

# - Etude longitudinale sur des patients atteints d'ichtyoses héréditaires

Responsable(s) : Mazereeuw-Hautier Juliette, Unité « Différenciation Epidermique et Autoimmunité Rhumatoïde » (UDEAR) UMR 5165 CNRS ? 1056 INSERM - Université Toulouse III, Equipe « Kératinocyte granuleux et barrière épidermique » (N Jonca)  
Jonca Nathalie

Date de modification : 11/02/2013 | Version : 1 | ID : 5215

## Général

### Identification

Nom détaillé	Etude longitudinale sur des patients atteints d'ichtyoses héréditaires
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	en cours

### Thématiques générales

Domaine médical	Dermatologie, vénérologie
Déterminants de santé	Génétique
Autres, précisions	ichtyoses
Mots-clés	héréditaire, évolution, complications

### Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Mazereeuw-Hautier
Prénom	Juliette
Adresse	Service de Dermatologie, Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau 24, chemin de Pouvourville TSA 30300, Toulouse Cedex 09
Téléphone	+ 33 (0)5 67 77 81 41/21
Email	Mazereeuw-hautier.j@chu-toulouse.fr
Laboratoire	Unité « Différenciation Epidermique et Autoimmunité Rhumatoïde » (UDEAR) UMR 5165 CNRS ? 1056 INSERM - Université Toulouse III, Equipe « Kératinocyte granuleux et barrière épidermique » (N Jonca)

Organisme	CHU
Nom du responsable	Jonca
Prénom	Nathalie
<b>Collaborations</b>	
<b>Financements</b>	
Financements	Mixte
Précisions	Financement ministériel du centre de référence maladies rares pour du personnel.
<b>Gouvernance de la base de données</b>	
Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	CHU Toulouse
Statut de l'organisation	Secteur Public
<b>Contact(s) supplémentaire(s)</b>	
<b>Caractéristiques</b>	
<b>Type de base de données</b>	
Type de base de données	Bases de données issues d'enquêtes
Base de données issues d'enquêtes, précisions	Etudes longitudinales (hors 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	Inclusion de tous les patients atteints de cette pathologie
<b>Objectif de la base de données</b>	
Objectif principal	Disposer pour l'ichtyose héréditaire d'une base de données exploitables sur laquelle pourront s'appuyer des projets de recherche ultérieurs ; tant

épidémiologiques, cliniques (suivi de l'évolution de la maladie et de la survenue de complications) que physiopathologiques ou thérapeutiques.

#### Critères d'inclusion

Tout patient atteint d'ichtyose héréditaire quels que soient la forme clinique, la sévérité, l'âge, le sexe, l'évolutivité de la maladie, le traitement (afin que la cohorte soit large et représentative).  
Patients venant en consultation ou en hospitalisation dans le Centre de Référence ou les autres centres français, au cours d'une 1ère visite ou d'un suivi médical.  
Signature du consentement de participation à l'étude.

#### 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

##### Année du premier recueil

09/2009

##### Taille de la base de données

##### Taille de la base de données (en nombre d'individus)

< 500 individus

##### Détail du nombre d'individus

100

#### Données

##### Activité de la base

Collecte des données active

Type de données recueillies	Données cliniques Données déclaratives Données paracliniques Données biologiques Données administratives
Données cliniques, précisions	Dossier clinique Examen médical
Données déclaratives, précisions	Face à face
Données paracliniques, précisions	données faisant partie du suivi habituel du patient
Données biologiques, précisions	suivi biologique habituel
Données administratives, précisions	données socio démographiques
Existence d'une biothèque	Oui
Contenu de la biothèque	Sang total Tissus ADN
Détail des éléments conservés	Prélèvements sanguins et cutanés
Paramètres de santé étudiés	Evénements de santé/morbidité Evénements de santé/mortalité Consommation de soins/services de santé Qualité de vie/santé perçue
Consommation de soins, précisions	Hospitalisation Consultations (médicales/paramédicales) Produits de santé
<b>Modalités</b>	
Mode de recueil des données	Par le médecin lors de la visite annuelle. Les données sont saisies en temps réel dans une base de données Excel des caractéristiques cliniques et biologiques.
Suivi des participants	Oui
Détail du suivi	Ré-évaluation des caractéristiques cliniques et biologiques du patient et de la qualité de vie au cours de la visite de suivi habituel du patient (généralement une visite annuelle). Suivi sur 10 ans.
Appariement avec des sources	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)

Publications.  
Données co-disponibles entre l'équipe du CRM RP et celle de l'INSERM.  
Peuvent constituer une base de données permettant la réalisation d'études relatives à l'ichtyose par ces 2 unités conjointement. Il n'est pas prévu de cession de ces données à d'autres chercheurs pour la réalisation de travaux de recherche sauf dans le cadre d'un projet collaboratif.

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique