

# Registre belge de la mucoviscidose

## Présentation

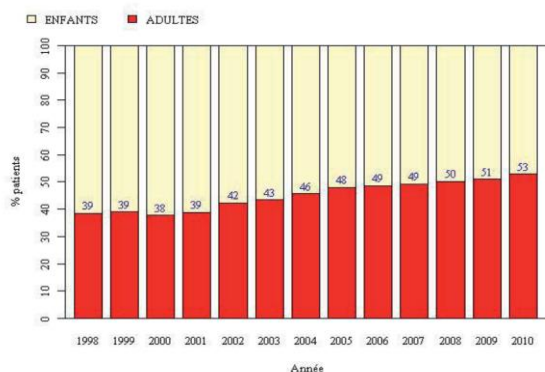
<b>Historique</b>	<p>Ce Registre a débuté en 1998, à l'initiative des médecins responsables des centres de référence. Contrairement à ce qui se passe dans de nombreux pays, ce n'est pas l'association nationale de lutte contre la mucoviscidose qui en assure le fonctionnement. Depuis 2006, c'est l'Institut de Santé Publique (ISP - structure fédérale) qui organise ce registre, en pérennisant l'existence et en garantissant l'indépendance. Les données cliniques sont rassemblées par chaque centre à partir des dossiers médicaux et bases de données spécifiques. Elles comportent plus de 200 variables. Il est aujourd'hui considéré comme l'un des plus fiables au monde, par sa rigueur et son taux d'exhaustivité (ses données concernent <b>plus de 90% des patients du pays</b>)</p>
<b>Anonymisation</b>	<p>Avant l'enregistrement, les médecins fournissent à chaque patient et à ses parents (ou à ses représentants légaux) des informations concernant les objectifs du Registre. Les patients ne sont inclus dans le Registre qu'après avoir signé un formulaire de consentement éclairé. Ils sont identifiés par un code unique (anonymisation) : <b>les noms des patients ne figurent jamais dans le Registre.</b></p>
<b>Rapports annuels</b>	<p>Depuis 1998, les centres reçoivent un rapport annuel détaillé (rapport national). Depuis 2006, ils reçoivent également chaque année un rapport supplémentaire concernant leurs seules propres données. Progressivement s'ajoutent quelques éléments de comparaison de ces données avec celles des autres centres (« à usage interne »).</p> <p>Depuis 2007, l'ISP édite une <b>version publique</b>, instructive et didactique, disponible sur <a href="#">Internet</a>. Depuis 2010, elle est également disponible en français et en néerlandais:</p> <div data-bbox="486 1137 1353 1339" data-label="Image"></div> <p><a href="#">Année 2007 (A)</a>   <a href="#">Année 2008 (A)</a>   <a href="#">Année 2009 (A)</a>   <a href="#">Année 2010 (F)</a>   <a href="#">Année 2011 (F)</a></p>
<b>Objectifs</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- fournir un <b>outil permettant d'évaluer la qualité des soins</b> apportés aux patients atteints de mucoviscidose <b>et son évolution dans le temps</b></li><li>- étudier les aspects épidémiologiques de la mucoviscidose en Belgique</li><li>- fournir aux chercheurs une base de données pour la recherche scientifique</li><li>- collaborer au Registre européen de la mucoviscidose et à d'autres projets internationaux.</li></ul>
<b>Limitations actuelles</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- absence de contrôles aléatoires des données <i>in situ</i></li><li>- absence d'accès du public aux rapports annuels complets (alors que c'est le cas depuis longtemps dans d'autres pays et peut aussi être utile à des mémorants)</li><li>- très peu de données comparatives des centres sont disponibles et les patients/parents n'y ont pas accès (cf <a href="#">Point de vue – Vers la transparence des données des centres comme un droit des patients</a>)</li><li>- données parfois incomplètes : cf ea test à la sueur (en 2010, le taux de chlorure dans la sueur n'est pas rapporté chez 18% des patients non transplantés), chez 24% des patients moins de 4 mois sont exploitables sur le plan bactériologique, antibiothérapies intraveineuses ...</li></ul>

Mise en garde	Pour de multiples raisons, <b>une comparaison vraiment précise entre différents registres nationaux reste actuellement impossible</b> (efforts d'harmonisation en cours). A terme, une harmonisation poussée des données recueillies et valeurs de référence et l'étude des seuls patients porteurs du génotype F508del/F508del semblent nécessaires à cet effet.
	Exemple d'écueils : - degré d'exhaustivité d'un registre (difficile à établir et pas toujours connu) - choix des valeurs de référence en matière d'anthropométrie et de spirométrie - détection par certains protocoles de dépistage néonatal de mutations souvent très peu menaçantes (R117H ...) - manque d'uniformisation de certaines définitions (« hépatopathie », « adulte » : 16 ans au Royaume-Uni ...) - contrôle de la qualité des données - choix des données rapportées. Ainsi, s'agissant du principal paramètre de fonction respiratoire (le VEMS), certains pays (comme la France) rapportent seulement la meilleure valeur de VEMS de l'année, qu'on sait supérieure de près de 4% à celles de la dernière consultation de l'année (utilisée en Belgique) ou à la moyenne des meilleures valeurs par trimestre (utilisée aux USA) - des différences dans la fréquence des différentes mutations du gène de la mucoviscidose selon les pays ...
Références	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Thomas M et al. Is there evidence for correct diagnosis in cystic fibrosis registries? J Cyst Fibros. 2014 ; 13:275-80.</li> <li>- De Boeck K et al. Inhaled corticosteroids and lower lung function decline in young children with cystic fibrosis. Eur Respir J. 2011 ; 37:1091-1095.</li> <li>- Boëlle PY et al. Reference percentiles for FEV(1) and BMI in European children and adults with cystic fibrosis. Orphanet J Rare Dis. 2012 ; 7:7:64</li> <li>- <a href="http://www.erswhitebook.org/chapters/cystic-fibrosis/">http://www.erswhitebook.org/chapters/cystic-fibrosis/</a></li> </ul>

## Sélection de quelques données

A partir de 2010, un effort précis a été fait pour « éliminer du registre » un certain nombre de patients ne répondant pas à des critères raisonnables de mucoviscidose. S'il persiste effectivement une zone grise où le diagnostic peut dépendre de critères variables, elle ne doit concerner qu'une toute petite minorité de patients ( $\pm 3\%$  ?). Les critères du registre européen ont ici été utilisés.

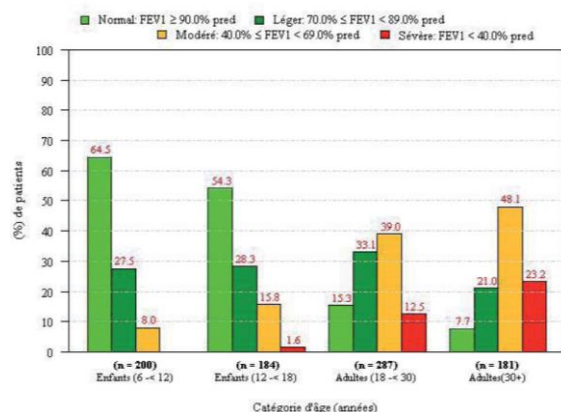
1998-2010  
Proportion d'adultes  
( $\geq 18$  ans)



- La Belgique fait partie (depuis 2008) des pays où plus de la moitié des patients sont maintenant des adultes.

[Registre belge de la Mucoviscidose, Belgique, Institut Scientifique de Santé Publique, rapport de synthèse 2010](#)

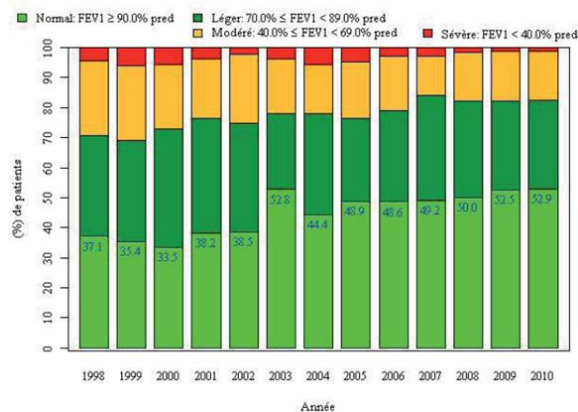
2010 :  
VEMS des enfants  
(6 - <18 ans)



- C'est un paramètre d'importance majeure
- 59.6 % des enfants (6-<18 ans) ont à la dernière consultation de l'année 2011 un VEMS égal ou supérieur à 90% de la valeur prédite.

[Registre Belge de la Mucoviscidose, 2010; Annual Data Report, Belgium, October 19 2012](#)

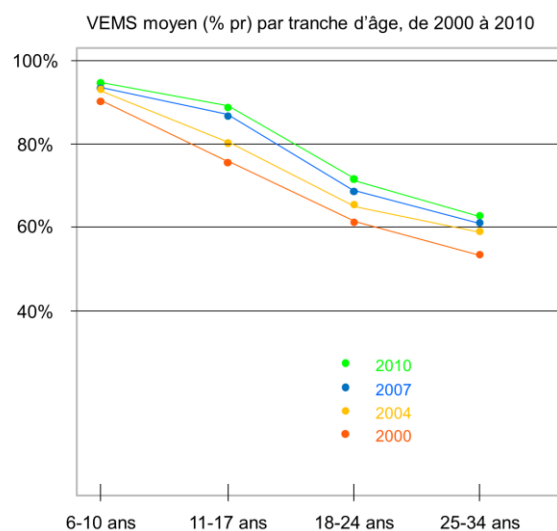
1998-2010  
VEMS des enfants  
F508del/F508del



- Cette proportion est de 52.9 % pour les enfants homozygotes pour la mutation F508del. Elle a augmenté au cours de la dernière décennie.

Registre belge de la Mucoviscidose, Belgique, Institut Scientifique de Santé Publique, rapport de synthèse 2010

2000-2010  
VEMS moyen par  
tranche d'âge



- En 10 ans (2000-2010), le VEMS moyen des patients de 11 à 34 ans a augmenté d'une dizaine de %.

D'après  
Registre Belge de la Mucoviscidose, Annual Data Report, 2011

Données 2011

- 1171 patients dont 607 (51.8%) de sexe masculin sont enregistrés.
- 134 (11.4 %) de ces patients ont bénéficié d'une transplantation d'organe
- 97 patients (8.3%) ne répondent pas aux critères diagnostiques du Registre européen : données incomplètes et/ou diagnostic équivoque)
- 36 nouveaux patients ont été diagnostiqués en 2011
- Pour l'ensemble des patients, le diagnostic a été posé à la naissance devant un tableau évocateur d'obstruction intestinale (iléus méconial) dans 14.2 % des cas.
- 54.7% des patients sont âgés de plus de 18 ans
- Sur l'ensemble des patients, presque un patient sur 10 (114 patients, 9.7%) est âgé d'au moins 40 ans. Cette proportion est moindre (6.7%) parmi les 526 patients porteurs du génotype F508 del/F508del
- 44.9 % des patients sont porteurs du génotype F508del/F508del.
- Le tableau ci-dessous reprend les 10 mutations les plus fréquentes chez les patients belges

Mutation	Classe	Nombre de patients porteurs d'au moins une copie	% de patients porteurs d'au moins une copie
<b>F508del</b>	2	<b>992</b>	<b>84,7%</b>
G542X	1	60	5,1%
N1303K	2	59	5%
1717-1G->A	1	33	2,8%
3272-26A->G	5	32	2,7%
S1251N	3	30	2,6%
A455E	5	27	2,3%
R117H	4	26	2,2%
2789+5G->A	5	22	1,9%
R553X	1	20	1,7%

- 15.1% des enfants et 19 % des adultes ne présentent pas d'insuffisance pancréatique exocrine (ils ne doivent pas prendre de Creon)
- 3.4% des enfants et 19 % des adultes développent un diabète lié à la mucoviscidose nécessitant un traitement par insuline (les patients qui ne doivent pas prendre de Creon ne sont pas à risque de cette complication)
- Un peu moins d'un enfant sur trois (32.5%) et un peu plus d'un adulte sur 2 (52.1%) a reçu des antibiotiques par voie intraveineuse en 2011. Ces chiffres varient d'un centre à l'autre, comme aussi la proportion de traitements intraveineux menés à domicile plutôt qu'à l'hôpital.
- Au cours de chacune des 10 dernières années, quelque 14 patients atteints de mucoviscidose ont bénéficié d'une transplantation pulmonaire.
- 56% des adultes exercent un emploi (à temps plein le plus souvent : 60%)
- Bactériologie : un BCC a été isolé en 2011 chez 3.6% des patients