

# 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 | <p>Objectif général : L'objectif principal de cette cohorte est clinique</p> <p>1) Acquérir des informations sur le développement moteur, mental et physique de ces patients porteurs de microremaniements, en fonction du type d'anomalie décelée</p> <p>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</p> <p>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</p> <p>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, ?</p> |
|--------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

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

## Type de population

|     |                                                                                                   |
|-----|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Age | <p>Nouveau-nés (naissance à 28j)</p> <p>Enfance (6 à 13 ans)</p> <p>Adolescence (13 à 18 ans)</p> |
|-----|---------------------------------------------------------------------------------------------------|

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

|      |                                |
|------|--------------------------------|
| Sexe | <p>Masculin</p> <p>Féminin</p> |
|------|--------------------------------|

|                    |          |
|--------------------|----------|
| 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<br>Données déclaratives<br>Données paracliniques<br>Données biologiques                                                                                                                                     |
| Données cliniques, précisions               | Dossier clinique<br>Examen médical                                                                                                                                                                                            |
| Détail des données cliniques recueillies    | Examen clinique à l'inclusion et au cours du suivi<br>Informations recueillies lors de l'examen clinique :<br>recueil indirect via les parents, le plus souvent<br>(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<br>remplie par les parents ou la tutelle : - croissance -<br>données médicales et cliniques - suivi paramédical<br>et rééducatif - scolarisation - suivi médico-social |
| Données paracliniques, précisions           | Imagerie : divers examens peuvent être recueillis en<br>fonction des contraintes cliniques. Aucun examen<br>n'est recueilli qui ne soit justifié par la bonne<br>pratique du suivi médical des sujets inclus                  |
| Données biologiques, précisions             | Type de prélèvements réalisés : caryotype et ADN<br>collectés afin diagnostique, dans le cadre du bilan<br>étiologique. les résultats de cet examen sont un<br>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                 | Evénements de santé/morbidité<br>Evénements de santé/mortalité                                                                                                                                                                |
| Modalités                                   |                                                                                                                                                                                                                               |
| Mode de recueil des données                 | Entretiens : saisie à partir d'un questionnaire papier<br>(saisie manuelle) Examens cliniques : étape<br>manuscrite (saisie manuelle) Examens biologiques :<br>étape manuscrite (saisie manuelle)                             |
| Procédures qualité utilisées                | Présence d'une requête de cohérence au moment<br>de la saisie des données informatiques et après la<br>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