

RaDiCo-DCP - Dyskinésies ciliaires primitives : Identification de critères de sévérité spécifiques et recherche de corrélation génotype-phénotype

Responsable(s) :MAITRE Bernard, Inserm U 955

Date de modification : 03/12/2024 | Version : 2 | ID : 73379

Général	
Identification	
Nom détaillé	Dyskinésies ciliaires primitives : Identification de critères de sévérité spécifiques et recherche de corrélation génotype-phénotype
Sigle ou acronyme	RaDiCo-DCP
Numéro d'enregistrement (ID-RCB ou EUDRACT, CNIL, CPP, etc.)	CCTIRS n° 16.049Bis / Décision CNIL DR-2016-391 / CEEI n°15-259 bis
Thématiques générales	
Domaine médical	Anatomie Cytologie Biologie Maladies rares Oto-rhino-laryngologie Pédiatrie Pneumologie Urologie, andrologie et néphrologie
Etude en lien avec la Covid-19	Non
Pathologie, précisions	Les Dyskinésies Ciliaires Primitives (DCP) sont des pathologies respiratoires liées à une anomalie constitutionnelle des cils qui touche l'axonème, structure commune aux cils et aux flagelles. Les DCP sont responsables d'infections des voies aériennes hautes et basses, secondaires aux altérations de l'épuration muco-ciliaire, se manifestant classiquement dès l'enfance. Ces infections respiratoires se traduisent par des broncho-pneumopathies et des rhinosinusites récidivantes, évoluant respectivement vers une dilatation des bronches et une polypose nasosinusienne. Dans la moitié des cas, il existe une rotation inverse des viscères (situs inversus), réalisant alors le syndrome de Kartagener, défini par la triade bronchiectasies, sinusites chroniques et situs inversus, qui constitue donc un sous-groupe des DCP. L'anomalie ciliaire la première décrite et la plus fréquente, retrouvée chez les patients atteints

de DCP, correspond à une absence des bras de dynéine externes qui portent l'activité ATPasique indispensable au mouvement ciliaire. De nombreuses autres anomalies ultrastructurales des cils ont ensuite été décrites dans le cadre des DCP. La plupart des hommes atteints sont stériles par immobilité du flagelle des spermatozoïdes qui présentent alors le même défaut ultrastructural que celui des cils respiratoires. L'incidence des DCP dans la population générale est estimée à 1/16000. La transmission des DCP se fait classiquement selon un mode autosomique récessif, la fréquence des individus atteints étant d'ailleurs largement supérieure dans les populations où il existe un fort degré de consanguinité.

Déterminants de santé

Facteurs sociaux et psycho-sociaux
Génétique
Systèmes de soins et accès aux soins
Travail

Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable

MAITRE

Prénom

Bernard

Adresse

Service de Pneumologie
Centre hospitalier intercommunal de Créteil
40 avenue de Verdun
94000 Créteil
FRANCE

Téléphone

+33 (0)1 57 02 20 82

Laboratoire

Inserm U 955

Organisme

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm)

Collaborations

Participation à des projets, des réseaux, des consortiums

Oui

Précisions

Filière Maladies Rares pulmonaires RespiFil /
European Reference Network ERN-LUNG

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 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

Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon

Population concernée :
En fonction de leur symptomatologie, la prise en charge initiale des patients suspectés de DCP est réalisée dans un service de pédiatrie, d'ORL, de pneumologie adulte, de pneumo-pédiatrie, ou de biologie de la reproduction qui entreprennent les explorations étiologiques, notamment les investigations ciliaires qui permettent d'affirmer le diagnostic de DCP.
La cohorte RaDiCo-DCP se composera de 300 patients prévalents et incidents, pédiatriques et adultes, qui seront suivis pendant 5 après leur inclusion dans l'étude.

Objectif de la base de données

Objectif principal

L'objectif principal est d'identifier dans une grande cohorte de patients DCP, des facteurs prédictifs

précoces de sévérité afin d'améliorer la prise en charge personnalisée des patients.

Critères d'inclusion	Tous les patients prévalents et incidents inclus dans la cohorte RaDiCo-DCP doivent : ? Avoir un diagnostic confirmé de DCP basé sur au moins un des critères de diagnostic suivant : syndrome de Kartagener (association de sinusites chroniques, de bronchiectasie et d'un situs inversus), et/ou mise en évidence d'anomalies spécifiques de l'ultrastructure ciliaire, et/ou identification de mutations non ambiguës dans un gène de DCP. ? Avoir au minimum une visite annuelle de suivi conformément à la pratique courante. Les patients correspondants aux critères suivants, ne pourront être inclus : ? Patient avec un diagnostic de DCP non confirmé ; ? Patient avec une pathologie concomitante évolutive pouvant interférer avec l'évaluation des manifestations liées à la DCP.
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) Grand âge (80 ans et plus)
Population concernée	Sujets malades
Pathologie	Q34 - Autres malformations congénitales de l'appareil respiratoire
Sexe	Masculin Féminin
Champ géographique	National
Détail du champ géographique	Couverture complète du territoire français par les Centres de Référence et de Compétence Maladies Pulmonaires Rares
Collecte	
Dates	

Année du premier recueil	2017
Année du dernier recueil	2028
Taille de la base de données	
Taille de la base de données (en nombre d'individus)	< 500 individus
Détail du nombre d'individus	300 estimés
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	Données démographiques ; Evaluations générale, respiratoire et ORL ; Fertilité ; Génétique ; Thérapeutiques
Données déclaratives, précisions	Auto-questionnaire papier Auto-questionnaire internet Face à face
Données paracliniques, précisions	Evaluation respiratoire (radiologique et EFR) ; Evaluation ORL paraclinique ; Evaluation NO et explorations ciliaires
Données biologiques, précisions	Evaluation bactériologique
Existence d'une biothèque	Non
Paramètres de santé étudiés	Evénements de santé/morbidité Evénements de santé/mortalité Qualité de vie/santé perçue
Qualité de vie/santé perçue, précisions	Questionnaires de qualité de vie développés par la cohorte, adaptés à la classe d'âge et test SNOT ? 22 passant en revue 22 symptômes reflétant le fardeau pathologique des patients atteints de pathologies rhinologiques.
Modalités	
Mode de recueil des données	eCRF en accès sécurisé web, cloud sécurisé et

hébergement HADS

Nomenclatures employées	HPO, ICD10, Snomed CT, Orpha Codes et ORDO, 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 Suivi par croisement avec un registre de morbidité
Pathologie suivies	Q34 - Autres malformations congénitales de l'appareil respiratoire
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)	Charte d'Accès aux ressources de la cohorte. Demandes à soumettre sous forme d'un synopsis de projet de recherche à l'adresse dcp@radico.fr (sera examinée sous 15aine par le Comité Scientifique de la cohorte RaDiCo-DCP) Les demandes d'accès aux données RaDiCo-DCP (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 : dcp@radico.fr
Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique