

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 |
| 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) |
| 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 |
| Collecte | |
| Dates | |
| Année du premier recueil | 2009 |
| Taille de la base de données | |
| Taille de la base de données (en nombre d'individus) | < 500 individus |
| Détail du nombre d'individus | 200 |
| Données | |
| 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 |
| Modalités | |
| 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 |
| Valorisation et accès | |
| Valorisation et accès | |
| Lien vers le document | http://tinyurl.com/PUBMED-Autism-psl |
| Description | Liste des publications dans Pubmed |
| Accès | |
| 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-Bastaraut, 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 |