

# OPALE - Observatoire des patients atteints de laminopathies et emerinoopathies

Responsable(s) : Bonne Gisèle, Sorbonne Université - Inserm UMR974 - Centre de Recherche en Myologie  
Wahbi Karim, Centre de Référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Nord/Est/Ile de France -  
Service de Cardiologie Hopital Cochin

Date de modification : 17/02/2020 | Version : 3 | ID : 5054

## Général

### Identification

Nom détaillé	Observatoire des patients atteints de laminopathies et emerinoopathies
Sigle ou acronyme	OPALE
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	CNIL, CCTIRS n°13.135, CPP n°58-12 (31/08/2012), ANSM n°ID RCB : 2012-A00791-42

### Thématiques générales

Domaine médical	Cardiologie Endocrinologie et métabolisme Maladies rares Neurologie Pédiatrie
Pathologie, précisions	laminopathies et emerinoopathies
Déterminants de santé	Génétique
Mots-clés	orthopédique et métaboliques, rétractions tendineuses, cardiomyopathie, vieillissement prématuré, progéria, histoire naturelle, myopathies d'Emery-Dreifuss, dystrophie musculaire, lipodystrophie partielle, atteintes respiratoire, Registre national

### Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Bonne
Prénom	Gisèle
Adresse	Sorbonne Université - Inserm UMR974, Institut de Myologie, G.H. Pitié-Salpêtrière ; 47, boulevard de l'Hôpital, 75 651 Paris Cedex 13 - France
Téléphone	+ 33 (0)1 42 16 57 23

Email	g.bonne@institut-myologie.org
Laboratoire	Sorbonne Université - Inserm UMR974 - Centre de Recherche en Myologie
Organisme	INSERM - Institut National de la Santé et de la Recherche

Nom du responsable	Wahbi
Prénom	Karim
Adresse	Centre de Référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Nord/Est/Ile de France, Centre constitutif Hôpital Cochin, Service de cardiologie, 75014 Paris - France
Téléphone	+33 (0)1 42 16 37 13
Email	karim.wahbi@aphp.fr
Laboratoire	Centre de Référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Nord/Est/Ile de France - Service de Cardiologie Hopital Cochin
Organisme	AP-HP

### Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums	Oui
-----------------------------------------------------------	-----

Précisions	Réseau Français des Dystrophie musculaires d'Emery-Dreifuss et autres pathologies de l'enveloppe nucléaire
------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------

### Financements

Financements	Mixte
--------------	-------

Précisions	Association Institut de Myologie, Inserm, AP-HP
------------	-------------------------------------------------

### Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	INSERM - Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale
---------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------

Statut de l'organisation	Secteur Public
--------------------------	----------------

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	AP-HP
---------------------------------------------	-------

Statut de l'organisation	Secteur Public
Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	Association Institut de Myologie
Statut de l'organisation	Secteur Privé
Existence de comités scientifique ou de pilotage	Oui
<b>Contact(s) supplémentaire(s)</b>	
Nom du contact	Ben Yaou
Prénom	Rabah
Adresse	Centre de Référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Nord/Est/Ile de France, Service de Neurologie, G.H. Pitié-Salpêtrière ; 47, boulevard de l'Hôpital, 75 651 Paris Cedex 13 - France
Téléphone	+ 33 (0)1 42 16 57 23
Email	r.benyaou@institut-myologie.org
Laboratoire	Pole Base de données, Institut de Myologie
Organisme	Association Institut de Myologie
<b>Caractéristiques</b>	
<b>Type de base de données</b>	
Type de base de données	Bases de données issues d'enquêtes
Base de données issues d'enquêtes, précisions	Etudes longitudinales (hors cohortes)
Origine du recrutement des participants	Via une sélection de services ou établissements de santé
Le recrutement dans la base de données s'effectue dans le cadre d'une étude interventionnelle	Non
<b>Objectif de la base de données</b>	
Objectif principal	Préciser l'histoire naturelle des atteintes musculaires, cardiaque, respiratoire, orthopédique et métaboliques des patients atteints de laminopathies

et émerinopathies  
Identifier des facteurs pronostiques  
cardiovasculaires, neurologiques, respiratoires et  
métaboliques,  
Préciser le risque de complications obstétricales et  
opératoires associées à la pathologie,  
Préciser les corrélations éventuelles entre les  
mutations du gène LMNA ou du gène EMD et le  
phénotype observé,  
Disposer d'un registre prêt pour faciliter l'inclusion  
des patients dans les futurs essais cliniques.

#### Critères d'inclusion

Tous les patients présentant une mutation dans le  
gène LMNA ou dans le gène EMD, y compris la  
population pédiatrique, affiliation au régime de  
sécurité sociale

#### Type de population

##### Age

Nourrissons (28j à 2 ans)  
Petite enfance (2 à 5 ans)  
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)

##### Population concernée

Sujets malades

##### Pathologie

G71 - Affections musculaires primitives

E88 - Autres anomalies métaboliques

I42 - Myocardiopathie

##### Sexe

Masculin  
Féminin

##### Champ géographique

National

##### Détail du champ géographique

France

#### Collecte

#### Dates

##### Année du premier recueil

2000

#### Taille de la base de données

##### Taille de la base de données (en nombre d'individus)

< 500 individus

Détail du nombre d'individus 320

## Données

Activité de la base Collecte des données active

Type de données recueillies  
Données cliniques  
Données paracliniques  
Données biologiques  
Données administratives

Données cliniques, précisions  
Dossier clinique  
Examen médical

Données paracliniques, précisions  
imagerie

Données biologiques, précisions  
bilans biologiques sanguins et urinaires de routine recueillis au cours du suivi du patient

Données administratives, précisions  
Initiales nom  
Initiales nom de jeune fille  
Initiale prénom  
Sexe  
Date de naissance  
Commune de naissance  
N° de dossier clinique  
Niveau scolaire maximal atteint

Existence d'une bibliothèque Non

Paramètres de santé étudiés  
Événements de santé/morbidité  
Événements de santé/mortalité

## Modalités

Mode de recueil des données  
La saisie des données sera effectuée par les médecins investigateurs des centres de maladies rares, conjointement avec un attaché de recherche clinique.

Suivi des participants Oui

Détail du suivi  
suivi standard des patients pour la prise en charge de leur pathologie

Appariement avec des sources administratives Oui

Sources administratives appariées, précisions  
Mairie de naissance

## Valorisation et accès

## Valorisation et accès

Lien vers le document

<http://www.institut-myologie.org/>

## Accès

Charte d'accès aux données  
(convention de mise à  
disposition, format de données  
et délais de mise à disposition)

Futures publications, accès aux données par les  
investigateurs.

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique