JOURNÉE ANNUELLE

5ème ÉDITION

FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi
12 décembre
2018

CHU DE REIMS

centre de compétences
maladies rares

Présentation du Centre de Compétence Maladies Rares Endocriniennes de Reims

Brigitte DELEMER
Sabine GHENIM

JOURNÉE ANNUELLE
5ème ÉDITION

FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

JOURNÉE ANNUELLE
5ème ÉDITION
FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

12 DECEMBRE 2018

FIRENDO

CHU REIMS :
LABELLISÉ POUR LES 7 CENTRES DE RÉFÉRENCES

MALADIES RARES DE LA SURRÉNALE

Centre de Référence des Maladies Endocriniennes de la Croissance et du Développement

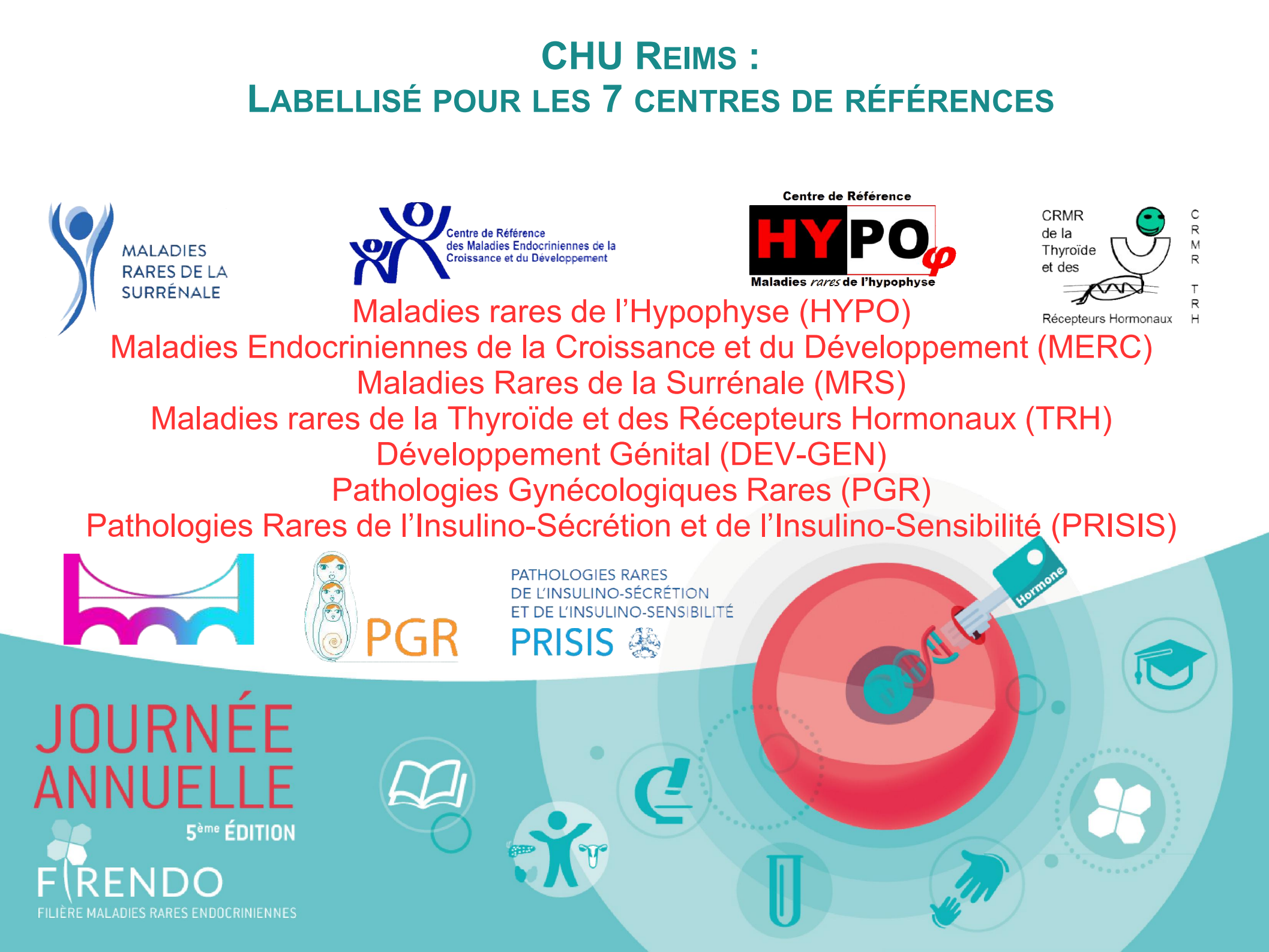
Centre de Référence HYPO Maladies *rares* de l'hypophyse

CRMR de la Thyroïde et des Récepteurs Hormonaux CRMR TRH

Maladies rares de l'Hypophyse (HYPO)
Maladies Endocriniennes de la Croissance et du Développement (MERC)
Maladies Rares de la Surrénale (MRS)
Maladies rares de la Thyroïde et des Récepteurs Hormonaux (TRH)
Développement Génital (DEV-GEN)
Pathologies Gynécologiques Rares (PGR)
Pathologies Rares de l'Insulino-Sécrétion et de l'Insulino-Sensibilité (PRISIS)

PGR

PATHOLOGIES RARES DE L'INSULINO-SÉCRÉTION ET DE L'INSULINO-SENSIBILITÉ
PRISIS



JOURNÉE ANNUELLE
5ème ÉDITION

FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Activités du centre

- Endocrinologie Adultes

  Service d'EDN, Pr B Delemer et collègues

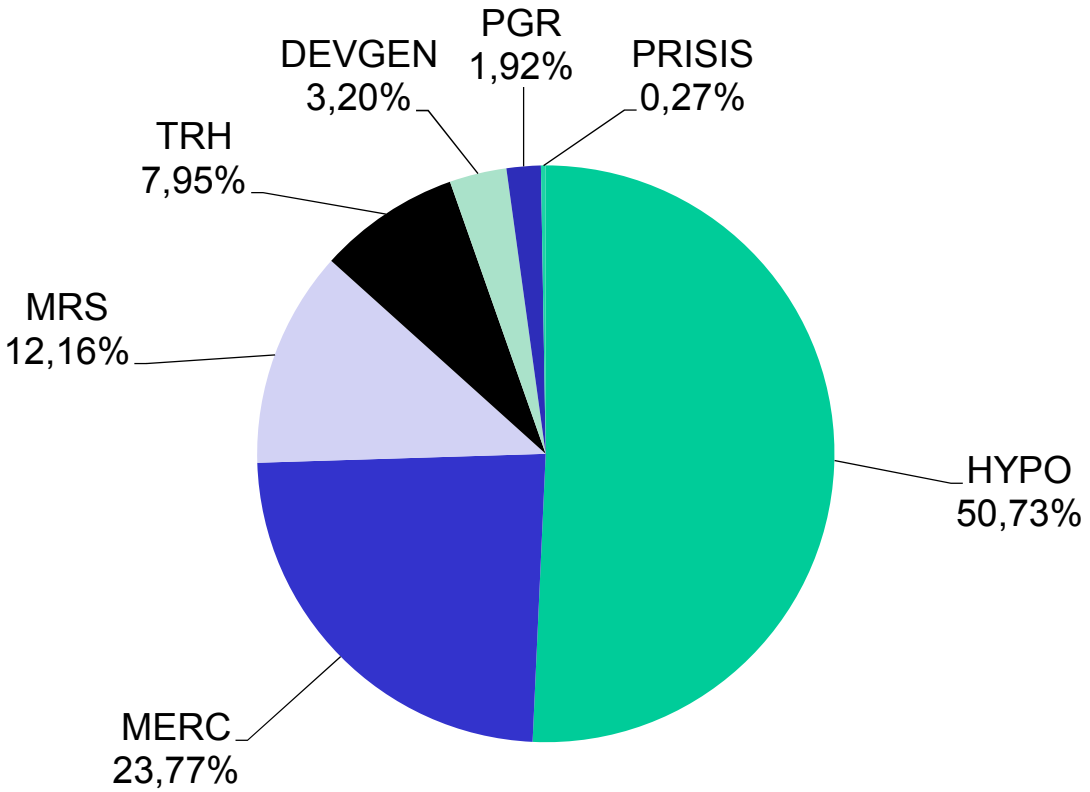
- Endocrinologie Pédiatrique

  Pôle pédiatrique, Dr PF Souchon et collègues

1) Recueil des cas à visée épidémiologique et construction d'une Base de nos Données

Répartition des patients enregistrés dans BaMaRa

Répartition des 1094 patients enregistrés en fonction des centres de références



CR	Patients
HYPO	555
MERC	260
MRS	133
TRH	87
DEV-GEN	35
PGR	21
PRISIS	3

Les 10 pathologies les plus représentées

Pathologies	Patients enregistrés (BaMaRa)
Adénome hypophysaire non fonctionnel	142
Insuffisance hypophysaire d'origine iatrogène ou traumatique	140
Prolactinome	132
Acromégalie	101
Syndrome de Turner	85
Hypothyroïdie congénitale par anomalie de développement de la thyroïde	57
Insuffisance hypophysaire d'origine tumorale	56
Insuffisance somatotrope non acquise isolée	50
Diabète insipide central acquis	47
Maladie de Cushing	35
Hypothyroïdie congénitale (glande en place)	35

Activités du centre : l'animation locale

Une réunion des membres du CC tous les 2 à 3mois
Organisée par la chargée de mission

Actualités du centre
Présentation d'une pathologie d'actualité
Discussion de dossiers

Activités du centre : le lien avec les centres de référence

Répertorier les nombreuses réunions des centres de référence
Projet porté par un membre du CC impliqué et la chargée de mission

Inviter les membres de notre centre à participer (présentation de dossiers, formation),
Organiser les visio conférences avec le CHU avec des systèmes tous différents !

Le fichier CEMARA est à l'origine de projets de recherche autonomes ou participatifs

Projets de notre CC
Epidémiologie « cantonale » de l'acromégalie
Devenir à long terme des adénomes hypophysaires non fonctionnels traités AOL CHU de Reims
Fonction gonadique chez l'homme et Macroprolactinomes
Epidémiologie des phéochromocytomes

Projets des CR
Devenir des adénomes hypophysaires AIP (MAPPY)
Insuffisance gonadotrope
Syndrome de Turner
Rupture de tige à l'âge adulte
Lipodystrophies …..

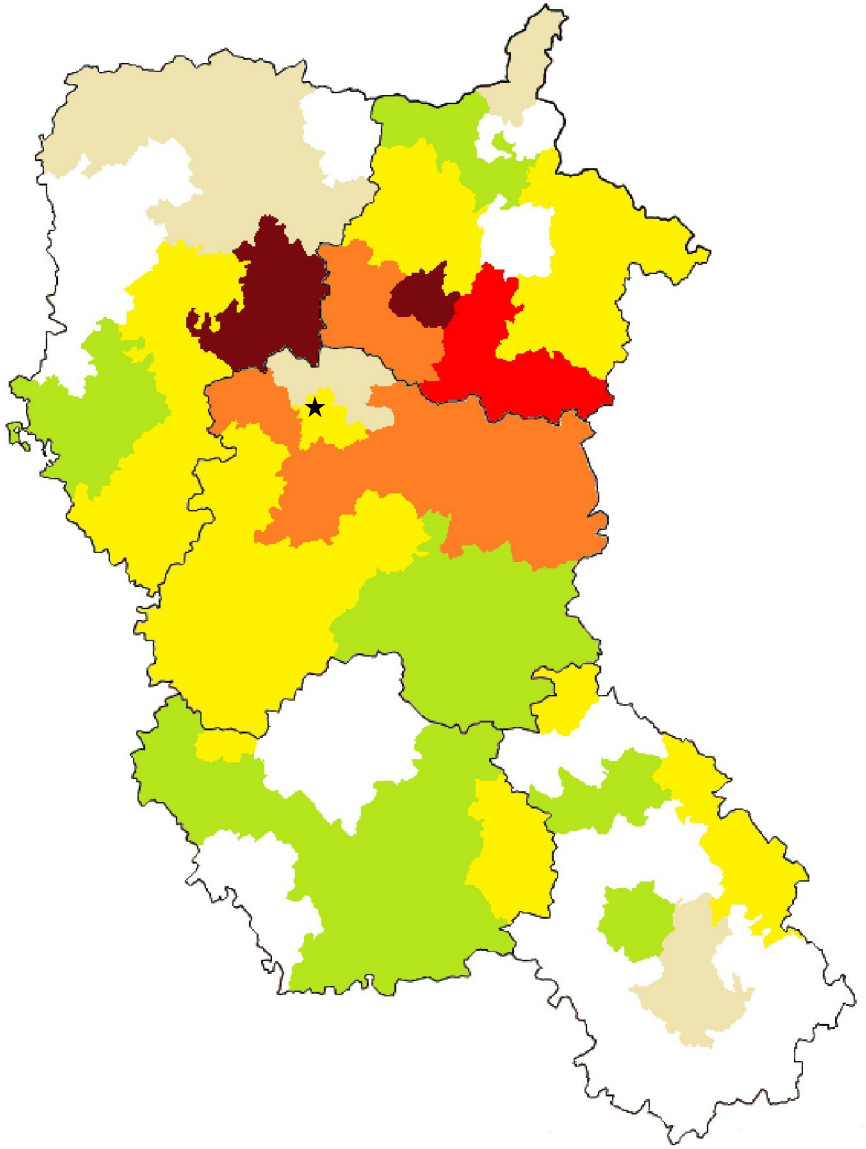
Répartition des maladies rares sur le territoire

L’exemple de l’Acromégalie

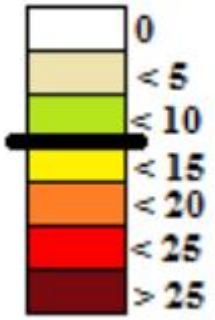
Epidémiologie de l'acromégalie autour de Reims

Lieu de résidence au diagnostic de l'acromégalie

★ Reims



Prévalence pour 100 000 habitants



161 patients

Base de données Acromégalie Reims et Cemara

Prévalence des maladies rares : l'acromégalie

Vraie fréquence d'une maladie rare ? de 0 à 25/100000 selon les cantons (attendue autour de 10/100000)

Le dg d'une maladie rare fonction de la distance par rapport au CC ?

Du nombre et de la formation des médecins (construction de consultations avancées) ?

De paramètres locaux ?

JOURNÉE ANNUELLE

CHU DE REIMS

5ème ÉDITION

FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

centre de compétences

maladies rares

Merci de votre attention

Mercredi 12 décembre 2018