

- Cohort of Patients with Alport Syndrome

Responsable(s) :Heidet Laurence

Date de modification : 20/06/2016 | Version : 1 | ID : 32159

Général

Identification

Nom détaillé Cohort of Patients with Alport Syndrome

Thématiques générales

Domaine médical Rare diseases

Déterminants de santé Genetic

Mots-clés Alport syndrome, hereditary disease, rare disease

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable Heidet

Prénom Laurence

Adresse 149 rue de Sèvres 75015 PARIS

Email laurence.heidet@nck.aphp.fr

Organisme Necker Hospital for Children

Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums Yes

Précisions Under the RADICO (Rare Disease Cohorts) programme, the RaDiCo-EURBIO-Alport will be implemented to expand the Alport syndrome database across Europe.

Financements

Financements Private

Précisions Association for Information and Research on Renal Genetic Diseases

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	Centre de référence Maladies Rénales Héritaires de l'Enfant et de l'Adulte - Société française de néphrologie
Statut de l'organisation	Secteur Privé
Contact(s) supplémentaire(s)	
Caractéristiques	
Type de base de données	
Type de base de données	Study databases
Base de données issues d'enquêtes, précisions	Cohort study
Origine du recrutement des participants	A selection of health institutions and services
Le recrutement dans la base de données s'effectue dans le cadre d'une étude interventionnelle	No
Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	From several adult and paediatric nephrology centres.
Objectif de la base de données	
Objectif principal	Knowledge of the natural history of the disease. Understanding the disease mechanisms for developing kidney failure.
Critères d'inclusion	Patients with Alport syndrome.
Type de population	
Age	Newborns (birth to 28 days) Infant (28 days to 2 years) Early childhood (2 to 5 years) Childhood (6 to 13 years) Adolescence (13 to 18 years) Adulthood (19 to 24 years) Adulthood (25 to 44 years) Adulthood (45 to 64 years) Elderly (65 to 79 years) Great age (80 years and more)
Population concernée	Sick population
Sexe	Male

Woman

Champ géographique National

Détail du champ géographique France

Collecte

Dates

Taille de la base de données

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

Détail du nombre d'individus 440

Données

Activité de la base Current data collection

Type de données recueillies Clinical data
Biological data

Données cliniques, précisions Direct physical measures

Détail des données cliniques recueillies Family history (consanguinity, blood in urine, hearing loss, ocular abnormalities, anomalies in collagen expression); transmission method; molecular studies; extrarenal signs; kidney biopsy; immunofluorescence studies.

Données biologiques, précisions Microalbuminuria and proteinuria; renal function; renin-angiotensin system inhibitors

Existence d'une bibliothèque No

Paramètres de santé étudiés Health event/morbidity

Modalités

Suivi des participants Yes

Appariement avec des sources administratives No

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)

Contact the scientist in charge.

Accès aux données agrégées

Access on specific project only

Accès aux données individuelles

Access on specific project only