RFSK - Réseau français du syndrome de kabuki

Responsable(s) :Genevieve David, U844
Le Quan Sang Kim-Hanh
Lyonnet Stanislas
Kayirangwa Honorine

Date de modification : 29/03/2013 | Version : 1 | ID : 60191

Général

Identification

Nom détaillé	Réseau français du syndrome de kabuki
Sigle ou acronyme	RFSK

Thématiques générales

Domaine médical	Maladies rares
Pathologie, précisions	Syndrome de kabuki
Déterminants de santé	Génétique
Mots-clés	kabuki, épidémiologie, génétique, nouveau-né

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Genevieve
Prénom	David
Adresse	34000 MONTPELLIER
Téléphone	04 67 33 61 04
Email	d-genevieve@chu-montpellier.fr
Laboratoire	U844
Organisme	CHRU MONTPELLIER, FACULTÉ MÉDECINE MONTPELLIER-NÎMES, UNIVERSITÉ MONTPELLIER 1
Nom du responsable	Le Quan Sang
Prénom	Kim-Hanh
Email	kh.lequansang@nck.aphp.fr
Organisme	Hôpital Necker-Enfants Malades

Nom du responsable	Lyonnet
Prénom	Stanislas
Téléphone	33 (0)1 44 49 51 64
Email	stanislas.lyonnet@nck.aphp.fr
Organisme	Hôpital Necker-Enfants Malades
Nom du responsable	Kayirangwa
Prénom	Honorine
Email	honorine.kayirangwa@aphp.fr
Organisme	Ap-HP

Collaborations

Financements

Financements	Publique
Précisions	PHRC AOM 07-090, APHP

Gouvernance de la base de données

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

Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	6400 naissances attendues sur 2 ans, 800 inclusions possibles soit environ 12% des naissances totales du CHU de Saint-Etienne (avec la proportion attendue suivante : 744 enfants nés à terme et 56 prématurés). - 33 enfants sont inclus environ chaque mois (environ 30 nés à terme et 3 prématurés).

Objectif de la base de données

Objectif principal	Créer un recensement pendant la durée de la recherche des patients français avec SK sur le territoire national dans la tentative de déterminer une incidence réaliste de SK et d'obtenir d'autres données épidémiologiques génétiques. Objectif secondaire : - Corréler le statut autonomique à la naissance au devenir neurologique psychomoteur à 2 ans. - Décrire le profil d'évolution autonomique au cours des deux premières années de vie : - selon les critères spécifiques de la grossesse, - selon les données de morphométrie, - selon les critères de morbidité néonatale respiratoire, cardiaque, neurologique, digestive, infectieuse, - selon l'incidence des malaises graves et des troubles rythmiques les deux premières années de vie.
Critères d'inclusion	- tout enfant né au CHU de Saint-Étienne (inborn) quelque soit son terme de naissance hospitalisé dans une unité de néonatologie au moment de l'enregistrement (après 37 semaines corrigées en cas de prématurité) ou en maternité ; - signature du consentement éclairé par les parents ou le(s) titulaire(s) de l'autorité parentale ; - parents ou le(s) titulaire(s) de l'autorité parentale, affiliés ou ayant droit d'un régime de sécurité sociale.

Type de population

Age	Nouveau-nés (naissance à 28j) Nourrissons (28j à 2 ans)
Population concernée	Sujets malades
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	National

Détail du champ géographique	France métropolitaine et Île de la Réunion via 17 centres

Collecte

Dates

Année du premier recueil	2009
Année du dernier recueil	2013

Taille de la base de données

Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individus
Détail du nombre d'individus	110

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 Examen médical
Détail des données cliniques recueillies	Examen clinique à l'inclusion et au cours du suivi tous les ansInformations recueillies lors de l'examen clinique : - examen clinique somatique, neurodéveloppemental ;- à 24 mois également : 2 tests pourront être réalisés : - le « Bayley scales of infant development », pour évaluer le développement des enfants de 1 mois à 3 ans, comprenant une évaluation motrice, cognitive, langagière et sociale, - ou le test de brunet-lézine révisé (test d'évaluation neuropsychologique) comportant 4 champs d'évaluation (moteur ou postural, coordination oculomotrice, langage, relations sociales).
Données déclaratives, précisions	Auto-questionnaire papier Face à face
Détail des données déclaratives recueillies	Auto-questionnaire et questionnaire par entretien à l'inclusion et au cours du suivi tous les ans.Informations recueillies lors de l'entretien : Les critères spécifiques de la grossesse nécessitent l'acquisition des paramètres suivants :- histoire maternelle : origine, âge maternel à la naissance,

	parité maternelle, hypertension ;- prévention prénatale de la détresse respiratoire néonatale par la prise de stéroïdes ;- modalité de l'accouchement (césarienne ou voie basse), âge gestationnel ;- retard de croissance intra-utérin ;- environnement familial et social : statut familial, activité professionnelle, niveau d'éducation des titulaires de l'exercice de l'autorité parentale.Les critères de morphométrie néonatale sont représentés par le poids, la taille et le périmètre crânien de l'enfant à la naissance, le sexe.Les critères de morbidité néonatale nécessitent les renseignements médicaux suivants :- hémorragie intra ventriculaire définie selon la classification de papile36 (échographie transfontanellaire) ;- leucomalacie péri-ventriculaire (échographie transfontanellaire) ;- pointes rolandiques et activité électrique neuronale anormale (électroencéphalogramme) ; - dysplasie broncho-pulmonaire (définie par un test d'oxygéno dépendance à 36 semaines corrigées avec possibilité de maintien de saturation supérieure à 90% pendant 3 heures) ;- rétinopathie du prématuré selon la classification internationale (fond d'œil en ophtalmoscopie indirecte réalisé en systématique dans cette population). Le critère de malaises graves suit la définition de l'oms du « near miss »: évènement impressionnant, survenu brutalement et menaçant de façon réelle ou ressentie la vie du bébé, avec sensation de danger, de mort imminente.Les critères de troubles rythmiques ventriculaires ou supra ventriculaires inclus les troubles de repolarisation et les troubles de conduction auriculo-ventriculaires et nécessitent une confirmation électrocardiographique préalable.A 24 mois les critères de séquelles neuromotrices suivent la classification proposée par l'european cerebral palsy network37. les enfants seront classés comme ayant une paralysie cérébrale spastique s'ils ont au moins 2 de ces critères; hyperréflexie, hypertonie, posture ou mouvements anormaux. dans ce cas, des sous types de paralysie cérébrale seront décrits selon la présence ou l'absence de critères cliniques (hémiplégie, paralysie spastique bilatérale à type de diplégie ou quadriplégie, monoplégie, ataxie par déficit de coordination, dyskinésie avec mouvements involontaires) et de critères d'autonomie (pour la marche, la position assise).
Données paracliniques, précisions	Imagerie
Existence d'une biothèque	Oui

Contenu de la biothèque	Lignées cellulaires ADN
Détail des éléments conservés	DNAthèque, lignée lymphoblastoïde
Paramètres de santé étudiés	Evénements de santé/morbidité Evénements de santé/mortalité

Modalités

Mode de recueil des données	Auto-questionnaire : Saisie manuelle à partir d'un questionnaire papier.Entretiens : Saisie manuelle à partir d'un questionnaire papier.Examens cliniques : Etape manuscrite.Examens biologiques : Etape manuscrite.
Suivi des participants	Oui
Détail du suivi	2 ans
Appariement avec des sources administratives	Non

Valorisation et accès

Valorisation et accès

Accès

Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Contacter le responsable scientifique
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique