

OPALE - Observatoire des patients atteints de laminopathies et emerinoopathies

Responsable(s) : Bonne Gisèle, Sorbonne Université - Inserm UMR974 - Centre de Recherche en Myologie
Wahbi Karim, Centre de Référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Nord/Est/Ile de France -
Service de Cardiologie Hopital Cochin

Date de modification : 17/02/2020 | Version : 3 | ID : 5054

Général

Identification

| | |
|--|---|
| Nom détaillé | Observatoire des patients atteints de laminopathies et emerinoopathies |
| Sigle ou acronyme | OPALE |
| Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) | CNIL, CCTIRS n°13.135, CPP n°58-12 (31/08/2012), ANSM n°ID RCB : 2012-A00791-42 |

Thématiques générales

| | |
|------------------------|---|
| Domaine médical | Cardiologie Endocrinologie et métabolisme Maladies rares Neurologie Pédiatrie |
| Pathologie, précisions | laminopathies et emerinoopathies |
| Déterminants de santé | Génétique |
| Mots-clés | atteintes musculaires, cardiaque, respiratoire, orthopédique et métaboliques, rétractions tendineuses, cardiomyopathie, lipodystrophie, vieillissement prématuré, progéria, histoire naturelle, myopathies d'Emery-Dreifuss |

Responsable(s) scientifique(s)

| | |
|--------------------|--|
| Nom du responsable | Bonne |
| Prénom | Gisèle |
| Adresse | Sorbonne Université - Inserm UMR974, Institut de Myologie, G.H. Pitié-Salpêtrière ; 47, boulevard de l'Hôpital, 75 651 Paris Cedex 13 - France |
| Téléphone | + 33 (0)1 42 16 57 23 |

| | |
|-------------|---|
| Email | g.bonne@institut-myologie.org |
| Laboratoire | Sorbonne Université - Inserm UMR974 - Centre de Recherche en Myologie |
| Organisme | INSERM - Institut National de la Santé et de la Recherche |

| | |
|--------------------|--|
| Nom du responsable | Wahbi |
| Prénom | Karim |
| Adresse | Centre de Référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Nord/Est/Ile de France, Centre constitutif Hôpital Cochin, Service de cardiologie, 75014 Paris - France |
| Téléphone | +33 (0)1 42 16 37 13 |
| Email | karim.wahbi@aphp.fr |
| Laboratoire | Centre de Référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Nord/Est/Ile de France - Service de Cardiologie Hopital Cochin |
| Organisme | AP-HP |

Collaborations

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

| | |
|------------|--|
| Précisions | Réseau Français des Dystrophie musculaires d'Emery-Dreifuss et autres pathologies de l'enveloppe nucléaire |
|------------|--|

Financements

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

| | |
|------------|---|
| Précisions | Association Institut de Myologie, Inserm, AP-HP |
|------------|---|

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 |
|--------------------------|----------------|

| | |
|---|-------|
| Organisation(s) responsable(s) ou promoteur | AP-HP |
|---|-------|

| | |
|--|---|
| Statut de l'organisation | Secteur Public |
| Organisation(s) responsable(s) ou promoteur | Association Institut de Myologie |
| Statut de l'organisation | Secteur Privé |
| Existence de comités scientifique ou de pilotage | Oui |
| Contact(s) supplémentaire(s) | |
| Nom du contact | Ben Yaou |
| Prénom | Rabah |
| Adresse | Centre de Référence Pathologie Neuromusculaire Paris-Nord/Est/Ile de France, Service de Neurologie, G.H. Pitié-Salpêtrière ; 47, boulevard de l'Hôpital, 75 651 Paris Cedex 13 - France |
| Téléphone | + 33 (0)1 42 16 57 23 |
| Email | r.benyaou@institut-myologie.org |
| Laboratoire | Pole Base de données, Institut de Myologie |
| Organisme | Association Institut de Myologie |

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 | Préciser l'histoire naturelle des atteintes musculaires, cardiaque, respiratoire, orthopédique et métaboliques des patients atteints de laminopathies |
|--------------------|---|

et émerinopathies
Identifier des facteurs pronostiques
cardiovasculaires, neurologiques, respiratoires et
métaboliques,
Préciser le risque de complications obstétricales et
opératoires associées à la pathologie,
Préciser les corrélations éventuelles entre les
mutations du gène LMNA ou du gène EMD et le
phénotype observé,
Disposer d'un registre prêt pour faciliter l'inclusion
des patients dans les futurs essais cliniques.

Critères d'inclusion

Tous les patients présentant une mutation dans le
gène LMNA ou dans le gène EMD, y compris la
population pédiatrique, affiliation au régime de
sécurité sociale

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)

Population concernée

Sujets malades

Pathologie

G71 - Affections musculaires primitives

E88 - Autres anomalies métaboliques

I42 - Myocardiopathie

Sexe

Masculin
Féminin

Champ géographique

National

Détail du champ géographique

France

Collecte

Dates

Année du premier recueil

2000

Taille de la base de données

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

< 500 individus

Détail du nombre d'individus 320

Données

Activité de la base Collecte des données active

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

Données cliniques, précisions
Dossier clinique
Examen médical

Données paracliniques, précisions
imagerie

Données biologiques, précisions
bilans biologiques sanguins et urinaires de routine recueillis au cours du suivi du patient

Données administratives, précisions
Initiales nom
Initiales nom de jeune fille
Initiale prénom
Sexe
Date de naissance
Commune de naissance
N° de dossier clinique
Niveau scolaire maximal atteint

Existence d'une bibliothèque Non

Paramètres de santé étudiés
Evénements de santé/morbidité
Evénements de santé/mortalité

Modalités

Mode de recueil des données
La saisie des données sera effectuée par les médecins investigateurs des centres de maladies rares, conjointement avec un attaché de recherche clinique.

Suivi des participants Oui

Détail du suivi
suivi standard des patients pour la prise en charge de leur pathologie

Appariement avec des sources administratives Oui

Sources administratives appariées, précisions
Mairie de naissance

Valorisation et accès

Valorisation et accès

Lien vers le document

<http://www.institut-myologie.org/>

Accès

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

Futures publications, accès aux données par les
investigateurs.

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique