

# CoF-AT - French Cohort Study on Ataxia Telangiectasia

Responsable(s) :Andrieu Nadine, U900  
Stoppa-Lyonnet , U900

Date de modification : 04/08/2014 | Version : 2 | ID : 60031

| Général                                                      |                                                                                                      |
|--------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Identification                                               |                                                                                                      |
| Nom détaillé                                                 | French Cohort Study on Ataxia Telangiectasia                                                         |
| Sigle ou acronyme                                            | CoF-AT                                                                                               |
| Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) | Avis CCPRB n°1989 du 26/07/2002, avis CNIL n°902310 du 30/12/2002, Avis CCTIS n°02.256 du 04/09/2002 |
| Thématiques générales                                        |                                                                                                      |
| Domaine médical                                              | Cancer research                                                                                      |
| Déterminants de santé                                        | Genetic                                                                                              |
| Mots-clés                                                    | Health episodes, cancer, environment                                                                 |
| Responsable(s) scientifique(s)                               |                                                                                                      |
| Nom du responsable                                           | Andrieu                                                                                              |
| Prénom                                                       | Nadine                                                                                               |
| Téléphone                                                    | +33 (0)1 72 38 93 83                                                                                 |
| Email                                                        | nadine.andrieu@curie.net                                                                             |
| Laboratoire                                                  | U900                                                                                                 |
| Organisme                                                    | INSERM                                                                                               |
| Nom du responsable                                           | Stoppa-Lyonnet                                                                                       |
| Laboratoire                                                  | U900                                                                                                 |
| Organisme                                                    | INSERM                                                                                               |
| Collaborations                                               |                                                                                                      |
| Participation à des projets, des réseaux, des consortiums    | Yes                                                                                                  |

| Financements                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Financements                                                                                  | Mixed                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| Précisions                                                                                    | Ministère de la Recherche, Inserm, Conseil Scientifique de Radioprotection de EDF, MGEN, Fondation de France, Ligue Nationale contre le Cancer, Aviesan/ITMO, CEST de l'Institut Curie                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Gouvernance de la base de données                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Organisation(s) responsable(s) ou promoteur                                                   | Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Statut de l'organisation                                                                      | Secteur Public                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Contact(s) supplémentaire(s)                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Caractéristiques                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Type de base de données                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Type de base de données                                                                       | Study databases                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| 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                      | Prospective Other bodies active in creating this cohort: Institut Curie, INSERM Inclusion cut-off date: 01/01/2014                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Objectif de la base de données                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| Objectif principal                                                                            | The objectives of the cohort involving women related to a child suffering from ataxia telangiectasia (AT) are multi-layered: 1. To monitor female relatives for early detection of breast cancer (BC). 2. To estimate the risk of cancer associated with AT genes with a focus on BC risk. To investigate the role of potential modifying factors for this risk such as radiation, hormonal factors etc. 3. To investigate the natural history of BC in AT heterozygous women |

|                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Critères d'inclusion                                 | Breast cancer free women, of legal age and related to a child with ataxia telangiectasia-: mothers, sisters, aunts, grandmothers, maternal and paternal cousins. Recruited from families who participated in the first previous retrospective study by the team and new families contacted through treating physicians (paediatricians, neuro-paediatricians ...), geneticists, the AT research association (APRAT), Orphanet (information server on rare diseases and orphan drugs) and CEREDIH (reference centre for hereditary immunodeficiencies). |
| Type de population                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Age                                                  | Adulthood (19 to 24 years)<br>Adulthood (25 to 44 years)<br>Adulthood (45 to 64 years)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| Population concernée                                 | General population                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Sexe                                                 | Woman                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| Champ géographique                                   | International                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Détail du champ géographique                         | International multicentric cohort (31 centres): Belgium, Luxembourg, France                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Collecte                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Dates                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Année du premier recueil                             | 01/2003                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Année du dernier recueil                             | 2024                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Taille de la base de données                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Taille de la base de données (en nombre d'individus) | < 500 individuals                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Détail du nombre d'individus                         | 391 (2013)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| Données                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Activité de la base                                  | Current data collection                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Type de données recueillies                          | Clinical data<br>Declarative data<br>Paraclinical data<br>Biological data                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |

|                                                                                                                  |                                                                                                                 |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Données cliniques, précisions                                                                                    | Direct physical measures<br>Medical registration                                                                |
| Données déclaratives, précisions                                                                                 | Paper self-questionnaire                                                                                        |
| Données paracliniques, précisions                                                                                | Imaging                                                                                                         |
| Données biologiques, précisions                                                                                  | Type of samples taken: blood, tumour tissues                                                                    |
| Existence d'une biothèque                                                                                        | Yes                                                                                                             |
| Contenu de la biothèque                                                                                          | Plasma<br>Tissues<br>Cell lines<br>DNA<br>DNAc/RNAm                                                             |
| Détail des éléments conservés                                                                                    | Plasma bank, DNA bank, RNA of lymphoblasts, DMSO frozen cells, cell lines, tumour tissue sample (breast cancer) |
| Paramètres de santé étudiés                                                                                      | Health event/morbidity<br>Health event/mortality                                                                |
| Modalités                                                                                                        |                                                                                                                 |
| Mode de recueil des données                                                                                      | Self-administered questionnaire: from paper questionnaire<br>Interview: from paper questionnaire                |
| Suivi des participants                                                                                           | Yes                                                                                                             |
| Détail du suivi                                                                                                  | Follow-up duration: 10 years                                                                                    |
| Appariement avec des sources administratives                                                                     | No                                                                                                              |
| Valorisation et accès                                                                                            |                                                                                                                 |
| Valorisation et accès                                                                                            |                                                                                                                 |
| Lien vers le document                                                                                            | <a href="http://www.hal.inserm.fr/COFAT/">http://www.hal.inserm.fr/COFAT/</a>                                   |
| Description                                                                                                      | List of publications in HAL                                                                                     |
| Accès                                                                                                            |                                                                                                                 |
| Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition) | Data may be used by academic teams<br>Data may not be used by industrial teams                                  |

Accès aux données agrégées

Access on specific project only

Accès aux données individuelles

Access on specific project only