

# RaDiCo-ECYSCO - Cohorte Européenne de Cystinose

Responsable(s) :SERVAIS Aude, Inserm U983

Niaudet Patrick

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 73378

## Général

### Identification

|  |  |
|--|--|
| Nom détaillé   | Cohorte Européenne de Cystinose                      |
| Sigle ou acronyme  | RaDiCo-ECYSCO  |
| Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.) | CCTIRS n°15.954 / Avis favorable CNIL n° DR-2016-383 |

### Thématiques générales

|                 |   |
|-----------------|---|
| Domaine médical | Déficiences et handicaps<br>Maladies rares<br>Ophtalmologie<br>Pédiatrie<br>Urologie, andrologie et néphrologie |
|-----------------|---|

Etude en lien avec la Covid-19 Non

**Pathologie, précisions**

La maladie est causée par des mutations dans le gène CTNS qui code pour la cystinosine, une protéine de transport lysosomale. L'accumulation de cystine dans les lysosomes entraîne une dysfonction cellulaire dans de nombreux organes. Les premiers symptômes apparaissent vers l'âge de 6 mois avec anorexie, polyurie et retard de croissance, secondaires à une tubulopathie rénale proximale de type Fanconi. En l'absence de thérapie spécifique, une insuffisance rénale terminale survient entre 6 et 12 ans. La survie au-delà de cet âge est associée au développement de complications extra-rénales dans les yeux, la thyroïde, les gonades, le pancréas endocrine, les muscles et le système nerveux central.

**Déterminants de santé**

Facteurs sociaux et psycho-sociaux  
Génétique  
Mode de vie et comportements  
Produits de santé

**Mots-clés**

Maladies rénales, Effets des traitements, Maladies rares, Qualité de vie

## Responsable(s) scientifique(s)

|                    |   |
|--------------------|---|
| Nom du responsable | SERVAIS   |
| Prénom             | Aude  |
| Adresse            | Hôpital Necker, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris<br>FRANCE              |
| Téléphone          | +33 (0)144381515  |
| Email              | aude.servais@aphp.fr  |
| Laboratoire        | Inserm U983   |
| Organisme          | Institut National de la Santé et de la Recherche<br>Médicale (Inserm) |

|                    |  |
|--------------------|--|
| Nom du responsable | Niaudet  |
| Prénom             | Patrick  |
| Adresse            | Hôpital Necker, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris<br>FRANCE |
| Email              | Patrick.niaudet@aphp.fr                                  |

## Collaborations

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

|            |  |
|------------|--|
| Précisions | Filière de Santé Maladie Rare Orkid / Réseau Européen de Référence ERK-NET |
|------------|--|

## Financements

|              |          |
|--------------|----------|
| Financements | Publique |
|--------------|----------|

|            |  |
|------------|--|
| Précisions | RaDiCo a bénéficié d'une aide de l'Etat gérée par l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) au titre du Programme Investissements d'Avenir (PIA) portant la référence <<ANR » 10-COHO-0003>>. |
|------------|--|

## Gouvernance de la base de données

|   |   |
|---|---|
| Organisation(s) responsable(s) ou promoteur | Institut National de la Santé et de la Recherche Médicalen (Inserm) |
|---|---|

|                          |                |
|--------------------------|----------------|
| Statut de l'organisation | Secteur Public |
|--------------------------|----------------|

|   |   |
|---|---|
| Existence de comités scientifique ou de pilotage  | Oui   |
| Labellisations et évaluations de la base de données   | Certification d'audit de sécurité de la base de données   |
| <b>Contact(s) supplémentaire(s)</b>   |   |
| <b>Caractéristiques</b>   |   |
| <b>Type de base de données</b>  |   |
| Type de base de données   | Registres de morbidité  |
| Base de données issues d'enquêtes, précisions   | Etudes de cohortes  |
| Origine du recrutement des participants   | Via une sélection de services ou établissements de santé  |
| Critère de sélection des participants   | Autre traitement ou procédure   |
| 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                      | <p>Les patients pédiatriques et adultes seront principalement recrutés à travers le réseau de centres de référence, de compétence et de centres experts reconnus pour les maladies rénales rares. Pour certains patients adultes prévalents, le recrutement se fera par le biais de sites identifiés comme responsables des soins réguliers des patients atteints de cystinose. Lors de la visite de suivi des soins réguliers pour les patients prévalents et lors de leur première visite de soins réguliers (post-diagnostic) pour les patients incidents, l'investigateur informera les patients répondant aux critères d'inclusion sur la cohorte RaDiCo-ECYSCO et les invitera à y participer.</p> <p>Tous les patients répondant aux critères d'inclusion et de non-inclusion et souhaitant participer seront informés des modalités de l'étude lors de leur consultation. Le formulaire de consentement éclairé et la fiche d'information pour le patient seront fournis et expliqués par l'investigateur. Les patients auront tout le temps nécessaire pour évaluer leur participation à l'étude.</p> <p>La participation à une autre étude n'est pas un critère d'exclusion pour cette étude, car il s'agit d'une étude de suivi de type cohorte. De plus, la</p> |

participation à cette étude n'empêche pas la participation à une autre étude.

## Objectif de la base de données

### Objectif principal

#### Objectif principal

Comprendre l'histoire naturelle et les principales manifestations et conséquences à long terme de la cystinose chez les enfants et les adultes

#### Objectifs secondaires

Évaluer l'effet du traitement sur les complications  
Évaluer la sécurité à long terme et l'observance du traitement

Évaluer l'impact de la maladie et des traitements sur la qualité de vie des patients

#### Amélioration des soins standards

Élaborer des lignes directrices pour les traitements ainsi que pour le suivi des patients qui passeront du statut de pédiatrique à celui d'adulte

### Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion de la cohorte RaDiCo-ECYSCO sont les suivants :

? Diagnostic confirmé de la cystinose (basé sur le dosage de la cystine et/ou la présence de cristaux lors de l'examen ophtalmologique et/ou le diagnostic moléculaire).

? Consentement éclairé signé.

#### Critères de non-inclusion :

? Patients incapables de donner leur consentement éclairé.

Aucun autre critère de non-inclusion (les patients présentant une maladie associée peuvent être inclus).

## 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

### Pathologie

E72 - Autres anomalies du métabolisme des acides aminés

|  |  |
|--|--|
| Sexe   | Masculin<br>Féminin  |
| Champ géographique                                   | International  |
| Détail du champ géographique                         | Étude européenne : France, Belgique, Italie, Espagne, Pays-Bas et Allemagne  |
| <b>Collecte</b>                                      |  |
| <b>Dates</b>   |  |
| Année du premier recueil                             | 2017   |
| Année du dernier recueil                             | 2028   |
| <b>Taille de la base de données</b>                  |  |
| Taille de la base de données (en nombre d'individus) | < 500 individus  |
| Détail du nombre d'individus                         | 244  |
| <b>Données</b>                                       |  |
| Activité de la base                                  | Collecte des données active  |
| Type de données recueillies                          | Données cliniques<br>Données déclaratives<br>Données paracliniques<br>Données biologiques<br>Données administratives   |
| Données cliniques, précisions                        | Dossier clinique<br>Examen médical   |
| Détail des données cliniques recueillies             | Les données concerneront l'historique médical, l'évaluation clinique (fonction rénale, yeux, symptômes endocriniens, gastro-intestinaux, musculaires, évaluation neurologique et lésions cutanées), les analyses de laboratoire (y compris le dosage de la cystine), la prescription de cystéamine et d'autres traitements, les traitements de suppléance rénale, la vie sociale, et l'analyse moléculaire des patients atteints de cystinose. Cela inclura toutes les données rétrospectives précédemment collectées dans la base de données CEMARA (numéro d'autorisation de la CNIL : 1187326 pour la France ; les exigences réglementaires pour la Belgique et l'Italie étaient de la responsabilité du site local participant) ainsi que de nouvelles données issues des visites de suivi des |

patients prévalents et des nouveaux patients incidents (nouvelles inclusions).

|   |   |
|---|---|
| Données déclaratives, précisions            | Auto-questionnaire papier<br>Auto-questionnaire internet<br>Face à face   |
| Détail des données déclaratives recueillies | SF-36 (adultes) / SF-10 (enfants)   |
| Données biologiques, précisions             | Analyses de laboratoire : Le taux de cystine dans les leucocytes (exprimé en nanomoles de demi-cystine par milligramme de protéine, normal <0,15) est mesuré avant l'administration de la cystéamine et déterminé et collecté au moins une fois par an. Comme le dosage de la cystine dans les leucocytes est complexe et très variable entre les laboratoires, la concentration plasmatique de cystéamine sera également collectée. Les sites sont encouragés à enregistrer toutes les analyses de laboratoire annuelles supplémentaires, à titre d'objectif exploratoire. D'autres analyses de laboratoire sont réalisées conformément aux soins courants des patients (créatininémie, kaliémie, glycémie, hormone stimulant la thyroïde?). |
| Existence d'une bibliothèque                | Non   |
| Paramètres de santé étudiés                 | Evénements de santé/morbidité<br>Evénements de santé/mortalité<br>Qualité de vie/santé perçue   |
| <b>Modalités</b>                            |   |
| Mode de recueil des données                 | eCRF en accès sécurisé web, cloud sécurisé et hébergement HADS  |
| Nomenclatures employées                     | HPO, ICD10, Snomed CT, Orpha Codes and ORDO, dictionnaire Thériaque des médicaments, etc.)  |
| Procédures qualité utilisées                | Plan de Data Management et Plan de Validation des Données, contrôle continu, contrôles natifs automatiques et système de e-queries  |
| Suivi des participants                      | Oui   |
| Modalités de suivi des participants         | Suivi par convocation du participant<br>Suivi par contact avec le médecin référent ? traitant<br>Suivi par croisement avec un registre de morbidité   |
| Pathologie suivies                          | E72 - Autres anomalies du métabolisme des acides aminés   |

|  |     |
|--|-----|
| Appariement avec des sources administratives | Non |
|--|-----|

## Valorisation et accès

### Valorisation et accès

#### Accès

|   |     |
|---|-----|
| Existence d'un document qui répertorie les variables et les modalités de codage | Oui |
|---|-----|

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

Les demandes d'accès aux données de RaDiCo-ECYSCO (agrégées ou individuelles) seront examinées par le comité scientifique suite à la soumission d'un synopsis de Projet de Recherche Spécifique (PRS), tel que défini dans la Charte d'Accès aux Ressources. Doivent être envoyées à [ecysco@radico.fr](mailto:ecysco@radico.fr).

|                            |                                       |
|----------------------------|---------------------------------------|
| Accès aux données agrégées | Accès restreint sur projet spécifique |
|----------------------------|---------------------------------------|

|                                 |                                       |
|---------------------------------|---------------------------------------|
| Accès aux données individuelles | Accès restreint sur projet spécifique |
|---------------------------------|---------------------------------------|