- Cohorte de patients atteints de syndrome d'Alport

Responsable(s) :Heidet Laurence

Date de modification : 04/03/2015 | Version : 2 | ID : 32159

Général

Identification

Nom détaillé	Cohorte de patients atteints de syndrome d'Alport

Thématiques générales

Domaine médical	Maladies rares
Déterminants de santé	Génétique
Mots-clés	syndrome d'Alport, maladie héréditaire, maladie rare

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Heidet
Prénom	Laurence
Adresse	149 rue de Sèvres 75015 PARIS
Email	laurence.heidet@nck.aphp.fr
Organisme	Necker Hospital for Children

Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums	Oui
Précisions	Dans le cadre du programme RADICO (Rare Disease Cohorts), la cohorte RaDiCo-EURBIO-Alport va être mise en place pour étendre à l'Europe la base de données sur le syndrome d'Alport.

Financements

Financements	Privé
Précisions	Association pour l'information et la recherche sur les maladies rénales génétiques

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	Centre de référence Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte - Société française de néphrologie
Statut de l'organisation	Secteur Privé

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
Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	A partir de plusieurs centres de néphrologie adulte et de néphrologie pédiatrique

Objectif de la base de données

Objectif principal	Connaître l'histoire naturelle de la maladie. Comprendre les mécanismes de la progression de la maladie vers l'insuffisance rénale.
Critères d'inclusion	Patients atteints de syndrome d'Alport

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
Sexe	Masculin

	Féminin
Champ géographique	National
Détail du champ géographique	France
Collecte	
Dates	
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individus
Détail du nombre d'individus	440
Données	
Activité de la base	Collecte des données active
Type de données recueillies	Données cliniques Données biologiques
Données cliniques, précisions	Dossier clinique
Détail des données cliniques recueillies	Les antécédents familiaux (consanguinité, hématurie, hypoacousie, atteinte oculaire, anomalie d'expression des collagènes), le mode de transmission, les études moléculaires, les signes extrarénaux, labiopsie rénale, les études en immunofluorescence
Données biologiques, précisions	la micro albuminurie et la protéinurie, la fonction rénale, les traitements bloqueurs du système rénine-angiotensine
Existence d'une biothèque	Non
Paramètres de santé étudiés	Evénements de santé/morbidité
Modalités	
Suivi des participants	Oui
Appariement avec des sources administratives	Non
Valorisation et accès	
Valorisation et accès	

Accès	
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Contacter le responsable scientifique
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique