

RaDiCo-IDMet - National cohort on imprinting disorders and their metabolic consequences

Responsable(s) :LINGLART Agnès, UMR-S 1185
NETCHINE Irène, UMR-S 938

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 2 | ID : 73382

Général

Identification

Nom détaillé National cohort on imprinting disorders and their metabolic consequences

Sigle ou acronyme RaDiCo-IDMet

Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) N° CCTIRS 16-086 / N° CPP 14129 / N° CNIL 916194 / N° MESR DC-2015-2481

Thématiques générales

Domaine médical
Biology
Disability/handicap
Endocrinology and metabolism
Neurology
Pediatrics
Psychology and psychiatry
Rare diseases

Etude en lien avec la Covid-19 No

Pathologie, précisions Imprinting disorders (IDs) are a group of rare genetic diseases affecting between 7,500 and 10,000 patients in the Europe. They are caused by genetic abnormalities affecting a certain type of gene, known as parental imprinting genes. Most genes in the human body are present in pairs in non-sex cells, each pair being called an allele. The genes that are subject to parental imprinting are different. They have only one allele and are subject to special regulatory mechanisms, called epigenetic modifications. Abnormalities in these mechanisms lead to abnormalities in gene expression leading to a variety of diseases whose clinical expression varies depending on whether the gene is passed on from the father or the mother. They constitute a group of 9 rare diseases (Beckwith-Wiedemann Syndrome, Prader Willi, Angelman, Silver Russel, Familial Precocious Puberty Limited to Boys, Pseudohypoparathyroidism, Kagami-Ogata, Temple, Transient Neonatal Type 1 Diabetes) that are

probably underdiagnosed and affect growth, metabolism (lipid, carbohydrate, bone), feeding and social behavior, and reproduction.

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	LINGLART
Prénom	Agnès
Adresse	GHU Paris-Sud - Hôpital de Bicêtre 78 rue du Général Leclerc 94270 LE KREMLIN-BICÊTRE FRANCE
Téléphone	+33 (0)1 45 21 78 53
Laboratoire	UMR-S 1185
Organisme	French National Institute for Health and Medical Research (Inserm)

Nom du responsable	NETCHINE
Prénom	Irène
Adresse	Hôpital Armand Trousseau 26 Avenue du Dr Arnold Netter 75012 PARIS FRANCE
Téléphone	+33 (0)1 44 73 66 31
Laboratoire	UMR-S 938
Organisme	French National Institute for Health and Medical Research (Inserm)

Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums	Yes
Précisions	Rare diseases health networks FIREENDO and OSCAR / ENDO - European Reference Network (ERN)

Financements

Financements	Public
Précisions	Funded by the French « Investissements d'Avenir »

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur French National Institute for Health and Medical Research (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. Data management and continuous quality control of data.

Contact(s) supplémentaire(s)

Caractéristiques

Type de base de données

Type de base de données Morbidity registers

Origine du recrutement des participants A selection of health institutions and services

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

Objectif de la base de données

Objectif principal The main objective of this study is to describe the natural history of imprinting disorders (IDs) according to their metabolic profile.

Critères d'inclusion Patients (adults and children) affected with an ID regardless of the severity of the disease,
- with a confirmed diagnosis of ID (based on molecular diagnosis)
- with a signed informed consent for adults or signed informed consent of parents/guardians of minors/protected adult.

There are no non-inclusion criteria.

Type de population

Age	Newborns (birth to 28 days) Infant (28 days to 2 years) Early childhood (2 to 5 years) 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	Q87 - Other specified congenital malformation syndromes affecting multiple systems
------------	--

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

Champ géographique	National
--------------------	----------

Détail du champ géographique	National coverage through reference and competence centers focusing on these diseases.
------------------------------	--

Collecte

Dates

Année du premier recueil	2017
--------------------------	------

Année du dernier recueil	2032
--------------------------	------

Taille de la base de données

Taille de la base de données (en nombre d'individus)	[1000-10 000[individuals
--	---------------------------

Détail du nombre d'individus	2000 estimated
------------------------------	----------------

Données

Activité de la base	Current data collection
---------------------	-------------------------

Type de données recueillies	Clinical data Declarative data Paraclinical data Biological data
-----------------------------	---

Détail des données cliniques recueillies	Medico-personal and family history, phenotype of the patient (clinical and morphological manifestation of the disease),
--	--

Données déclaratives, précisions	Paper self-questionnaire Internet self-questionnaire Face to face interview
Détail des données déclaratives recueillies	Quality of life of patients and repercussions of the disease on socio-professional integration: quality of life questionnaires (SF-36, SF-10, HAQ, C-HAQ); Work Productivity and Activity Impairment questionnaire (WPAI); hyperphagia questionnaire of Dykens, and Binge-Eating Scale.
Données paracliniques, précisions	Eating behaviours
Données biologiques, précisions	Identified genetic/epigenetic abnormalities and their location
Existence d'une bibliothèque	Yes
Contenu de la bibliothèque	Others
Détail des éléments conservés	Stools
Paramètres de santé étudiés	Health event/morbidity Health event/mortality Quality of life/health perception
Modalités	
Mode de recueil des données	eCRF in secure web access, secure cloud and HADS hosting
Nomenclatures employées	Drug dictionary (DCIs)
Procédures qualité utilisées	Data Management Plan and Data Validation Plan. Continuous data management (automatic control rules 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
Appariement avec des sources administratives	No
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-IDMet 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: idmet@radico.fr
Accès aux données agrégées	Access on specific project only
Accès aux données individuelles	Access on specific project only