RaDiCo-ACOSTILL - Cohorte d'adultes et d'enfants avec maladie de Still (RaDiCo-ACOSTILL)

Responsable(s) :GEORGIN-LAVIALLE Sophie , UMRS 938
Fautrel Bruno, UMR S 1136

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 74149

Général

Identification

Nom détaillé	Cohorte d'adultes et d'enfants avec maladie de Still (RaDiCo-ACOSTILL)
Sigle ou acronyme	RaDiCo-ACOSTILL
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	N° CCTIRS 16-088bis / N° CPP 14128 ND / N° MESR DC-2015-2479 / MR-001

Thématiques générales

Domaine médical	Maladies rares Médecine interne Pédiatrie Rhumatologie
Etude en lien avec la Covid-19	Non
Pathologie, précisions	La maladie de Still de l'adulte (en anglais AOSD pour Adult Onset Still Disease) et la maladie de Still débutant dans l'enfance (en anglais SoJIA pour systemic onset juvenile idipathic arthritis) représentent deux maladies rares multifactorielles associées à une inflammation systémique. Ces deux formes AOSD et SoJIA sont considérées comme les deux facettes d'un même syndrome, combinant quatre symptômes cardinaux [fièvre hectique > 39°, arthralgie ou arthrite, éruption cutanée, une formule leucocytaire avec plus de 80 % de polynucléaires neutrophiles] ; des adénopathies et une splénomégalie peuvent également être retrouvées ; il existe un syndrome inflammatoire biologique important avec élévation de la protéine C réactive, de la ferritine sérique avec une baisse spectaculaire de la fraction glycosylée. L'incidence de la maladie est faible, autour de 0,1 / 100 000 pour les adultes et 0,6 / 100 000 pour les enfants . Sa prévalence est d'environ 1 à 3/100 000 et 3/100 000 pour les enfants, il y a donc environ 500 à 1500 adultes et 450 enfants touchés en France. On la subdivise en formes pédiatrique et adulte selon

	l'âge de début avant ou après 16 ans. Le pronostic de la maladie est fonctionnel et vital. Un syndrome d'activation macrophagique (SAM), est fréquemment associé, soit au début de la maladie, soit à l'initiation du traitement soit concomitant d'une réactivation virale . L'évolution au cours du temps a surtout été étudiée chez les enfants et est variable : régression, évolution par poussées avec régression à terme et évolution articulaire chronique. Chez l'adulte on peut également observer ces 3 modes évolutifs. Cependant, des différences semblent exister entre AOSD et SoJIA.

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	GEORGIN-LAVIALLE
Prénom	Sophie
Adresse	Hôpital TENON, 4 rue de la Chine, 75020 PARIS.
Téléphone	0033(0) 1 56 01 60 77
Email	sophie.georgin-lavialle@aphp.fr
Laboratoire	UMRS 938
Organisme	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Nom du responsable	Fautrel
Prénom	Bruno
Adresse	Groupe Hospitalier Universitaire Pitié-Salpêtrière 83 boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13, France
Téléphone	+33(0) 1 421 77801
Email	bruno.fautrel@aphp.fr
Laboratoire	UMR S 1136
Organisme	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Collaborations

Financements

Financements	Publique

Précisions	La cohorte RaDiCo-ACOSTILL a reçu initialement un financement de l'état gérée par l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) dans le cadre du Programme « cohortes » des Investissements d'Avenir (PIA).
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
Base de données issues d'enquêtes, précisions	Etudes de cohortes
Origine du recrutement des participants	Via une sélection de services ou établissements de santé
Critère de sélection des participants	Autre traitement ou procédure
Le recrutement dans la base de données s'effectue dans le cadre d'une étude interventionnelle	Non
Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	Tous les patients pédiatriques et adultes déjà diagnostiqués et suivis (patients prévalents) ou nouvellement diagnostiqués (patients incidents) dans l'un des Centre de Référence Maladie Rare ou Centre de Compétence Maladie Rare français seront invités à participer à l'étude. Afin de documenter l'amélioration de la prise en charge, la morbidité et la mortalité des patients par la mise en place du PNDS Still, les patients décédés pourront être inclus dans la cohorte. L'objectif est de recruter un minimum de 200 patients adultes et 300 patients pédiatriques

	pour que l'étude ait une puissance statistique suffisante.
Objectif de la base de données	
Objectif principal	L'objectif principal est de décrire l'histoire naturelle de la maladie dans les populations adultes et pédiatriques
Critères d'inclusion	Les critères d'inclusion de la cohorte RaDiCo-ACOSTILL sont les suivants : - Patients âgés de plus de 16 ans (âge >16 ans) répondant aux critères diagnostics de Yamaguchi ou critères Fautrel - Patients âgés de 16 ans au plus (âge ?16 ans) remplissant les critères 2001 pour ILAR forme systémique d'arthrite juvénile idiopathique - Ayant signé un consentement pour participer à la cohorte et à la collecte de données cliniques et biologiques ; conformément à la réglementation, pour les patients décédés mineurs ou majeurs protégés, la non-opposition des représentants légaux sera recherchée. - Affiliés au régime de la sécurité sociale Les critères de non-inclusions sont : - Autre cause de fièvre récurrente infectieuse (comme la tuberculose, la toxoplasmose, des abcès profonds, des viroses, des sepsis) ou tumorale (comme des lymphomes) - Autres rhumatismes inflammatoires définis tels que la polyarthrite rhumatoïde, le rhumatisme psoriasique, les spondylarthropathies. - Maladie inflammatoire autoimmune (lupus systémique érythémateux), granulomatose (sarcoïdose, syndrome de Blau), les vascularites (maladie de Behçet, pan artérite noueuse), les polymyosites et dermatomyosites. - Syndromes auto inflammatoires bien définis avec mutations non ambigües, comme la fièvre méditerranéenne familiale, les cryopyrinopathies, le TRAPS, le déficit en mévalonate kinase. - Syndromes d'activation macrophagiques d'origine génétique connus. ? Patients dans l'incapacité de comprendre la notice d'information et de signer le formulaire de consentement éclairé - Patients non affiliés au régime de la sécurité sociale
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	M05-M14 - Polyarthropathies inflammatoires
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	National
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	2017
Année du dernier recueil	2027
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individus
Détail du nombre d'individus	422
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	Les principales variables collectées sont : la démographie, les antécédents familiaux et médicaux, les données socio-économiques, cliniques, et biologiques, les signes cliniques, symptômes ainsi que les traitements spécifiques à la maladie, et les auto-questionnaires de qualités de vie.

Données déclaratives, précisions	Auto-questionnaire papier Auto-questionnaire internet
Détail des données déclaratives recueillies	- HAQ/CHAQ enfant et parent / SF 36 ? SF10 (adulte ? enfant) - retentissement psychologique (Hamilton, adulte) - retentissement sur la productivité au travail et l'activité (WPAI, adulte) - retentissement perçu (PASS MCII, adulte)
Données paracliniques, précisions	Données d'imagerie (radiographies standard des articulations douloureuses lorsqu'elles sont effectuées)
Données biologiques, précisions	Donées biochimiques, hématologiques et immunologiques
Existence d'une biothèque	Oui
Contenu de la biothèque	Sang total Plasma ADN
Détail des éléments conservés	Cette étude comporte une collection d'échantillons biologiques réalisée dans le cadre de la recherche en vue d'études ultérieures (ADN, ARN, plasma, cellules mononuclées du sang périphérique).
Paramètres de santé étudiés	Evénements de santé/morbidité Evénements de santé/mortalité Consommation de soins/services de santé Qualité de vie/santé perçue Autres
Consommation de soins, précisions	Hospitalisation Consultations (médicales/paramédicales) Produits de santé
Modalités	
Mode de recueil des données	eCRF en accès sécurisé web, cloud sécurisé et hébergement HADS
Nomenclatures employées	HPO, ICD10, Snomed CT, Codes Orpha et ORDO, Dictionnaire des médicaments (DCIs)
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 Suivi par contact avec le médecin référent ? traitant
Appariement avec des sources administratives	Non
Valorisation et accès	
Valorisation et accès **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-ACOSTILL (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 : acostill@radico.fr
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique