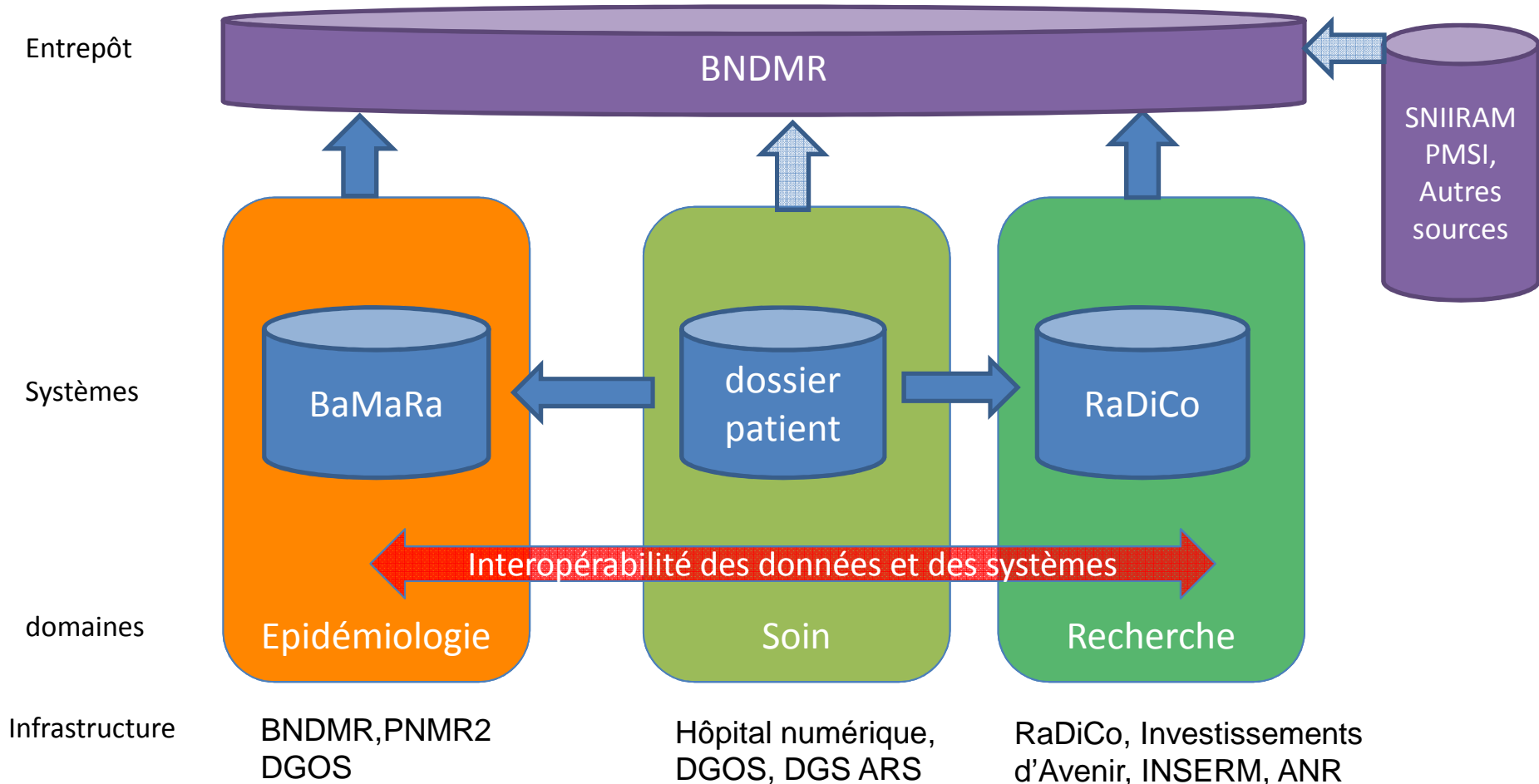


Le rôle des centres de référence dans le recueil d'information

Paul Landais & Rémy Choquet
BNDMR/BaMaRa



Approche intégrée/MR



Set de données minimum (44)

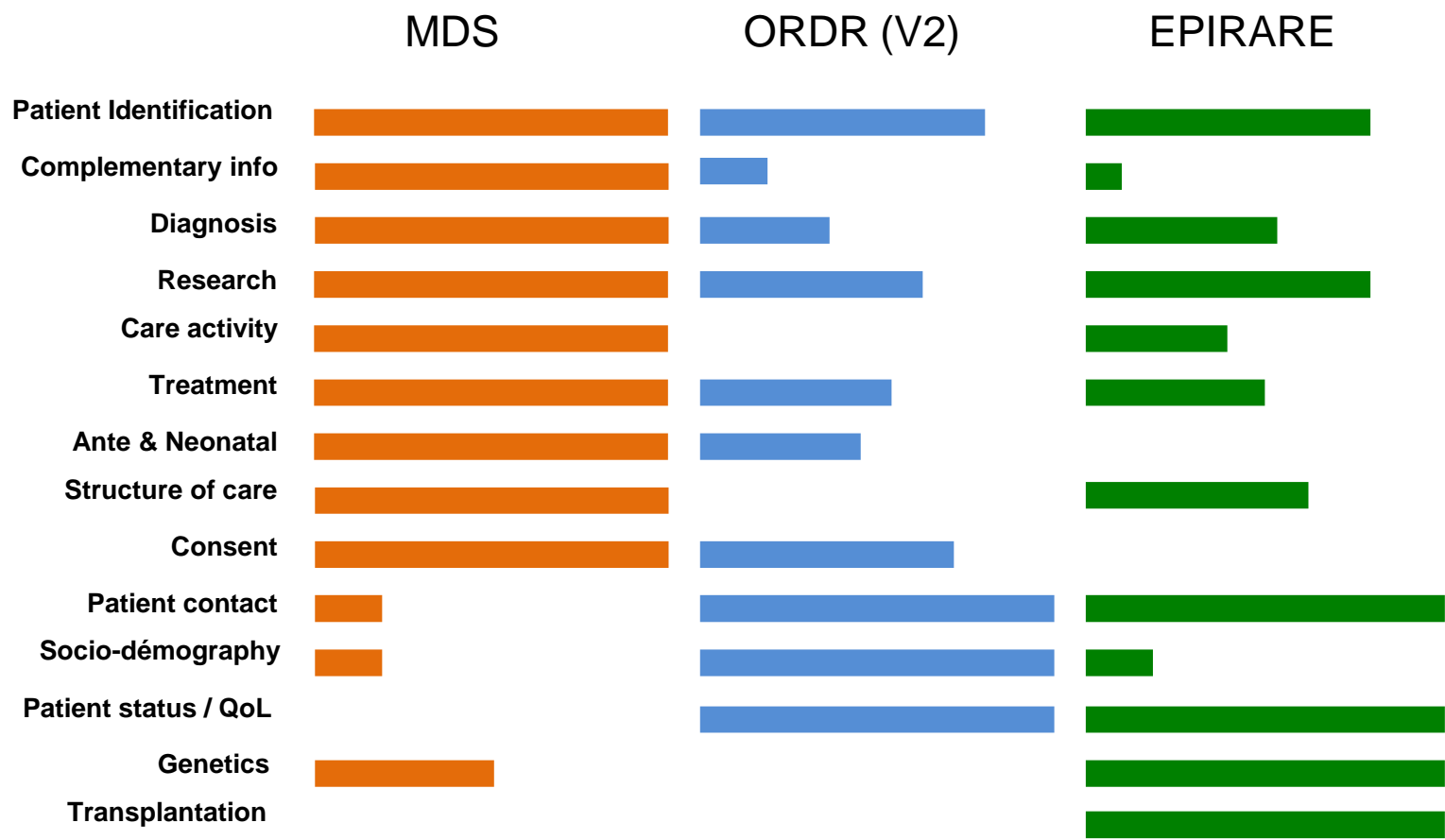
- ✓ Consentement (3)
- ✓ Identification patient (18)
- ✓ Prise en charge (7)
- ✓ Diagnostic (11)
- ✓ Recherche/biospécimens (5)

Set Complémentaire (9)

- Traitement (2)
- Information ante- et néo-natale (7)

Alignement sur des standards de codage internationaux
Favoriser l'interopérabilité





- ✓ *Le rôle des CRMR est central* pour le recueil d'information BNDMR/BaMaRa et RaDiCo, à visée de santé publique et recherche;
- ✓ *Promouvoir un système interopérable* de partage d'information, dans le respect de la *sécurité* et de la *confidentialité*;
- ✓ Stimuler les *collaborations*, produire et diffuser de nouvelles *connaissances* dédiées à de *meilleurs soins* pour les patients présentant une MR.





Le rôle des centres de référence dans le **recueil d'informations** et la **diffusion des recommandations**

Dr Nizar MAHLAOUI

CEREDIH : CRM R D éficits Immunitaires Héréditaires

SCETIDE : Stem Cell Transplantation for PID in Europe DataBase

Unité ImmunoHématologie Pédiatrique (Pr Fischer)

Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades, Paris

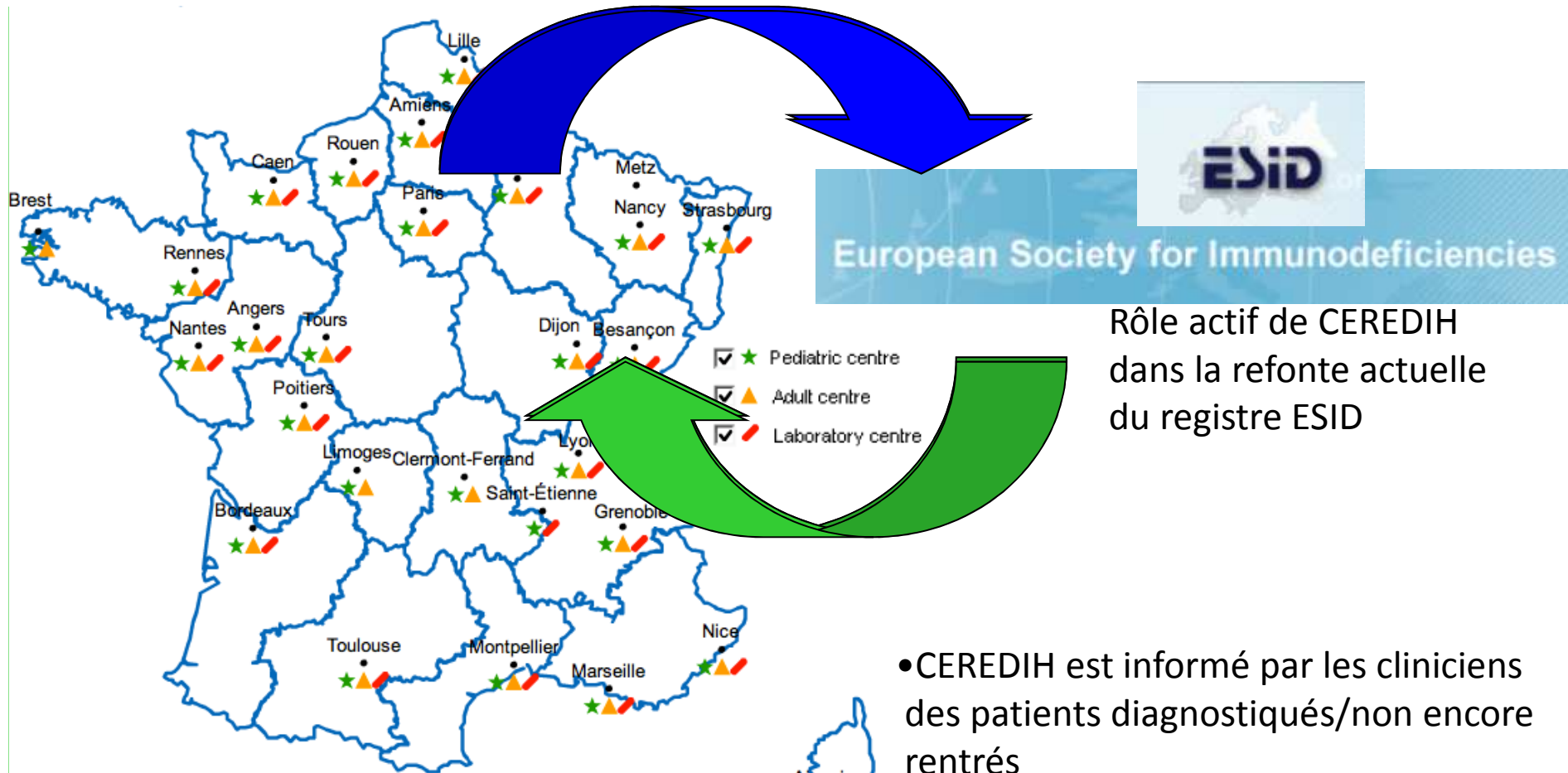
www.ceredih.fr

Nizar.mahlaoui@ck.aphp.fr

rare 2013
Les rencontres Eurobiomed des maladies rares



Eurobiomed Réseau CEREDIH

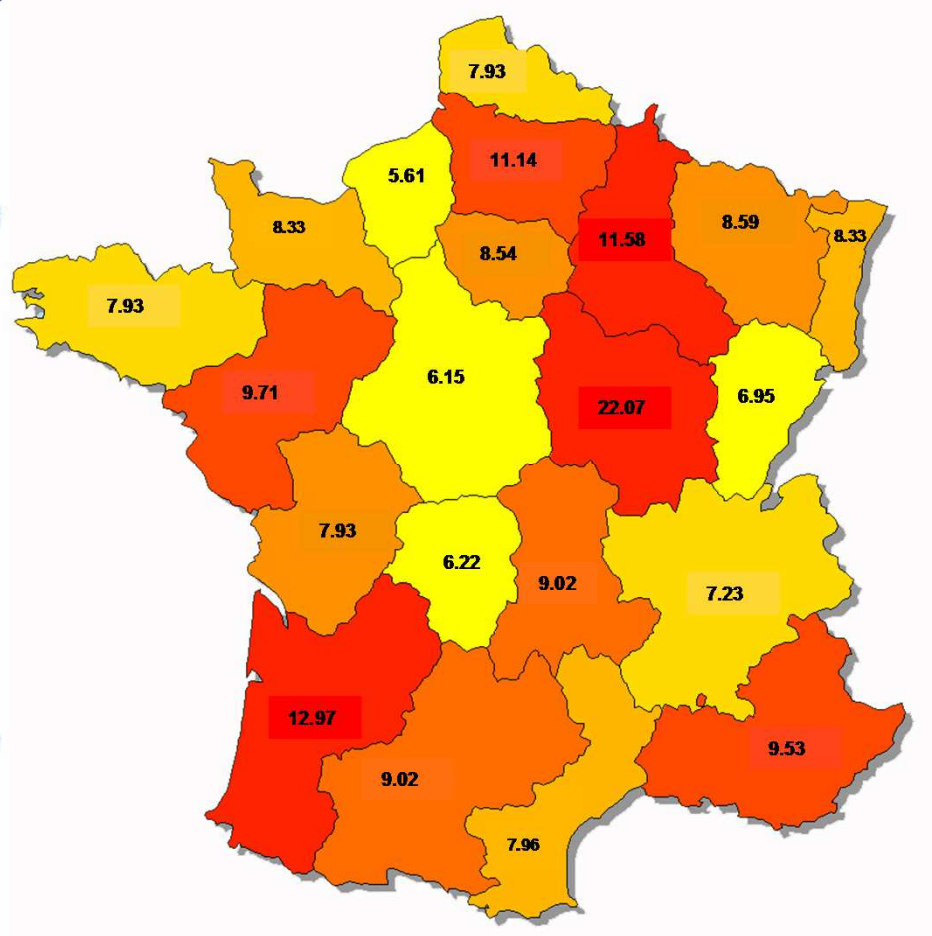
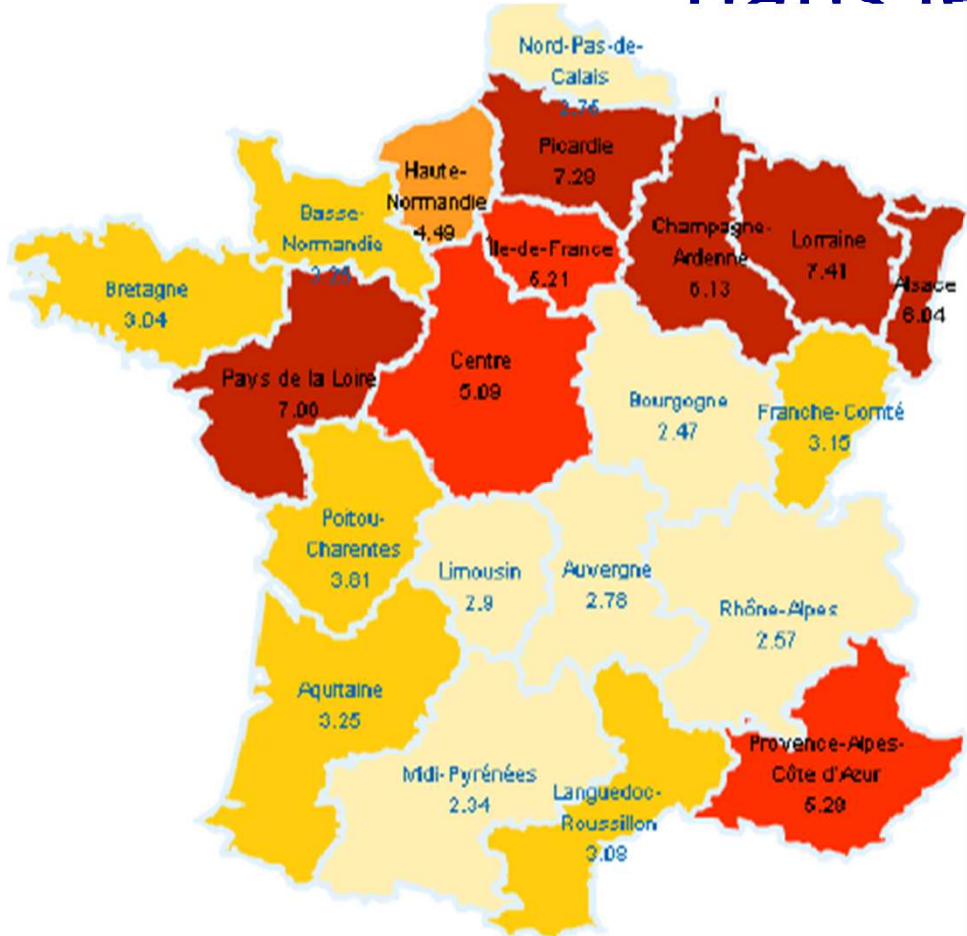


European Society for Immunodeficiencies

Rôle actif de CEREDIH dans la refonte actuelle du registre ESiD

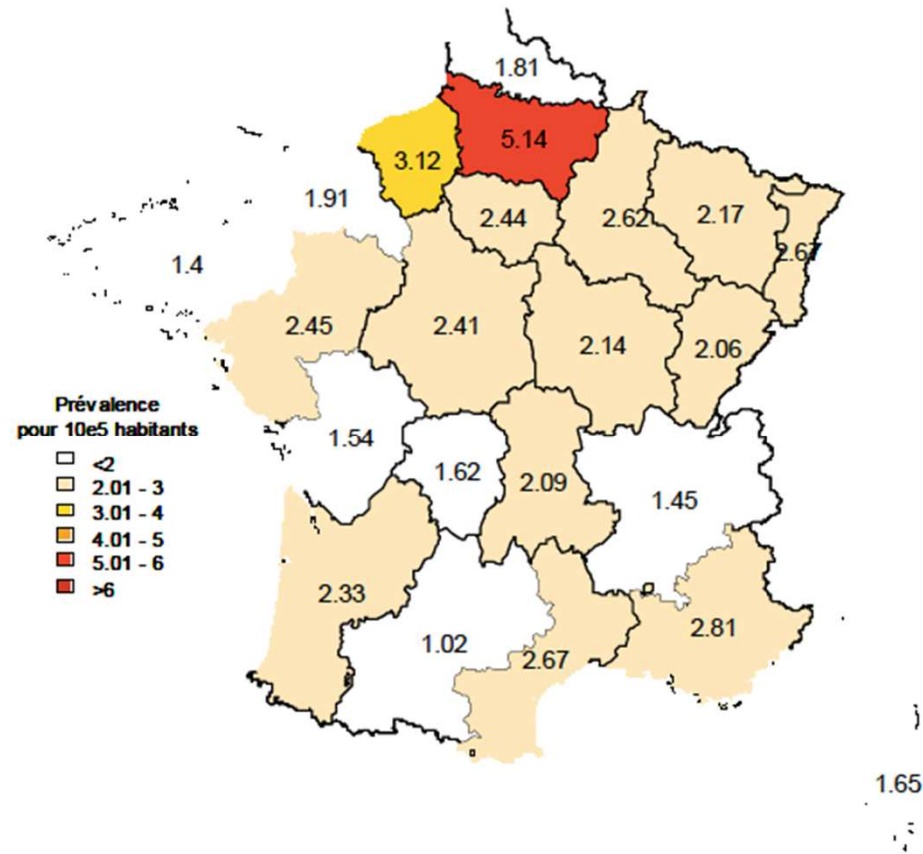
- CEREDIH est informé par les cliniciens des patients diagnostiqués/non encore rentrés
- Visite annuelle dans chacun des centres (collecte des données : CRF ESiD 4 pages)
- Patients enregistrés dans la BDD ESiD
- Extractions hebdomadaires pour analyses

Tous les patients ne sont pas référés dans les CUII



rare 2013
CEREDIH n = 3331
Prévalence = 4.45 pour 10⁵
 les rencontres Eurobiomed des maladies rares

PMSI n = 5724
Prévalence = 8.89 pour 10⁵
 SBIM Nem



Prévalence nationale :

2,21 pour 10⁵ [1,02 ; 5,14 pour 10⁵]

Rôle des centres de référence dans le recueil d'informations
et la diffusion des recommandations

AC Bachoud-Lévi

<http://huntington.aphp.fr/>

Centre National de Référence Maladie de Huntington
Hôpital Henri Mondor, Créteil

INSERM U955 (Ecole Normale Supérieure-Université Paris
Est)



CMR-Huntington

CMR Neurogénétique Angers

13 centres de compétence

6 centres Registry

3 centres génétiques

9 Maisons d'Accueil Spécialisées

6 Etablissements Soins de Suite et
Rééducation/ Soins de Longue Durée

5 établissements psychiatriques

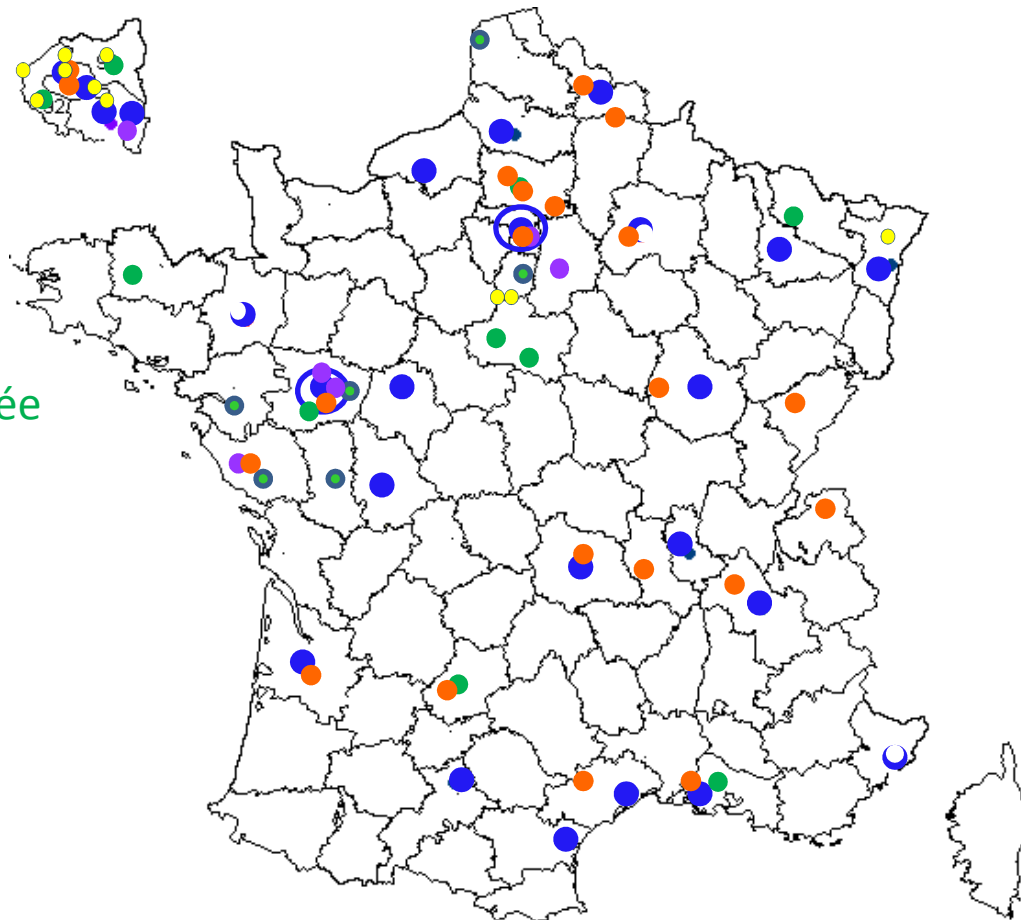
19 associations de patients

9 laboratoires de recherche

→ Journée Huntington de Langue
Française

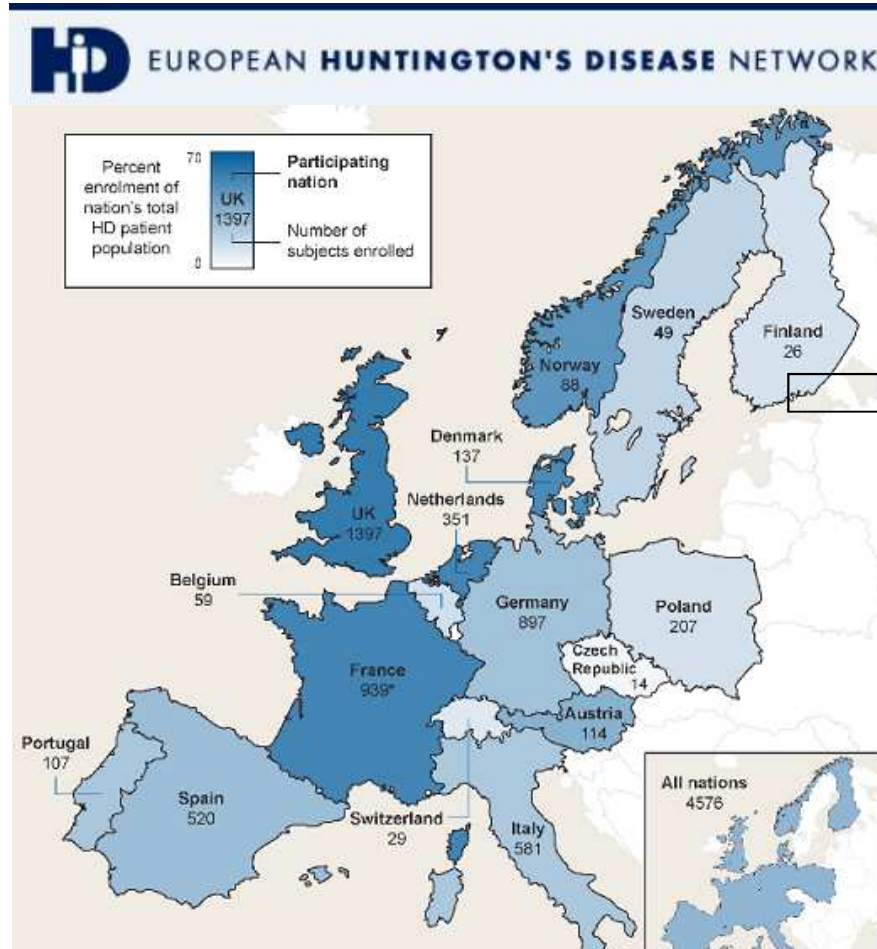
→ Journées, MAS, MDPH,
associations...

→ Journée de recherche
participative





Un investissement international



>10000 patients and ~400 controls

Enroll-HD:
a prospective
registry study in a
global HD cohort

Registry Steering Committee
Lead facilitator Cognitive Working Group
Lead Facilitator Advanced Working Group

Clinical Task Force
Publication / Scientific
Committee
Chair Therapeutic
review Committee
Scientific Advisory
Committee

- Regroupement de tous les acteurs impliqués dans la maladie (professionnels et association)
- Un site intranet professionnel
- Un site extranet regroupant l'ensemble des informations
- Un lien avec la BNDMR et RaDiCo
- En concertation avec l'Europe



urgences orphans

Appel pour un patient atteint

Synonymes
chorée de Huntington, danse de Saint-Guy

Mécanisme
affection neurodégénérative autosomale récessive à pénétrance incomplète

Risques particuliers en urgence
 mouvements anormaux (t) troubles du comportement
 troubles de l'équilibre : r troubles respiratoires : r déshydratation

Traitements fréquemment
 neuroleptiques
 psychotropes : r antidépresseurs, parfois : antiépileptiques

Pièges
 peu de plaintes
 causes souvent multiples

Particularités
 sédatif
 pas d'effet sur le rythme cardiaque

En savoir plus
 ?

Dr G. Chézeaux
Docteur Général

Maudit Gène - V

Maudit Gène boutique.arte
Denise tang
ses mots sont
maladie de H



Centre de Référence Maladie de Huntington

maladie de Huntington

Avec ou sans rendez-vous | 10-11

par Olivier Lyon-Caen

Le site de l'émission

le mardi de 14h à 15h

Greffes des neurones

14.12.2010 - 14:00

Avec ou sans rendez-vous est consacré aujourd'hui aux greffes des neurones.

Aujourd'hui présent à l'esprit que 6 à 8 millions de Français souffrent aujourd'hui d'une maladie chronique du système nerveux, c'est-à-dire d'une maladie qui, du moment où elle est déclarée, dure une vie entière et s'accompagne d'un handicap. Parmi ces maladies chroniques, certaines sont dites dégénératives, dues à une disparition de certaines cellules qu'on appelle les neurones, en certains endroits du cerveau.



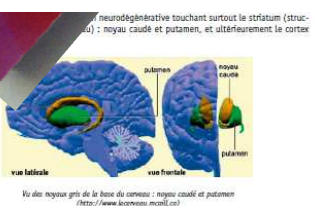
DOCUMENTATION

Fondation DePise Picard

Document réalisé par
Le Centre de Référence sur la Maladie de Huntington
Avec le concours des associations de patients

AHF

Les rencontres Eurobiomed



Comment s'y retrouver?

Maladie de Huntington - Wikipédia

fr.wikipedia.org/wiki/Chorée_de_Huntington -

Histoire de la maladie - Prévalence - Signes cliniques

La maladie de Huntington (autrefois appelée Chorée de Huntington) est une maladie héréditaire et orpheline, qui se traduit par une dégénérescence neurologique

Maladie de Huntington - Causes, Symptômes, Diagnostic ...

sante.canoe.ca/condition_info_details.asp?disease_id=72 -

La maladie de Huntington, également appelée chorée de Huntington, est une affection héréditaire qui touche le cerveau, tout particulièrement les noyaux gris ...

Association Huntington France » La maladie de Huntington

huntington.fr/wp/la-maladie-de-huntington -

La maladie de Huntington est une affection neurodégénérative héréditaire qui entraîne une altération profonde et sévère des capacités physiques et ...

La maladie de Huntington

https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Huntington-FRfrPub118.pdf
Fichier PDF

1 La maladie Qu'est-ce que la maladie de Huntington ? La maladie de Huntington, également dénommée chorée de Huntington, est une affection

Images de maladie de Huntington

bing.com/images



La maladie de Huntington

www.huntington-inforum.fr -

informations et forum de discussion pour les personnes concernées par la maladie de Huntington.

Orphanet: Maladie de Huntington

www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=399 -

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins ... Résumé La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurodégénérative rare du système nerveux ...

Recherches associées pour maladie de Huntington

Maladie de Huntington Premiers Stg...

Maladie de Huntington de Finlton

Maladie de Huntington Symptômes

Huntington Espoir

Chorée de Huntington Orphanet

Maladie Chorée Huntington

Association Huntington France

huntington.fr/wp -

Créée en 1978 par Mme Micheline DESTREIL, présidente d'honneur, l'association œuvre pour soutenir les personnes touchées par la maladie de Huntington et ...

HUNTINGTON.BE > La maladie de Huntington

www.huntington.be/maladie.htm -

Relativement peu répandue (prévalence : 1/10 000), la maladie de Huntington n'en pose pas moins un problème considérable pour les ...

Blog de maladie-huntington - Blog de maladie-huntington ...

maladie-huntington.skyrock.com -

"La maladie de Huntington (ou chorée) est une maladie héréditaire qui touche 6000 personnes en France... cette pathologie engendre une dégénérescence des

Centre de référence maladie de Huntington - ACCUEIL huntington.php.fr -

La maladie de Huntington est une maladie génétique dont les premiers symptômes se manifestent en général ...

Maladie de Huntington - Encyclopédie psi Wikipédia - Voila

encyclo.voila.fr/wiki/Chorée_de_Huntington -

REDIRECTION Maladie de Huntington ... Histoire de la maladie [] Georges Huntington, médecin généraliste du XIX e siècle originaire de Long Island (États-Unis ...

Huntington-Inforum

www.huntington-inforum.fr/la-maladie/question2.htm

Comment est-on atteint de la maladie de Huntington ? ... COMMENT EN EST-ON ATTEINT ? COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ? La transmission de la maladie de Huntington ...

Association Huntington Avenir

www.huntingtonavenir.net/maladie/maladie.htm -

La maladie de Huntington (MH) est une affection génétique du système nerveux central, neuro-dégénérative, héréditaire et incurable à ce jour.

MALADIE DE HUNTINGTON - Encyclopædia Universalis

www.universalis.fr/encyclopedie/maladie-de-huntington -

La maladie de Huntington est une affection neurologique héréditaire qu se traduit par l'apparition progressive de mouvements anormaux puis pa une d

La maladie de Huntington — Telesante Pays de la Loire

www.telesante-paysdelaloire.fr/.../la-maladie-de-huntington -

Mieux connaître la maladie de Huntington pour bien orienter ses patients.

Définition > Maladie de Huntington - Chorée de Huntington

www.futura-sciences.com/.../dico/d/medecine-maladie-huntington-2449

La maladie de Huntington (MH) est une affection cérébrale héréditaire. Longtemps connue sous le nom de chorée de Huntington, elle doit son nom à George ...

neurologie huntington.asp - Actualité médicale et ...

www.caducee.net/DossierSpecialises/neurologie/huntington.asp -

Définition - La maladie de Huntington ou chorée de Huntington a été décrite scientifiquement pour la première fois en 1872 par George Huntington ...

Page 5: Huntington
Page 2: Maladie de
Huntington

