

RaDiCo-COLPAC - RaDiCo-COLPAC - Cohorte nationale sur l'épidémiologie, l'hétérogénéité clinique et génétique du syndrome « Low Phospholipid?Associated Cholelithiasis » (LPAC)

Responsable(s) :Corpechot Christophe, UMR_S938

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 74147

Général

Identification

Nom détaillé RaDiCo-COLPAC - Cohorte nationale sur l'épidémiologie, l'hétérogénéité clinique et génétique du syndrome « Low Phospholipid?Associated Cholelithiasis » (LPAC)

Sigle ou acronyme RaDiCo-COLPAC

Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) N° CCTIRS 16-361 / N° CPP 14238ND / N° MESR DC-2015-2480 / MR-001

Thématiques générales

Domaine médical Gastro-entérologie et hépatologie
Maladies rares
Pédiatrie
Radiologie et imagerie médicale

Etude en lien avec la Covid-19 Non

Pathologie, précisions Le syndrome LPAC (Low Phospholipid-Associated Cholelithiasis) est une forme rare et symptomatique de lithiase biliaire intra-hépatique de cholestérol du sujet jeune (< 40 ans) d'origine génétique, récidivant de manière caractéristique après cholécystectomie et répondant souvent favorablement à un traitement par acide ursodésoxycholique (AUDC). Le syndrome LPAC est associé à une concentration anormalement basse de phospholipides dans la bile. Il touche préférentiellement les femmes entre 20 et 40 ans et est souvent associé à des antécédents de cholestase gravidique. Des antécédents familiaux de lithiase biliaire symptomatique sont présents dans 40% des cas et une mutation germinale (le plus souvent de type faux-sens et hétérozygote) du gène ABCB4, qui code le transporteur biliaire des phospholipides MDR3, est retrouvée dans 30% à 50% des cas. En dehors du gène ABCB4, il n'y a pas d'autre gène de prédisposition actuellement

identifié. Son expression clinique est variable, allant de la forme micro-lithiasique répondant bien à l'AUDC à l'empierrement calculeux des voies biliaires responsable d'angiocholites aiguës récidivantes. Certaines formes, plus rares, peuvent se compliquer de cirrhose ou de cholangiocarcinome. Le syndrome LPAC est donc une maladie rare, hétérogène sur le plan clinique et génétique, dont l'évolution et le pronostic ne sont pas prévisibles et dont la prévalence dans la population générale reste inconnue.

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Corpechot
Prénom	Christophe
Adresse	Centre de référence des Maladies Inflammatoires des Voies Biliaires Hôpital Saint-Antoine 184 rue du faubourg Saint-Antoine 75571 Paris cedex 12 FRANCE
Téléphone	+ 33 (0)1 49 28 28 36
Laboratoire	UMR_S938
Organisme	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Collaborations

Financements

Financements	Publique
--------------	----------

Précisions	La cohorte RaDiCo-COLPAC a bénéficié d'une aide de l'Etat gérée par l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) au titre du Programme Investissements d'Avenir (PIA) portant la référence ANR-10-COHO-0003. Cette étude a également bénéficié d'une subvention dans le cadre de l'Appel à projet "COMAD" lancé par la SNFGE en 2016.
------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)
Statut de l'organisation	Secteur Public

Existence de comités scientifique ou de pilotage

Oui

Labellisations et évaluations de la base de données

Audit PASSI Sécurité. Data Management et contrôle qualité continus des données.

Contact(s) supplémentaire(s)

Caractéristiques

Type de base de données

Type de base de données

Registres de morbidité

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

L'objectif principal est de décrire les différentes manifestations cliniques, biologiques et radiologiques du syndrome LPAC défini selon les critères diagnostiques actuels ou selon des critères étendus à toute maladie lithiasique biliaire symptomatique récidivante et d'en délimiter les différentes évolutions possibles.

Critères d'inclusion

Critère d'inclusion :

Tout patient de plus de 13 ans, prévalent ou incident, répondant aux critères diagnostiques usuels (Catégorie de patients 1 : lithiase biliaire symptomatique avec au moins 2 critères de syndrome LPAC sur 3, voir ci-dessous) ou étendus (Catégorie de patients 2 : lithiase biliaire symptomatique avec un seul critère de syndrome LPAC sur 3, voir ci-dessous) du syndrome LPAC.

Critères diagnostiques du syndrome LPAC (patients symptomatiques) :

- 1) Premiers symptômes avant l'âge de 40 ans
- 2) Images radiologiques compatibles avec l'existence d'une lithiase intra-hépatique (calculs, sludge, foyers hyper-échogènes, « queues de comètes »)
- 3) Récidive des symptômes après cholécystectomie

Critère d'exclusion :

Patients ayant subi une transplantation hépatique.

Type de population

Age
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)
Grand âge (80 ans et plus)

Population concernée Sujets malades

Pathologie K83 - Autres maladies des voies biliaires

Sexe Masculin
Féminin

Champ géographique National

Collecte

Dates

Année du premier recueil 2017

Année du dernier recueil 2028

Taille de la base de données

Taille de la base de données (en nombre d'individus) [500-1000[individus

Détail du nombre d'individus 550 à 650 patients estimés

Données

Activité de la base Collecte des données active

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

Données cliniques, précisions Dossier clinique
Examen médical

Détail des données cliniques recueillies Données démographiques, caractéristiques au diagnostic, antécédents médicaux liés à la

pathologie, comorbidités non liées à la pathologie, antécédents familiaux, symptômes, traitements spécifiques LPAC et autres, interventions chirurgicales ou endoscopiques,

Données déclaratives, précisions

Auto-questionnaire papier
Auto-questionnaire internet
Face à face

Détail des données déclaratives recueillies

Qualité de vie (SF-10 pour les mineurs / SF-36 pour les majeurs) et évaluation de la douleur

Données paracliniques, précisions

Données d'imagerie (échographie hépatique, scanner hépatique, cholangiographie par IRM, écho-endoscopie bilio-pancréatique, cholangiographie rétrograde endoscopique),

Données biologiques, précisions

Résultats hématologiques (NFS) et biochimiques, analyses biliaires,

Existence d'une biothèque

Oui

Contenu de la biothèque

ADN

Détail des éléments conservés

Le projet inclut la création d'une banque d'ADN génomique dans le but de rechercher de nouveaux gènes de prédisposition (ou modulateurs) pour le syndrome LPAC.

Paramètres de santé étudiés

Evénements de santé/morbidité
Evénements de santé/mortalité
Qualité de vie/santé perçue

Modalités

Mode de recueil des données

eCRF en accès sécurisé web, cloud sécurisé et hébergement HADS

Procédures qualité utilisées

Plan de Data Management et Plan de Validation des Données. Management des données en continu (règles de contrôle automatiques et système de "queries")

Suivi des participants

Oui

Modalités de suivi des participants

Suivi par convocation du participant
Suivi par contact avec le médecin référent ? traitant

Appariement avec des sources administratives

Non

Valorisation et accès

Valorisation et accès

Accès

Existence d'un document qui répertorie les variables et les modalités de codage

Oui

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

Les demandes d'accès aux données RaDiCo-COLPAC (agrégées ou individuelles) seront examinées par le Comité Scientifique suite à la soumission d'un résumé de Projet de Recherche Spécifique (PRS), tel que défini dans la Charte d'accès aux ressources. Les demandes doivent être envoyées à l'adresse suivante : colpac@radico.fr

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique