RaDiCo-IDMet - Cohorte nationale sur les maladies d'empreinte et leurs conséquences métaboliques

Responsable(s) :LINGLART Agnès, UMR-S 1185
NETCHINE Irène, UMR-S 938

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 73382

Général

Identification

Nom détaillé Cohorte nationale sur les maladies d'empreinte et leurs conséquences métaboliques

Sigle ou acronyme RaDiCo-IDMet

Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) N° CCTIRS 16-086 / N° CPP 14129 / N° CNIL 916194 / N° MESR DC-2015-2481

Thématiques générales

Domaine médical Biologie
Déficiences et handicaps
Endocrinologie et métabolisme
Maladies rares
Neurologie
Pédiatrie
Psychologie et psychiatrie

Etude en lien avec la Covid-19 Non

Pathologie, précisions Les maladies d'empreintes sont des maladies génétiques rares qui touchent entre 7500 et 10000 personnes en Europe. Elles sont dues à des anomalies génétiques touchant un certain type de gènes, dits gènes soumis à empreinte parentale. La plupart des gènes de l'organisme humain sont présents par paire dans les cellules non sexuelles, chaque paire étant appelée allèle. Les gènes soumis à empreinte parentale sont différents. Ils ne présentent qu'un allèle et sont soumis à des mécanismes de régulation particuliers, appelés modifications épigénétiques. Les anomalies touchant ces mécanismes entraînent des anomalies d'expression géniques conduisant à diverses maladies dont l'expression clinique varie selon que le gène est transmis par le père ou la mère. Elles constituent un groupe de 9 maladies rares (Syndromes de Beckwith-Wiedemann, Prader Willi, Angelman, Silver Russel, Puberté précoce familiale limitée aux garçons, Pseudohypoparathyroïdisme,

Kagami-Ogata, Temple, Diabète néonatal transitoire de type1) qui sont probablement sous-diagnostiquées et affectent la croissance, le métabolisme (lipidique, glucidique, osseux), le comportement alimentaire et social et la reproduction.

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	LINGLART
Prénom	Agnès
Adresse	GHU Paris-Sud - Hôpital de Bicêtre 78 rue du Général Leclerc 94270 LE KREMLIN-BICÊTRE FRANCE
Téléphone	+33 (0)1 45 21 78 53
Laboratoire	UMR-S 1185
Organisme	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Nom du responsable	NETCHINE
Prénom	Irène
Adresse	Hôpital Armand Trousseau 26 Avenue du Dr Arnold Netter 75012 PARIS FRANCE
Téléphone	+33 (0)1 44 73 66 31
Laboratoire	UMR-S 938
Organisme	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Collaborations

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

Précisions	Filières de Santé Maladies Rares FIREENDO et OSCAR / ENDO - European Reference Network (ERN)
------------	--

Financements

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

Précisions

La cohorte RaDiCo-IDMet 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.

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 de cette étude est de décrire l'histoire naturelle des maladies d'empreinte en fonction de leur profil métabolique.

Critères d'inclusion

Patients (adultes et enfants) atteints d'une maladie d'empreinte quelle que soit la gravité de la maladie,
- avec un diagnostic confirmé de maladie d'empreinte (basé sur un diagnostic moléculaire)
- avec un consentement éclairé signé pour les adultes ou un consentement éclairé signé des parents/tuteurs de mineurs/adultes protégés.

Il n'y a pas de critère de non-inclusion.

Type de population

Age

- Nouveau-nés (naissance à 28j)
- 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)
- Grand âge (80 ans et plus)

Population concernée

Sujets malades

Pathologie

Q87 - Autres syndromes congénitaux malformatifs précisés atteignant plusieurs systèmes

Sexe

- Masculin
- Féminin

Champ géographique

National

Détail du champ géographique

Couverture nationale à travers des centres de référence et de compétence axés sur ces maladies.

Collecte

Dates

Année du premier recueil

2017

Année du dernier recueil

2032

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

2000 patients estimés

Données

Activité de la base

Collecte des données active

Type de données recueillies

- Données cliniques
- Données déclaratives
- Données paracliniques
- Données biologiques

Détail des données cliniques recueillies

Antécédents médico personnels et familiaux, phénotype du patient (manifestation clinique et morphologique de la maladie),

Données déclaratives, précisions	Auto-questionnaire papier Auto-questionnaire internet Face à face
Détail des données déclaratives recueillies	Qualité de vie des patients et répercussions de la maladie sur l'intégration socio-professionnelle : questionnaires de qualité de vie (SF-36, SF-10, HAQ, C-HAQ) ; questionnaire d'activité et de productivité au travail (WPAI), questionnaires d'hyperphagie de Dykens et binge-eating scale)
Données paracliniques, précisions	Comportements alimentaires
Données biologiques, précisions	Anomalies génétiques / épigénétiques identifiées et leur localisation
Existence d'une biothèque	Oui
Contenu de la biothèque	Autres
Détail des éléments conservés	Fécès
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
Nomenclatures employées	Dictionnaire Thériaque des médicaments
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-IDMet (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 : idmet@radico.fr

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique