

- 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 Héritaires 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 bibliothèque 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)

Contactez le responsable scientifique

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique