

CEPACS - Cohorte d'enfants présentant une anomalie chromosomique de structure

Responsable(s) :Verloes Alain, INSERM U676 (PHYSIOPATHOLOGIE, CONSEQUENCES FONCTIONNELLES ET NEUROPROTECTION DES ATTEINTES DU CERVEAU EN DEVELOPPEMENT) DEPARTEMENT DE GENETIQUE

Date de modification : 13/06/2013 | Version : 1 | ID : 60091

Général	
Identification	
Nom détaillé	Cohorte d'enfants présentant une anomalie chromosomique de structure
Sigle ou acronyme	CEPACS
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	Date de réception de l'avis favorable de la CNIL : 23/05/2007
Thématiques générales	
Domaine médical	Immunologie
Déterminants de santé	Génétique
Mots-clés	détail du remaniement cytogénétique, développement moteur, mental, évaluation psychométriques, scolarisation, prise en charge institutionnelle, événements de santé, physique
Responsable(s) scientifique(s)	
Nom du responsable	Verloes
Prénom	Alain
Adresse	75019 PARIS
Téléphone	+ 33 (0)1 40 03 53 41
Email	alain.verloes@rdb.aphp.fr
Laboratoire	INSERM U676 (PHYSIOPATHOLOGIE, CONSEQUENCES FONCTIONNELLES ET NEUROPROTECTION DES ATTEINTES DU CERVEAU EN DEVELOPPEMENT) DEPARTEMENT DE GENETIQUE
Organisme	INSERM

Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums

Oui

Précisions

Implication dans un réseau de cohorte : CEMARA ?
PLATEFORME PARTAGEE PAR 32 CENTRES DE
REFERENCE MALADIES RARES

Autres

Autres cohortes apparentées : autres anomalies du
developpement sous l'egide de la federation des
centres labellises anomalies du developpement

Financements

Financements

Publique

Précisions

Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s)
ou promoteur

ASSISTANCE PUBLIQUE HOPITAUX DE PARIS

Statut de l'organisation

Secteur Public

Contact(s) supplémentaire(s)

Caractéristiques

Type de base de données

Type de base de données

Bases de données issues d'enquêtes

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

Prospectif

Objectif de la base de données

Objectif principal	Objectif général : L'objectif principal de cette cohorte est clinique 1) Acquérir des informations sur le développement moteur, mental et physique de ces patients porteurs de microremaniements, en fonction du type d'anomalie décelée 2) Définir, grâce à un suivi longitudinal les complications morbides (progrès ou dégradation neurologiques, épilepsie, incidence des pathologies communes,?) et la mortalité de ces patients 3) Préciser les paramètres de leur prise en charge psycho-médico-sociale, la scolarisation et la socialisation de ces patients, et les conséquences médico-économiques Objectif secondaire : Établir, au niveau de la population française l'incidence globale, la répartition par type d'anomalie et par région chromosomique, l'effet de variables d'environnement tel l'âge parental, ?
--------------------	---

Critères d'inclusion	Microremaniements chromosomiques de structure détectés par cytogénétique moléculaire (Fish ou CGH Array)
----------------------	--

Type de population

Age	Nouveau-nés (naissance à 28j) Enfance (6 à 13 ans) Adolescence (13 à 18 ans)
-----	---

Population concernée	Sujets malades
----------------------	----------------

Sexe	Masculin Féminin
------	--------------------------------

Champ géographique	National
--------------------	----------

Détail du champ géographique	Cohorte multicentrique (34 centres) française
------------------------------	---

Collecte

Dates

Année du premier recueil	05/2007
--------------------------	---------

Taille de la base de données

Taille de la base de données (en nombre d'individus)	[1000-10 000[individus
--	-------------------------

Détail du nombre d'individus	1000
------------------------------	------

Données

Activité de la base	Collecte des données terminée
Type de données recueillies	Données cliniques Données déclaratives Données paracliniques Données biologiques
Données cliniques, précisions	Dossier clinique Examen médical
Détail des données cliniques recueillies	Examen clinique à l'inclusion et au cours du suivi Informations recueillies lors de l'examen clinique : recueil indirect via les parents, le plus souvent (patients handicapés mentaux)
Données déclaratives, précisions	Face à face
Détail des données déclaratives recueillies	Fiche d'information à l'inclusion et au cours du suivi remplie par les parents ou la tutelle : - croissance - données médicales et cliniques - suivi paramédical et rééducatif - scolarisation - suivi médico-social
Données paracliniques, précisions	Imagerie : divers examens peuvent être recueillis en fonction des contraintes cliniques. Aucun examen n'est recueilli qui ne soit justifié par la bonne pratique du suivi médical des sujets inclus
Données biologiques, précisions	Type de prélèvements réalisés : caryotype et ADN collectés afin diagnostique, dans le cadre du bilan étiologique. les résultats de cet examen sont un prérequis pour l'inclusion dans la cohorte
Existence d'une biothèque	Oui
Contenu de la biothèque	ADN
Détail des éléments conservés	DNAthèque
Paramètres de santé étudiés	Événements de santé/morbidité Événements de santé/mortalité
Modalités	
Mode de recueil des données	Entretiens : saisie à partir d'un questionnaire papier (saisie manuelle) Examens cliniques : étape manuscrite (saisie manuelle) Examens biologiques : étape manuscrite (saisie manuelle)
Procédures qualité utilisées	Présence d'une requête de cohérence au moment de la saisie des données informatiques et après la saisie des données informatiques Gestion des

données manquantes par retour au dossier source
Relance des médecins pour réaliser les visites de
suivi Relance des sujets pour réaliser les visites de
suivi Réalisation d'audits qualité internes tous les
ans Les patients sont informés de l'utilisation de leur
données

Suivi des participants

Oui

Détail du suivi

(Durée indéterminée)

Appariement avec des sources
administratives

Oui

Sources administratives
appariées, précisions

CépiDc

Valorisation et accès

Valorisation et accès

Accès

Site internet dédié

<https://cemara.org>

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

Utilisation possible des données par des équipes
académiques ? Oui
Condition d'accès contractuelles Utilisation possible
des données par des industriels ? Non

Accès aux données agrégées

Accès restreint sur projet spécifique

Accès aux données individuelles

Accès restreint sur projet spécifique