

RaDiCo-SEDVasc - Cohorte nationale (FR) sur le syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire

Responsable(s) : JEUNEMAITRE Xavier, Inserm UMR S 970

Date de modification : 03/01/2017 | Version : 1 | ID : 73376

Général

Identification

Nom détaillé	Cohorte nationale (FR) 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 Déficiences et handicaps Gastro-entérologie et hépatologie Maladies rares Neurologie Pneumologie Radiologie et imagerie médicale
Pathologie, précisions	Mutations dans le gène COL3A1 codant pour le collagène de type III, un composant essentiel de la matrice extra-cellulaire. L'expression de ce collagène défectueux peut se traduire par des lésions artérielles (anévrisme, dissection localisée, rupture) ou digestives (perforation colique)
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

Email xavier.jeunemaitre@aphp.fr

Laboratoire Inserm UMR S 970

Organisme Institut National de la Santé et de la Recherche
Médicale / French National Institute for Health and
Medical Research (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 au titre du
programme Investissements d'avenir 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

Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	<p>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 et suivis dans l'un des centres investigateurs listés en annexe du protocole.</p> <p>Il s'agira d'une étude multi centrique nationale (dans un premier temps puis européenne ensuite) 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, pourra être inclus dans l'étude.</p>
--	--

Objectif de la base de données

Objectif principal	<ul style="list-style-type: none"> - l'histoire naturelle de la maladie et en particulier l'ordre d'apparition et les liens entre les différents signes majeurs et mineurs du syndrome (artériels, digestifs, pulmonaires et utérins) <p>Objectifs Secondaires</p> <ul style="list-style-type: none"> - les relations génotype- phénotype du syndrome - les relations phénotypiques intrafamiliales - les effets à long terme du Celiprolol seul ou en association avec d'autres molécules - le coût médico-économique de la maladie - les répercussions de la maladie sur la qualité de vie des patients et leurs activités socio-professionnelles (auto-questionnaire généraliste SF36 et échelle d'anxiété d'Hamilton)
--------------------	---

Critères d'inclusion	<p>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 et suivis dans l'un des centres investigateurs participant à l'étude (toute la France étant couverte)</p>
----------------------	--

Type de population

Age	<p>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)</p>
-----	---

Population concernée	Sujets malades
----------------------	----------------

Pathologie	173 - 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	2021
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, biologiques et comptes rendus d'imagerie ou d'intervention chirurgicale 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	niveau d'étude et activité socio-professionnelle; identifiant maladie rare (IdMR); ; origine géographique des parents;
Données de coût, précisions	coût médico-économique de la prise en charge des

malades

Existence d'une biothèque Oui

Contenu de la biothèque ADN

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
SF36 et échelle d'anxiété d'Hamilton

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 Theriaque 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

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)

Oui. Synopsis des projets de recherche spécifique
exploitant les données et échantillons de la cohorte
à soumettre à sedvasc@radico.fr

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique