RaDiCo-EURBIO-Alport - Study of the natural history of Alport Syndrome by establishment of an International database

Responsable(s) :Heidet Laurence
Knebelmann Bertrand, U1151

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 74150

Général

Identification

Nom détaillé	Study of the natural history of Alport Syndrome by establishment of an International database
Sigle ou acronyme	RaDiCo-EURBIO-Alport
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	N° CCTIRS 16-087 / N° CPP 14130 ND / N° CNIL 916204 / N° MESR DC-2015-2564

Thématiques générales

Domaine médical	Cardiology Ophthalmology Otolaryngology or ENT Pediatrics Rare diseases Urology, andrology and nephrology
Etude en lien avec la Covid-19	No
Pathologie, précisions	Alport Syndrome (AS) is an inherited disease characterized by the association of a glomerular nephropathy, a sensorineural deafness, and retinal or corneal defects. Its frequency is about 1/5000. It is associated with mutations in one of the three genes encoding the alpha 3, 4, and 5 chains of type IV collagen, which form a distinct network in the glomerular basement membrane essential for the long-term stability of the glomerular filtration barrier. The disease can be inherited as a dominant X-linked, autosomal recessive, or autosomal dominant trait. Patients initially present with hematuria, followed by proteinuria and progressive renal failure. The median age at end-stage renal failure is about 20, but there is a large inter- and intra-familial variability. The progression of the disease can be divided into 4 stages: isolated hematuria, microalbuminuria, macroproteinuria, and progressive renal failure. Ear and ocular defects also exhibit progressive evolution.

Responsable(s) scientifique(s)	
Nom du responsable	Heidet
Prénom	Laurence
Adresse	Hôpital Necker-Enfants Malades 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15
Téléphone	0033 (0) 1 44 49 43 82
Email	laurence.heidet@aphp.fr
Nom du responsable	Knebelmann
Prénom	Bertrand
Adresse	Hôpital Necker| 149 rue de Sevres/ Bat Hamburger, porte H2, 3 eme ètage 75015 Paris | FRANCE
Téléphone	0033 (0) 1 44495241
Email	bertrand.knebelmann@aphp.fr
Laboratoire	U1151
Organisme	French National Institute for Health and Medical Research (Inserm)

Collaborations	
Participation à des projets, des réseaux, des consortiums	Yes
Précisions	Rare Disease Healthcare Pathway (Orkid) / French national reference center for hereditary kidney diseases in children and adults (MARHEA)/ European Reference Network ERK-NET

Financements	
Financements	Public
Précisions	The RaDiCRaDiCo-EURBIO cohort initially received funding from the state managed by the National Research Agency (ANR) as part of the "Investissements d'Avenir" cohorts program.

Gouvernance de la base de données	
Organisation(s) responsable(s)	French National Institute for Health and Medical

ou promoteur	Research (Inserm)
Statut de l'organisation	Secteur Public
Existence de comités scientifique ou de pilotage	Yes
Labellisations et évaluations de la base de données	Security audit certification of the database. Data management and continuous quality control of data.

Contact(s) supplémentaire(s)

Caractéristiques

Type de base de données

Type de base de données	Morbidity registers
Base de données issues d'enquêtes, précisions	Cohort study
Origine du recrutement des participants	A selection of health institutions and services
Le recrutement dans la base de données s'effectue dans le cadre d'une étude interventionnelle	No
Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	Paediatric and adult patients will be mainly recruited through the network of reference competence and recognised expert centres of rare kidney diseases. Investigators will inform patients meeting the inclusion criteria about the RaDiCo-EURBIO-Alport cohort and invite them to participate during regular care follow-up visit for prevalent patient and during their first regular care visit (postdiagnosis) for incident patient.

Objectif de la base de données

Objectif principal	The main objective is to study the natural history of the Alport Syndrome.
Critères d'inclusion	The inclusion criteria are : - Diagnosis of AS based on (i) electron microscopic examination of the renal biopsy and/or (ii) molecular studies and/or (iii) abnormal expression of type IV collagen chains on skin and/or glomerular basement membranes. - Signed informed consent

	There are no exclusion criteria.
Type de population	
Age	Early childhood (2 to 5 years) Childhood (6 to 13 years) Adolescence (13 to 18 years) Adulthood (19 to 24 years) Adulthood (25 to 44 years) Adulthood (45 to 64 years) Elderly (65 to 79 years) Great age (80 years and more)
Population concernée	Sick population
Pathologie	Q64 - Other congenital malformations of urinary system
Sexe	Male Woman
Champ géographique	International
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	2017
Année du dernier recueil	2025
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	[500-1000[individuals
Détail du nombre d'individus	642
Données	
Activité de la base	Current data collection
Type de données recueillies	Clinical data Declarative data Paraclinical data Biological data
Détail des données cliniques recueillies	The main variables collected, in addition to the CEMARA data already imported, are: demographics, family history, ocular symptoms, data on deafness and audiogram, treatments, molecular diagnosis, biochemical and renal parameters (ESRD, dialysis...), clinical examinations, as well as self-

	questionnaires on quality of life.
Données déclaratives, précisions	Paper self-questionnaire Internet self-questionnaire Face to face interview
Détail des données déclaratives recueillies	SF-36 (adults) / SF-10 (children)
Données biologiques, précisions	Biochemical, hematological, and renal parameters (ESRD, dialysis...)
Existence d'une biothèque	Yes
Contenu de la biothèque	Fluids (saliva, urine, amniotic fluid, ?)
Détail des éléments conservés	urine
Paramètres de santé étudiés	Health event/morbidity Health event/mortality Quality of life/health perception
Modalités	
Mode de recueil des données	eCRF in secure web access, secure cloud and HADS hosting
Procédures qualité utilisées	Data Management Plan and Data Validation Plan. Continuous data management (automatic control rules and "queries" system).
Suivi des participants	Yes
Modalités de suivi des participants	Monitoring by convocation of the participant Monitoring by contact with the referring doctor
Appariement avec des sources administratives	No
Valorisation et accès	
Valorisation et accès	
Accès	
Existence d'un document qui répertorie les variables et les modalités de codage	Yes
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données	Requests for access to RaDiCo-EURBIO data (aggregated or individual) will be reviewed by the scientific committee following the submission of a

et délais de mise à disposition)	synopsis of a Specific Research Project (PRS), as defined in the Access to Resources Charter. Requests should be sent to eurbio@radico.fr.
Accès aux données agrégées	Access on specific project only
Accès aux données individuelles	Access on specific project only