

FOCUS - Cohort of Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy: Prospective Screening for Fabry Disease

Responsable(s) :Hagège Albert, Inserm U633 Cardiology Department at Georges Pompidou European Hospital [Hôpital Européen Georges-Pompidou]

Date de modification : 01/07/2018 | Version : 1 | ID : 7340

Général

Identification

Nom détaillé	Cohort of Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy: Prospective Screening for Fabry Disease
Sigle ou acronyme	FOCUS

Thématiques générales

Domaine médical	Biology Cardiology Rare diseases
Pathologie, précisions	Fabry disease, hypertrophic cardiomyopathy
Mots-clés	filter paper, α -galactosidase A, enzyme, screening, prevalence

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Hagège
Prénom	Albert
Adresse	20 Rue Leblanc, 75015 Paris
Email	albert.hagege@egp.aphp.fr
Laboratoire	Inserm U633 Cardiology Department at Georges Pompidou European Hospital [Hôpital Européen Georges-Pompidou]
Organisme	Paris Public Hospitals

Collaborations

Financements

Financements	Private
--------------	---------

Précisions	Reference Centre for Fabry Disease and Hereditary
------------	---

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur Paris Public Hospitals (AP-HP)

Statut de l'organisation Secteur Public

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

Objectif de la base de données

Objectif principal To estimate the prevalence of Fabry disease in a population of men and women with hypertrophic cardiomyopathy (HCM) consistent with primary cardiomyopathy.

Critères d'inclusion
 ? men and women
 ? between 18 and 79 years old
 ? with hypertrophic cardiomyopathy

Type de population

Age
 Adulthood (19 to 24 years)
 Adulthood (25 to 44 years)
 Adulthood (45 to 64 years)
 Elderly (65 to 79 years)

Population concernée Sick population

Sexe
 Male
 Woman

Champ géographique	National
Détail du champ géographique	France (30 cardiology centres)
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	07/2006
Année du dernier recueil	07/2008
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individuals
Détail du nombre d'individus	392 subjects ? 278 men ? 114 women
Données	
Activité de la base	Data collection completed
Type de données recueillies	Clinical data Declarative data Biological data
Données cliniques, précisions	Direct physical measures
Détail des données cliniques recueillies	? demographic characteristics ? medical history ? echocardiographic parameters ? current drug therapies
Données déclaratives, précisions	Paper self-questionnaire
Détail des données déclaratives recueillies	Characteristic signs or symptoms of Fabry disease.
Données biologiques, précisions	Blood sample (venipuncture for microdose screening)
Existence d'une bibliothèque	Yes
Contenu de la bibliothèque	Whole blood DNA
Détail des éléments conservés	Samples shipped to central laboratory within 96 hours.
Modalités	

Mode de recueil des données	Systematic screening using a filter paper test (to determine β -galactosidase A activity).
Suivi des participants	Yes
Modalités de suivi des participants	Monitoring by contact with the referring doctor
Appariement avec des sources administratives	No
Valorisation et accès	
Valorisation et accès	
Lien vers le document	http://heart.bmj.com/content/97/2/131.full#ack-1
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