

# RaDiCo-SEDVasc - National cohort on the vascular Ehlers-Danlos syndrome (SEDv)

Responsable(s) : JEUNEMAITRE Xavier, Inserm UMR S970

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

## Général

### Identification

Nom détaillé National cohort on the vascular Ehlers-Danlos syndrome (SEDv)

Sigle ou acronyme RaDiCo-SEDVasc

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

### Thématiques générales

Domaine médical Cardiology  
Pediatrics  
Radiology and medical imaging  
Rare diseases

Etude en lien avec la Covid-19 No

Pathologie, précisions The inheritance of vEDS follows an autosomal dominant trait and is related to mutations in the COL3A1 gene, encoding the pro-? chain of type III procollagen. The mutation alters the assembly, stability and thus secretion and resistance to tensile stress of this fibrillar collagen, resulting in early spontaneous arterial, digestive and obstetrical accidents.

Déterminants de santé Genetic  
Healthcare system and access to health care services  
Lifestyle and behavior  
Medicine  
Occupation  
Social and psychosocial factors

### 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	French National Institute for Health and Medical Research (Inserm)

## Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums Yes

Précisions European Reference Network

## Financements

Financements Public

Précisions Funded by the French « Investissements d'Avenir » cohorts programme, Grant « 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 Yes

Labellisations et évaluations de la base de données Security audit certification of the database

## Contact(s) supplémentaire(s)

## Caractéristiques

## Type de base de données

Type de base de données Morbidity registers

Le recrutement dans la base de données s'effectue dans le cadre d'une étude No

## Objectif de la base de données

Objectif principal	The main objective of this study is to describe the natural course of vascular Ehlers-Danlos syndrome, in particular the order of appearance of different types of complications (arterial, digestive, pulmonary and uterine).
--------------------	--

Critères d'inclusion	<p>Patients eligible for inclusion in this study have to fulfil all of the following criteria:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Patients (adults and children) with genetically-proven vEDS (presence of a pathogenic mutation at the COL3A1 gene);</li> <li>- Patients (or his/her legal guardian) who are signed informed consent or does not oppose to his/her personal data collection.</li> </ul>
----------------------	--

Type de population	
Age	Childhood (6 to 13 years) Adolescence (13 to 18 years) Adulthood (19 to 24 years) Adulthood (25 to 44 years) Adulthood (45 to 64 years) Elderly (65 to 79 years) Great age (80 years and more)

Population concernée	Sick population
Pathologie	I73 - Other peripheral vascular diseases

Sexe	Male Woman
------	---------------

Champ géographique	National
Détail du champ géographique	European extension envisaged

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 individuals

Détail du nombre d'individus

340 subjects targeted

## Données

Activité de la base

Current data collection

Type de données recueillies

Clinical data  
Declarative data  
Paraclinical data  
Biological data  
Cost data

Données cliniques, précisions

Direct physical measures  
Medical registration

Détail des données cliniques recueillies

Medical personal and family history; medical characteristics at baseline and throughout the study; type of genetic mutation; patient phenotype

Données déclaratives, précisions

Paper self-questionnaire  
Internet self-questionnaire  
Face to face interview

Données paracliniques, précisions

Laboratory features and imaging or surgical reports

Données biologiques, précisions

Measurements like hemoglobin, hematocrit, leucocytes and platelets, sodium, potassium, calcium, chloride, creatinine, fasting blood glucose, albumin, total protein, triglycerides, total cholesterol, HDL-cholesterol, LDL-cholesterol ASAT, ALAT, gamma GT

Données de coût, précisions

Medico-economic cost of patient care

Existence d'une biothèque

No

Paramètres de santé étudiés

Health event/morbidity  
Health event/mortality  
Health care consumption and services  
Quality of life/health perception

Consommation de soins, précisions

Hospitalization  
Medical/paramedical consultation  
Medicines consumption

Qualité de vie/santé perçue, précisions

Short-Form Health Survey (SF-36 for adults, SF-10 for children), Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)

## Modalités

Mode de recueil des données

eCRF using REDCap; Cloud based, secure by design

	web accessible platform. Certified Health Data Hosting resource
Nomenclatures employées	HPO, ICD10, Snomed CT, Orpha Codes and ORDO, Drug dictionary (DCIs)
Procédures qualité utilisées	Continuous data management; Data Management Plan and Data Validation Plan. Native controls and Query system
Suivi des participants	Yes
Modalités de suivi des participants	Monitoring by convocation of the participant Monitoring by contact with the referring doctor
Pathologie suivies	I73 - Other peripheral vascular diseases
Appariement avec des sources administratives	Yes
Sources administratives appariées, précisions	PMSI, AMELI, NABM, CCAM, NGAP, AMI, AMK
<b>Valorisation et accès</b>	
Valorisation et accès	
Accès	
Existence d'un document qui répertorie les variables et les modalités de codage	Yes
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Requests for access to RaDiCo-SEDVasc data (aggregated or individual) will be considered by the Scientific Committee following the submission of a summary of a specific research project, as defined in the Charter of access to resources. Requests should be sent to: sedvasc@radico.fr
Accès aux données agrégées	Access on specific project only
Accès aux données individuelles	Access on specific project only