

RaDiCo-MPS - RaDiCo-MPS - Les patients atteints de mucopolysaccharidoses en France à l'ère des traitements spécifiques

Responsable(s) :Héron Bénédicte
Billette Thierry, UMR 1141

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 74146

Général	
Identification	
Nom détaillé	RaDiCo-MPS - Les patients atteints de mucopolysaccharidoses en France à l'ère des traitements spécifiques
Sigle ou acronyme	RaDiCo-MPS
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	CCTIRS n° 16-570 / CPP n°DC-2015-2482
Thématiques générales	
Domaine médical	Cardiologie Déficiences et handicaps Dermatologie, vénérologie Endocrinologie et métabolisme Gastro-entérologie et hépatologie Maladies rares Neurologie Odontologie Ophtalmologie Oto-rhino-laryngologie Pédiatrie Pneumologie Psychologie et psychiatrie Rhumatologie Urologie, andrologie et néphrologie
Etude en lien avec la Covid-19	Non
Pathologie, précisions	Les mucopolysaccharidoses (MPS) sont des maladies de surcharge lysosomale causées par l'accumulation de polymères glucidiques sulfatés dans les lysosomes conduisant à une cascade de manifestations pathologiques multisystémiques. Les polymères sulfatés sont composés d'une protéine centrale attachée à des branches de disaccharides dérivant de monosaccharides sulfatés ou de glycosaminoglycanes (GAG, anciennement appelés mucopolysaccharides). Les principaux produits de

stockage sont : le dermatane sulfate, qui est principalement un constituant des tissus conjonctifs ; l'héparane sulfate, principalement un constituant des membranes cellulaires ; et le kératane et le chondroïtine sulfates, que l'on trouve en abondance dans les cartilages et dans la cornée. L'excrétion de GAG dans l'urine permet de dépister la MPS à la fois quantitativement (teneur urinaire élevée en GAG) et qualitativement (profil caractéristique des dérivés sulfatés). Les MPS sont des maladies rares avec une incidence globale qui varie selon les pays et les ethnies, mais on estime qu'elle est d'environ 1/25 000 à 1/30 000 naissances. La transmission est autosomique récessive pour tous les types de MPS, sauf la MPS-II qui est une maladie liée à l'X. Les gènes responsables des 11 déficiences enzymatiques correspondant aux 7 sous-types cliniques de MPS ont été identifiés. Les MPS sont des maladies multiviscérales chroniques et évolutives. L'âge au début des premiers symptômes peut varier en fonction de la gravité de la maladie. Ils peuvent survenir dans l'enfance ou la petite enfance dans les cas graves (les formes les plus graves peuvent même se manifester avant la naissance).

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Héron
Prénom	Bénédicte
Adresse	Service de Neuropédiatrie Hôpital Armand Trousseau 26 Avenue du Dr Arnold Netter 75012 Paris FRANCE
Téléphone	+33 (0)1 44 73 65 75

Nom du responsable	Billette
Prénom	Thierry
Laboratoire	UMR 1141
Organisme	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Collaborations

Financements

Financements	Mixte
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. La cohorte RaDiCo-MPS a également bénéficié d'un financement industriel dans le cadre d'un Partenariat Public-Privé.
Gouvernance de la base de données	
Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)
Statut de l'organisation	Secteur Public
Existence de comités scientifique ou de pilotage	Oui
Labellisations et évaluations de la base de données	Audit PASSI Sécurité. Data Management et contrôle qualité continus des données.
Contact(s) supplémentaire(s)	
Caractéristiques	
Type de base de données	
Type de base de données	Registres de morbidité
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	L'objectif principal de la cohorte RaDiCo-MPS est de caractériser l'épidémiologie et l'histoire naturelle des MPS en construisant une collecte rétrospective et prospective de données phénotypiques étendues de patients français atteints de MPS.
Critères d'inclusion	Les critères d'inclusion de la cohorte RaDiCo-MPS sont les suivants : - Diagnostic confirmé de MPS basé sur un déficit enzymatique cliniquement pertinent, avec une excrétion urinaire anormalement élevée de GAG et/ou l'identification de mutations pathogènes.

- Consentement éclairé signé ou non-opposition parents/tuteur pour les patients décédés (mineurs ou majeurs protégés).

Il n'y a pas de critères de non inclusion.

Type de population	
Age	Nouveau-nés (naissance à 28j) 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)
Population concernée	Sujets malades
Pathologie	E76 - Anomalies du métabolisme des glucosaminoglycanes
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	National
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	2017
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individus
Données	
Activité de la base	Collecte des données active
Type de données recueillies	Données cliniques Données déclaratives Données paracliniques Données biologiques
Données cliniques, précisions	Dossier clinique Examen médical
Détail des données cliniques recueillies	Croissance, signes, symptômes et complications pour chaque système (cardiologique, pulmonaire, neurologique, gastrologique,...), jalons

psychomoteurs et évolution cognitive, données moléculaires...

Données déclaratives, précisions	Auto-questionnaire papier Auto-questionnaire internet Face à face
Détail des données déclaratives recueillies	Vineland II, Questionnaires de qualité de vie, PGI-I, ...
Données paracliniques, précisions	Échocardiographie, imagerie cérébrale, explorations fonctionnelles respiratoires,
Données biologiques, précisions	GAG urinaire, activités enzymatiques, avant et pendant un traitement spécifique,
Existence d'une bibliothèque	Non
Paramètres de santé étudiés	Événements de santé/morbidité Événements de santé/mortalité Qualité de vie/santé perçue
Modalités	
Mode de recueil des données	eCRF en accès sécurisé web, cloud sécurisé et hébergement HADS
Nomenclatures employées	Dictionnaire Thériaque des médicaments
Procédures qualité utilisées	Plan de Data Management et Plan de Validation des Données. Management des données en continu (règles de contrôle automatiques et système de "queries")
Suivi des participants	Oui
Modalités de suivi des participants	Suivi par convocation du participant Suivi par contact avec le médecin référent ? traitant
Pathologie suivies	E76 - Anomalies du métabolisme des glucosaminoglycanes
Appariement avec des sources administratives	Non
Valorisation et accès	
Valorisation et accès	
Accès	
Existence d'un document qui	Oui

répertorie les variables et les modalités de codage

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 RaDiCo-MPS (agrégées ou individuelles) seront examinées par le Comité Scientifique suite à la soumission d'un résumé de Projet de Recherche Spécifique (PRS), tel que défini dans la Charte d'accès aux ressources. Les demandes doivent être envoyées à l'adresse suivante : mps@radico.fr

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique