

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- α 1 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 Patients eligible for inclusion in this study have to fulfil all of the following criteria:

- Patients (adults and children) with genetically-proven vEDS (presence of a pathogenic mutation at the COL3A1 gene);
- Patients (or his/her legal guardian) who are signed informed consent or does not oppose to his/her personal data collection.

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 bibliothèque

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

Valorisation et accès

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