

RaDiCo-SEdVasc - Cohorte nationale sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

Responsable(s) : JEUNEMAITRE Xavier, Inserm UMR S970

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 2 | ID : 73376

Général

Identification

Nom détaillé Cohorte nationale sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

Sigle ou acronyme RaDiCo-SEdVasc

Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) CCTIRS n° 15.955 - Décision CNIL n°DR-2016-265

Thématiques générales

Domaine médical
Cardiologie
Maladies rares
Pédiatrie
Radiologie et imagerie médicale

Etude en lien avec la Covid-19 Non

Pathologie, précisions L'hérédité du Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEdV) suit un caractère autosomique dominant et est lié à des mutations du gène COL3A1 codant pour la chaîne alpha du procollagène de type III. La mutation modifie l'assemblage, la stabilité et donc la sécrétion et la résistance au stress de traction de ce collagène fibrillaire, entraînant des accidents artériels, digestifs et obstétricaux spontanés précoces.

Déterminants de santé
Facteurs sociaux et psycho-sociaux
Génétique
Mode de vie et comportements
Produits de santé
Systèmes de soins et accès aux soins
Travail

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable JEUNEMAITRE

Prénom Xavier

Adresse Service de génétique / Centre National de référence

des Maladies vasculaires Rares
Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP)
20-40, rue Leblanc 75908 Paris Cedex
FRANCE

Téléphone +33 (0)1 56 09 38 81 / +33 (0)1 56 09 50 41

Laboratoire Inserm UMR S970

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

Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums Oui

Précisions Réseau Européen de Référence Maladies Rares correspondant

Financements

Financements Publique

Précisions RaDiCo a bénéficié d'une aide de l'Etat gérée par l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) au titre du Programme Investissements d'Avenir (PIA) portant la référence ANR-10-COHO-0003.

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur Inserm

Statut de l'organisation Secteur Public

Existence de comités scientifique ou de pilotage Oui

Labellisations et évaluations de la base de données Audit PASSI Sécurité. Data Management et contrôle qualité continus des données.

Contact(s) supplémentaire(s)

Caractéristiques

Type de base de données

Type de base de données Registres de morbidité

Le recrutement dans la base de Non

données s'effectue dans le cadre d'une étude interventionnelle

Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon

Population concernée :
Les patients concernés sont ceux (enfants et adultes) souffrant du syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire caractérisé sur le plan moléculaire (mutation du gène COL3A1), ayant signé un formulaire de consentement éclairé ou ne s'opposant pas à la collecte de leurs données personnelles (amendement pour passer en non-opposition en 2019) et suivis dans l'un des centres investigateurs listés en annexe du protocole.

Méthode d'observation ou d'investigation retenue :
Il s'agira d'une étude multi centrique nationale (dans un premier temps puis européenne) non-interventionnelle, rétrospective et prospective (centres de référence /compétence maladies rares). Tout patient répondant aux critères d'inclusion et ne satisfaisant pas aux critères d'exclusion, dûment informé et ayant donné son consentement ou n'ayant pas formulé sa non-opposition, pourra être inclus dans l'étude.

Objectif de la base de données

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.

Type de population

Age

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
Pathologie	I73 - Autres maladies vasculaires périphériques
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	National
Détail du champ géographique	France
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	2016
Année du dernier recueil	2026
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individus
Détail du nombre d'individus	340 estimés
Données	
Activité de la base	Collecte des données active
Type de données recueillies	Données cliniques Données déclaratives Données paracliniques Données biologiques Données de coût
Données cliniques, précisions	Dossier clinique Examen médical
Détail des données cliniques recueillies	Antécédents médico personnels et familiaux; caractéristiques médicales à l'inclusion et tout au long de l'étude; type de mutation génétique; phénotype du patient
Données déclaratives, précisions	Auto-questionnaire papier Auto-questionnaire internet Face à face
Données paracliniques, précisions	Caractéristiques biologiques et comptes-rendus d'imagerie ou d'intervention chirurgicale
Données biologiques, précisions	Hémoglobine, hématoците, leucocytes, plaquettes,

	sodium, potassium, calcium, chlorure, créatinine, glycémie à jeun, albumine, protéine totale, triglycérides, cholestérol total, HDL-cholestérol, LDL-cholestérol, ASAT, ALAT, gamma GT
Données de coût, précisions	Coût médico-économique de la prise en charge des malades
Existence d'une bibliothèque	Non
Paramètres de santé étudiés	Événements de santé/morbidité Événements 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
Qualité de vie/santé perçue, précisions	Tests de qualité de vie (SF-36 pour les adultes, SF-10 pour les enfants) et échelle d'anxiété et de dépression hospitalière (HADS).

Modalités

Mode de recueil des données	eCRF en accès sécurisé web, cloud sécurisé et hébergement HADS
Nomenclatures employées	HPO, ICD10, Snomed CT, Orpha Codes and ORDO, dictionnaire Thériaque des médicaments, etc.)
Procédures qualité utilisées	Plan de Data Management et Plan de Validation des Données, contrôle continu, contrôles natifs automatiques et système de e-queries
Suivi des participants	Oui
Modalités de suivi des participants	Suivi par convocation du participant Suivi par contact avec le médecin référent ? traitant
Pathologie suivies	I73 - Autres maladies vasculaires périphériques
Appariement avec des sources administratives	Oui
Sources administratives appariées, précisions	PMSI, AMELI, NABM, CCAM, NGAP, AMI, AMK

Valorisation et accès

Valorisation et accès

Accès

Existence d'un document qui répertorie les variables et les modalités de codage

Oui

Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)

Les demandes d'accès aux données RaDiCo-SEdVasc (agrégées ou individuelles) seront examinées par le Comité Scientifique suite à la soumission d'un résumé de Projet de Recherche Spécifique (PRS), tel que défini dans la Charte d'accès aux ressources. Les demandes doivent être envoyées à l'adresse suivante : sedvasc@radico.fr

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique