

# RaDiCo-MPS - RaDiCo-MPS - Les patients atteints de mucopolysaccharidoses en France à l'ère des traitements spécifiques

Responsable(s) : Héron Bénédicte  
Billette Thierry, UMR 1141

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 74146

## Général

### Identification

Nom détaillé RaDiCo-MPS - Les patients atteints de mucopolysaccharidoses en France à l'ère des traitements spécifiques

Sigle ou acronyme RaDiCo-MPS

Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) CCTIRS n° 16-570 / CPP n°DC-2015-2482

### Thématiques générales

Domaine médical

- Cardiologie
- Déficiences et handicaps
- Dermatologie, vénérologie
- Endocrinologie et métabolisme
- Gastro-entérologie et hépatologie
- Maladies rares
- Neurologie
- Odontologie
- Ophthalmologie
- Oto-rhino-laryngologie
- Pédiatrie
- Pneumologie
- Psychologie et psychiatrie
- Rhumatologie
- Urologie, andrologie et néphrologie

Etude en lien avec la Covid-19 Non

Pathologie, précisions

Les mucopolysaccharidoses (MPS) sont des maladies de surcharge lysosomale causées par l'accumulation de polymères glucidiques sulfatés dans les lysosomes conduisant à une cascade de manifestations pathologiques multisystémiques. Les polymères sulfatés sont composés d'une protéine centrale attachée à des branches de disaccharides dérivant de monosaccharides sulfatés ou de glycosaminoglycanes (GAG, anciennement appelés mucopolysaccharides). Les principaux produits de

stockage sont : le dermatane sulfate, qui est principalement un constituant des tissus conjonctifs ; l'héparane sulfate, principalement un constituant des membranes cellulaires ; et le kératane et le chondroïtine sulfates, que l'on trouve en abondance dans les cartilages et dans la cornée. L'excrétion de GAG dans l'urine permet de dépister la MPS à la fois quantitativement (teneur urinaire élevée en GAG) et qualitativement (profil caractéristique des dérivés sulfatés). Les MPS sont des maladies rares avec une incidence globale qui varie selon les pays et les ethnies, mais on estime qu'elle est d'environ 1/25 000 à 1/30 000 naissances. La transmission est autosomique récessive pour tous les types de MPS, sauf la MPS-II qui est une maladie liée à l'X. Les gènes responsables des 11 déficiences enzymatiques correspondant aux 7 sous-types cliniques de MPS ont été identifiés. Les MPS sont des maladies multiviscérales chroniques et évolutives. L'âge au début des premiers symptômes peut varier en fonction de la gravité de la maladie. Ils peuvent survenir dans l'enfance ou la petite enfance dans les cas graves (les formes les plus graves peuvent même se manifester avant la naissance).

## Responsable(s) scientifique(s)

|                    |   |
|--------------------|---|
| Nom du responsable | Héron   |
| Prénom             | Bénédicte   |
| Adresse            | Service de Neuropédiatrie<br>Hôpital Armand Trousseau<br>26 Avenue du Dr Arnold Netter<br>75012 Paris<br>FRANCE |
| Téléphone          | +33 (0)1 44 73 65 75  |

|                    |  |
|--------------------|--|
| Nom du responsable | Billette   |
| Prénom             | Thierry  |
| Laboratoire        | UMR 1141   |
| Organisme          | Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm) |

Collaborations

Financements

|              |   |
|--------------|---|
| Financements | Mixte   |
| Précisions   | RaDiCo a bénéficié d'une aide de l'Etat gérée par l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) au titre du Programme Investissements d'Avenir (PIA) portant la référence ANR-10-COHO-0003. La cohorte RaDiCo-MPS a également bénéficié d'un financement industriel dans le cadre d'un Partenariat Public-Privé. |

## Gouvernance de la base de données

|   |   |
|---|---|
| Organisation(s) responsable(s) ou promoteur         | Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)              |
| Statut de l'organisation                            | Secteur Public  |
| Existence de comités scientifique ou de pilotage    | Oui   |
| Labellisations et évaluations de la base de données | Audit PASSI Sécurité. Data Management et contrôle qualité continus des données. |

## Contact(s) supplémentaire(s)

## Caractéristiques

### Type de base de données

|   |  |
|---|--|
| Type de base de données   | Registres de morbidité                                   |
| Origine du recrutement des participants   | Via une sélection de services ou établissements de santé |
| Le recrutement dans la base de données s'effectue dans le cadre d'une étude interventionnelle | Non  |

### Objectif de la base de données

|                    |   |
|--------------------|---|
| Objectif principal | L'objectif principal de la cohorte RaDiCo-MPS est de caractériser l'épidémiologie et l'histoire naturelle des MPS en construisant une collecte rétrospective et prospective de données phénotypiques étendues de patients français atteints de MPS. |
|--------------------|---|

### Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion de la cohorte RaDiCo-MPS sont les suivants :

- Diagnostic confirmé de MPS basé sur un déficit enzymatique cliniquement pertinent, avec une excrétion urinaire anormalement élevée de GAG et/ou l'identification de mutations pathogènes.

- Consentement éclairé signé ou non-opposition parents/tuteur pour les patients décédés (mineurs ou majeurs protégés).

Il n'y a pas de critères de non inclusion.

## Type de population

Age  
Nouveau-nés (naissance à 28j)  
Nourrissons (28j à 2 ans)  
Petite enfance (2 à 5 ans)  
Enfance (6 à 13 ans)  
Adolescence (13 à 18 ans)  
Adulte (19 à 24 ans)  
Adulte (25 à 44 ans)  
Adulte (45 à 64 ans)

Population concernée      Sujets malades

Pathologie      E76 - Anomalies du métabolisme des glucosaminoglycanes

Sexe      Masculin  
Féminin

Champ géographique      National

## Collecte

### Dates

Année du premier recueil      2017

### Taille de la base de données

Taille de la base de données (en nombre d'individus)      < 500 individus

## Données

Activité de la base      Collecte des données active

Type de données recueillies      Données cliniques  
Données déclaratives  
Données paracliniques  
Données biologiques

Données cliniques, précisions      Dossier clinique  
Examen médical

Détail des données cliniques recueillies      Croissance, signes, symptômes et complications pour chaque système (cardiologique, pulmonaire, neurologique, gastrologique,...), jalons

psychomoteurs et évolution cognitive, données moléculaires...

|  |  |
|--|--|
| Données déclaratives, précisions             | Auto-questionnaire papier<br>Auto-questionnaire internet<br>Face à face  |
| Détail des données déclaratives recueillies  | Vineland II, Questionnaires de qualité de vie, PGI-I, ...  |
| Données paracliniques, précisions            | Échocardiographie, imagerie cérébrale, explorations fonctionnelles respiratoires, ....   |
| Données biologiques, précisions              | GAG urinaire, activités enzymatiques, avant et pendant un traitement spécifique, ....  |
| Existence d'une biothèque                    | Non  |
| Paramètres de santé étudiés                  | Événements de santé/morbidité<br>Événements de santé/mortalité<br>Qualité de vie/santé perçue  |
| <b>Modalités</b>                             |  |
| Mode de recueil des données                  | eCRF en accès sécurisé web, cloud sécurisé et hébergement HADS   |
| Nomenclatures employées                      | Dictionnaire Thériaque des médicaments   |
| Procédures qualité utilisées                 | Plan de Data Management et Plan de Validation des Données. Management des données en continu (règles de contrôle automatiques et système de "queries") |
| Suivi des participants                       | Oui  |
| Modalités de suivi des participants          | Suivi par convocation du participant<br>Suivi par contact avec le médecin référent ? traitant  |
| Pathologie suivies                           | E76 - Anomalies du métabolisme des glucosaminoglycanes   |
| Appariement avec des sources administratives | Non  |
| <b>Valorisation et accès</b>                 |  |
| <b>Valorisation et accès</b>                 |  |
| <b>Accès</b>                                 |  |
| Existence d'un document qui                  | Oui  |

répertorie les variables et les modalités de codage

Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)

Les demandes d'accès aux données RaDiCo-MPS (agrégées ou individuelles) seront examinées par le Comité Scientifique suite à la soumission d'un résumé de Projet de Recherche Spécifique (PRS), tel que défini dans la Charte d'accès aux ressources. Les demandes doivent être envoyées à l'adresse suivante : [mps@radico.fr](mailto:mps@radico.fr)

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique