

- COHORTE DE PATIENTS ATTEINTS DE SYNDROME D'ALPORT

Mise à jour : 04/03/2015

Responsable(s) :
Heidet Laurence

Organisme(s) responsable(s) :
Centre de référence Maladies Rénales Héritaires de l'Enfant et de l'Adulte - Société française de néphrologie

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes de cohortes

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

RADICO-SEDVASC - COHORTE NATIONALE SUR LE SYNDROME D'EHLERS-DANLOS VASCULAIRE

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :
JEUNEMAITRE Xavier, Inserm UMR S970

Organisme(s) responsable(s) :
Inserm

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

L'objectif principal de cette étude est de décrire l'évolution naturelle du syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire, en particulier l'ordre d'apparition des différents types de complications (artérielles, digestives, pulmonaires et utérines).

Critères d'inclusion

Les patients éligibles à cette étude doivent remplir tous les critères suivants :
- Les patients (adultes et enfants) présentant un SEDV génétiquement prouvé (présence d'une mutation au niveau du gène COL3A1) ;

- Les patients (ou leur tuteur légal) ayant donné leur consentement ou ne s'opposant pas à la collecte de leurs données personnelles.

RADICO-DCP - DYSKINÉSIES CILIAIRES PRIMITIVES : IDENTIFICATION DE CRITÈRES DE SÉVÉRITÉ SPÉCIFIQUES ET RECHERCHE DE CORRÉLATION GÉNOTYPE-PHÉNOTYPE

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :

MAITRE Bernard, Inserm U 955

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

L'objectif principal est d'identifier dans une grande cohorte de patients DCP, des facteurs prédictifs précoces de sévérité afin d'améliorer la prise en charge personnalisée des patients.

Critères d'inclusion

Tous les patients prévalents et incidents inclus dans la cohorte RaDiCo-DCP doivent :

? Avoir un diagnostic confirmé de DCP basé sur au moins un des critères de diagnostic suivant : syndrome de Kartagener (association de sinusites chroniques, de bronchiectasie et d'un situs inversus), et/ou mise en évidence d'anomalies spécifiques de l'ultrastructure ciliaire, et/ou identification de mutations non ambiguës dans un gène de DCP.

? Avoir au minimum une visite annuelle de suivi conformément à la pratique courante.

Les patients correspondants aux critères suivants, ne pourront être inclus :

? Patient avec un diagnostic de DCP non confirmé ;

? Patient avec une pathologie concomitante évolutive pouvant interférer avec l'évaluation des manifestations liées à la DCP.

RADICO-ACOEIL - COHORTE NATIONALE SUR LES ANOMALIES CONGÉNITALES DE L'ŒIL: HISTOIRE NATURELLE, DÉTERMINISMES GÉNÉTIQUES ET AMÉLIORATION DU PRONOSTIC OCULAIRE ET EXTRA-OCULAIRE POUR UNE MEILLEURE PRISE EN CHARGE DES PATIENTS

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :

Chassaing Nicolas , Inserm U 1056

Calvas Patrick

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Objectif principal

L'objectif principal de cette étude est de décrire les résultats à long terme des patients présentant des défauts de développement oculaire, en mettant l'accent sur les problèmes visuels et neuro-développementaux.

Objectifs secondaires

I) Identification de facteurs pronostiques (tels que des défauts oculaires, une implication unilatérale ou bilatérale, des malformations extra-oculaires) qui seraient associés à un résultat visuel et/ou neurologique défavorable. Ces données seront essentielles pour formuler des recommandations visant à améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients.

II) Répercussions des défauts de développement oculaire sur la qualité de vie des patients et de leurs familles.

Objectifs exploratoires

Recherche de corrélations potentielles génotype/phénotype pour découvrir :

la fréquence d'implication de chaque gène dans ces défauts de développement oculaire ;

le spectre phénotypique associé aux mutations de ces gènes ;

l'identification de nouveaux gènes impliqués dans ces défauts de développement oculaire.

Étant donné que le génotypage ne sera pas obligatoire pour participer à la cohorte, cet objectif ne concernera que les patients qui l'auront accepté.

Critères d'inclusion

Patients de 0 à 7 ans

Nouveau-nés et/ou enfants de la naissance à 7 ans, atteints des défauts oculaires suivants :

anophtalmie,

microophtalmie,

aniridie,

dysgénésie du segment antérieur,

dont les parents auront évalué correctement les risques (liés aux normes actuelles de prise en charge de ces pathologies) et les avantages (amélioration des connaissances et de la prise en charge standard) de l'étude, et auront donné leur consentement éclairé pour participer au protocole.

Patients affiliés au "Régime National d'Assurance Maladie".

L'inclusion de patients étrangers sera possible grâce aux centres d'inclusion français s'ils acceptent de prendre en charge tous les frais médicaux.

Patients de plus de 8 ans

Enfants à partir de 8 ans, atteints des défauts oculaires suivants :

anophtalmie,

microophtalmie,

aniridie,

dysgénésie du segment antérieur,

dont les parents auront évalué correctement les risques et les avantages de l'étude, et auront signé un

formulaire de consentement éclairé pour participer au protocole.

Patients affiliés au "Régime National d'Assurance Maladie".

L'inclusion de patients étrangers sera possible grâce aux centres d'inclusion français s'ils acceptent de prendre en charge tous les frais médicaux.

Patients adultes

Adultes atteints des défauts oculaires suivants :

anophtalmie,

microophtalmie,

aniridie,

dysgénésie du segment antérieur.

Adultes sous tutelle dont les tuteurs auront évalué correctement les risques (liés aux normes actuelles de prise en charge de ces pathologies) et les avantages (amélioration des connaissances et de la prise en charge standard) de l'étude, et auront donné leur consentement éclairé pour participer au protocole. En effet, une déficience intellectuelle peut être associée aux défauts oculaires, et nous devons inclure ces patients afin d'évaluer l'incidence de cet événement.

Adultes capables d'évaluer correctement les risques (liés aux normes actuelles de prise en charge de ces pathologies) et les avantages (amélioration des connaissances et de la prise en charge standard) de l'étude et de donner leur consentement éclairé pour participer au protocole.

Parents adultes d'un enfant atteint participant à l'étude et désireux de participer à l'étude d'hérédité (résultats de l'analyse ADN).

Patients affiliés au "Régime National d'Assurance Maladie".

L'inclusion de patients étrangers sera possible grâce aux centres d'inclusion français s'ils acceptent de prendre en charge tous les frais médicaux.

Les femmes enceintes peuvent être incluses dans l'étude (les examens proposés n'ont aucune interférence ou effet indésirable pendant la grossesse).

Critères de non-inclusion

Patients atteints de défauts de développement oculaire autres que ceux énumérés ci-dessus.

Patient ou parents/tuteur du patient incapable d'approuver ou refusant de participer au protocole.

Patients français non affiliés au "Régime National d'Assurance Maladie" ou patients étrangers ne souhaitant pas payer les frais de services médicaux.

RADICO-ECYSCO - COHORTE EUROPÉENNE DE CYSTINOSE

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :

SERVAIS Aude, Inserm U983

Niaudet Patrick

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Objectif principal

Comprendre l'histoire naturelle et les principales manifestations et conséquences à long terme de la cystinose chez les enfants et les adultes

Objectifs secondaires

Évaluer l'effet du traitement sur les complications

Évaluer la sécurité à long terme et l'observance du traitement

Évaluer l'impact de la maladie et des traitements sur la qualité de vie des patients

Amélioration des soins standards

Élaborer des lignes directrices pour les traitements ainsi que pour le suivi des patients qui passeront du statut de pédiatrique à celui d'adulte

Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion de la cohorte RaDiCo-ECYSCO sont les suivants :

? Diagnostic confirmé de la cystinose (basé sur le dosage de la cystine et/ou la présence de cristaux lors de l'examen ophtalmologique et/ou le diagnostic moléculaire).

? Consentement éclairé signé.

Critères de non-inclusion :

? Patients incapables de donner leur consentement éclairé.

Aucun autre critère de non-inclusion (les patients présentant une maladie associée peuvent être inclus).

RADICO-PID - PNEUMOPATHIES INTERSTITIELLES DIFFUSES IDIOPATHIQUES (PID) DE L'ENFANT ET DE L'ADULTE

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :

Cottin Vincent , Inserm UMR754

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Primary Objective

The main objective is to describe the phenotypic features of the paediatric and adult patients with IIP/PID, at diagnosis and during the follow-up. These data will be critical for the description of the natural history of the various forms of IIP/PID.

Secondary Objectives

The secondary objectives are to:

? Identify gene factors involved in disease initiation and progression,

? Investigate the extent to which environmental and co-morbidity factors may influence disease severity and outcome

? Identify and validate biomarkers for disease diagnosis and progression

Exploratory objectives

- ? Production of improved strategies for patient recruitment and enrolment into clinical trials
- ? Development of novel strategy for patient follow-up
- ? Development of novel diagnostic approaches
- ? Evaluation of effect on natural history of disease, and tolerance of therapy, in a large population in real life
- ? Development of novel therapeutic approaches

Information Technology Objectives

- ? Develop and diffuse an electronic tool of data collection from various sources linked to a database integrating a system of management and follow-up of data-management allowing collection of data for IIP/PID paediatric and adult patients.
- ? Include data generated by patients and, where relevant, their parents and/or carers.

Critères d'inclusion

Critères d'inclusion :

Patients ayant reçu un diagnostic d'IIP/PID. Le diagnostic d'IIP/PID est établi sur la base de l'anamnèse, des constatations cliniques, radiologiques et fonctionnelles, et si disponibles, des résultats pathologiques. Les critères d'inclusion comprennent :

Critères cliniques : manifestations de l'insuffisance respiratoire chronique, notamment dyspnée/tachypnée, toux et cyanose pendant l'exercice ou au repos.

Critères radiologiques : anomalies caractéristiques de la tomodensitométrie thoracique haute résolution (HRCT), notamment une atténuation étendue du verre dépoli ou alvéolaire, une réticulation souvent associée à une bronchiectasie de traction et un aspect en rayon de miel.

Critères fonctionnels : anomalies des tests de fonction pulmonaire reflétant un schéma restrictif, notamment perte de volume pulmonaire, capacité vitale (VC), capacité pulmonaire totale (TLC) ; réduction de la capacité de diffusion pulmonaire pour le monoxyde de carbone (DLCO), anomalies de l'échange gazeux et altération de la réponse ventilatoire à l'exercice.

Patients (parents/tuteurs pour les patients pédiatriques) ayant donné leur consentement éclairé pour participer au protocole.

Patients affiliés au "Régime National d'Assurance Maladie".

Critères de non-inclusion :

Patients atteints de maladies pulmonaires parenchymateuses diffuses causées par la toxicité médicamenteuse, une immunodéficience, des troubles prolifératifs incluant l'histiocytose et des troubles métaboliques.

Patients (parents/tuteurs pour les patients pédiatriques) incapables d'approuver/comprendre le protocole.

RADICO-MPS - RADICO-MPS - LES PATIENTS ATTEINTS DE MUCOPOLYSACCHARIDOSES EN FRANCE À L'ÈRE DES TRAITEMENTS SPÉCIFIQUES

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :

Héron Bénédicte

Billette Thierry, UMR 1141

Organisme(s) responsable(s) :
Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

L'objectif principal de la cohorte RaDiCo-MPS est de caractériser l'épidémiologie et l'histoire naturelle des MPS en construisant une collecte rétrospective et prospective de données phénotypiques étendues de patients français atteints de MPS.

Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion de la cohorte RaDiCo-MPS sont les suivants :

- Diagnostic confirmé de MPS basé sur un déficit enzymatique cliniquement pertinent, avec une excrétion urinaire anormalement élevée de GAG et/ou l'identification de mutations pathogènes.
- Consentement éclairé signé ou non-opposition parents/tuteur pour les patients décédés (mineurs ou majeurs protégés).

Il n'y a pas de critères de non inclusion.

RADICO-COLPAC - RADICO-COLPAC - COHORTE NATIONALE SUR L'ÉPIDÉMIOLOGIE, L'HÉTÉROGÉNÉITÉ CLINIQUE ET GÉNÉTIQUE DU SYNDROME « LOW PHOSPHOLIPID ASSOCIATED CHOLELITHIASIS » (LPAC)

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :
Corpechot Christophe, UMR_S938

Organisme(s) responsable(s) :
Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

L'objectif principal est de décrire les différentes manifestations cliniques, biologiques et radiologiques du syndrome LPAC défini selon les critères diagnostiques actuels ou selon des critères étendus à toute maladie lithiasique biliaire symptomatique récidivante et d'en délimiter les différentes évolutions possibles.

Critères d'inclusion

Critère d'inclusion :

Tout patient de plus de 13 ans, prévalent ou incident, répondant aux critères diagnostiques usuels (Catégorie de patients 1 : lithiasie biliaire symptomatique avec au moins 2 critères de syndrome LPAC sur

3, voir ci-dessous) ou étendus (Catégorie de patients 2 : lithiase biliaire symptomatique avec un seul critère de syndrome LPAC sur 3, voir ci-dessous) du syndrome LPAC.

Critères diagnostiques du syndrome LPAC (patients symptomatiques) :

- 1) Premiers symptômes avant l'âge de 40 ans
- 2) Images radiologiques compatibles avec l'existence d'une lithiase intra-hépatique (calculs, sludge, foyers hyper-échogènes, « queues de comètes »)
- 3) Récidive des symptômes après cholécystectomie

Critère d'exclusion :

Patients ayant subi une transplantation hépatique.

RADICO-IDMET - COHORTE NATIONALE SUR LES MALADIES D'EMPREINTE ET LEURS CONSÉQUENCES MÉTABOLIQUES

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :

LINGLART Agnès, UMR-S 1185

NETCHINE Irène, UMR-S 938

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

L'objectif principal de cette étude est de décrire l'histoire naturelle des maladies d'empreinte en fonction de leur profil métabolique.

Critères d'inclusion

- Patients (adultes et enfants) atteints d'une maladie d'empreinte quelle que soit la gravité de la maladie,
- avec un diagnostic confirmé de maladie d'empreinte (basé sur un diagnostic moléculaire)
 - avec un consentement éclairé signé pour les adultes ou un consentement éclairé signé des parents/tuteurs de mineurs/adultes protégés.

Il n'y a pas de critère de non-inclusion.

RADICO-ACOSTILL - COHORTE D'ADULTES ET D'ENFANTS AVEC MALADIE DE STILL (RADICO-ACOSTILL)

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :

GEORGIN-LAVIALLE Sophie , UMRS 938

Fautrel Bruno, UMR S 1136

Organisme(s) responsable(s) :
Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

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 ambiguës, 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

RADICO-EURBIO-ALPORT - ETABLISSEMENT D'UNE BASE DE DONNÉES INTERNATIONALE POUR ÉTUDIER L'HISTOIRE NATURELLE DU SYNDROME D'ALPORT

Mise à jour : 03/12/2024

Responsable(s) :
Heidet Laurence
Knebelmann Bertrand, U1151

Organisme(s) responsable(s) :
French National Institute for Health and Medical Research (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

L'objectif principal est d'étudier l'histoire naturelle du syndrome d'Alport.

Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion de la cohorte RaDiCo-EURBIO sont les suivants :

- Diagnostic du syndrome d'Alport basé sur (i) l'examen en microscopie électronique de la biopsie rénale et/ou (ii) des études moléculaires et/ou (iii) une expression anormale des chaînes de collagène de type IV sur la peau et/ou les membranes basales glomérulaires.
- Consentement éclairé signé

Il n'y a pas de critères de non-inclusion.