



RAPPORT D'ACTIVITE
DES MALADIES RARES D'ORIGINE HYPOPHYSAIRE

De 2006 à 2011

Centre de Référence
DEFHY
Maladies Hypophysaires
rare

ACTIVITE DU CENTRE DE REFERENCE DEFHY

Préambule sur la file active

- La file active correspond à l'ensemble des patients suivis et vus dans les services du site Timone. Pour le secteur Adultes : 1172 patients atteints de pathologie hypophysaire en 2006, 1254 patients en 2007 et 1264 en 2008, 1196 patients en 2009, 1174 patients en 2010 et 883 patients au 31 août 2011.
- En ce qui concerne le site de pédiatrie, les patients issus de l'hospitalisation de jour ou conventionnelle ont pu être dénombrés de façon stricte: 297 patients en 2006, 330 patients en 2007, 314 patients en 2008, 289 patients en 2009, 364 patients en 2010 et 143 patients au 31 août 2011. La file active de consultations a été analysée à partir de 2008.

A noter, le nombre total de patient hospitalisé ou vu en consultation en pédiatrie pour une pathologie hypophysaire est consultable et a pu être analysé. Cependant, du fait d'une absence de codage précis en consultation et l'absence d'UF spécifique à l'endocrinologie pédiatrique (service de pédiatrie multidisciplinaire), le détail des pathologies n'est pas pour l'instant disponible en pédiatrie.

Un codage spécifique des pathologies endocriniennes pédiatriques et l'identification d'une UF d'endocrinologie pédiatrique distincte, sont à présent mis en place (depuis septembre 2011), ce qui permettra de mieux analyser ces données dans le futur.

Tableau d'activité (tableau 1)

Sont présentés dans les tableaux suivants :

- Les chiffres de **l'activité globale** : nombre total de patients vus et nombre de nouveaux patients
- Le **nombre de patients suivis** pour les principales pathologies hypophysaires (acromégalie, maladie de Cushing, déficits hypophysaires etc.). Pour les adénomes hypophysaires, seuls les diagnostics d'acromégalie, de maladie de Cushing et de prolactinome depuis 2009 ont été individualisés en raison d'une prise en charge spécifique de ces pathologies, les autres diagnostics correspondant aux adénomes non sécrétants, gonadotropes et aux adénomes thyroïdiens.

En ce qui concerne les **consultations**, l'évaluation des consultations dédiées aux pathologies hypophysaires a été effectuée à partir d'une enquête lors de la consultation de tous les médecins du centre, sur une période de 1 mois de 2006 à 2009, puis sur une nouvelle période de 3 mois de 2009 à 2011 (**Annexe P1-II-1**). Pendant la 1^{ère} période, dans le service adulte, 39% des consultations totales du centre étaient dédiées aux pathologies hypophysaires. Pour les consultations pédiatriques la file active 2008 est indiquée. Pendant la 2^{ème} période, dans le service d'endocrinologie adulte, 31.7% des consultations sont dédiées aux pathologies hypophysaires. Pour les consultations endocrino-pédiatriques, l'activité hypophysaire représente 50% des consultations.

- **Le 1^{er} avis ou diagnostic** correspond à des visites de patients pour lesquels le diagnostic de pathologie hypophysaire n'a pas encore été posé. La proportion de 1^{ers} diagnostics, évaluée sur une période de 3 mois, est de 5% pendant la 1^{ère} période, puis 13.2%.

- Le 2° avis ou recours correspond à des visites de patients inconnus du service et pour lesquels un avis d'expert est demandé pour un avis diagnostique et thérapeutique. Cette situation représente 10% des patients vus en consultation, sur une période de 3 mois.
- La prise en charge de la pathologie hypophysaire est rarement une urgence thérapeutique, hormis certains cas particuliers comme le déficit hormonal en cortisol ou comme les complications visuelles des tumeurs hypophysaires. Ceci explique que la majorité des hospitalisations est programmée, ainsi que les consultations (programmé ou suivi par le centre : 80.5%).
- L'avis à distance par téléphone, par mail ou un avis médical d'un patient hospitalisé dans un autre service hospitalier (neurochirurgie ou réanimation par exemple) est actuellement quantifié grâce à la mise en place d'un « comptage » systématique des appels téléphoniques, des mails de recours et des avis intranet hospitaliers (**Annexe P1-II-2**).

2006

Type de maladie ou atteinte	Nombre de patients de la file active	Répartition par type de consultation	Activité	Origine géographique des consultants	Caractéristique démographique des consultants
Pathologies rares d'origine hypophysaire (ensemble)	1469 (1172 adultes détaillés après, 297 pédiatrie hospitalisation)	a: 1 ^{er} avis b : Recours c : Suivi par le centre	<p>Nombre de consultations Totales 4980 dont Hypophyse 1688</p> <p>Nombre d'hospitalisations : -Hospitalisation complète : 957 -Hôpital de jour 1766</p> <p>Délai d'attente (par exemple durée moyenne pour obtenir un RDV, exprimé en semaine) 4 semaines (pour les consultations)</p>	<p>répartition en % régionale, extra régionale, internationale (UE et hors UE)</p> <p>PACA : 919 (96%) Hors PACA : 38 (4%)</p>	<p>Nombre d'adultes : 1172</p> <p>Nombre d'enfants : 297</p> <p>Proportion enfants/adultes : 20%</p>
Adénomes hypophysaires	558 patients dont 96 nouveaux	a: 28 b: 68 c: 462			
Dont : -Acromégalie (E220)	149 patients dont 23 nouveaux	a: 7 b: 16 c: 126			
Maladie de Cushing (E240)	68 patients dont 12 nouveaux	a: 3 b: 9 c: 50			
Craniopharyngiome (D353)	58 patients dont 10 nouveaux	a: 3 b: 7 c: 48			
Déficits hypophysaires (E230)	237 patients dont 40 nouveaux	a: 12 b: 28 c: 197			
Diabète insipide (E232)	55 patients dont 15 nouveaux	a: 3 b: 12 c: 40			
Retard de croissance (E343)	291 patients dont 13 nouveaux	a: 13 b: 0 c: 278			
Puberté précoce (E301)	49 patients dont 6 nouveaux	a: 2 b: 4 c: 43			
Retard pubertaire (E300)	14 patients dont 6 nouveaux	a: 1 b: 5 c: 8			

2007

Type de maladie ou atteinte	Nombre de patients de la file active	Répartition par type de consultation	Activité	Origine géographique des consultants	Caractéristique démographique des consultants
Pathologies rares d'origine hypophysaire (ensemble)	1584 (1254 adultes détaillés après, 330 pédiatrie hospitalisation)	a: 1 ^{er} avis b : Recours c : Suivi par le centre	<p>Nombre de consultations : -Totales 4954 -Hypophyse 1679</p> <p>Nombre hospitalisations : -Hospitalisation complète : 950 -Hôpital de jour : 1881</p> <p>Délai d'attente (par exemple durée moyenne pour obtenir un RDV, exprimé en semaine) 4 semaines (pour les consultations)</p>	<p>répartition en % régionale, extra régionale, internationale (UE et hors UE)</p> <p>PACA 873 (92%) Hors PACA 77 (8%)</p> <p>Type de centre : centre de compétences (centre SLA, CRCM, CRTH, autres centres de compétences), services de spécialité, autres</p>	<p>Nombre d'adultes 1254</p> <p>Nombre d'enfants 330 dont :</p> <p>E230 17 E343 280</p> <p>Proportion enfants/adultes 26%</p>
Adénomes hypophysaires	591 patients dont 106 nouveaux	a: 30 b: 76 c: 485			
Dont : -Acromégalie (E220)	147 patients dont 26 nouveaux	a: 7 b: 19 c: 121			
Maladie de Cushing (E240)	65 patients dont 9 nouveaux	a: 3 b: 6 c: 56			
Craniopharyngiome (D353)	60 patients dont 13 nouveaux	a: 3 b: 10 c: 47			
Déficits hypophysaires (E230)	280 dont 58 nouveaux	a: 14 b: 44 c: 222			
Diabète insipide (E232)	57 dont 11 nouveaux	a: 3 b: 8 c: 46			
Retard de croissance (E343)	302 dont 28 nouveaux	a: 15 b: 13 c: 274			
Puberté précoce (E301)	49 patients dont 6 nouveaux	a: 2 b: 4 c: 43			
Retard pubertaire (E300)	18 patients dont 7 nouveaux	a: 1 b: 6 c: 11			

Type de maladie ou atteinte	Nombre de patients de la file active	Répartition par type de consultation	Activité	Origine géographique des consultants	Caractéristique démographique des consultants
Pathologies rares d'origine hypophysaire (ensemble)	1578 (1264 adultes détaillés après, 314 pédiatrie hospitalisation)	a : 1^{er} avis b : Recours c : Suivi par le centre	Nombre de consultations Totales 4891 Hypophyse 1658	répartition en % régionale, extra régionale, internationale (UE et hors UE) PACA : 899 (90.2%) Hors PACA : 98 (9.8%) Type de centre : centre de compétences (centre SLA, CRCM, CRTH, autres centres de compétences), services de spécialité, autres	Nombre d'adultes 1294
Adénomes hypophysaires	604 patients dont 121 nouveaux	a: 30 b: 91 c: 483	Nombre d'hospitalisations : -Hospitalisation : 997		Nombre d'enfants 314
Dont : -Acromégalie (E220)	146 dont 20 nouveaux	a: 7 b: 13 c: 126	- Hôpital de jour : 2635		Proportion enfants/adultes 20%
Maladie de Cushing (E240)	53 dont 8 nouveaux	a: 3 b: 5 c: 45	- hospitalisation pédiatrique: 98		
Craniopharyngiome (D353)	58 dont 10 nouveaux	a: 3 b: 7 c: 48	<u>Délai d'attente</u> (par exemple durée moyenne pour obtenir un RDV, exprimé en semaine)		
Déficits hypophysaires (E230)	55 dont 12 nouveaux	a: 3 b: 9 c: 43	3 semaines (pour les consultations)		
Diabète insipide (E232)	291 dont 45 nouveaux	a: 15 b: 30 c: 246			
Retard de croissance (E343)	48 dont 6 nouveaux	a: 2 b: 4 c: 42			
Puberté précoce (E301)	296 patients dont 28 nouveaux	a: 15 b: 13 c: 268			
Retard pubertaire (E300)	49 patients dont 6 nouveaux	a: 2 b: 4 c: 43			

Type de maladie ou atteinte	Nombre de patients de la file active	Répartition par type de consultation (adulte)	Activité	Origine géographique des patients	Caractéristique démographique des consultants
Pathologies rares d'origine hypophysaire (ensemble)	1498 1196 (adultes) 302 (pédiatrie, hospitalisés) Dont 311 nouveaux (adultes)	a: 1 ^{er} avis b : Recours c : Suivi par le centre	Nombre de consultations Adultes : Totales 4771 dont Hypophyse 1254 Pédiatrie : 4086 dont hypophyse 2043	répartition en % régionale, extra régionale, internationale (UE et hors UE) Adultes (file active): PACA : 1049 (88%) Hors PACA : 131 (11%) (NI 16) Pédiatrie (hospitalisation patients) : PACA : 245 (85%) Hors PACA : 44 (15%)	Nombre d'adultes : 1254 (38%) Nombre d'enfants : 2043 (62%) (Avec les données pédiatriques)
Adénomes hypophysaires (D352)	692 patients dont 157 nouveaux	a: 91 b: 68 c: 533	Nombre d'hospitalisations : -Hospitalisation complète : 837 dont hypophyse 395 -Hôpital de jour 922 dont hypophyse 454 - pédiatrie (hospitalisation et hôpital de jour), hypophyse 370		
Dont : -Acromégalie (E220)	154 patients dont 20 nouveaux	a: 20 b: 15 c: 119			
-Maladie de Cushing (E240)	69 patients dont 14 nouveaux	a: 9 b: 7 c: 53			
-Prolactinome (E221)	395 patients dont 133 nouveaux	a : 52 b :39 c : 304	Délai d'attente (par exemple durée moyenne pour obtenir un RDV, exprimé en semaine) :		
Craniopharyngiome (D353+D44.40)	75 patients dont 19 nouveaux + 1 pédiatrie	a: 10 b: 7 c: 58	Consultations : 3 semaines Moins d'une semaine pour les urgences Hospitalisation ou hôpital de jour : 1 semaine		
Déficits hypophysaires (E230)	320 patients dont 51 nouveaux + 17 pédiatrie	a: 42 b: 32 c: 246			
Diabète insipide (E232)	52 patients dont 13 nouveaux + 1 pédiatrie	a: 7 b: 5 c: 40			
Retard de croissance (E343)	54 patients dont 18 nouveaux + 203 pédiatrie	a: 13 b: 0 c: 278			
Puberté précoce (E301)	7 patients dont 3 nouveaux + 84 pédiatrie	a: 2 b: 4 c: 43			
Retard pubertaire (E300)	27 patients dont 11 nouveaux + 7 pédiatrie	a: 1 b: 5 c: 8			

2010

Type de maladie ou atteinte	Nombre de patients de la file active	Répartition par type de consultation (adulte)	Activité	Origine géographique des patients	Caractéristique démographique des consultants
Pathologies rares d'origine hypophysaire (ensemble)	1552 1174 (adultes) 378 (pédiatrie, hospitalisés) Dont 288 nouveaux (adultes)	a: 1 ^{er} avis b : Recours c : Suivi par le centre	<p>Nombre de consultations Adultes : Totales 4503 dont Hypophyse 1162 Pédiatrie : 4278 dont hypophyse 2139</p> <p>Nombre d'hospitalisations : -Hospitalisation complète : 890 dont hypophyse 422 -Hôpital de jour 976 dont hypophyse 507 - pédiatrie (hospitalisation et hopital de jour), hypophyse 444</p> <p>Délai d'attente (par exemple durée moyenne pour obtenir un RDV, exprimé en semaine) :</p> <p>Consultations : 3 semaines Moins d'une semaine pour les urgences Hospitalisation ou hôpital de jour : 1 semaine</p>	<p>répartition en % régionale, extra régionale, internationale (UE et hors UE) Adultes (file active): PACA : 1029 (88%) Hors PACA : 128 (11%) (NI 17) Pédiatrie (hospitalisation patients) : PACA : 301 (83%) Hors PACA : 63 (17%)</p>	<p>Nombre d'adultes : 1162 (35.2%)</p> <p>Nombre d'enfants : 2139 (64.8%)</p> <p>(Avec les données pédiatriques)</p>
Adénomes hypophysaires (D352)	671 patients dont 130 nouveaux	a: 88 b: 67 c: 516			
Dont : -Acromégalie (E220)	164 patients dont 21 nouveaux	a: 22 b: 16 c: 126			
-Maladie de Cushing (E240)	89 patients dont 14 nouveaux	a: 12 b: 9 c: 68			
-Prolactinome (E221)	375 patients dont 107 nouveaux + 1 pédiatrie	a : 49 b:37 c : 289			
Craniopharyngiome (D353+D44.40)	80 patients dont 13 nouveaux + 1 pédiatrie	a: 11 b: 8 c:61			
Déficits hypophysaires (E230)	315 patients dont 56 nouveaux + 21 pédiatrie	a: 41 b: 31 c: 243			
Diabète insipide (E232)	73 patients dont 11 nouveaux + 9 pédiatrie	a: 10 b: 7 c: 56			
Retard de croissance (E343)	31 patients dont 11 nouveaux + 215 pédiatrie	a: 4 b: 3 c: 24			
Puberté précoce (E301)	10 patients dont 8 nouveaux + 145 pédiatrie	a: 1 b: 1 c: 8			
Retard pubertaire (E300)	23 patients dont 11 nouveaux + 6 pédiatrie	a: 3 b: 2 c: 18			

2011 (au 31 août)

Type de maladie ou atteinte	Nombre de patients de la file active	Répartition par type de consultation (adulte)	Activité	Origine géographique des patients	Caractéristique démographique des consultants
Pathologies rares d'origine hypophysaire (ensemble)	1034 883 (adultes), détaillé après 151 (pédiatrie hospitalisés) Dont 196 nouveaux (adultes)	a: 1 ^{er} avis b : Recours c : Suivi par le centre	<p>Nombre de consultations Adultes : Totales 2760 dont Hypophyse 663 Pédiatrie : 3042 dont hypophyse 1521</p> <p>Nombre d'hospitalisations : -Hospitalisation complète : 580 dont hypophyse 287 -Hôpital de jour 549 dont hypophyse 302 - pédiatrie (hospitalisation et hopital de jour), hypophyse 164</p> <p>Délai d'attente (par exemple durée moyenne pour obtenir un RDV, exprimé en semaine) :</p> <p>Consultations : 3 semaines Moins d'une semaine pour les urgences Hospitalisation ou hôpital de jour : 1 semaine</p>	<p>répartition en % régionale, extra régionale, internationale (UE et hors UE)</p> <p>Adultes (file active): PACA : 780 (88%) Hors PACA : 97 (11%) (NI 6)</p> <p>Pédiatrie (hospitalisation patients) : PACA : 123 (86%) Hors PACA : 20 (14%)</p>	<p>Nombre d'adultes : 663 (30%)</p> <p>Nombre d'enfants : 1521 (70%)</p> <p>(Avec les données pédiatriques)</p>
Adénomes hypophysaires (D352)	473 patients dont 86 nouveaux	a: 62 b: 47 c: 364			
Dont : -Acromégalie (E220)	130 patients dont 14 nouveaux	a: 17 b: 13 c: 100			
-Maladie de Cushing (E240)	69 patients dont 13 nouveaux	a: 9 b: 7 c: 53			
-Prolactinome (E221)	253 patients dont 66 nouveaux	a : 33 b: 25 c : 195			
Craniopharyngiome (D353+D44.40)	49 patients dont 5 nouveaux + 1 pédiatrie	a: 6 b: 5 c: 38			
Déficits hypophysaires (E230)	224 patients dont 36 nouveaux + 7 pédiatrie	a: 30 b: 22 c: 172			
Diabète insipide (E232)	52 patients dont 8 nouveaux	a: 7 b: 5 c: 40			
Retard de croissance (E343)	27 patients dont 11 nouveaux + 22 pédiatrie	a: 3 b: 3 c: 21			
Puberté précoce (E301)	2 patients dont 1 nouveau + 119 pédiatrie	a: 0.3 b: 0.2 c: 1.5			
Retard pubertaire (E300)	15 patients dont 3 nouveaux + 3 pédiatrie	a: 2 b: 2 c: 11			

Evolution de l'activité depuis la labellisation :

Le nombre de nouveaux malades porteurs de déficits hypophysaires a progressé ; puisque en 2005 il était évalué à 25 et depuis 2006 : 40 puis 56 en 2010.

Lors de la demande de labellisation, le centre avait en effet limité son champ au thème du déficit hormonal hypophysaire.

Le centre de référence a obtenu par la suite le nom de centre de référence de maladies rares d'origine hypophysaire. La file active dans les différentes pathologies hypophysaires tumorales a également régulièrement augmenté depuis 2005.

Le recrutement extrarégional a augmenté sensiblement, passant de 4% en 2006, à 11% chez les adultes et 14 % en pédiatrie en 2011. Il faut noter que le centre bénéficiait déjà d'un recrutement important sur les Bouches du Rhône et au-delà, plus particulièrement dans le sud de la France, notamment en raison de l'historique médical du service d'endocrinologie et du travail collaboratif avec un neurochirurgien nationally reconnu (Pr F. Grisoli, puis actuellement Pr. Henry Dufour) et avec les neurochirurgiens stéréotaxiques (possibilité de traitement par gamma-knife de certaines tumeurs hypophysaires sur le site de la Timone, Pr Jean Régis).

De nombreuses améliorations en ce qui concerne l'évaluation de l'activité du centre ont été réalisées grâce à la collaboration avec le SSPIM : le dénombrement des nouveaux patients dans le service d'endocrinologie adulte a pu être réalisé de façon précise depuis 2009 grâce à la création d'une question intitulée « nouveau patient » dans le logiciel d'enregistrement des patients (question 01077, sesame 0825). L'activité pédiatrique a également pu être mieux évaluée grâce à l'enregistrement systématique des codages en hospitalisation et la quantification des consultations d'endocrinologie pédiatrique au sein des consultations multi-disciplinaire auquel appartient l'unité d'endocrinologie pédiatrique par le SSPIM, depuis 2009 (**Annexe P1-II-3**).