

- Registre des Neutropénies Congénitales (registre qualifié)

Responsable(s) :Donadieu Jean, Service d'Héματο Oncologie Pédiatrique Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires

Date de modification : 14/03/2011 | Version : 2 | ID : 2441

Général

Identification

Nom détaillé	Registre des Neutropénies Congénitales (registre qualifié)
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	CCTIRS : 16/05/1997 (modif juin 01), CNIL : 01-1084 (26/04/2001)

Thématiques générales

Domaine médical	Cancérologie Hématologie Maladies rares
-----------------	---

Déterminants de santé	Génétique
-----------------------	-----------

Mots-clés	pharmacovigilance, GCSF, transformations leucémiques, neutropénies congénitales, risque infectieux, transplantations, moelle osseuse, facteurs de risque, diagnostic, prise en charge thérapeutique
-----------	---

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Donadieu
Prénom	Jean
Adresse	Hopital Trousseau 26 avenue du Dr Netter 75012 Paris
Téléphone	+ 33 (0)1 44 73 60 62
Email	jean.donadieu@trs.ap-hop-paris.fr
Laboratoire	Service d'Héματο Oncologie Pédiatrique Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires
Organisme	APHP

Collaborations

Financements

Financements Mixte

Précisions Institut Necker Centre de référence, Chugai, Amgen, Association famille

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur Hôpital Trousseau APHP

Statut de l'organisation Secteur Public

Contact(s) supplémentaire(s)

Caractéristiques

Type de base de données

Type de base de données Registres de morbidité

Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon Les cas sont identifiés à partir des dossiers cliniques des services d'hémato-pédiatriques, de pédiatrie générale ou spécialisée. Ces centres sont consultés par téléphone, par courrier, ou par monitoring sur site. Les laboratoires de génétique sont également consultés, une réunion de travail est régulièrement organisée avec eux.

Objectif de la base de données

Objectif principal L'objectif initial au moment de sa création était d'assurer la pharmacovigilance du GCSF reçu par ces patients. Il avait néanmoins été conçu comme un registre de maladies et non un registre de traitement « post marketing ».

Par la suite, les objectifs du registre se sont élargis:

- ? Détermination des facteurs de risque des transformations leucémiques chez les patients porteurs de neutropénies congénitales
- ? Surveillance de l'accès au diagnostic génétique et au diagnostic anténatal pour les maladies qui disposent d'un diagnostic génétique
- ? Surveillance de l'évolution du risque infectieux, de la prise en charge thérapeutique, des patients porteurs d'une neutropénie congénitales
- ? Pharmacovigilance du G-CSF : Rapport bénéfice ? risque et recherche des approches thérapeutiques optimales.

? Evaluation de l'efficacité et de la tolérance des transplantations de moelle osseuse dans les neutropénies congénitales
? Classification des neutropénies congénitales
? Détermination de corrélation entre le phénotype et le génotype des patients.
? Recherche de nouveaux gènes impliqués dans les bases moléculaires de ces pathologies
? Modélisation mathématique de la granulopoïèse

Critères d'inclusion

Tous les critères doivent être présents :

1. Patient souffrant d'une neutropénie chronique sévère :
 - neutropénie permanente : taux absolu de polynucléaires inférieur à $0,5 \times 10^9/l$, mesuré à au moins trois reprises au cours des trois mois précédant l'étude ou taux absolu de polynucléaires inférieur à $1 \times 10^9/l$, mesuré à au moins trois reprises au cours des trois mois précédant l'étude et présence soit d'une infection sévère (septicémies- cellulites- pneumonie bactériennes ou mycotiques) soit d'un gingivo-stomatite chronique.
 - neutropénie intermittente : Après une période de surveillance d'au moins 6 semaines, le taux de neutrophiles doit être sur au moins 3 hémogrammes inférieur à $0,5 \times 10^9/l$.
2. Myélogramme effectué et aspect cytologique compatible avec le diagnostic (selon l'avis du cytologiste référent du registre)
3. Sujet âgé de plus de 3 mois
4. Les patients porteurs de Glycogénose Ib, de maladie de Shwachman Diamond, de Syndrome de WHIM, sont tous inclus
5. Consentement par le patient et/ou ses parents

CRITERES D'EXCLUSION (sauf Glycogénose Ib, maladie de Shwachman Diamond, Syndrome de WHIM, hyperlymphocytoses à grands grains LGL) :

- toutes neutropénies d'origine médicamenteuse
- tous antécédents de chimiothérapie
- aplasie médullaire quelle que soit son étiologie (idiopathique, maladie de Fanconi...)
- anémie inférieur à 8gr/dl ou une thrombopénie (sauf anémie par carence martiale ou inflammatoire, sauf glycogénose Ib et maladie de Shwachman Diamond).
- pathologie maligne évolutive ou antécédent de pathologie maligne
- neutropénie lié à l'infection VIH
- syndrome d'activation macrophagique
- myélodysplasie inaugurale

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) 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	Ensemble du territoire français métropolitain
------------------------------	---

Collecte

Dates

Année du premier recueil	1995
--------------------------	------

Taille de la base de données

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

Détail du nombre d'individus	503 (in 12/2009)
------------------------------	------------------

Données

Activité de la base	Collecte des données active
---------------------	-----------------------------

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

Données cliniques, précisions	Dossier clinique
-------------------------------	------------------

Données paracliniques, précisions	imagerie pancréas ou radio os ou IRM encéphale
-----------------------------------	--

Données biologiques, précisions	hématologie
---------------------------------	-------------

Existence d'une bibliothèque	Oui
------------------------------	-----

Contenu de la bibliothèque	ADN
----------------------------	-----

Détail des éléments conservés	DNAthèque
-------------------------------	-----------

Paramètres de santé étudiés	Événements de santé/morbidité Événements de santé/mortalité Consommation de soins/services de santé
Consommation de soins, précisions	Consultations (médicales/paramédicales)
Modalités	
Mode de recueil des données	Les données sont recueillies pour les cas prévalents et incidents à partir des dossiers cliniques des services d'hémo-pédiatriques, de pédiatrie générale ou spécialisée.
Nomenclatures employées	D70.0D72.0D72.9
Suivi des participants	Oui
Détail du suivi	Le suivi concerne l'évolution de la maladie. Les données sont recueillies sur les thèmes suivants: paramètres hématologiques, infections sévères, grossesse, thérapeutique, degré d'intégration sociale (insertion professionnelle et scolarité)
Appariement avec des sources administratives	Non
Valorisation et accès	
Valorisation et accès	
Lien vers le document	http://tinyurl.com/PUBMED-SNCregistry
Description	Liste des publications dans Pubmed
Lien vers le document	http://tinyurl.com/HAL-SNCregistry
Description	Liste des publications dans HAL
Accès	
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Contacteur le responsable scientifique
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique