

NaThaY - National Thalassemia Registry

Responsable(s) :Badens Catherine, Laboratoire de Génétique Moléculaire, Hôpital d'enfants de la Timone

Date de modification : 01/10/2020 | Version : 3 | ID : 248

Général	
Identification	
Nom détaillé	National Thalassemia Registry
Sigle ou acronyme	NaThaY
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	CNIL 04-1396 (30/11/2004)
Thématiques générales	
Domaine médical	Hématologie Maladies rares Médecine interne Pédiatrie
Déterminants de santé	Génétique
Mots-clés	Cohorte, Registre clinique, thalassémie
Responsable(s) scientifique(s)	
Nom du responsable	Badens
Prénom	Catherine
Adresse	Laboratoire de Génétique Moléculaire, Hôpital d'enfants de la Timone, 13385 Marseille cedex 5
Téléphone	+ 33 (0)4 91 38 77 87
Email	catherine.badens@ap-hm.fr
Laboratoire	Laboratoire de Génétique Moléculaire, Hôpital d'enfants de la Timone
Organisme	Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille
Collaborations	
Financements	
Financements	Mixte

Précisions	Subvention INSERM de 2009 à 2019 dans le cadre de la labellisation des registres maladies rares. Partenariat compagnies privées.
Gouvernance de la base de données	
Organisation(s) responsable(s) ou promoteur	Assistance Publique-Hôpitaux de Marseille
Statut de l'organisation	Secteur Public
Contact(s) supplémentaire(s)	
Email	registrethalassemies@ap-hm.fr
Caractéristiques	
Type de base de données	
Type de base de données	Registres de morbidité
Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon	Les cas sont identifiés à partir de plusieurs structures-sources qui sont: - les Services de pédiatrie, d'hématologie pédiatrique, d'hématologie, et de médecine interne -les Services de greffe de Cellules Souches Hématopoïétiques -Les 4 laboratoires de dépistage néonatal de la Drépanocytose - Les établissements français du sang -Les laboratoires de génétique moléculaire agréés pour le diagnostic des anomalies de l'hémoglobine Une validation des cas est effectuée Dr Brousse avant la saisie, en retournant auprès du médecin traitant si nécessaire.
Objectif de la base de données	
Objectif principal	-Obtenir des données épidémiologiques nationales sur la maladie, en particulier sa morbidité et à plus long terme sur sa mortalité qui reflètent la qualité de la prise en charge globale des patients -Suivre dans le temps l'évolution des thérapeutiques, en particulier l'utilisation croissante de nouveaux traitements comme la thérapie génique et la diffusion des nouvelles techniques d'évaluation de la surcharge tissulaire par l'IRM cardiaque et hépatique. -Comparer les résultats du traitement conventionnel associant transfusions et chélation du fer et ceux de la transplantation de cellules souches hématopoïétiques

-Réaliser des projets de recherche plus fondamentaux

Critères d'inclusion

Bêta-thalassémies majeures (TM) et intermédiaires (TI) incluant les hétérozygoties composites HbE/thalassémie et les patients thalassémiques ayant reçu une greffe de CSH.

Le diagnostic de forme sévère de bêta-thalassémie est un diagnostic formellement établi sur des données d'étude biochimique de l'hémoglobine sans véritable diagnostic différentiel. La distinction entre thalassémie majeure et intermédiaire repose sur l'association de 3 critères consensuels:

- ? pour la TM : Anémie sévère indiquant la mise en place d'un régime transfusionnel systématique (au moins 8 séances transfusionnelles /an) avant l'âge de 4 ans.
- ? pour la TI : Anémie d'intensité moyenne ou modérée sans besoins transfusionnels ou avec besoins transfusionnels occasionnels.

La date et les circonstances du diagnostic sont demandées à l'inclusion et les caractéristiques du traitement transfusionnel à l'inclusion et lors de chaque fiche de suivi. L'identification des mutations bêta-thalassémiques ou le type de mutation bêta 0 ou bêta + sont disponibles dans la majorité des cas et permettent un abord complémentaire même si le diagnostic de TM ou de TI conserve une définition clinique. Les hétérozygoties composites HbE/thalassémie ont une définition biologique (biochimique ou moléculaire) et peuvent conduire à une forme intermédiaire ou majeure de thalassémie : elles sont donc soumises à la même classification selon les mêmes critères cliniques (âge au diagnostic et besoins transfusionnels).

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)
Personnes âgées (65 à 79 ans)

Population concernée

Sujets malades

Pathologie

D56 - Thalassémie

Sexe

Masculin

Féminin

Champ géographique National

Détail du champ géographique France

Collecte

Dates

Année du premier recueil 2005

Taille de la base de données

Taille de la base de données (en nombre d'individus) [500-1000[individus

Détail du nombre d'individus 287 (2008) 479 (2010) 515 (2012) 635 (2017) 754 (2020)

Données

Activité de la base Collecte des données active

Type de données recueillies Données cliniques
Données biologiques

Données cliniques, précisions Dossier clinique

Détail des données cliniques recueillies complications d'organes, traitements

Données biologiques, précisions données concernant l'anémie, la surcharge en fer

Existence d'une biothèque Oui

Contenu de la biothèque Lignées cellulaires
ADN

Détail des éléments conservés Nous proposons la conservation d'un échantillon d'ADN et éventuellement d'une lignée cellulaire pour chaque patient inclu dans le registre, au CRB de Marseille. Actuellement une centaine d'échantillons sont conservés dans cette collection.

Paramètres de santé étudiés Evénements de santé/morbidité
Evénements de santé/mortalité
Autres

Autres, précisions Activités professionnelles ou scolarité

Modalités

Mode de recueil des données	Fiche papier d'inclusion ou de suivi, envoyée par courrier standard à Marseille. Les données sont ensuite validées puis saisies dans la base de données.
Suivi des participants	Oui
Modalités de suivi des participants	Suivi par contact avec le médecin référent ? traitant
Détail du suivi	Une fiche de suivi comprenant les mêmes items que la fiche d'inclusion ainsi qu'un recueil de la survenue du décès du patient et de la cause du décès, est adressé tous les 18/24 mois aux cliniciens.
Appariement avec des sources administratives	Non

Valorisation et accès

Valorisation et accès

Lien vers le document	http://www.haematologica.org/cgi/content/full/95/5/724
Lien vers le document	https://tinyurl.com/LISTPUBMED
Description	Liste des publications dans Pubmed

Accès

Site internet dédié	https://www.ap-hm.fr
Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Modalités d'accès aux résultats: Publications et communications scientifiques lors de congrès Modalités d'accès aux données pour des équipes extérieures: soumission d'une demande au Conseil Scientifique par l'intermédiaire du responsable du registre (C. Badens). Charte de fonctionnement du registre mentionnant les modalités d'accès aux données.
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique