

RaDiCo-EURBIO-Alport - Etablissement d'une base de données internationale pour étudier l'histoire naturelle du syndrome d'Alport

Responsable(s) :Heidet Laurence
Knebelmann Bertrand, U1151

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 1 | ID : 74150

Général	
Identification	
Nom détaillé	Etablissement d'une base de données internationale pour étudier l'histoire naturelle du syndrome d'Alport
Sigle ou acronyme	RaDiCo-EURBIO-Alport
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	N° CCTIRS 16-087 / N° CPP 14130 ND / N° CNIL 916204 / N° MESR DC-2015-2564
Thématiques générales	
Domaine médical	Cardiologie Maladies rares Ophtalmologie Oto-rhino-laryngologie Pédiatrie Urologie, andrologie et néphrologie
Etude en lien avec la Covid-19	Non
Pathologie, précisions	Le syndrome d'Alport (AS) est une maladie héréditaire caractérisée par l'association d'une néphropathie glomérulaire, d'une surdité neurosensorielle et d'un défaut rétinien ou cornéen. Sa fréquence est d'environ 1/5000. Il est associé à des mutations dans l'un des trois gènes codant pour les chaînes alpha 3, 4 et 5 du collagène de type IV, qui forment un réseau distinct dans la membrane basale glomérulaire indispensable à la stabilité à long terme de la barrière de filtration glomérulaire. La maladie peut être transmise selon un mode dominant lié à l'X, récessif autosomique ou dominant autosomique. Les patients présentent initialement une hématurie, suivie ultérieurement d'une protéinurie et d'une insuffisance rénale progressive. L'âge médian au stade terminal de l'insuffisance rénale est d'environ 20 ans, mais il existe une grande variabilité inter- et intra-familiale. La progression de la maladie peut être divisée en 4

stades : hématurie isolée, microalbuminurie, macroprotéinurie, insuffisance rénale progressive. Les défauts auditifs et oculaires évoluent également progressivement.

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable	Heidet
Prénom	Laurence
Adresse	Hôpital Necker-Enfants Malades 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15
Téléphone	0033 (0) 1 44 49 43 82
Email	laurence.heidet@aphp.fr

Nom du responsable	Knebelmann
Prénom	Bertrand
Adresse	Hôpital Necker 149 rue de Sevres/ Bat Hamburger, porte H2, 3 eme étage 75015 Paris FRANCE
Téléphone	0033 (0) 1 44495241
Email	bertrand.knebelmann@aphp.fr
Laboratoire	U1151
Organisme	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums	Oui
Précisions	Filière de Santé Maladie Rare Orkid / Centre de Référence des Maladies Rénales Héritaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA) / Réseau Européen de Référence ERK-NET

Financements

Financements	Publique
Précisions	La cohorte RaDiCo-EURBIO a reçu initialement un financement de l'état gérée par l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) dans le cadre du Programme « cohortes » des Investissements d'Avenir (PIA)

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	French National Institute for Health and Medical Research (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
-------------------------	------------------------

Base de données issues d'enquêtes, précisions	Etudes de 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	les patients pédiatriques et adultes seront principalement recrutés à travers le réseau de centres de référence, de compétence et d'experts reconnus en maladies rénales rares. Les investigateurs informeront les patients répondant aux critères d'inclusion sur la cohorte RaDiCo-EURBIO-Alport et les inviteront à participer lors des visites de suivi régulières pour les patients prévalents et lors de leur première visite de suivi régulière (après le diagnostic) pour les patients incidents.
--	---

Objectif de la base de données

Objectif principal	L'objectif principal est d'étudier l'histoire naturelle du syndrome d'Alport.
--------------------	---

Critères d'inclusion	Les critères d'inclusion de la cohorte RaDiCo-
----------------------	--

EURBIO sont les suivants :

- Diagnostic du syndrome d'Alport basé sur (i) l'examen en microscopie électronique de la biopsie rénale et/ou (ii) des études moléculaires et/ou (iii) une expression anormale des chaînes de collagène de type IV sur la peau et/ou les membranes basales glomérulaires.
- Consentement éclairé signé

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

Type de population	
Age	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	Q64 - Autres malformations congénitales de l'appareil urinaire
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	International
Collecte	
Dates	
Année du premier recueil	2017
Année du dernier recueil	2025
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	[500-1000[individus
Détail du nombre d'individus	642
Données	
Activité de la base	Collecte des données active
Type de données recueillies	Données cliniques Données déclaratives

Données paracliniques
Données biologiques

Détail des données cliniques
recueillies

Les principales variables collectées, en plus des données CEMARA déjà importées sont : la démographie, les antécédents familiaux, les symptômes oculaires, les données sur la surdité et l'audiogramme, les traitements, le diagnostic moléculaire, les paramètres biochimiques et rénaux (ESRD, dialyse?), les examens cliniques ainsi que les auto-questionnaires sur la qualité de vie

Données déclaratives,
précisions

Auto-questionnaire papier
Auto-questionnaire internet
Face à face

Détail des données déclaratives
recueillies

SF-36 (adultes) / SF-10 (enfants)

Données biologiques, précisions

les paramètres biochimiques, hématologiques et rénaux (ESRD, dialyse?)

Existence d'une biothèque

Oui

Contenu de la biothèque

Autres fluides (salive, urine, liquide amniotique, ?)

Détail des éléments conservés

Urine

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

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

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-EURBIO (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. les demandes doivent être envoyées à eurbio@radico.fr.

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique