

- REGISTRE DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES EN BRETAGNE (REGISTRE QUALIFIÉ 2015-2020)

Mise à jour : 04/10/2018

Responsable(s) :

Rouget Florence

Organisme(s) responsable(s) :

CHU de Rennes

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Réaliser une veille sanitaire, une surveillance des prévalences dans le temps et dans l'espace, une identification de facteurs tératogènes.

Étudier les facteurs environnementaux et procéder aux analyses géospatiales de certaines malformations, en lien avec les activités avoisinantes.

Critères d'inclusion

- enfants nés vivants, ou sans vie à un terme ? 22 SA et les interruptions de grossesse pour motif médical (IMG) quel que soit le terme
- nés à partir du 1er septembre 2010
- porteurs d'une malformation congénitale (critères Eurocat) diagnostiquée au cours de la première année de vie
- mère domiciliée en Bretagne

REMACOR - REGISTRE DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES DE L'ÎLE DE LA RÉUNION (REGISTRE ÉVALUÉ PAR LE COMITÉ D'EVALUATION DES REGISTRES 2012-2020)

Mise à jour : 11/07/2018

Responsable(s) :

RANDRIANAIVO Hanitra , Unité de Génétique médicale du CHR Sud Réunion

Organisme(s) responsable(s) :

CHU Réunion

ARS

Inserm

SPF

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

1. Assurer la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales dans la population réunionnaise

(détermination de la prévalence et la répartition) et l'identification des facteurs de risque des malformations (gène, environnement, médicaments et toxiques) ; avec un objectif d'alerte face à d'éventuels agents tératogènes (ex : médicament, exposition aux pesticides, accident industriel), au niveau local, national et international.

En cas de détection de clusters de malformations ou en cas de surveillance-alerte d'une augmentation de la prévalence dans le temps d'une malformation donnée, des investigations complémentaires sont réalisées (vérifications diagnostiques, temporelles et spatiales) avec dans un second temps une recherche de facteurs de risque particuliers.

2. Evaluer en population l'impact des actions de santé publique:

- L'évaluation du dépistage prénatal des malformations est un objectif fondamental du registre, avec une participation dans le domaine de médecine périnatale et des pratiques obstétricales locales.

- La mise en pratique des actions de prévention et de leur évaluation sont également importantes, comme pour la prévention primaire des anomalies de fermeture du tube neural par supplémentation périconceptionnelle en acide folique.

3. Identification d'éventuels nouveaux syndromes et apport d'éléments nouveaux pour le conseil génétique des familles : mode de transmission, hétérogénéité génétique, facteur de susceptibilité génétique.

Critères d'inclusion

Le Registre recense les cas de malformations isolées, les syndromes polymalformatifs et les anomalies chromosomiques parmi les naissances vivantes, les mort-nés (de 22 semaines d'aménorrhée ou plus), ainsi que les Interruptions Médicales de Grossesse quel qu'en soit l'âge gestationnel.

Sont incluses dans le registre:

Les malformations congénitales diagnostiquées en anténatal ou en postnatal jusqu'à la fin de la première année de vie.

CEMC-AUVERGNE - CENTRE D'ETUDE DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES EN AUVERGNE (REGISTRE QUALIFIÉ 2012-2015)

Mise à jour : 20/04/2011

Responsable(s) :

Perthus Isabelle

Organisme(s) responsable(s) :

CHU de Clermont-Ferrand

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

L'objectif premier du registre est d'assurer la surveillance épidémiologique des malformations congénitales

en Auvergne, avec un rôle d'alerte face à d'éventuels agents tératogènes environnementaux. Avec le développement des mesures de prévention, notamment dans le domaine du diagnostic prénatal, cette mission de surveillance-alerte a progressivement été complétée par un rôle primordial d'évaluation en

population de l'impact des politiques de santé publique dans le domaine de la périnatalité.

Le registre participe également à l'amélioration des connaissances dans le champ des malformations en collaborant à des études avec les services cliniques spécialisés (notamment services de génétique et de médecine foetale) et en s'impliquant au sein du Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal de Clermont-

Ferrand (les données du registre contribuent à la réflexion des obstétriciens sur la signification et la conduite à tenir devant telles ou telles malformations observées en diagnostic prénatal).

Les données du registre contribuent enfin à l'information des acteurs de la Santé et des pouvoirs publics en ce qui concerne les malformations congénitales et anomalies chromosomiques.

Critères d'inclusion

Tous les enfants malformés sont recensés, qu'ils soient nés vivants ou mort-nés après une grossesse de 22 semaines d'aménorrhée (SA) au moins ou que la grossesse ait été interrompue pour malformation foetale quel qu'en soit le terme. Pour les enfants nés vivants, le diagnostic de malformation doit avoir été effectué avant la fin de la première année de vie, les enfants pouvant être enregistrés jusqu'à 12 mois après leur naissance. Tous les types de malformations sont pris en compte, qu'il s'agisse de malformations isolées ou de syndromes polymalformatifs identifiés ou non identifiés, à caryotype normal ou anormal. Seules sont exclues les erreurs innées du métabolisme et les malformations mineures ou déformations (les ressauts de hanches sans luxation vraie, les déformations du pied, les petits angiomes ou naevi de surface inférieure à 4 cm², les hernies inguinales, les hernies ombilicales ne nécessitant pas de chirurgie, les persistance de canal artériel isolés chez les enfants prématurés d'un poids inférieur à 2 500 g, les sténoses hypertrophiques du pylore, les artères ombilicales uniques, les ectopies testiculaires uni-ou bilatérales).

ESCALE - ÉTUDE CAS-TÉMOINS SUR LES CANCERS DE L'ENFANT

Mise à jour : 14/09/2017

Responsable(s) :

CLAVEL Jacqueline, UMR-S 1153 Equipe 7 / Épidémiologie des cancers de l'Enfant

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes cas-témoins

Objectif principal

Étudier l'influence, sur le risque de cancer chez l'enfant, du déroulement de la grossesse, des caractéristiques de l'enfant à la naissance, de l'environnement de l'enfant in utero ou au cours de l'enfance, lié à la profession ou au mode de vie de ses parents, ou lié au voisinage de ses résidences successives, des antécédents familiaux de cancer, de malformations congénitales, ou de maladies auto-immunes?.

Identifier des facteurs de prédisposition génétique susceptibles de moduler le rôle de ces facteurs, notamment les polymorphismes des gènes impliqués dans le transport et le métabolisme des xénobiotiques, dans la réparation de l'ADN, dans la réponse immunitaire, ou dans le développement

embryonnaire et la différenciation cellulaire?

Étudier les interactions entre ces ensembles de polymorphismes et les facteurs environnementaux.

Critères d'inclusion

- homme ou femme
- âgé de moins de 15 ans
- atteint d'un cancer ou d'une leucémie (cas) ou sain (témoins)

REMACA - REGISTRE DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES D'ALSACE (REGISTRE QUALIFIÉ 2011-2014)

Mise à jour : 22/03/2011

Responsable(s) :

Timbolschi Danaluiza

Organisme(s) responsable(s) :

Université de Strasbourg, Faculté de médecine

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Sur le plan épidémiologique:

- 1) La détermination de la fréquence (en terme de prévalence) et la répartition des malformations congénitales
- 2) L'identification des facteurs de risque des malformations (gène, environnement, médicaments et toxiques)
- 3) La détermination de "clusters" malformatifs à l'aide à la décision en cas d'augmentation significative de la prévalence d'un type de malformation (surveillance-alerte)
- 4) La mise à disposition des données pour des études épidémiologiques

Sur le plan de la santé publique

- 1) L'évaluation de l'impact des politiques de santé dans le domaine de médecine périnatale et l'impact des pratiques obstétricales régionales
- 2) La mesure de l'efficacité de la prévention et la constitution d'un support pour l'information des professionnels de santé en particulier dans le domaine de la tératologie
- 3) L'évaluation des besoins sanitaires en médecine périnatale (modes et lieux d'accouchement)

Sur le plan clinique:

- 1) Le repérage de nouvelles associations malformatives voire l'identification de nouveaux symptômes
- 2) La détermination de modes de transmission d'affections génétiques
- 3) L'établissement des interactions entre les différents partenaires actifs dans la prévention, la prise en charge socio-éducative dans la région concernée

Critères d'inclusion

Cas notifiés de malformations visibles à l'examen clinique et viscérales, ainsi que les syndromes malformatifs identifiés ou non, y compris ceux liés à des anomalies chromosomiques jusqu'à l'âge de deux ans.

Cas enregistrés dans les deux départements d'Alsace et dont les parents sont domiciliés dans les deux départements d'Alsace uniquement

CESAME - COHORTE DE PATIENTS ATTEINTS D'UNE MICI (MALADIES DE CRONH, RECTOCOLITE HÉMORRAGIQUE, ET COLITE INDÉTERMINÉES)/SUR-RISQUE DE LYMPHOME ASSOCIÉ À L'UTILISATION D'IMMUNOSUPPRESSEURS (IS)

Mise à jour : 01/12/2017

Responsable(s) :

Beaugerie Laurent, UMRS-S 707

Organisme(s) responsable(s) :

INSERM - Institut National de Santé et Recherche Médicale

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes de cohortes

Objectif principal

Objectif général : Tester par une étude de cohorte en population l'hypothèse d'un sur-risque de lymphome associé à l'utilisation d'immunosuppresseurs (IS) au cours de maladies inflammatoires chroniques de l'intestin (MICI).

Objectif secondaire : évaluer

- Risque relatif associé aux traitements par IS a l'ensemble des cancers, évaluer les taux standardisés d'incidence de l'ensemble des autres cancers observés au cours d'une MICI ;
- Sur-risque de cancer colo-rectal lié à l'inflammation colique étendue et ancienne au cours de la recto-colite hémorragique (RCH) et de la maladie de Crohn ;
- Sur-risque d'adénocarcinome iléal lié à l'inflammation chronique iléale au cours de la maladie de Crohn ;
- Évaluation de la mortalité des malades atteints d'une MICI et des facteurs de risques ;
- Rôle protecteur des salicyles, grossesse et syndromes malformatifs.

Critères d'inclusion

Sujets atteints d'une MICI (maladies de Cronh, rectocolite hémorragique, et colite indéterminées) définies selon les critères de diagnostics habituels, et vus en consultation au moins une fois entre mai 2005 et mai 2006 .

TI MOUN - COHORTE DE FEMMES ENCEINTES, RÉSIDENTES EN GUADELOUPE : PESTICIDES ORGANOCHLORES/CONSÉQUENCES SUR LA GROSSESSE, LE DÉVELOPPEMENT INTRA-UTÉRIN ET POSTNATAL

Mise à jour : 06/05/2013

Responsable(s) :

Cordier Sylviane, INSERM U625 UNIVERSITÉ DE RENNES I

Multignier Luc, U625

Organisme(s) responsable(s) :
INSERM
CHU Guadeloupe

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes de cohortes

Objectif principal

Étudier en Guadeloupe l'impact sur la grossesse (prématurité, retard de croissance intra-utérin, malformations congénitales) et le développement neurologique postnatal, de l'exposition (prénatale et pendant l'enfance) aux polluants organochlores (principalement chlordécone).

Critères d'inclusion

Femmes enceintes, résidentes en Guadeloupe, accouchant dans les maternités du secteur public ; pour les nourrissons suivis : nés à terme, par voie basse sans manœuvre d'extraction, sans malformation.

- REGISTRE DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES DE PARIS (REGISTRE QUALIFIÉ 2013-2016)

Mise à jour : 01/01/1970

Responsable(s) :
Khoshnood Babak, U953

Organisme(s) responsable(s) :
InVS
Inserm

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

1. Assurer la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales dans la population parisienne, avec un objectif d'alerte face à d'éventuels agents tératogènes de l'environnement (ex : médicament, accident industriel), et ceci à l'échelon local, national et international. En cas de variation anormale de fréquence d'une anomalie, des investigations complémentaires sont entreprises, avec la recherche de facteurs de risque particuliers, mais aussi de biais d'enregistrement ou de recrutement susceptibles d'aboutir à une fausse alarme.

2. Evaluer en population l'impact des actions de santé:

- L'évaluation du dépistage prénatal des malformations est un objectif fondamental du registre, et ce d'autant plus que ce dépistage s'est considérablement développé en France depuis les années 80.

- L'évaluation des actions de prévention est également importante, et notamment celle de l'impact de la politique de prévention primaire des anomalies de fermeture du tube neural par supplémentation périconceptionnelle en acide folique, mise en place en France à partir de

l'année 2000.

3. Réaliser des études en collaboration avec les services cliniques spécialisés, en particulier pour l'évaluation en population du devenir des enfants porteurs de certaines malformations invalidantes.
4. Contribuer à la recherche étiologique, notamment dans le cadre d'études collaboratives multicentriques pour les malformations rares. Il peut encore s'agir d'études cas-témoins ou de cohortes mises en place à partir de questions de recherche particulières.

Critères d'inclusion

Le Registre recense les cas de malformations et d'anomalie chromosomiques parmi les naissances vivantes, les mort-nés (de 22 semaines d'aménorrhée ou plus), ainsi que les IMG quel qu'en soit l'âge gestationnel.

- REGISTRE ÉPIDÉMIOLOGIQUE DE L'ATRÉSIE DE L'OESOPHAGE (REGISTRE QUALIFIÉ)

Mise à jour : 21/09/2020

Responsable(s) :

Sfeir Rony, Reference center for congenital esophageal abnormalities

Organisme(s) responsable(s) :

CHR Lille

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Objectifs du registre dans le domaine de la santé publique (accès au diagnostic ante et postnatal, surveillance, prise en charge des patients, évaluation) :

- 1) Déterminer la prévalence de l'atrésie de l'œsophage et de ses différentes formes anatomiques.
- 2) Étudier la distribution géographique de cette malformation
- 3) Déterminer la mortalité à un an de cette malformation
- 4) Évaluer les disparités de prise en charge et d'évolution entre les différents centres.

Objectifs du registre dans les domaines de la thérapeutique et de la recherche:

- 1) Évaluer si le pourcentage de diagnostic anténatal et la précocité de prise en charge varient dans notre pays dans les prochaines années.
- 2) Évaluer l'effet du diagnostic anténatal sur la prévalence.
- 3) Évaluer les modifications survenues dans la prise en charge des nouveaux nés présentant une atrésie de l'œsophage et l'influence de celle-ci sur le devenir des patients. Des modifications récentes de la prise en charge : pose de sonde transanatomique, réalimentation précoce, abandon de la nutrition parentérale, pourraient influencer l'évolution (durée d'hospitalisation, complications) et le devenir à 1 an.
- 4) Évaluer le pronostic à court terme (complications chirurgicales, durée d'hospitalisation, durée de réanimation?).
- 5) Structurer et harmoniser les prises en charge de l'atrésie de l'œsophage au sein du territoire national.

Critères d'inclusion

Tout nouveau né vivant porteur d'une atrésie de l'oesophage

CEREPHY - ETUDE CAS-TÉMOINS SUR DES PATIENTS ATTEINTS DE TUMEUR CÉRÉBRALE PRIMITIVE/EXPOSITION AUX PRODUITS PHYTOSANITAIRES

Mise à jour : 05/09/2017

Responsable(s) :

Salamon Roger, INSERM U 897

Baldi Isabelle

Organisme(s) responsable(s) :

ISPED- Institut de santé publique d'épidémiologie et de développement

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes cas-témoins

Objectif principal

Etudier la relation entre l'exposition aux pesticides et les maladies du système nerveux central (cerveau et moelle épinière)

Critères d'inclusion

Adultes âgés de 16 ans et plus, domiciliés en Gironde et atteints de tumeur cérébrale primitive bénigne ou maligne, dont le diagnostic avait été porté entre le 1er mai 1999 et le 30 avril 2001. Les récurrences, les tumeurs secondaires, les adénomes hypophysaires, les tumeurs asymptomatiques, de découverte fortuite et les malformations vasculaires ont été exclus de l'étude.

- REGISTRE FRANÇAIS DE LA MALADIE DE POMPE (REGISTRE QUALIFIÉ)

Mise à jour : 11/04/2011

Responsable(s) :

Laforêt Pascal, Centre de référence de Pathologie Neuromusculaire Paris-Est

Organisme(s) responsable(s) :

Association Institut de Myologie (AIM)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Objectifs du registre dans le domaine de la santé publique :

- Collecter des données épidémiologiques sur la maladie de Pompe en France, et évaluer précisément le nombre de patients affectés par cette pathologie.
- Evaluer la tolérance et l'efficacité du Myozyme, seul traitement ayant actuellement une efficacité

démontrée dans la maladie de Pompe, mais dont le coût exceptionnel pour le système de santé rend impératif un suivi standardisé des patients au long cours. Des informations homogènes et standardisées concernant les patients atteints de la maladie de Pompe et traités par Myozyme sont recueillies tous les 6 mois pour les patients sous traitement et tous les 12 mois pour les autres patients

Objectifs du registre dans le domaine de la recherche clinique :

-Ce registre a également pour but de mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie chez les patients non traités, de préciser la fréquence et la gravité de manifestations inhabituelles de la maladie (malformations artérielles cérébrales, troubles digestifs, troubles sphinctériens?)

Objectifs du registre dans le domaine de la thérapeutique :

- Il est probable que d'autres approches thérapeutiques seront développées dans les années à venir. L'existence d'un registre indépendant aura alors certainement un rôle déterminant pour recruter des patients dans ces futurs essais, et permettra de faciliter les comparaisons des résultats avec ceux obtenus chez les patients sous enzymothérapie substitutive.

Critères d'inclusion

Les patients ne sont inclus dans le registre que lorsque le diagnostic de maladie de Pompe est confirmé par l'analyse biochimique (mise en évidence du déficit en alpha-glucosidase acide sur le sang, le muscle ou les fibroblastes) et/ou génétique.

EFEMERIS - COHORTE DE FEMMES ENCEINTES EN HAUTE-GARONNE: EFFET DE L'EXPOSITION AUX DIFFÉRENTS MÉDICAMENTS SUR LE NOUVEAU-NÉ

Mise à jour : 29/10/2020

Responsable(s) :

Damase-Michel Christine, SERVICE DE PHARMACOLOGIE CLINIQUE UNITE « MEDICAMENTS, GROSSESSE ET ALLAITEMENT » UMR 1027, Equipe 6

Lacroix Isabelle, SERVICE DE PHARMACOLOGIE CLINIQUE UNITE « MEDICAMENTS, GROSSESSE ET ALLAITEMENT » UMR 1027

Organisme(s) responsable(s) :

CHU Toulouse

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes de cohortes

Objectif principal

Constituer une cohorte de femmes enceintes en poursuivant l'enregistrement des médicaments qui leur sont prescrits et délivrés (pendant la grossesse) et des issues de leur grossesse, afin de rechercher les effets potentiels de l'exposition aux différents médicaments sur le nouveau-né (prématurité, malformations, pathologies néonatales, développement psychomoteur).

Objectifs secondaires :

- Assurer un rôle d'alerte sur le plan des effets malformatifs.
- Mettre en évidence l'innocuité potentielle d'autres médicaments encore mal évalués.

Critères d'inclusion

- femmes prises en charge par le régime général de la caisse primaire d'assurance maladie ayant accouché en Haute-Garonne ;
- femmes ne s'opposant pas à ce que nous accédions aux données les concernant ;
- femmes pour lesquelles au moins un certificat de santé du nouveau-né aura été enregistré au niveau de la protection maternelle et infantile ou dont l'issue de grossesse a été recensée par le CHU de Toulouse.

REMERA - REGISTRE DES MALFORMATIONS EN RHÔNE ALPES

Mise à jour : 04/10/2017

Responsable(s) :
Amar Emmanuelle, REMERA
Gnansia Elisabeth

Organisme(s) responsable(s) :
Registre des Malformations en Rhône Alpes

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Objectifs en terme de santé publique :

- 1) Évaluation de l'importance et de l'évolution des malformations (incidence, facteurs, apparition d'une nouvelle malformation ou d'un nouveau symptôme malformatif, variations spatio-temporelles de ces incidences)
- 2) Évaluation des actions en santé publique: mesurer l'impact des actions mises en place, en particulier le dépistage prénatal mais aussi les actions de prévention primaire sur la prévalence des malformations et de proposer des orientations au développement des programmes de santé.
- 3) Alerte en cas de suspicion de lien avec un tératogène, connu ou non

En terme de recherche:

- 1) Mise en évidence des facteurs de risque de malformation
- 2) Étude de leurs interactions avec des susceptibilités d'ordre génétique

Critères d'inclusion

Sont incluses dans le registre:

Les malformations congénitales diagnostiquées en anténatal ou en postnatal jusqu'à la fin de la première année de vie.

PARIS - COHORTE PARIS : ÉTUDE DES ENVIRONNEMENTS INTÉRIEUR ET EXTÉRIEUR DES ENFANTS

Mise à jour : 16/07/2013

Responsable(s) :
Momas Isabelle, EA 4064 UNIVERSITE PARIS DESCARTES ET MAIRIE DE PARIS CELLULE « COHORTE »

Organisme(s) responsable(s) :
Mairie de Paris

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes de cohortes

Objectif principal

Objectif général : Étudier les relations entre d'une part, la santé respiratoire, les allergies au cours des premiers mois et des premières années de vie et, d'autre part, le mode et le cadre de vie des jeunes enfants, notamment les caractéristiques des environnements intérieur et extérieur dans lesquels ils évoluent

Objectifs secondaires :

- Étudier l'incidence de la symptomatologie respiratoire et allergique chez des nourrissons franciliens, puis de l'asthme, de la rhinite allergique et de la dermatite atopique chez ces jeunes enfants
- Constituer un véritable observatoire de l'histoire des premières années de vie de jeunes parisiens, en documentant aussi bien l'évolution de leur état de santé que celle de leur cadre et de leur mode de vie.

Critères d'inclusion

Médicaux :

- grossesse non multiple ;
- naissance à terme, entre 37 et 42 semaines d'aménorrhée ;
- poids à la naissance compris entre le 10e et le 90e percentile, d'après les courbes de croissance de mamelle représentant le poids en fonction de la durée de gestation, chez les garçons et chez les filles ;
- pas d'intubation à la naissance, ni de réanimation spécialisée ;
- score d'Apgar égal à 10/10 à la 5e minute ;
- pas de malformation connue, ni de pathologie chronique impliquant un traitement au long cours, dès la période néonatale précoce (toxoplasmose, virus de l'immunodéficience humaine, ...) ;
- pas de pathologie respiratoire nécessitant une surveillance médicale particulière, attestée par le pédiatre lors de l'examen clinique de sortie du service de suite de couches.

Socio-démographiques :

- lieu de résidence à Paris ou en petite couronne (75, 92, 93, 94) ;
- maîtrise du français par la mère de l'enfant ;
- pas de projet de déménagement en dehors de la zone d'étude dans les 2 années à venir

SURDIAGENE: SUIVI RÉNAL , DIABÈTE DE TYPE 2 ET GÉNÉTIQUE - COHORTE DE PATIENTS ATTEINTS DE TYPE DIABÈTE TYPE 2: POLYMORPHISME GÉNÉTIQUE ET ANALYSE LONGITUDINALE DE LA FONCTION RÉNALE

Mise à jour : 22/01/2019

Responsable(s) :
Hadjadj Samy, CIC 0802

Organisme(s) responsable(s) :

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes de cohortes

Objectif principal

PRINCIPAL : étudier les déterminants génétiques associés à la modification de la fonction rénale (modification de la clairance de la créatinine)

SECONDAIRES :

- 1- étudier les déterminants génétiques associés à la modification de l'excrétion urinaire d'albumine
- 2- étudier les déterminants génétiques associés aux autres complications dégénératives du diabète (rétinopathie, événement cardiovasculaire)

Critères d'inclusion

B1. Diabète de type 2 (DT2):

Les sujets de l'étude SURDIAGENE présentent un DT2. La distinction entre diabète de type 1 (DT1) et DT2 est parfois délicate. Nous retenons comme critère de diagnostic du DT2 :

- âge au diagnostic supérieur ou égal à 35 ans
- insulino-requérance apparue plus de 2 ans après le diagnostic de diabète
- absence de diabète secondaire
- absence de cétonurie au diagnostic

B2. Suivi longitudinal :

Les sujets de l'étude SURDIAGENE présentent un DT2 dont le suivi du diabète sur au moins 1 an comprend un recueil de données cliniques (pression artérielle, poids) et biologiques (hémoglobine glyquée, créatininémie, excrétion urinaire d'albumine) permettant d'analyser l'évolution de la néphropathie et des autres complications dégénératives (rétiniennes et cardiovasculaires)

B3. Définition des sujets non incluables :

Les sujets ne pouvant pas participer à l'étude SURDIAGENE sont les sujets qui présentent

a) des critères médicaux de non inclusion

- ne présentant pas un diabète ou présentant un DT1 ou un diabète secondaire
- présentant une néphropathie évoquant une atteinte rénale non diabétique (l'hypertension artérielle n'est pas considérée comme un critère d'exclusion sauf si la néphropathie hypertensive précédait la découverte du diabète) :
- protéinurie au moment du diagnostic de diabète
- néphropathie glomérulaire non diabétique prouvée par biopsie rénale
- néphropathie vasculaires pures
- hématurie glomérulaire confirmée ou uropathie malformative
- néphrite interstitielle chronique dont antécédents de pyélonéphrite ou d'infections urinaires persistantes
- dont le suivi est inférieur à 1 an

b) présentent des critères légaux de non inclusion (loi du 20 décembre 1988 modifiée)

- mineurs
- majeurs protégés par la loi
- privés de liberté
- en état de mort cérébrale

- n'ayant pas donné leur consentement de participation écrit, signé après information
- les femmes enceintes, parturientes ou qui allaitent
- non affiliés à la Sécurité Sociale

EQUIT'AREA - ETUDE TRANSVERSALE SUR EXPOSITIONS ENVIRONNEMENTALES ET INÉGALITÉS SOCIALES DE SANTÉ DANS 4 GRANDES AGGLOMÉRATIONS FRANÇAISES: LILLE, PARIS, LYON ET MARSEILLE

Mise à jour : 07/09/2015

Responsable(s) :

Deguen Séverine, U1085 Institut de recherche en santé, environnement et travail Equipe/activité : Recherche épidémiologiques sur l'environnement, la reproduction et le développement

Zmirou-Navier Denis , U1085 Institut de recherche en santé, environnement et travail Equipe/activité : Recherche épidémiologiques sur l'environnement, la reproduction et le développement

Organisme(s) responsable(s) :

Ecole des Hautes études en santé publique - EHESP

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions

Etudes transversales non répétées (hors enquêtes cas-témoins)

Objectif principal

Explorer la contribution de certaines pollutions et nuisances environnementales aux inégalités sociales de santé, notamment la santé périnatale

Critères d'inclusion

La période d'étude s'étend de 2002 à 2012.

Habitants de 4 grandes agglomérations françaises: Lille, Paris, Lyon et Marseille et plus récemment l'agglomération de Nice.

RADICO-ACOEIL - NATIONAL COHORT ON CONGENITAL DEFECTS OF THE EYE: NATURAL HISTORY, GENETIC DETERMINISMS AND IMPROVED OCULAR AND EXTRA-OCULAR OUTCOME PREDICTION FOR BETTER PATIENT MANAGEMENT

Mise à jour : 03/01/2017

Responsable(s) :

Chassaing Nicolas , Inserm U 1056

Calvas Patrick

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale / French National Institute for Health and Medical Research (Inserm)

Type de base de données

Morbidity registers

Objectif principal

Main objective

The principal objective of this study is to delineate the long term outcomes of the patients with ocular developmental defects, focusing on visual and neuro-developmental issues.

Secondary objectives

I) Identification of prognostic factors (such as ocular defects, unilateral or bilateral involvement, extra-ocular malformations) that would be associated with unfavourable visual and/or neurologic outcome. These data will be essential for the formulation of recommendations to enhance diagnosis and patient management.

II) Repercussions of the ocular developmental defects on patients and families quality of life.

Exploratory objectives

Searching for potential genotype/phenotype correlations to unravel

- the frequency of implication of each gene in these ocular developmental defects;
- the phenotypic spectrum associated with mutations in these genes;
- the identification of novel genes involved in these ocular developmental defects.

Given genotyping will not be mandatory to participate to the cohort; this objective will involve only the patients who accepted it.

Critères d'inclusion

Patients from 0 to 7 years old

- Newborns and/or children from birth to 7 years old, affected with the following ocular defects:

? anophthalmia,

? microphthalmia

? aniridia

? anterior segment dysgenesis

whose parents will have properly evaluated risks (those related to the actual standard of care for these pathologies) and benefits (improvement of knowledge and standard of care) of the study, and will be given an informed consent to participate the protocol.

- Patients affiliated to the "Régime National d'Assurance Maladie"

- Inclusion of foreign patients will be possible through the French inclusion centers when they agreed to be charged for all medical fees.

Patients over 8 years old

- Children from 8 years old, affected with the following ocular defects :

? anophthalmia,

? microphthalmia

? aniridia

? anterior segment dysgenesis

whose parents will have properly evaluated risks and benefits of the study, and will be given an informed consent form to participate to the protocol.

- Patients affiliated to the "Régime National d'Assurance Maladie"

- Inclusion of foreign patients will be possible through the French inclusion centres when they agreed to be charged for all medical fees.

Adult Patients

- Adults affected with the following ocular defects :

? anophthalmia,
? microphthalmia
? aniridia

? anterior segment dysgenesis

- Adult patients under guardianship whose guardians will have properly evaluated risks (those related to the actual standard of care for these pathologies) and benefits (improvement of knowledge and standard of care) of the study, and will be given an informed consent to participate the protocol. Indeed, intellectual disability may be associated with the ocular defects and we will need to include these patients in order to evaluate incidence of this event.

- Adult patients able to properly evaluate risks (those related to the actual standard of care for these pathologies) and benefits (improvement of knowledge and standard of care) of the study and to give their informed consent to participate to the protocol.

- Adult parents of an affected child participating to the study and willing to participate to the inheritance study (results of DNA analysis).

- Patients affiliated to the "Régime National d'Assurance Maladie".

- Inclusion of foreign patients will be possible through the French inclusion centres when they agreed to be charged for all medical fees.

- Pregnant women can be included in the study (as examination proposed have no interference or adverse effect during pregnancies).

Non-inclusion Criteria

- Patients with ocular developmental defects other than the ones listed above.

- Patient or patients' parents/tutor not able to approve or declining participation to the protocol.

- French patients not affiliated to the "Régime National d'Assurance Maladie" or foreign patients not willing to pay charges of medical services.

RADICO-DCP - DYSKINÉSIES CILIAIRES PRIMITIVES : IDENTIFICATION DE CRITÈRES DE SÉVÉRITÉ SPÉCIFIQUES ET RECHERCHE DE CORRÉLATION GÉNOTYPE-PHÉNOTYPE

Mise à jour : 03/01/2017

Responsable(s) :

ESCUDIER Estelle, Inserm UMR S 933

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale / French National Institute for Health and Medical Research (Inserm)

Type de base de données

Registres de morbidité

Objectif principal

Objectif principal

L'objectif principal est d'identifier dans une grande cohorte de patients DCP, des facteurs prédictifs précoces de sévérité afin d'améliorer la prise en charge personnalisée des patients.

Objectifs secondaires

Les objectifs secondaires visent à :

? Valider l'implication de nouveaux gènes de DCP

? Evaluer l'impact sur la qualité de vie de deux atteintes importantes de la DCP :

- o L'atteinte ORL selon sa sévérité (en particulier chez l'enfant, surdité avec retard de langage, et chez l'adulte, intensité des rhinosinusites chroniques avec recours à la chirurgie),
- o L'infertilité de l'adulte qui nécessite souvent le recours à l'assistance médicale à la procréation, tout particulièrement chez les patients masculins.

Objectifs exploratoires

? Evaluer l'impact sur la qualité de vie des autres atteintes de la DCP

? Rechercher des corrélations entre les différents aspects phénotypiques cliniques (en particulier les facteurs prédictifs de sévérité identifiés, les manifestations ORL perturbant la qualité de vie, l'existence d'une infertilité), le phénotype ciliaire, et le génotype.

Objectifs informatiques

? Développer et diffuser un outil électronique de recueil de données de diverses sources. Cet outil sera adossé à une base de données et intégrera un système de gestion de suivi du data-management. Il permettra la saisie des données pédiatriques et adultes chez les patients atteints de DCP.

? Promouvoir l'utilisation de cet outil auprès des Centres de Compétence et de Référence Maladies Rares dédiés à la DCP et harmoniser le recueil des données, pour la première fois en France, des patients adultes et pédiatriques.

Critères d'inclusion

Tous les patients prévalents et incidents inclus dans la cohorte RaDiCo-DCP doivent :

- ? Avoir un diagnostic confirmé de DCP basé sur au moins un des critères de diagnostic objectif suivant : syndrome de Kartagener (association de sinusites chroniques, de bronchiectasie et d'un situs inversus), et/ou mise en évidence d'anomalies spécifiques de l'ultrastructure ciliaire, et/ou identification de mutations non ambiguës dans un gène de DCP.
- ? Avoir au minimum une visite annuelle de suivi conformément à la pratique courante.

Critères de non inclusion

Les patients correspondants aux critères suivants, ne pourront être inclus :

- ? Patient avec un diagnostic de DCP non confirmé (ne répondant pas aux critères du paragraphe 3.2).
- ? Patient avec une pathologie concomitante évolutive pouvant interférer avec l'évaluation des manifestations liées à la DCP.

RADICO-IDMET - NATIONAL COHORT ON IMPRINTING DISORDERS AND THEIR METABOLIC CONSEQUENCES

Mise à jour : 03/01/2017

Responsable(s) :

LINGLART Agnes, Inserm U 1169

NETCHINE Irène, INSERM U938, équipe 4

Organisme(s) responsable(s) :

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale / French National Institute for Health and Medical Research (Inserm)

Type de base de données

Morbidity registers

Objectif principal

Main objective

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

Secondary objectives

Secondary objectives are:

- ? Evaluate the correlation between phenotypes and metabolic profiles at the time of diagnosis.
- ? Evaluate the risk factor of the various metabolic profiles
- ? Identify common therapeutic approaches for all IDs (this might lead to the identification of extended applications to all IDs or a larger group of IDs for drugs with so far restricted Marketing Authorization (MA).
- ? Assess the impact of IDs on quality of life
- ? Analyse inheritance data of the diseases (search for transmission of (epi)genetic mutations in parents of probands).

Exploratory objectives

- ? To evaluate the feasibility to use metabolic profiles for clinical classification of IDs
- ? To develop comprehensive, evidence based guidelines for diagnostic, treatments as well as for follow-up of patients
- ? To establish a homogenous group of French IDs patients in order to improve knowledge and medical management of IDs.
- ? To explore the correlation between microbiotia and metabolic profiles in IDs.
- ? To explore the possibility of using a therapeutic approach already in use for one ID also for other IDs

Information Technology Objectives

- ? Develop and diffuse an electronic tool of data collection from various sources linked to a database integrating a system of management and follow-up of data-management allowing collection of data for IDs patients.
- ? Include data generated by patients and, where relevant, their parents and/or carers.

Critères d'inclusion

Inclusion period will last 5 years.

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