

FOCUS - Cohorte de patients présentant une cardiomyopathie hypertrophique : dépistage prospectif de la maladie de Fabry

Responsable(s) :Hagège Albert, Inserm U633 Cardiology Department at Georges Pompidou European Hospital [Hôpital Européen Georges-Pompidou]

Date de modification : 05/09/2017 | Version : 2 | ID : 7340

Général

Identification

Nom détaillé	Cohorte de patients présentant une cardiomyopathie hypertrophique : dépistage prospectif de la maladie de Fabry
Sigle ou acronyme	FOCUS

Thématiques générales

Domaine médical	Biologie Cardiologie Maladies rares
Pathologie, précisions	maladie de Fabry, cardiomyopathie hypertrophique
Mots-clés	papier buvard, ?-galactosidase A, enzyme, dépistage, prévalence

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Hagège
Prénom	Albert
Adresse	20 Rue Leblanc, 75015 Paris
Email	albert.hagege@egp.aphp.fr
Laboratoire	Inserm U633 Cardiology Department at Georges Pompidou European Hospital [Hôpital Européen Georges-Pompidou]
Organisme	Paris Public Hospitals

Collaborations

Financements

Financements	Privé
Précisions	Centre de Référence de la maladie de Fabry et des

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur Paris Public Hospitals (AP-HP)

Statut de l'organisation Secteur Public

Contact(s) supplémentaire(s)

Caractéristiques

Type de base de données

Type de base de données Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions Etudes de cohortes

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 Estimer la prévalence de la maladie de Fabry dans une population d'hommes et de femmes souffrant de cardiomyopathie hypertrophique (CMH) d'allure primitive.

Critères d'inclusion

- homme ou femme
- âgé entre 18 et 79 ans
- atteint de cardiomyopathie hypertrophique

Type de population

Age

- Adulte (19 à 24 ans)
- Adulte (25 à 44 ans)
- Adulte (45 à 64 ans)
- Personnes âgées (65 à 79 ans)

Population concernée Sujets malades

Sexe

- Masculin
- Féminin

Champ géographique	National
Détail du champ géographique	France (30 centres de cardiologie)
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	07/2006
Année du dernier recueil	07/2008
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individus
Détail du nombre d'individus	392 sujets/subjects- 278 hommes/men- 114 femmes/women
Données	
Activité de la base	Collecte des données terminée
Type de données recueillies	Données cliniques Données déclaratives Données biologiques
Données cliniques, précisions	Dossier clinique
Détail des données cliniques recueillies	- caractéristiques démographiques- antécédents médicaux- paramètres échocardiographiques- traitements médicamenteux actuels
Données déclaratives, précisions	Auto-questionnaire papier
Détail des données déclaratives recueillies	Les caractéristiques des signes ou symptômes de la maladie de Fabry.
Données biologiques, précisions	Échantillon sanguin (ponction veineuse pour le dépistage par microdosage)
Existence d'une biothèque	Oui
Contenu de la biothèque	Sang total ADN
Détail des éléments conservés	Échantillons envoyés dans le laboratoire central dans les 96 heures.
Modalités	

Mode de recueil des données	Dépistage systématique à l'aide d'un test utilisant une technique sur papier buvard (permettant une détermination de l'activité de l'alpha-galactosidase A)
Suivi des participants	Oui
Modalités de suivi des participants	Suivi par contact avec le médecin référent ? traitant
Appariement avec des sources administratives	Non
Valorisation et accès	
Valorisation et accès	
Lien vers le document	http://heart.bmj.com/content/97/2/131.full#ack-1
Description	Screening patients with hypertrophic cardiomyopathy for Fabry disease using a filter-paper test: the FOCUS study
Accès	
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Contactez le responsable scientifique
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique