						
	Complexe de Carney et/ou Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales						
	Déficit isolé familial en glucocorticoïdes						
	Hyperaldostéronisme primaire	type 1	type 2	type 3	autre		
	Hyperplasie congénitale surrénales déficit 21 hydroxylase classique						
	Hyperplasie congénitale surrénales déficit 21 hydroxylase non classique						
	Hyperplasie macronodulaire surrénales indépendante de l'ACTH						
	Hypoplasie / Hyperplasie congénitale surrénale hors 21 hydroxylase	STAR	3βHSD	17α hydroxylase	11βhydroxylase	POR	autres
	Maladie d'Addison						
	Phéochromocytome/paragangliome						
	Pseudohyperaldostéronisme						
	Pseudohypoaldostéronisme						
	Résistance aux glucocorticoïdes						
	Syndrome de Carney-Stratakis						
	Syndrome de Cushing						
	Syndrome de Cushing ectopique						
	Triade de Carney						
Thyroïde	Hyperthyroïdie gestationelle (familiale)						
	Hyperthyroïdie non auto-immune (TSH-R)						
	Hypothyroïdie congénitale glande en place (avec ou sans goitre)						
	Hypothyroïdie congénitale anomalie develpt thyroide						
	Maladie de Basedow à début pédiatrique						
	Résistance aux hormones thyroïdiennes						
	Syndrome de Pendred						
Croissance	Syndrome Beckwith Wiedmann						
	Syndrome Silver Russell						

1/ Validation du listing Maladies Rares

Sous-groupe	Libellés des Maladies Rares Gynécologiques, case à rayer
Seins	Adénofibrome géant du sein
	Malformation mammaire rare
	Polyadénomatose mammaire
	Tumeur phyllode
Malformations utéro-vaginales	Maladie gynécologique ou obstétrique rare autre que malformative
	Malformation vaginale rare
	Malformations utéro-vaginales
	Pathologies utéro-vaginale ou vulvu-vaginale autre que malformative
	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
	Utérus bicorne
	Utérus cloisonné
	Utérus double - hémivagin - agénésie rénale
	Vagin cloisonné
Maladies hémorragiques héréditaires exposant à des hémorragies génitales graves	Maladie de Von Willebrand
	Maladie hémorragique rare
	Maladie hémorragique rare par anomalie des plaquettes
	Maladie hémorragique rare par déficit constitutionnel en facteurs de coagulation

2/ Création de la fiche patient

FICHE PATIENT FIRENDO

Lors d'une deuxième visite ou plus (dossier étiqueté FIRENDO), ne remplir que les items marqués d'un fond

MERCI d'écrire ou coller une étiquette

Nom de naissance .....
Nom marital .....
Prénom .....
Date de Naissance .....
NIP .....
Sexe .....

Lieu de naissance
CP |__|__|__|__|__|
Commune .....
Pays .....

Lieu de résidence
CP |__|__|__|__|__|
Commune .....
Pays .....

Médecin en charge du dossier .....
Hôpital .....
Commune .....
Code postal .....

VISITE / ACTIVITÉ

Date de l'activité
(consultation, hospitalisation, HDJ)
|__|__| / |__|__| / |__|__|__|__|

Activité (visite) comptabilisée
☐ Pour un Centre de référence
☐ Pour un Centre de Compétence FIRENDO
☐ Hors label des Centres

Réalisée par
☐ Médecin (ou praticien périmédical)
☐ Praticien périmédical non enregistré
- ○ Infirmier(ère)
- ○ Diététicien(ne)
- ○ Psychologue

Objectif
☐ Diagnostic
☐ Prise en charge
☐ Suivi

Contexte
☐ Consultation
☐ Hôpital de jour
☐ Hospitalisation
☐ Autre

Patient adressé lors 1ère consultation par
☐ Venu de lui-même / Parents
☐ Association de patients
☐ Généraliste
☐ Pédiatre ○ ville ○ hôpital
☐ Centre PMI
☐ Spécialiste ○ ville ○ hôpital
☐ Centre de dépistage néonatal
☐ Obstétricien/Gynécologue
☐ Autre ☐ Inconnu

DIAGNOSTIC

ENTOURER AU VERSO SVP

Diagnostic À L'ENTRÉE dans ce centre
☐ Absent ☐ Approprié ☐ Non approprié

Age au diagnostic
☐ Anténatal ☐ Néonatal (< 1 mois)

A l'âge de |__|__| ans |__|__| mois

Forme ☐ sporadique ☐ familiale

Consanguinité
Issu(e) d'une union entre apparentés
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu

Type de confirmation
☐ Moléculaire
☐ Clinique
☐ Imagerie
☐ Dosage hormonal
☐ Histologique
☐ Puce à ADN
☐ Cytogénétique
☐ Cytologie moléculaire
☐ Autre

Etat actuel : Diagnostic Confirmé
Commentaire libre sur le diagnostic / préciser si le gène est identifié : .....
.....
.....

Patient décédé ☐ Oui ☐ Non
Si oui, date du décès : |__|__| / |__|__| / |__|__|__|__|

Décès lié à ce diagnostic
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu

3/ Aide au Remplissage de la fiche patient

Lors d'une première venue

1. *Identification du patient*

Vous pouvez coller une étiquette pour le nom, prénom, date de naissance, adresse de résidence…

Attention :

- **vous devez bien vérifier que le nom mentionné sur l'étiquette est le nom patrimonial et non le nom marital**
- **vous devez renseigner le lieu de naissance : commune et le code postal du département.** Le code postal de la commune est à renseigner surtout pour les grandes villes contenant des arrondissements comme Paris, Marseille, Lyon,… **Pour les patients nés à l'étranger, seul le nom du pays suffit.**

Cas particulier pour des foetus :

Le nom de la mère est obligatoire, celui du père est facultatif. Pour le prénom écrire « foetus + année en cours + JA/JB » si jumeaux. Le lieu de résidence de la mère et le lieu de la prise en charge devront être renseigné.

Vous devez également renseigner des données anténatales suivantes :

- La date des dernières règles si grossesse en cours ou date d'interruption de grossesse (IMG/ISG) et indiquer si une foetopathologie a été réalisée (le nom du médecin et du laboratoire)
- Si La grossesse a été induite par procréation médicalement assistée, si des anomalies ont été diagnostiquées en anténatale (le terme en SA) et si une proposition d'interruption médicale de grossesses a été proposée

3/ Aide au Remplissage de la fiche patient

2. ***Visite/Activité***

Pour une hospitalisation, la date d'activité sera la date d'entrée du patient à l'hôpital.

Activité (visite) comptabilisée pour :

- **un centre de référence** : le diagnostic en question relève de l'expertise étroite de votre centre de référence pour laquelle il a été labélisé par le Ministère de la Santé.
- **un centre de compétence**: le diagnostic en question ne relève pas de votre expertise étroite en tant que centre de référence, mais de votre expertise plus large en tant que centre de compétence.
- **hors label du centre** : pathologie sous l'égide de la filière FIRENDO pour laquelle votre centre de référence n'a pas d'expertise préalablement déclarée au Ministère de Santé.

La visite a pour objectif :

- **de diagnostiquer** la maladie du patient lors d'un avis initial
- **la prise en charge** du patient lorsque le diagnostic a déjà été posé (e.g. le patient a déménagé en entre-temps, où il vous a été envoyé pour les examens supplémentaires ou un avis plus approfondi...)
- **le suivi** pour tout patient déjà connu et suivi par le centre

3/ Aide au Remplissage de la fiche patient

3. *Diagnostic*

Le diagnostic à l'entrée dans le centre peut être :

- **absent** si celui-ci n'est pas encore posé lors de la première activité.
- **approprié** si le diagnostic posé avant l'entrée du patient dans le centre semble en adéquation avec le diagnostic, les examens ou les observations actuelles. Il s'agit des patients envoyés au centre avec une suspicion de diagnostic relevant d'une maladie rare endocrinienne.

- **non approprié** si celui-ci est erroné et revu par le centre

La forme de la pathologie est dite :

- **sporadique** si aucun cas similaire à celui du patient n'a été identifié dans la famille.
- **familial** si l'atteinte observée sur le patient est une atteinte génétique : au moins un autre membre de la famille du patient présente la même atteinte.

Lors d'un suivi : une fiche patient a déjà été complété (étiquette FIRENDO sur le dossier patient)

Lors d'une deuxième visite ou plus, vous n'avez pas besoin de répondre à toutes les questions. Vous pouvez coller une étiquette patiente pour le **nom (patrimonial)**, **prénom** et **le lieu de résidence s'il a changé**. Vous devez **compléter l'Objectif**, **le Contexte**, **et entourer le diagnostic au verso.**

FIRENDO

4/ Comptabilisation des Activités
Choix du centre

Dossier

Enregistrer ce dossier *

- ☐ pour le centre Syndrome de Prader Willi
- ☑ pour le centre Compétence Maladies endocriniennes rares
- ☐ pour le centre HYPOTYGEN
- ☐ pour le centre Maladies endocrinienne rares de la croissance
- ☐ hors label du centre

Suite à la décision prise par la filière, nous avons fait disparaitre le rattachement des CC à un CR particulier au profit de la filière entière. Il n'y a donc plus par exemple de CCMERC. Le comptage est donc pour une patiente Syndrome de Cushing saisie à Debré : **1 pour le CCFIRENDO**.

5/ Questions sur le codage des chargés de mission

Comment coder les pathologies suivantes :

(il s'agit souvent des fiches patient FIRENDO que les médecins ont déjà remplies)

- **Délétion du gène SHOX**
- **Syndrome de Charge** (ont aussi hypogonadisme gonadotrope congénital)
- **Syndrome APECED**
- **Syndrome de Kallman**
- **Syndrome de Di-George**
- **Syndrome de Noonan**
- **Syndrome de Sheehan** (hypophysite/insuffisance hypophysaire/Insuffisance hypophysaire de cause traumatique?)
- **Syndrome Triple A**
- **Syndrome de Pearson**
- **Maladie Erdhein Chester (insuffisance hypophysaire infiltrative)**
- **Syndrome de selle turcique vide**
- **Kyste arachnoïdien**
- Les **sous-groupes des groupes 46, XX DSD, 46, XY DSD, Mosaïques et autres anomalies chromosomiques et DSD non hormonales** (c.f. fiche patient FIRENDO adapté par le CNMR DSD ci-joint) ?

MR hors label: Shox, Di-George, Noonan, Pearson
Sheehan: ins. Hypophys. Acquise
Triple A: hypoplasie surrénale
Addison vs ins.surrénale periph. Acquise?; NEM et APECED non portéa par un CRMR?

5/ Questions sur le codage

Fiche personnalisée

Fiche patient FIRENDO adapté par le CNMR DSD verso

INTITULE				CODE ORPHA	X
46, XX DSD	Excès d'androgènes-origine foetale (HCS)	Déficit en 21 hydroxylase classique	58	90794	
		Déficit en 21 hydroxylase non classique	59	95698	
		Déficit en 3 beta HSD	61	90791	
		Déficit en 11 hydroxylase	63	90795	
	Excès d'androgènes-	Déficit en POR	64	95699	
		Déficit en aromatase	17	91	
	Anomalie de dvpt de la gonade	46XX testicular DSD	8	393	
		Insuffisance ovarienne prématurée	23	619	
		46XX ovotestis	7	2138	
	Anomalie utéro-vaginale	Agénésie partielles	114	247768	
		Agénésie complète (synd de Rokitansky)	113/115	3109	
		Partition utéro-vaginale ou autre anomalie à préciser	?	?	
	46XX DSD idiopathique		9	2982	
46, XY DSD	Dysgénésie (dysplasie) gonadique	Dysgénésie complète	3	242	
		Dysgénésie partielle	4	251510	
		Régression gonadique ou anorchidie congénitale	18	983	
	Trouble de la biosynthèse des androgènes	Déficit en 17 HSD	10	752	
		Déficit en 5 alpha réductase	11	753	
		Mutation de StAR	60	90790	
		17-20 desmolase	65	90796	
		17-alpha-hydroxylase	62	90793	
		3beta-hydroxystéroïde déshydrogénase	61	90791	
		Synd de Smith-Lemli-Opitz	12	90783	
	Anomalie du récepteur de la LH		15	755	
	Trouble de la réceptivité	PAIS	13	90797	
		CAIS	14	99429	
	Anomalie de l'AMH ou de son récepteur (synd de persistance des		16	2856	
	Hypospade sans anomalie biologique ou génétique décelée		1	98085	✂
	Micropénis sans anomalie bio ou génétique décelée		1	98085	
	Micropénis dans le cadre d'un hypogonadisme	Isolé	29	174590	
		Associé à d'autres atteintes endocriniennes et neurologique	?	?	
Mosaïques et autres anomalies chromosomiques	45, X0/46, XY		2	1772	
	47, XXY Klinefelter		19	484	
	45, X0 Turner		24	881	
	Ovotestis 46XX/46XY		7	2138	
DSD non hormonales	Complexe extrophie-épispade		20	322	
	Malformations cloacales		?	?	

5/ Questions sur le codage

Doit-on coder ces pathotologies ?

- Corticosurrénalomes (si devient sécrétant : Syndrome de Cushing)
- Incentalome surrénalien (si devient sécrétant : Syndrome de Cushing)
- **NEM2A** (peut induire des phéochromocytomes et paragangliomes)
- **NEM1** (peut induire des adénomes hypophysaires)
- NF1 (risque de phéochromocytomes et paragangliomes)
- Syndrome de Cushing paranéoplasique
- Phéochromocytome non sécrétant (suite à la maladie de Von Hippel Lindau)

Si le patient a une IAH acquise suite à un traitement par radio/chimiothérapie, post chirurgicale qu
devons-nous coder ?

- Insuffisance hypophysaire acquise de cause tumorale ?
- Insuffisance hypophysaire acquise de cause iatrogène, RX, Trauma ?

5/ Questions sur le codage

Double diagnostic : Si une pathologie induit une autre que devons-nous coder- la pathologie d'origine ou la dernière ?

Exemple 1 : si une patiente ayant un craniopharyngiome traité par chimiothérapie développe une insuffisance hypophysaire acquise et un diabète insipide que devons-nous coder ?

Exemple 2 : doit-on mettre en 1er diag sur Cemara celui qui est arrivé en 1er (par exemple acromégalie et insuffisance hypophysaire de cause tumorale : 1er = acromégalie 2eme = IH)

Exemple 3 : Certains patients sont regulièrement « étiquetés » acromégales mais avec des adénomes hypophysaires mixtes GH + PRL (résultats histo suite à la chirurgie). Comment les saisir : acromégalie ou adénome mixte GH + PRL ?

5/ Recensement de tous les registres / bases de données de la filière

http://www.firendo.fr/base-de-donnes/

S'abonner à la Newsletter | Espace téléchargement

F(RENDO
Filière des maladies rares endocriniennes

Mot de passe oublié ? | Info sur l'espace membre

Enquête sur les bases de données liées aux maladies rares endocriniennes

La filière FIRENDO cherche à actualiser en 2016 l'état des lieux concernant les bases de données en lien avec les maladies rares endocriniennes.

Vos réponses nous permettront de proposer une harmonisation des pratiques de suivi et de collecte des données. Elle nous aiderons à identifier les maladies rares endocriniennes pour lesquelles aucune base de données spécifique n'existe. Cette étude des besoins sera signalée au Ministère de la Santé et de la Recherche dans le plan d'action 2016 de la filière FIRENDO.

Cliquez ici pour télécharger l'état des lieux 2015 des bases de données renseignées par les centres de référence de FIRENDO.

Souhaitez-vous nous signaler un projet de base de données en cours dans votre centre? Remplissez le formulaire suivant ! Les questions marquées par un * sont obligatoires.

1. Nom et prénom*

2. Votre adresse mail :* en cas de complément d'information, corrections ...

3. Votre affiliation :* Equipe de recherche, laboratoire de diagnostic ....

4. Si vous renseignez une ou plusieurs base de données d'un centre de référence FIRENDO qui nous a été préalablement signalée en 2015, merci de les cocher ici :*

- [ ] CeMaRa
- [ ] Registre national de Cushing
- [ ] Registre européen de l'acromégalie LAS
- [ ] Predex
- [ ] Pituigene
- [ ] Listing patients DSD, site Lyon
- [ ] Listing patient DSD, site Paris
- [ ] Hypospades
- [ ] Hyperplasie congénitale des surrénales
- [ ] Ferti-preserv
- [ ] DSD-Life
- [ ] Evacarney
- [ ] ERCUSYN (Europeen register on Cushing's syndrom)
- [ ] Je ne renseigne aucune base de données listée ci-dessus
- [ ] En plus de la base du centre de référence, je renseigne une base qui ne figure pas sur cette liste

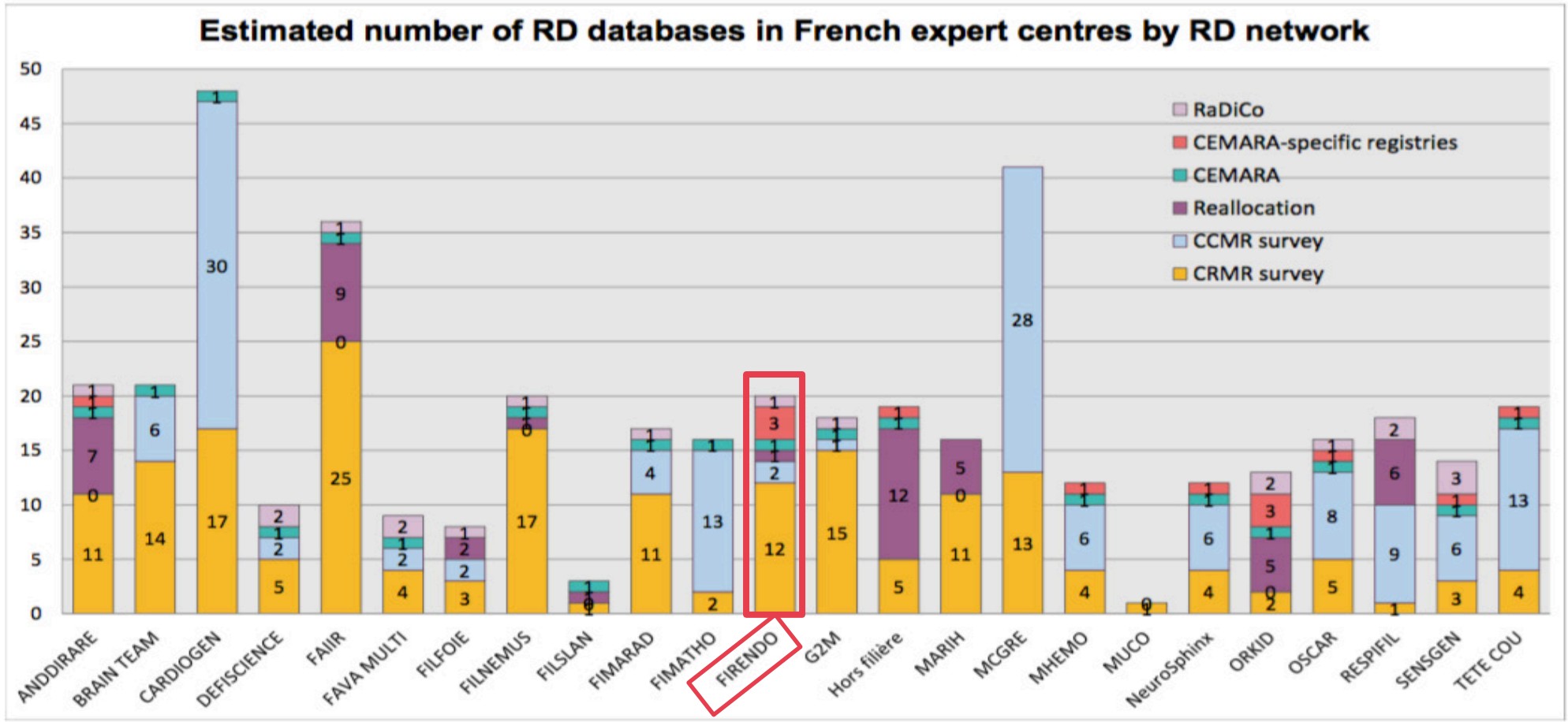
5/ Recensement de tous registres / bases de données

Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire DEFHY, Marseille	ERCUSYN (Europeen register on cushing's syndrom)
Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire DEFHY, Marseille	CEMARA
Centre de référence PATHOLOGIES GYNECOLOGIQUES RARES PGR, site Necker	CEMARA
Centre de référence PATHOLOGIES GYNECOLOGIQUES RARES PGR, site Pitié-Salpétrière	CEMARA
Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance, site Pitié-Salpétrière	CEMARA
Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance, site Saint Antoine	CEMARA
Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance, site Robert Debré et Trousseau	CEMARA
Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance, site Bicêtre	CEMARA
Centre de référence des pathologies de la réceptivité hormonale, Angers	CEMARA

5/ Recensement de tous registres / bases de données

Centre de référence	Nom de la base de données ou du logiciel :
Centre de référence des maladies rares de la surrénales, Paris	Registre national de "Cushing"
Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire DEFHY, Marseille	Registre national de "Cushing"
Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire DEFHY, Marseille	Registre européen de l'acromégalie LAS
Centre de référence DSD Lyon	Predex
Centre de référence DSD Lyon	Pituigene
Centre de référence DSD Lyon	Listing patients DSD CR Lyon
Centre de référence DSD Paris	Listing patient DSD Paris, fichier excel
Centre de référence DSD Lyon	Hypospades
Centre de référence DSD Lyon	Hyperplasie congénitale des surrénales
Centre de référence DSD Lyon	Ferti-preserv
Centre de référence DSD Lyon	DSD-Life
Centre de référence des maladies rares de la surrénales, Paris	Evacarney

3. Données rétrospectives : Recensement CR(CC)MR BDD 2015-16



Distribution

393 databases
in French expert centres

882 000 patients*
*deduplication was not possible

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

7/ Code ORPHA

ORPHA77298	Malformation syndrome	Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage
ORPHA85442	Disease	Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale
ORPHA93924	Clinical subtype	Holoprosencéphalie lobaire
ORPHA280195	Clinical subtype	Holoprosencéphalie septo-préoptique
ORPHA93925	Clinical subtype	Holoprosencéphalie alobaire
ORPHA157954	Disease	Syndrome ANE
ORPHA220386	Clinical subtype	Holoprosencéphalie semi-lobaire
ORPHA231720	Malformation syndrome	Insuffisance hypophysaire multiple non acquise avec anomalies de la colonne vertébrale
ORPHA293978	Disease	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable
ORPHA420584	Malformation syndrome	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale
ORPHA178025	Group of phenomes	Insuffisance hypophysaire multiple non acquise sans malformations extra-hypophysaires associées
ORPHA90695	Disease	Panhypopituitarisme
ORPHA95494	Disease	Déficits hypohysaires multiples de cause génétique identifée
ORPHA52901	Disease	Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante
ORPHA90674	Disease	Déficit isolé en TSH
ORPHA95496	Morphological anomaly	Rupture de la tige pituitaire
ORPHA174590	Group of phenomes	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital
ORPHA181387	Group of phenomes	Maladie rare avec hypogonadisme hypogonadotrope
ORPHA138	Malformation syndrome	Syndrome CHARGE
ORPHA232	Disease	Drépanocytose
ORPHA739	Disease	Syndrome de Prader-Willi
ORPHA98754	Etiological subtype	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15
ORPHA98793	Etiological subtype	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle
ORPHA177901	Etiological subtype	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 1
ORPHA177904	Etiological subtype	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 2
ORPHA177907	Etiological subtype	Syndrome de Prader-Willi dû à une translocation
ORPHA177910	Etiological subtype	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte
ORPHA398069	Etiological subtype	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation ponctuelle

Ecriture en noire : pathologies non FIRENDO

X A supprimer selon ORPHANET

X A garder selon ORPHANET

Ecriture vert d'eau : pathologies FIRENDO

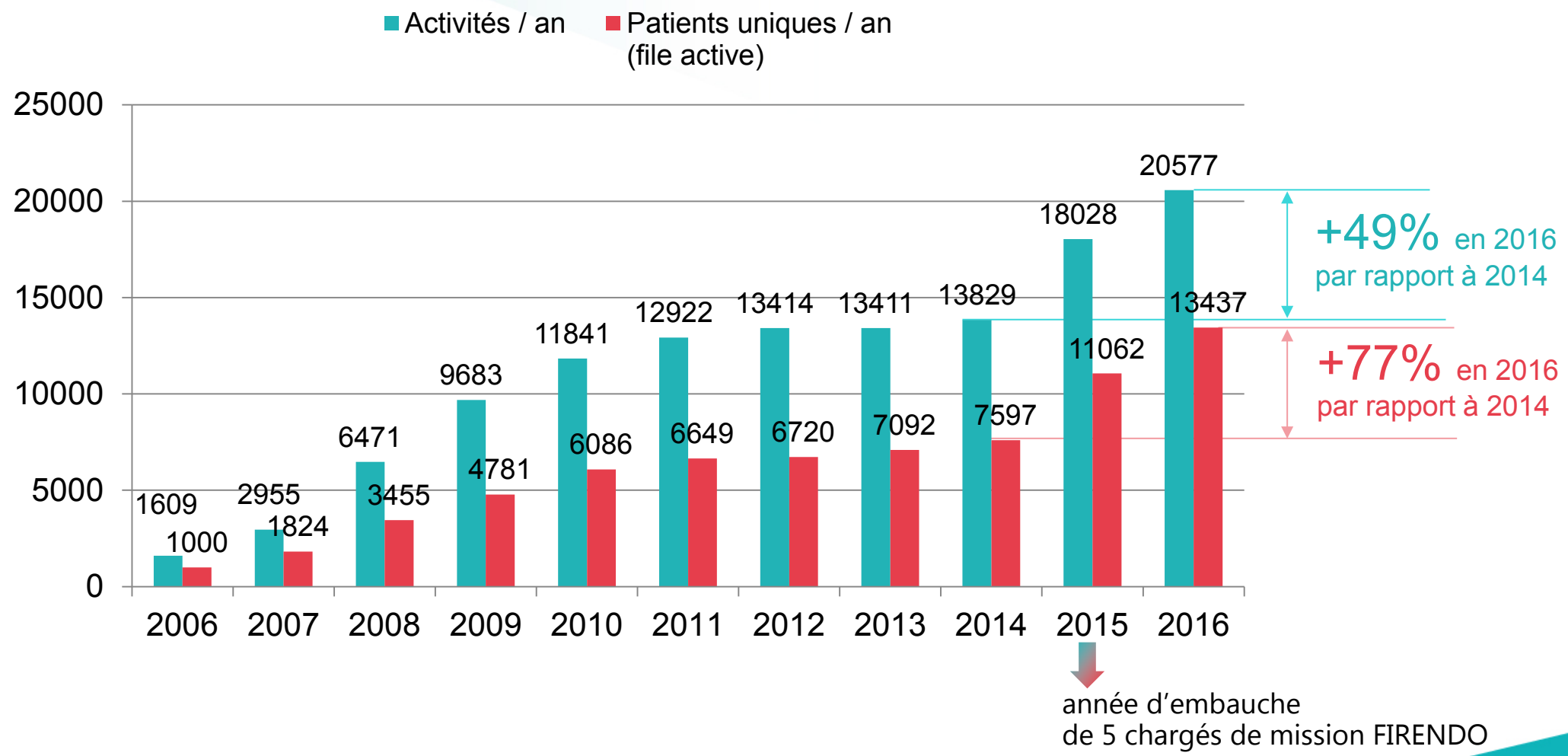
X A supprimer selon ORPHANET et demande de garder pour FIRENDO

FIRENDO

Activité des chargés de mission FIRENDO en 2015-2016

Maria Givony

Données enregistrées dans CEMARA par les CRMR et CCMR FIRENDO



27 700 patients uniques dans la filière FIRENDO

(-10% risque de doublons)

FIRENDO

Contribution à la veille épidémiologique [base CEMARA] 2006-2016

Médecins des
Centres de compétence FIRENDO

Médecins,
Attachés de recherche clinique
& Ingénieurs de recherche
des Centres de référence

Isabelle Tejedor

Jérôme Dulon

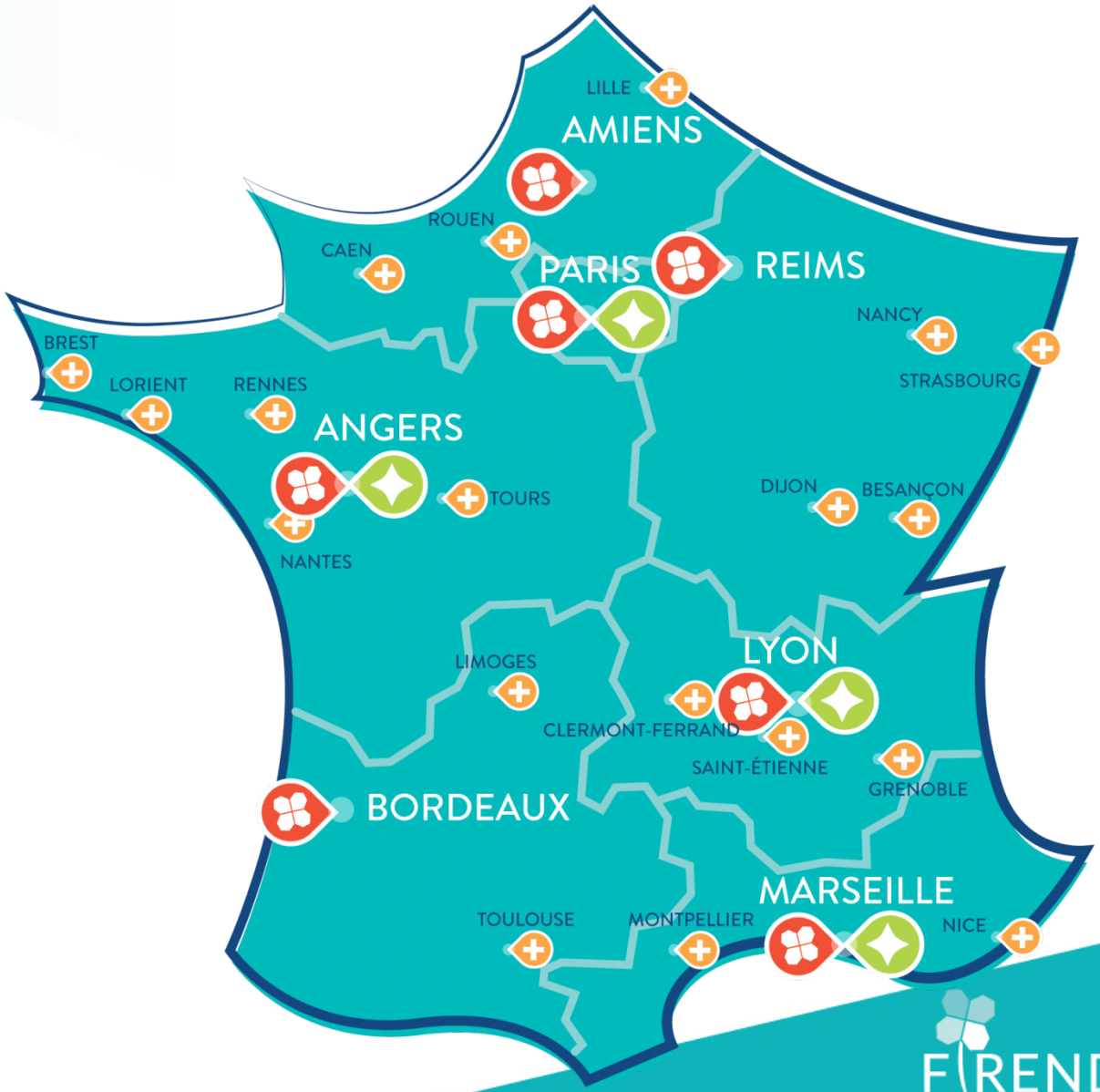
Magali Viaud

Mariana Nedelcu

Mona Sahnoun-Fatallah

Sophie dos Santos

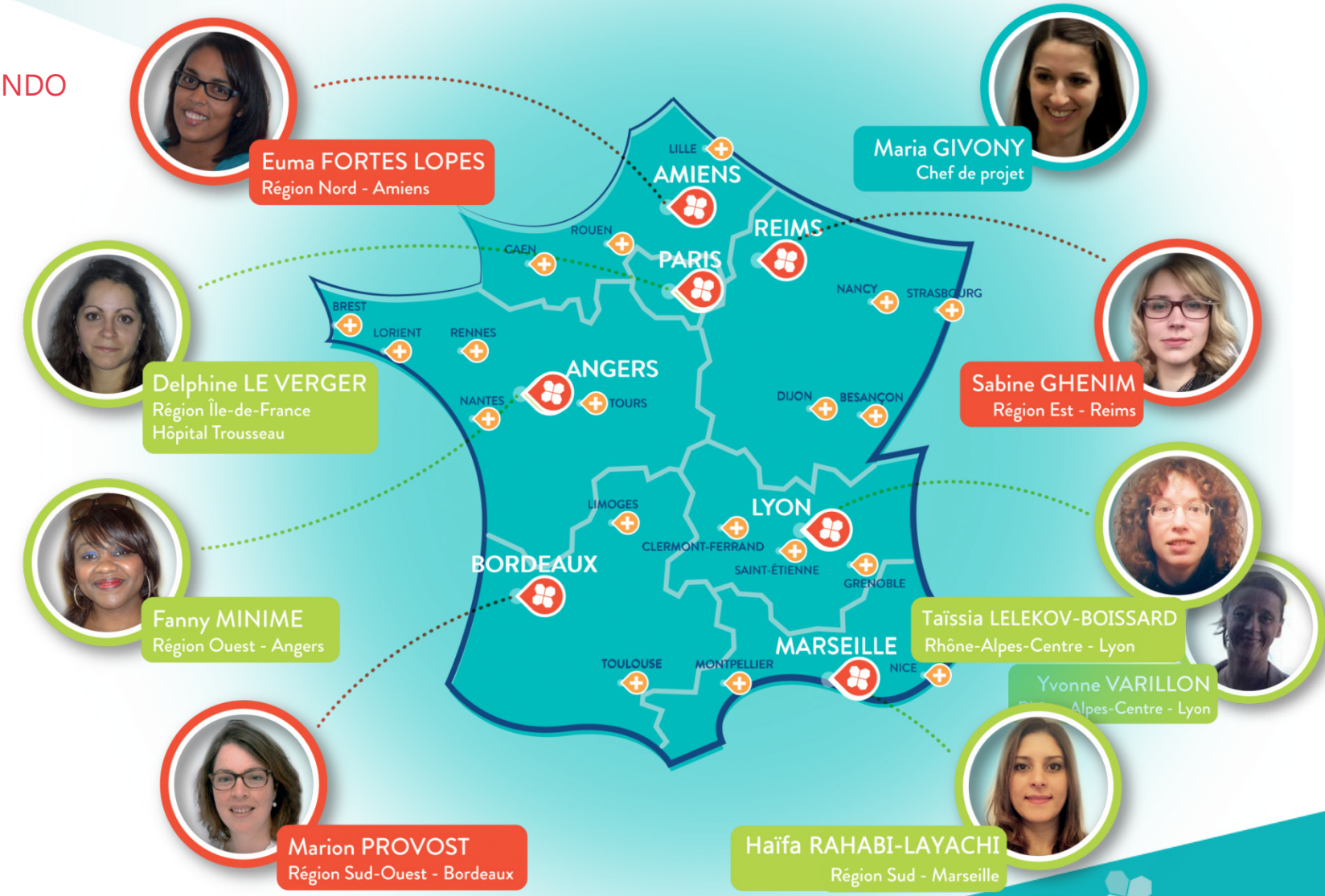
Chargés de mission FIRENDO
en poste depuis 2015



FIRENDO

Activité de veille épidémiologique des chargés de mission FIRENDO

Chargés de mission FIRENDO
en poste depuis 2015



FIRENDO

Activité de veille épidémiologique des chargés de mission FIRENDO

Chargés de mission FIRENDO en poste depuis 2015

Rapport FIRENDO v4.0 pour la région :

Date d'envoi :
Période concernée :
Chargé(e) de mission :

Volet 1: File active dans CeMaRa

		Nom du coordinateur:	Hôpital	Ville	Nombre de dossiers (créés, modifiés, mis à jour, brouillon CEMARA, validés CEMARA - tout confondu) :	Si vous faites de la saisie rétrospective pendant cette période, Merci d'indiquer la date de l'activité la plus ancienne :
COMR (1):	*Adulte*					
	Pédiatrie					
	Autre (à enlever si inutilisé)					

Total pour la région : 0

Volet 2 : Déplacements et visites

Nom du coordinateur	Hôpital	Ville	Date	Objet
Merci d'écrire "Aucun déplacement" si c'est le cas pour ce mois-ci				

Volet 3: Réunions présentiels / téléconférence / Lync

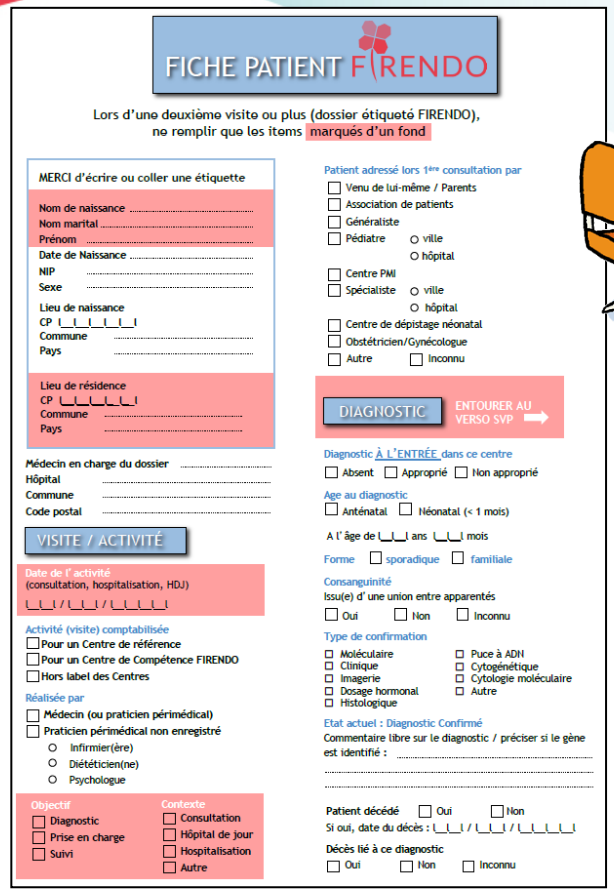
	Date	Durée	Ville	Interlocuteur principal	Type de réunion	Nombre de personnes présentes	Profil du public	Résumé (Retour à la ligne=Alt+Entrée)
Réunion 1	Merci d'écrire "Aucune réunion" si c'est le cas pour ce mois-ci							

Volet 4 : Tracking des contacts en vue de l'ouverture des centres toujours inactifs

Interlocuteur	Date contact	Nature du contact	Motif	Commentaires / extraits des mails ...

Volet 5 : Autres activités, commentaires libres, propositions, idées

Fiche patient à remplir en consultation par le médecin



FICHE PATIENT FIRENDO

Lors d'une deuxième visite ou plus (dossier étiqueté FIRENDO), ne remplir que les items marqués d'un fond

MERCI d'écrire ou coller une étiquette

Nom de naissance .....
Nom marital .....
Prénom .....
Date de Naissance .....
NIP .....
Sexe .....
Lieu de naissance
CP |_|_|_|_|_|
Commune .....
Pays .....

Lieu de résidence
CP |_|_|_|_|_|
Commune .....
Pays .....

Médecin en charge du dossier .....
Hôpital .....
Commune .....
Code postal .....

VISITE / ACTIVITÉ

Date de l'activité (consultation, hospitalisation, HDJ)
|_|_| / |_|_| / |_|_|_|_|

Activité (visite) comptabilisée
☐ Pour un Centre de référence
☐ Pour un Centre de Compétence FIRENDO
☐ Hors label des Centres

Réalisée par
☐ Médecin (ou praticien périmédical)
☐ Praticien périmédical non enregistré
○ Infirmier(ère)
○ Diététicien(ne)
○ Psychologue

Objectif
☐ Diagnostic
☐ Prise en charge
☐ Suivi

Contexte
☐ Consultation
☐ Hôpital de jour
☐ Hospitalisation
☐ Autre

Patient adressé lors 1ère consultation par
☐ Venu de lui-même / Parents
☐ Association de patients
☐ Généraliste
☐ Pédiatre ○ ville ○ hôpital
☐ Centre PMI
☐ Spécialiste ○ ville ○ hôpital
☐ Centre de dépistage néonatal
☐ Obstétricien/Gynécologue
☐ Autre ☐ Inconnu

DIAGNOSTIC ENTOURER AU VERSO SVP

Diagnostic À L'ENTRÉE dans ce centre
☐ Absent ☐ Approprié ☐ Non approprié

Age au diagnostic
☐ Anténatal ☐ Néonatal (< 1 mois)
A l'âge de |_|_| ans |_|_| mois

Forme ☐ sporadique ☐ familiale

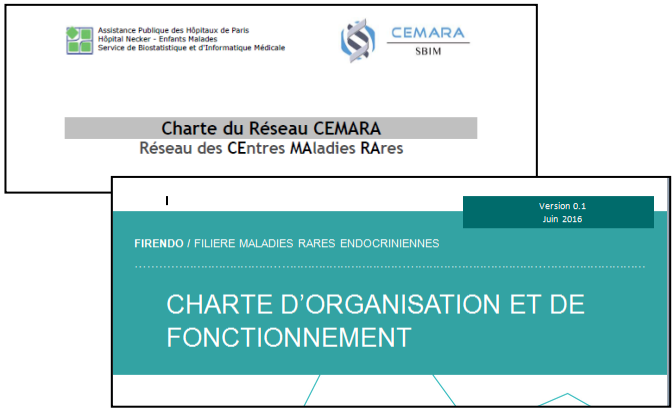
Consanguinité
Issu(e) d'une union entre apparentés
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu

Type de confirmation
☐ Moléculaire ☐ Puce à ADN
☐ Clinique ☐ Cytogénétique
☐ Imagerie ☐ Cytologie moléculaire
☐ Dosage hormonal ☐ Autre
☐ Histologique

Etat actuel : Diagnostic Confirmé
Commentaire libre sur le diagnostic / préciser si le gène est identifié : .....

Patient décédé ☐ Oui ☐ Non
Si oui, date du décès : |_|_| / |_|_| / |_|_|_|_|
Décès lié à ce diagnostic
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu

Comment ça marche?



FIRENDO

Fiche patient à remplir en consultation par le médecin

Comment ça marche?

FICHE PATIENT FIRENDO

Lors d'une deuxième visite ou plus (dossier étiqueté FIRENDO), ne remplir que les items marqués d'un fond

MERCI d'écrire ou coller une étiquette

Nom de naissance .....
Nom marital .....
Prénom .....
Date de Naissance .....
NIP .....
Sexe .....
Lieu de naissance
CP |_|_|_|_|_|
Commune .....
Pays .....

Lieu de résidence
CP |_|_|_|_|_|
Commune .....
Pays .....

Médecin en charge du dossier .....
Hôpital .....
Commune .....
Code postal .....

VISITE / ACTIVITÉ

Date de l'activité (consultation, hospitalisation, HDJ)
|_|_| / |_|_| / |_|_|_|_|

Activité (visite) comptabilisée
☐ Pour un Centre de référence
☐ Pour un Centre de Compétence FIRENDO
☐ Hors label des Centres

Réalisée par
☐ Médecin (ou praticien périmédical)
☐ Praticien périmédical non enregistré
○ Infirmier(ère)
○ Diététicien(ne)
○ Psychologue

Objectif
☐ Diagnostic
☐ Prise en charge
☐ Suivi

Contexte
☐ Consultation
☐ Hôpital de jour
☐ Hospitalisation
☐ Autre

Patient adressé lors 1ère consultation par
☐ Venu de lui-même / Parents
☐ Association de patients
☐ Généraliste
☐ Pédiatre ○ ville ○ hôpital
☐ Centre PMI
☐ Spécialiste ○ ville ○ hôpital
☐ Centre de dépistage néonatal
☐ Obstétricien/Gynécologue
☐ Autre ☐ Inconnu

DIAGNOSTIC ENTOURER AU VERSO SVP

Diagnostic À L'ENTRÉE dans ce centre
☐ Absent ☐ Approprié ☐ Non approprié

Age au diagnostic
☐ Anténatal ☐ Néonatal (< 1 mois)
A l'âge de |_|_| ans |_|_| mois

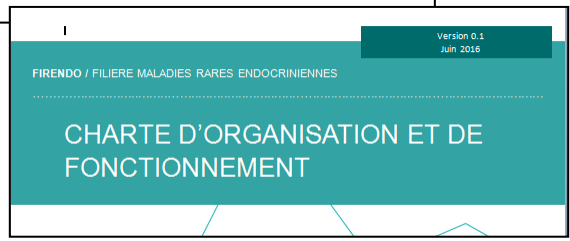
Forme ☐ sporadique ☐ familiale

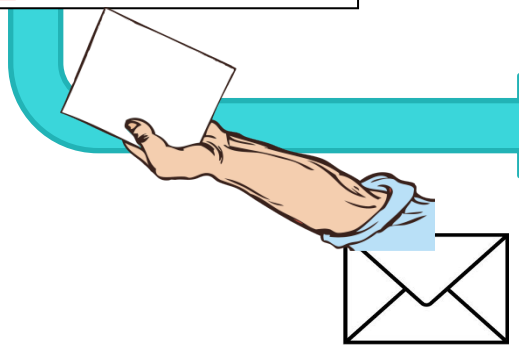
Consanguinité
Issu(e) d'une union entre apparentés
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu

Type de confirmation
☐ Moléculaire ☐ Puce à ADN
☐ Clinique ☐ Cytogénétique
☐ Imagerie ☐ Cytologie moléculaire
☐ Dosage hormonal ☐ Autre
☐ Histologique

Etat actuel : Diagnostic Confirmé
Commentaire libre sur le diagnostic / préciser si le gène est identifié : .....

Patient décédé ☐ Oui ☐ Non
Si oui, date du décès : |_|_| / |_|_| / |_|_|_|_|
Décès lié à ce diagnostic
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu



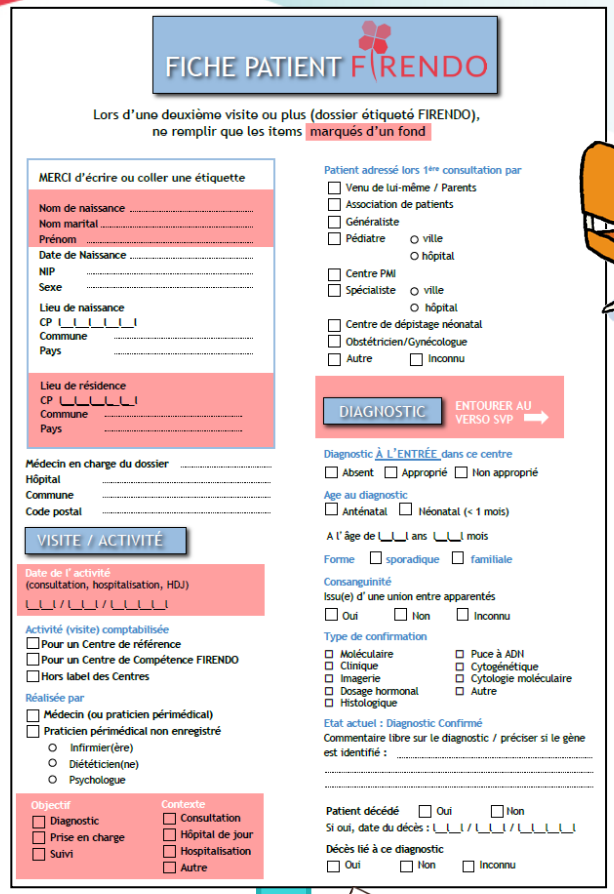


Chargé de mission FIRENDO

FIRENDO

Comment ça marche?

Fiche patient à remplir en consultation par le médecin



FICHE PATIENT FIRENDO

Lors d'une deuxième visite ou plus (dossier étiqueté FIRENDO), ne remplir que les items marqués d'un fond

MERCI d'écrire ou coller une étiquette

Nom de naissance .....
Nom marital .....
Prénom .....
Date de Naissance .....
NIP .....
Sexe .....
Lieu de naissance
CP |_|_|_|_|_|
Commune .....
Pays .....

Lieu de résidence
CP |_|_|_|_|_|
Commune .....
Pays .....

Médecin en charge du dossier .....
Hôpital .....
Commune .....
Code postal .....

VISITE / ACTIVITÉ

Date de l'activité (consultation, hospitalisation, HDJ)
|_|_| / |_|_| / |_|_|_|_|

Activité (visite) comptabilisée
☐ Pour un Centre de référence
☐ Pour un Centre de Compétence FIRENDO
☐ Hors label des Centres

Réalisée par
☐ Médecin (ou praticien périmédical)
☐ Praticien périmédical non enregistré
○ Infirmier(ère)
○ Diététicien(ne)
○ Psychologue

Objectif
☐ Diagnostic
☐ Prise en charge
☐ Suivi

Contexte
☐ Consultation
☐ Hôpital de jour
☐ Hospitalisation
☐ Autre

Patient adressé lors 1ère consultation par
☐ Venu de lui-même / Parents
☐ Association de patients
☐ Généraliste
☐ Pédiatre ○ ville ○ hôpital
☐ Centre PMI
☐ Spécialiste ○ ville ○ hôpital
☐ Centre de dépistage néonatal
☐ Obstétricien/Gynécologue
☐ Autre ☐ Inconnu

DIAGNOSTIC ENTOURER AU VERSO SVP

Diagnostic À L'ENTRÉE dans ce centre
☐ Absent ☐ Approprié ☐ Non approprié

Age au diagnostic
☐ Anténatal ☐ Néonatal (< 1 mois)
A l'âge de |_|_| ans |_|_| mois

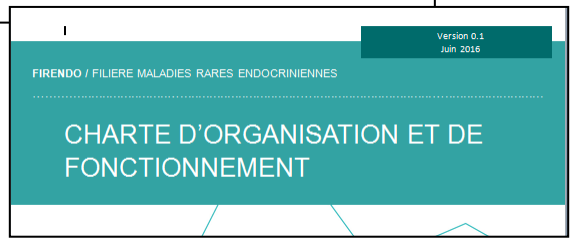
Forme ☐ sporadique ☐ familiale

Consanguinité
Issu(e) d'une union entre apparentés
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu

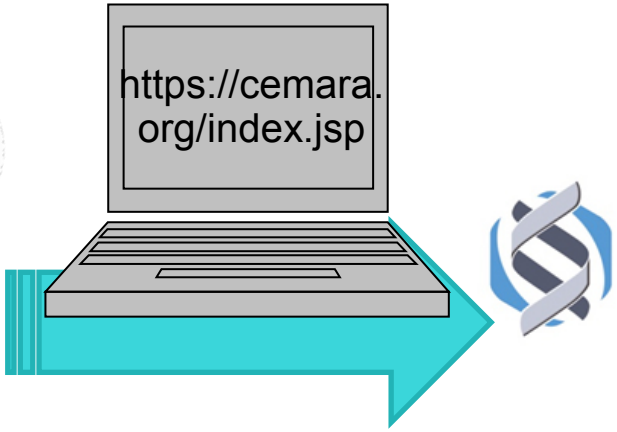
Type de confirmation
☐ Moléculaire ☐ Puce à ADN
☐ Clinique ☐ Cytogénétique
☐ Imagerie ☐ Cytologie moléculaire
☐ Dosage hormonal ☐ Autre
☐ Histologique

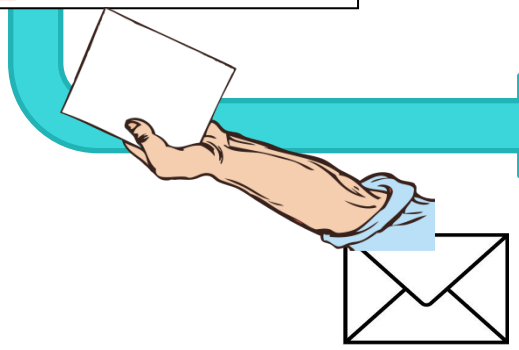
Etat actuel : Diagnostic Confirmé
Commentaire libre sur le diagnostic / préciser si le gène est identifié : .....

Patient décédé ☐ Oui ☐ Non
Si oui, date du décès : |_|_| / |_|_| / |_|_|_|_|
Décès lié à ce diagnostic
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu



Saisie de données dans CeMaRa par le chargé de mission FIRENDO





Chargé de mission FIRENDO

CEMARA
SBIM

FIRENDO

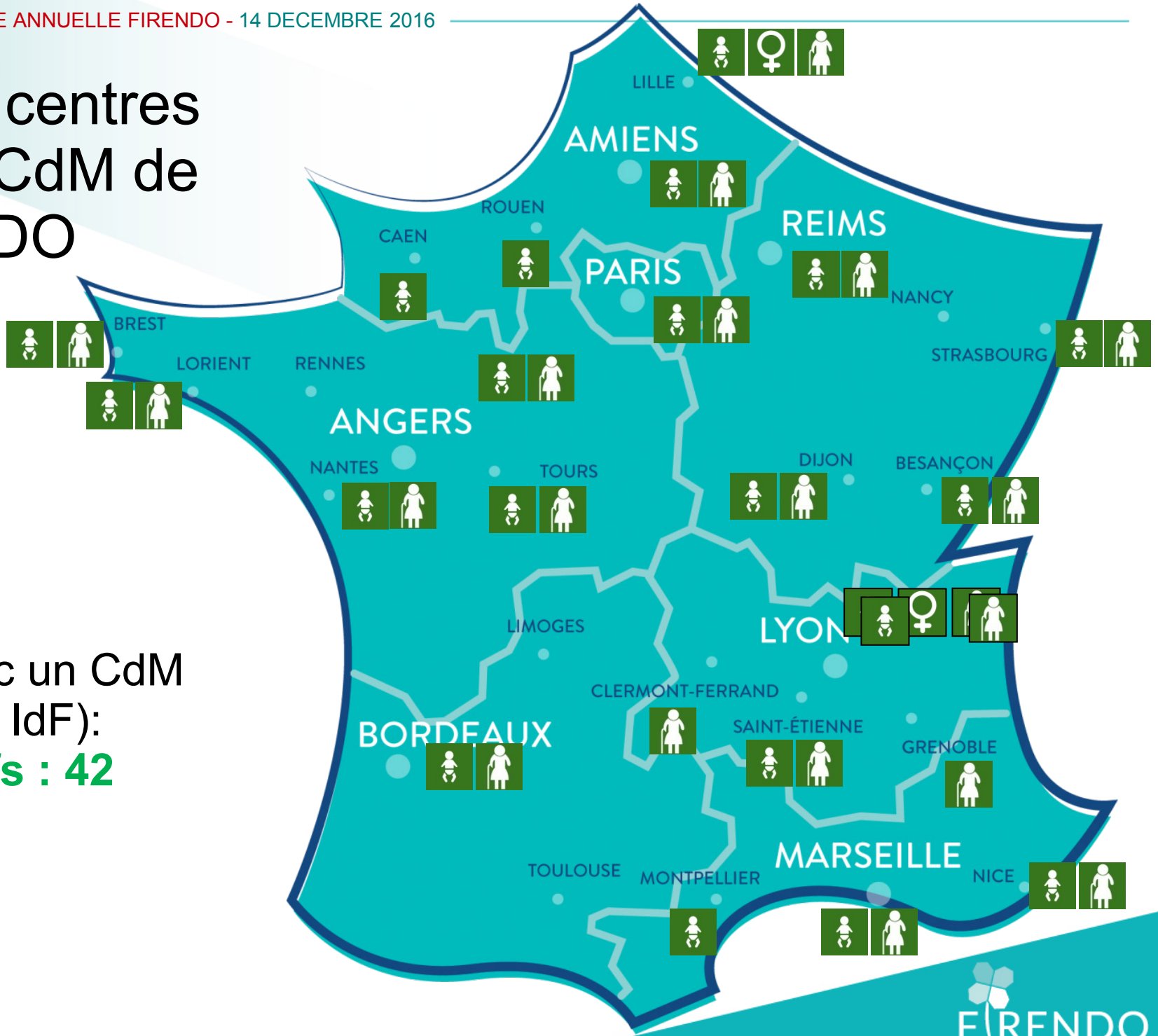
Activité des centres vus par les CdM de FIRENDO

Service gynécologie: actif

Service adulte : actif

Service pédiatrique : actif

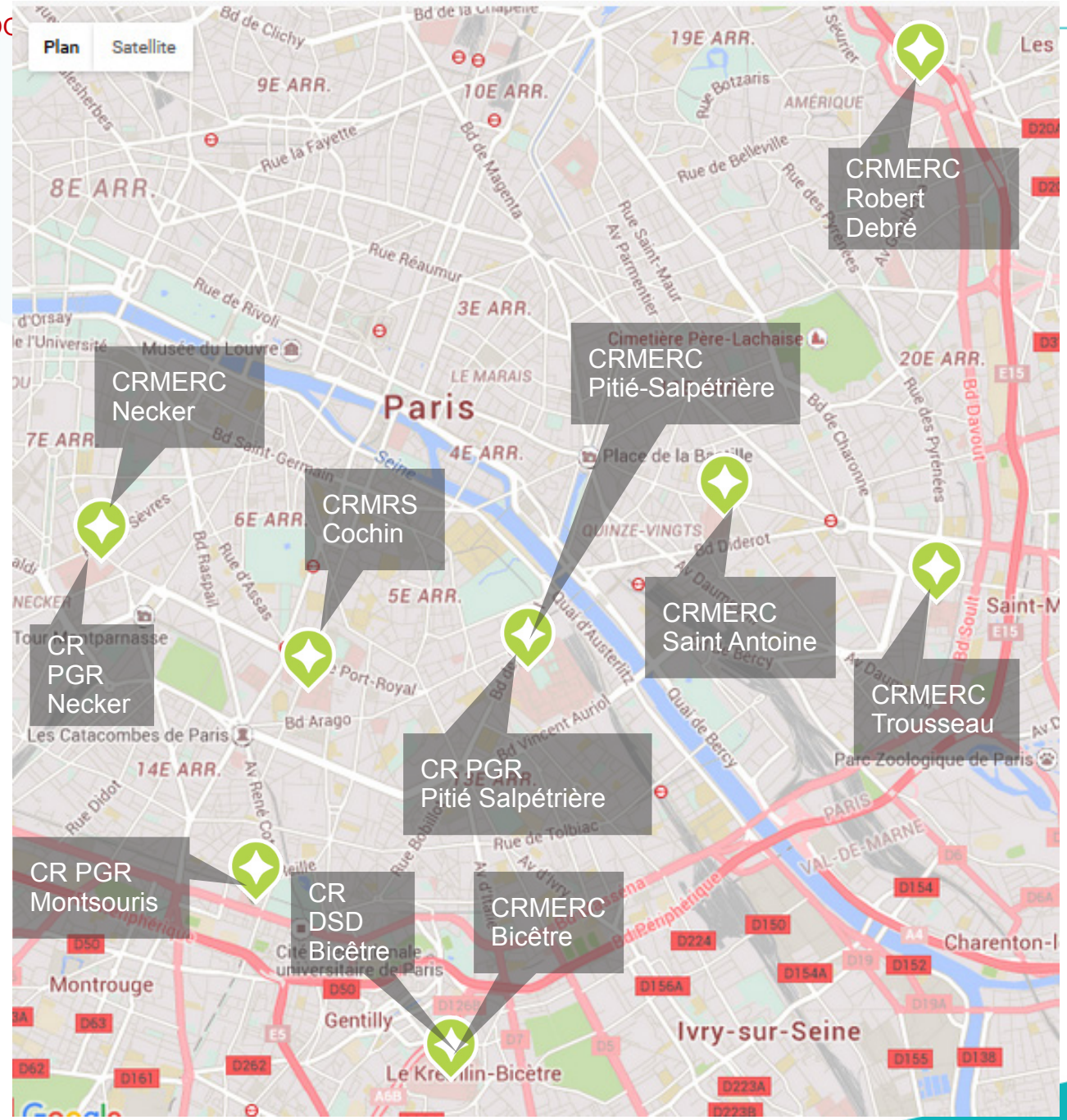
En région avec un CdM en place (sauf IdF):
services actifs : 42



FIRENDO

Île-de-France : CRMR dans CeMaRa

- 4 CRMR membres de FIRENDO
  13 services d'endocrinologie

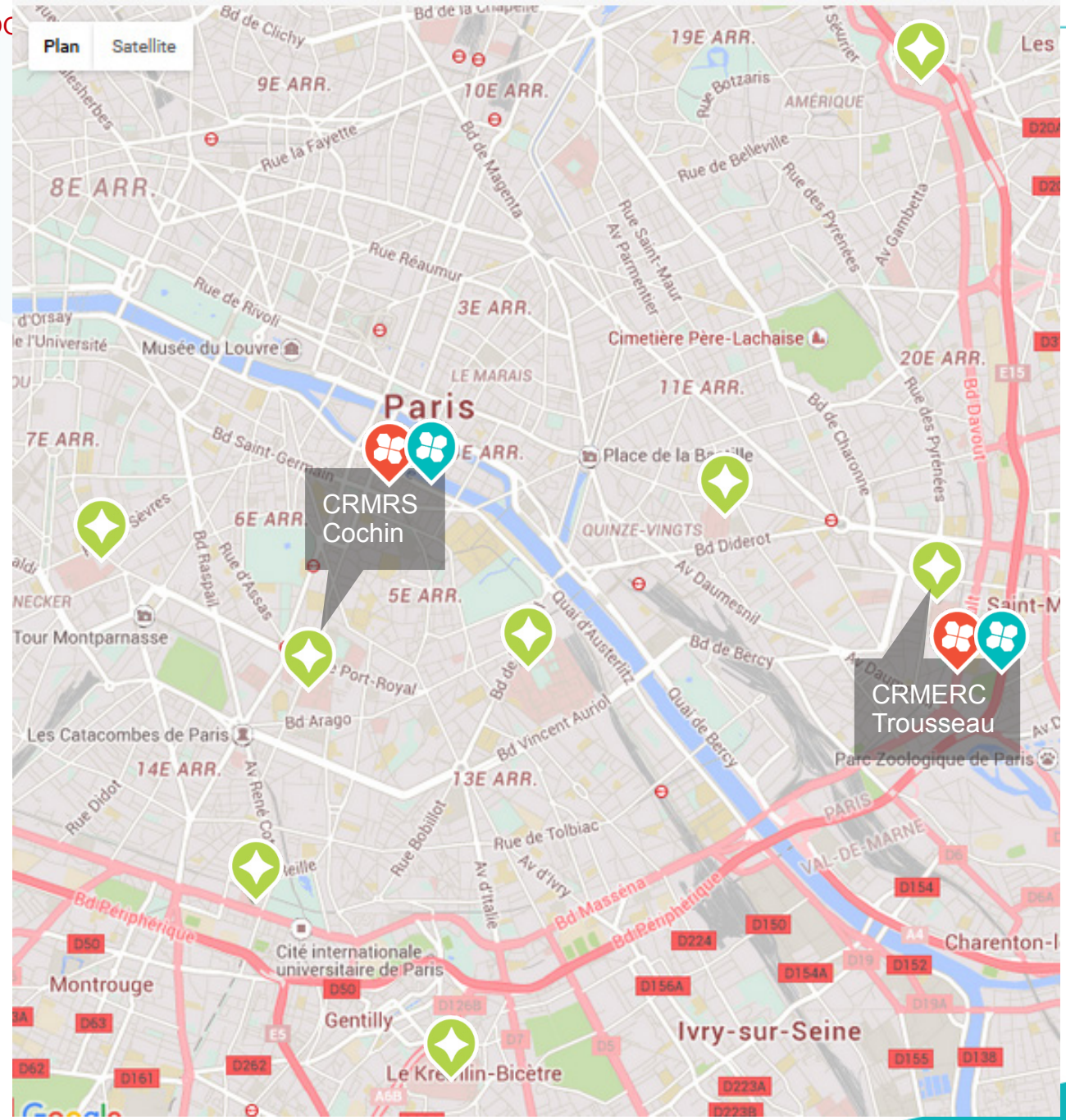


FIRENDO

Île-de-France : CRMR dans CeMaRa

- 4 CRMR membres de FIRENDO
  13 services d'endocrinologie
- Veille CeMaRa par CdM FIRENDO en tant que CRMR
- Veille CeMaRa par CdM FIRENDO en tant que CCMR

8 sites suivis par la CdM FIRENDO
2 CRMR + CCMR



FIRENDO

Île-de-France : CRMR dans CeMaRa

4 CRMR membres de FIRENDO
13 services d'endocrinologie

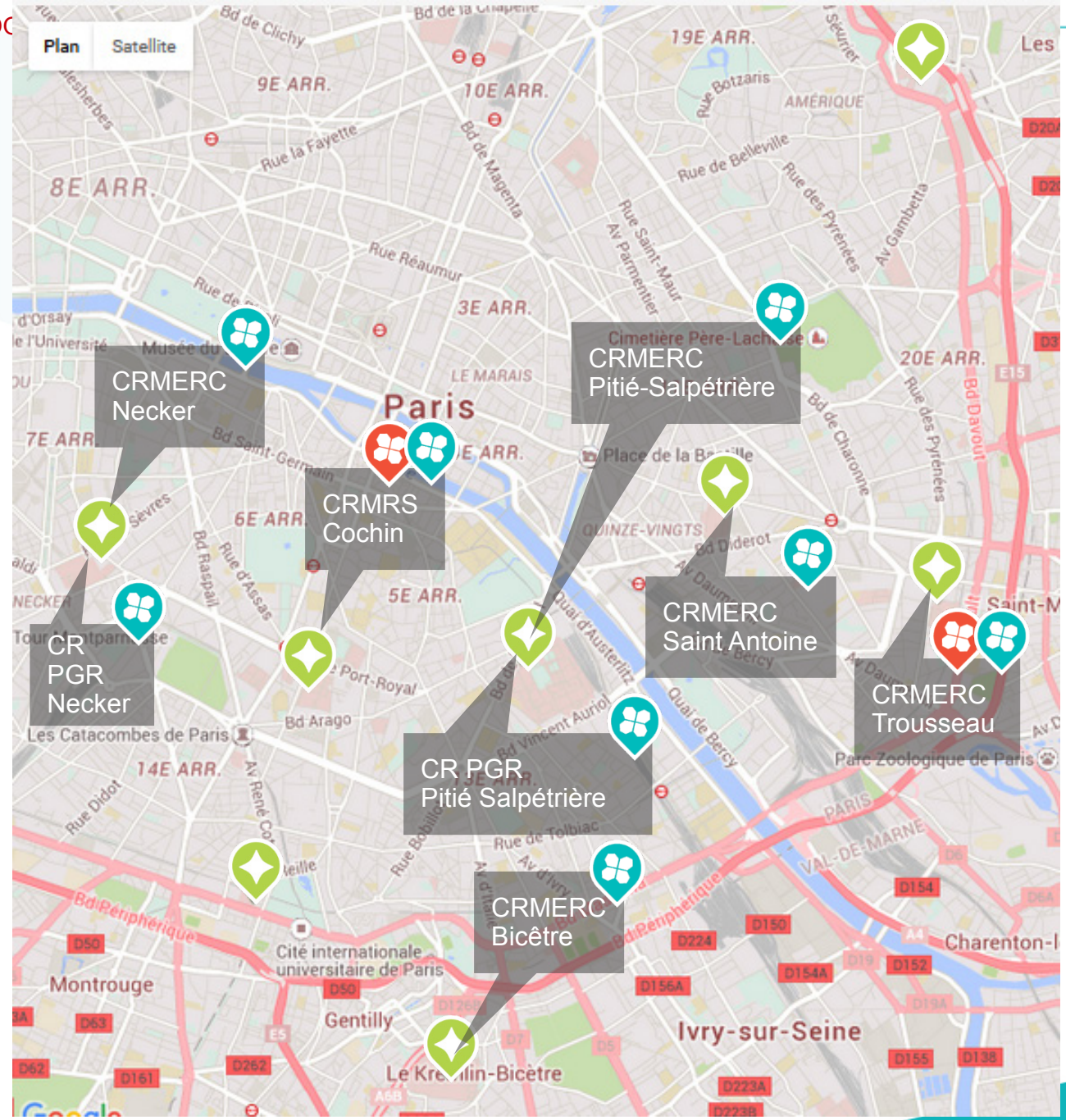
Veille CeMaRa par CdM FIRENDO en tant que CRMR

Veille CeMaRa par CdM FIRENDO en tant que CCMR

8 services suivis par la CdM FIRENDO

2 CRMR + CCMR

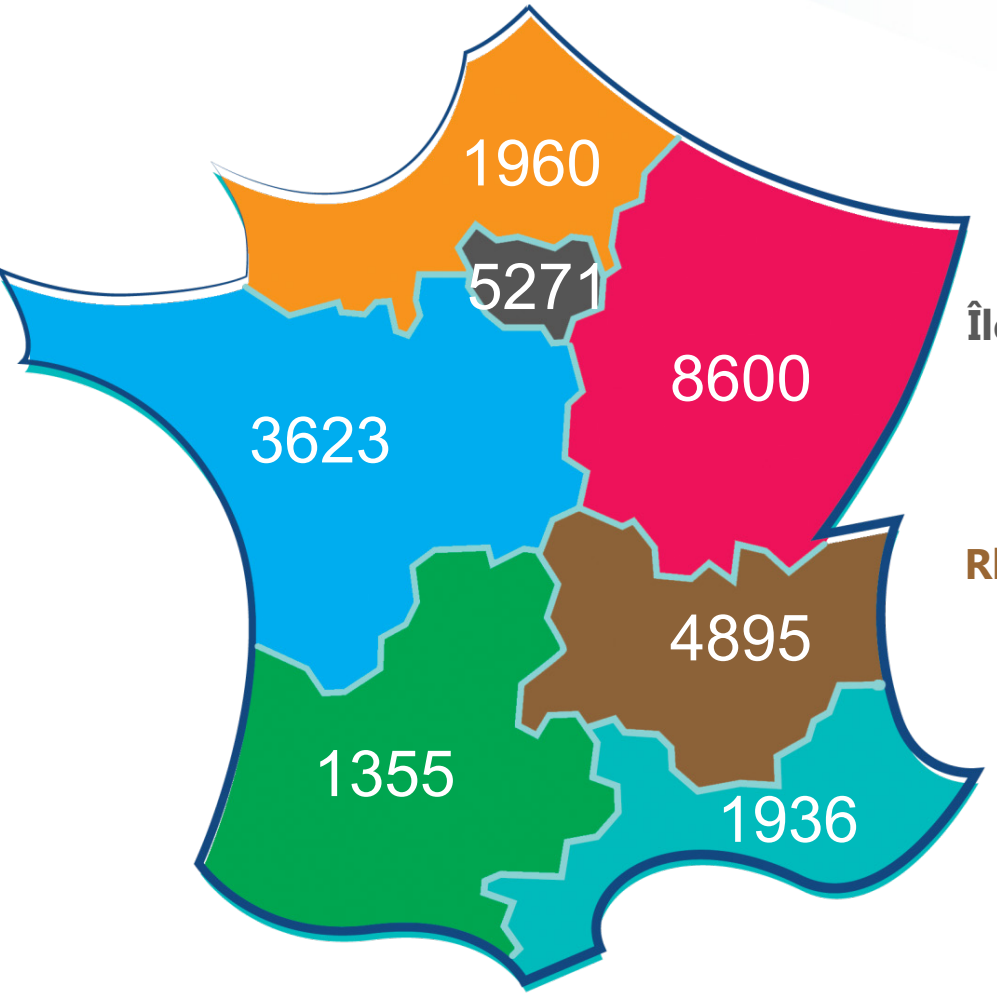
6 CCMR



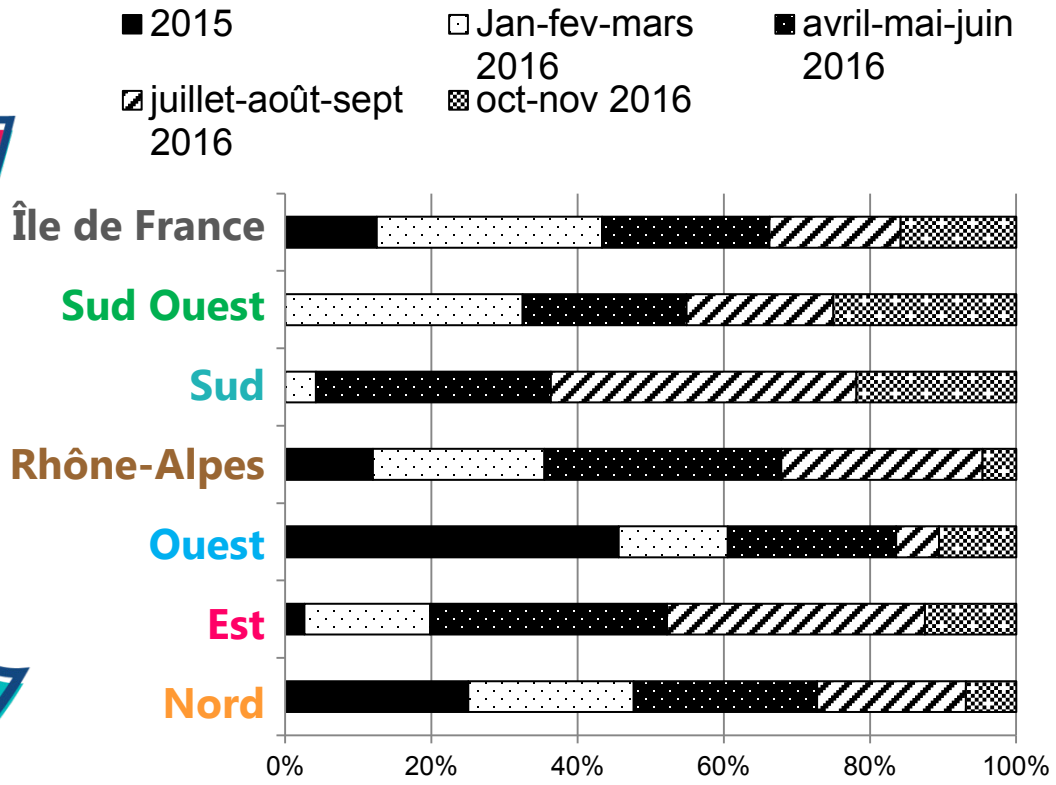
FIRENDO

N° d'activités enregistrées par les chargés de mission FIRENDO en 2015-2016

Par région



Par trimestre



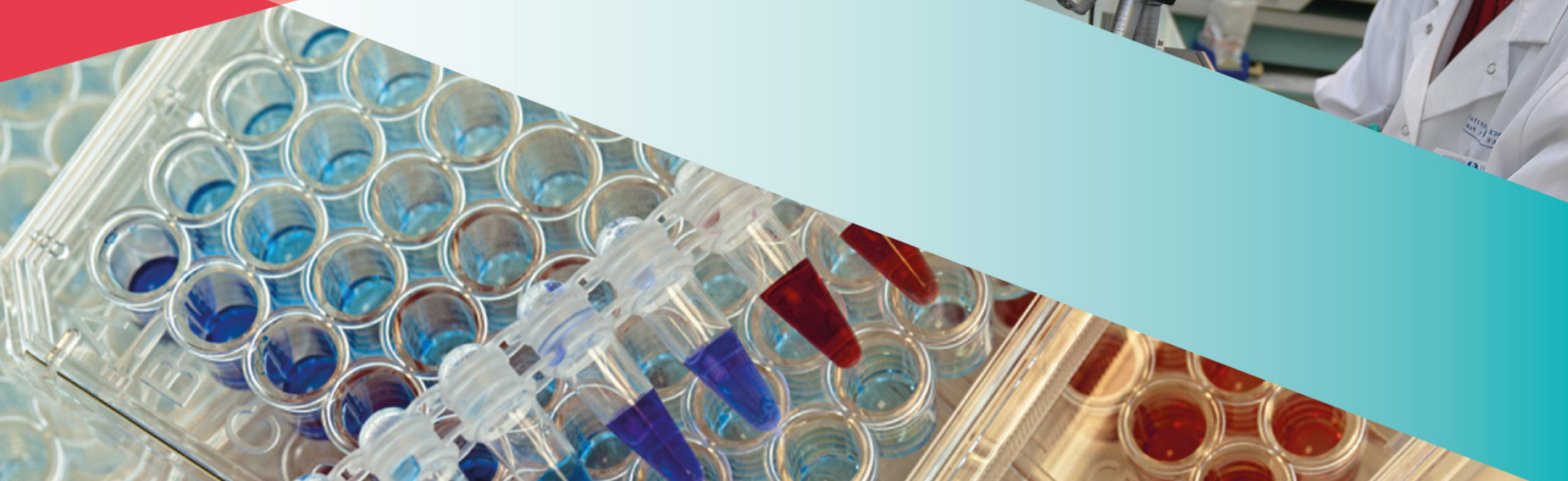
% travail d'un chargé de mission sur la période sept 2015-novembre 2016

FIRENDO

JOURNÉE ANNUELLE

3ème ÉDITION

FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi
14 décembre
2016