

# Autism-psl - Etude longitudinale sur des patients atteints de troubles du spectre autistique : facteurs génétiques impliqués

Responsable(s) : Héron Delphine

Depienne Christel, CRICM - UPMC/Inserm UMR\_S975/CNRS UMR7225

Date de modification : 15/04/2013 | Version : 2 | ID : 5169

## Général

### Identification

Nom détaillé	Etude longitudinale sur des patients atteints de troubles du spectre autistique : facteurs génétiques impliqués
Sigle ou acronyme	Autism-psl
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	CPP: 26/10/2012, CPP/74-12 - ID RCB : 2012-A00936-37 - autorisation ansm : B121009-40

### Thématiques générales

Domaine médical	Déficiences et handicaps Pédiatrie Psychologie et psychiatrie
Déterminants de santé	Génétique
Mots-clés	Autisme, génétique

### Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Héron
Prénom	Delphine
Adresse	UF de Génétique Clinique, Bâtiment Pinel, 47 boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13
Téléphone	+ 33 (0)1 42 16 13 48
Email	delphine.heron@psl.aphp.fr
Organisme	APHP

Nom du responsable	Depienne
Prénom	Christel
Adresse	CRICM - UPMC/Inserm UMR_S975/CNRS UMR7225

Téléphone	+ 33 (0)1 57 27 46 69
Email	christel.depienne@upmc.fr
Laboratoire	CRICM - UPMC/Inserm UMR_S975/CNRS UMR7225
Organisme	Inserm

## Collaborations

## Financements

Financements	Publique
Précisions	Fondation de France

## 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

## Contact(s) supplémentaire(s)

## Caractéristiques

### Type de base de données

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

## Objectif de la base de données

Objectif principal	Constituer une cohorte de patients atteints de troubles autistiques et bien évalués sur le plan clinique. Identifier des facteurs génétiques impliqués dans les troubles du spectre autistique. Etablir des corrélations génotype-phénotype.
--------------------	--

Critères d'inclusion	Signature du formulaire de consentement Affiliation à un régime de sécurité sociale Troubles du spectre autistique
<b>Type de population</b>	
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)
Population concernée	Sujets malades
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	Local
Régions concernées par la base de données	Île-de-France
Détail du champ géographique	Pitié-Salpêtrière
<b>Collecte</b>	
<b>Dates</b>	
Année du premier recueil	2009
<b>Taille de la base de données</b>	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individus
Détail du nombre d'individus	200
<b>Données</b>	
Activité de la base	Collecte des données active
Type de données recueillies	Données cliniques Données biologiques
Données cliniques, précisions	Dossier clinique Examen médical
Données biologiques, précisions	caryotypeX-fragile
Existence d'une bibliothèque	Oui

Contenu de la biothèque	ADN
Détail des éléments conservés	ADN
Paramètres de santé étudiés	Evénements de santé/morbidité
<b>Modalités</b>	
Mode de recueil des données	Entretien avec le patient ou ses parents en consultation de génétique Examen clinique
Suivi des participants	Oui
Détail du suivi	A chaque consultation de génétique
Appariement avec des sources administratives	Non
<b>Valorisation et accès</b>	
<b>Valorisation et accès</b>	
Lien vers le document	<a href="http://tinyurl.com/PUBMED-Autism-psl">http://tinyurl.com/PUBMED-Autism-psl</a>
Description	Liste des publications dans Pubmed
<b>Accès</b>	
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	<p>C Nava, B Keren, C Mignot A Rastetter, S Chantot-Bastarud, A Faudet, C Amiet, C Laurent, A Jacqueline, S Whalen, A Afenjar, D Périsset, D Doummar, N Dorison, M Leboyer, J.P. Siffroi, D Cohen, A Brice, D Héron, C Depienne. Prospective diagnostic analysis using SNP microarrays in patients with autism spectrum disorders. Soumis à EJHG.</p> <p>C Nava, F Lamari, D Héron, C Mignot, A Rastetter, B Keren, D Cohen, A Faudet, D Bouteiller, M Gilleron, A Jacqueline, S Whalen, A Afenjar, D Périsset, C Laurent, C Dupuits, C Gautier, M Gérard, G Huguet, S Caillet, B Leheup, M Leboyer, C Gillberg, R Delorme, T Bourgeron, A Brice, C Depienne. Analysis of the chromosome X exome in patients with Autism Spectrum Disorders identified novel candidate genes including TMLHE. Translational Psychiatry (sous presse).</p>
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique