

# RaDiCo-IDMet - Cohorte nationale sur les maladies d'empreinte et leurs conséquences métaboliques

Responsable(s) :LINGLART Agnès, UMR-S 1185  
NETCHINE Irène, UMR-S 938

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 73382

## Général

### Identification

Nom détaillé Cohorte nationale sur les maladies d'empreinte et leurs conséquences métaboliques

Sigle ou acronyme RaDiCo-IDMet

Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) N° CCTIRS 16-086 / N° CPP 14129 / N° CNIL 916194 / N° MESR DC-2015-2481

### Thématiques générales

Domaine médical Biologie  
Déficiences et handicaps  
Endocrinologie et métabolisme  
Maladies rares  
Neurologie  
Pédiatrie  
Psychologie et psychiatrie

Etude en lien avec la Covid-19 Non

Pathologie, précisions Les maladies d'empreintes sont des maladies génétiques rares qui touchent entre 7500 et 10000 personnes en Europe. Elles sont dues à des anomalies génétiques touchant un certain type de gènes, dits gènes soumis à empreinte parentale. La plupart des gènes de l'organisme humain sont présents par paire dans les cellules non sexuelles, chaque paire étant appelée allèle. Les gènes soumis à empreinte parentale sont différents. Ils ne présentent qu'un allèle et sont soumis à des mécanismes de régulation particuliers, appelés modifications épigénétiques. Les anomalies touchant ces mécanismes entraînent des anomalies d'expression géniques conduisant à diverses maladies dont l'expression clinique varie selon que le gène est transmis par le père ou la mère. Elles constituent un groupe de 9 maladies rares (Syndromes de Beckwith-Wiedemann, Prader Willi, Angelman, Silver Russel, Puberté précoce familiale limitée aux garçons, Pseudohypoparathyroïdisme,

Kagami-Ogata, Temple, Diabète néonatal transitoire de type1) qui sont probablement sous-diagnostiquées et affectent la croissance, le métabolisme (lipidique, glucidique, osseux), le comportement alimentaire et social et la reproduction.

## Responsable(s) scientifique(s)

|                    |   |
|--------------------|---|
| Nom du responsable | LINGLART  |
| Prénom             | Agnès   |
| Adresse            | GHU Paris-Sud - Hôpital de Bicêtre<br>78 rue du Général Leclerc<br>94270 LE KREMLIN-BICÊTRE<br>FRANCE |
| Téléphone          | +33 (0)1 45 21 78 53  |
| Laboratoire        | UMR-S 1185  |
| Organisme          | Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)                                    |

|                    |  |
|--------------------|--|
| Nom du responsable | NETCHINE   |
| Prénom             | Irène  |
| Adresse            | Hôpital Armand Trousseau<br>26 Avenue du Dr Arnold Netter<br>75012 PARIS<br>FRANCE |
| Téléphone          | +33 (0)1 44 73 66 31   |
| Laboratoire        | UMR-S 938  |
| Organisme          | Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)                 |

## Collaborations

|   |     |
|---|-----|
| Participation à des projets, des réseaux, des consortiums | Oui |
|---|-----|

|            |  |
|------------|--|
| Précisions | Filières de Santé Maladies Rares FIREENDO et OSCAR / ENDO - European Reference Network (ERN) |
|------------|--|

## Financements

|              |          |
|--------------|----------|
| Financements | Publique |
|--------------|----------|

## Précisions

La cohorte RaDiCo-IDMet 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.

## 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 cette étude est de décrire l'histoire naturelle des maladies d'empreinte en fonction de leur profil métabolique.

Critères d'inclusion

Patients (adultes et enfants) atteints d'une maladie d'empreinte quelle que soit la gravité de la maladie,  
- avec un diagnostic confirmé de maladie d'empreinte (basé sur un diagnostic moléculaire)  
- avec un consentement éclairé signé pour les adultes ou un consentement éclairé signé des parents/tuteurs de mineurs/adultes protégés.

Il n'y a pas de critère 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)
- Personnes âgées (65 à 79 ans)
- Grand âge (80 ans et plus)

Population concernée

Sujets malades

Pathologie

Q87 - Autres syndromes congénitaux malformatifs précisés atteignant plusieurs systèmes

Sexe

Masculin  
Féminin

Champ géographique

National

Détail du champ géographique

Couverture nationale à travers des centres de référence et de compétence axés sur ces maladies.

## Collecte

### Dates

Année du premier recueil

2017

Année du dernier recueil

2032

### Taille de la base de données

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

[1000-10 000[ individus

Détail du nombre d'individus

2000 patients estimés

### Données

Activité de la base

Collecte des données active

Type de données recueillies

- Données cliniques
- Données déclaratives
- Données paracliniques
- Données biologiques

Détail des données cliniques recueillies

Antécédents médico personnels et familiaux, phénotype du patient (manifestation clinique et morphologique de la maladie), ....

|  |   |
|--|---|
| Données déclaratives, précisions             | Auto-questionnaire papier<br>Auto-questionnaire internet<br>Face à face   |
| Détail des données déclaratives recueillies  | Qualité de vie des patients et répercussions de la maladie sur l'intégration socio-professionnelle : questionnaires de qualité de vie (SF-36, SF-10, HAQ, C-HAQ) ; questionnaire d'activité et de productivité au travail (WPAI), questionnaires d'hyperphagie de Dykens et binge-eating scale) |
| Données paracliniques, précisions            | Comportements alimentaires  |
| Données biologiques, précisions              | Anomalies génétiques / épigénétiques identifiées et leur localisation   |
| Existence d'une biothèque                    | Oui   |
| Contenu de la biothèque                      | Autres  |
| Détail des éléments conservés                | Fécès   |
| Paramètres de santé étudiés                  | Evénements de santé/morbidité<br>Evénements 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   |
| Appariement avec des sources administratives | Non   |
| <b>Valorisation et accès</b>                 |   |
| <b>Valorisation et accès</b>                 |   |

## Accès

Existence d'un document qui répertorie les variables et les modalités de codage

Oui

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-IDMet (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 : [idmet@radico.fr](mailto:idmet@radico.fr)

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique