

# DMLA 2004 - Etude cas-témoins sur les dystrophies rétiniennes héréditaires (2004)

Responsable(s) : Sahel José-Alain, UMR592 UPMC/CHNO DES XV-XX/INSERM

Mohand-Said , INSERM CIC 503/ UMR 592 UPMC PARIS 6 / CHNO DES XV-XX

Date de modification : 25/04/2013 | Version : 1 | ID : 60094

## Général

### Identification

Nom détaillé Etude cas-témoins sur les dystrophies rétiniennes héréditaires (2004)

Sigle ou acronyme DMLA 2004

Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) CNIL

### Thématiques générales

Domaine médical Ophtalmologie  
Radiologie et imagerie médicale

Déterminants de santé Génétique

Mots-clés Evénements de santé, fonctions visuelles, données morphométriques, rétine, impact, qualité de vie, évaluation, handicap

### Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable Sahel

Prénom José-Alain

Adresse 75012 PARIS

Téléphone + 33 (0)1 40 02 14 04

Email j-sahel@quinze-vingts.fr

Laboratoire UMR592 UPMC/CHNO DES XV-XX/INSERM

Organisme CHNO DES

Nom du responsable Mohand-Said

Adresse 75012 PARIS

|             |   |
|-------------|---|
| Téléphone   | + 33 (0)1 40 02 14 38                                 |
| Email       | maohand@quinze-vingts.fr                              |
| Laboratoire | INSERM CIC 503/ UMR 592 UPMC PARIS 6 / CHNO DES XV-XX |
| Organisme   | INSERM  |

## Collaborations

## Financements

|              |       |
|--------------|-------|
| Financements | Mixte |
|--------------|-------|

Précisions ANR, Inserm, CHNO 15-20, Communauté Européenne, Ministère de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur, Ministère de la Santé, Fondation FIGHTING BLINDNESS (USA), FONDATION VOIRE ET ENTENDRE, FONDATION POUR LA RECHERCHE MEDICALE

## Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur CHNO DES QUINZE-VINGTS

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 cas-témoins

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

Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon Prospectif  
Autres organismes actifs dans la constitution de la cohorte : CHU, CHG

## Objectif de la base de données

Objectif principal

Objectif général : étudier les corrélations génotype phénotype  
Objectifs secondaires :  
- étudier les corrélations morpho-fonctionnelles  
- identifier de nouveaux marqueurs morphologiques ou fonctionnels  
- rechercher des signes prédictifs d'évolutivité

Critères d'inclusion

Sujets atteints de dystrophies rétiniennes héréditaires  
Sujets apparentés

## Type de population

Age

Adulte (19 à 24 ans)  
Adulte (25 à 44 ans)  
Adulte (45 à 64 ans)  
Personnes âgées (65 à 79 ans)  
Grand âge (80 ans et plus)

Population concernée

Sujets malades

Sexe

Masculin  
Féminin

Champ géographique

National

Détail du champ géographique

Cohorte multicentrique (13 centres) Française

## Collecte

### Dates

Année du premier recueil

10/2004

### Taille de la base de données

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

[1000-10 000[ individus

Détail du nombre d'individus

1844

## Données

Activité de la base

Collecte des données terminée

Type de données recueillies

Données cliniques  
Données déclaratives  
Données paracliniques  
Données biologiques

|  |  |
|--|--|
| Données cliniques, précisions                | Dossier clinique<br>Examen médical   |
| Détail des données cliniques recueillies     | Questionnaire par entretien à l'inclusion et au cours du suivi tous les deux ans. Informations recueillies lors de l'entretien : qualité de vie et état émotionnel   |
| Données déclaratives, précisions             | Auto-questionnaire papier<br>Face à face   |
| Détail des données déclaratives recueillies  | Auto-questionnaire à l'inclusion et au cours du suivi tous les deux ans. Informations recueillies par l'auto-questionnaire : qualité de vie et état émotionnel   |
| Données paracliniques, précisions            | Imagerie, acuité visuelle, relevé du champ visuel, examen de la vision des couleurs, électrorétinographies   |
| Données biologiques, précisions              | Type de prélèvements réalisés : Sang   |
| Existence d'une biothèque                    | Oui  |
| Contenu de la biothèque                      | ADN  |
| Détail des éléments conservés                | DNAthèque  |
| Paramètres de santé étudiés                  | Qualité de vie/santé perçue  |
| <b>Modalités</b>                             |  |
| Mode de recueil des données                  | Auto-questionnaire : saisie manuelle Entretiens : saisie manuelle Examens biologiques : saisie manuelle Recueil de données à 1 an et 2 ans selon la forme et le stade de rétinopathie  |
| Procédures qualité utilisées                 | Présence d'une requête de cohérence au moment de la saisie des données informatiques et après la saisie des données informatiques. Gestion des données manquantes par retour au dossier source ou retour vers le patient. Relance des médecins pour réaliser les visites de suivi. Relance des sujets pour réaliser les visites de suivi. Réalisation d'audits qualités internes. Les patients sont informés de l'utilisation de leur données. |
| Suivi des participants                       | Oui  |
| Détail du suivi                              | (Durée indéterminée)   |
| Appariement avec des sources administratives | Non  |

## Valorisation et accès

### Valorisation et accès

Lien vers le document

<http://bjo.bmj.com/content/82/9/996.long>

### Accès

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

Utilisation possible des données par des équipes  
académiques

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique