

# RFSK - Réseau français du syndrome de kabuki

Responsable(s) :Genevieve David, U844  
Le Quan Sang Kim-Hanh  
Lyonnet Stanislas  
Kayirangwa Honorine

Date de modification : 29/03/2013 | Version : 1 | ID : 60191

| Général                        |                                                                                   |
|--------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|
| Identification                 |                                                                                   |
| Nom détaillé                   | Réseau français du syndrome de kabuki                                             |
| Sigle ou acronyme              | RFSK                                                                              |
| Thématiques générales          |                                                                                   |
| Domaine médical                | Maladies rares                                                                    |
| Pathologie, précisions         | Syndrome de kabuki                                                                |
| Déterminants de santé          | Génétique                                                                         |
| Mots-clés                      | kabuki, épidémiologie, génétique, nouveau-né                                      |
| Responsable(s) scientifique(s) |                                                                                   |
| Nom du responsable             | Genevieve                                                                         |
| Prénom                         | David                                                                             |
| Adresse                        | 34000 MONTPELLIER                                                                 |
| Téléphone                      | 04 67 33 61 04                                                                    |
| Email                          | d-genevieve@chu-montpellier.fr                                                    |
| Laboratoire                    | U844                                                                              |
| Organisme                      | CHRU MONTPELLIER, FACULTÉ MÉDECINE<br>MONTPELLIER-NÎMES, UNIVERSITÉ MONTPELLIER 1 |
| Nom du responsable             | Le Quan Sang                                                                      |
| Prénom                         | Kim-Hanh                                                                          |
| Email                          | kh.lequansang@nck.aphp.fr                                                         |
| Organisme                      | Hôpital Necker-Enfants Malades                                                    |

|                                                                                               |                                                          |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|
| Nom du responsable                                                                            | Lyonnet                                                  |
| Prénom                                                                                        | Stanislas                                                |
| Téléphone                                                                                     | 33 (0)1 44 49 51 64                                      |
| Email                                                                                         | stanislas.lyonnet@nck.aphp.fr                            |
| Organisme                                                                                     | Hôpital Necker-Enfants Malades                           |
| Nom du responsable                                                                            | Kayirangwa                                               |
| Prénom                                                                                        | Honorine                                                 |
| Email                                                                                         | honorine.kayirangwa@aphp.fr                              |
| Organisme                                                                                     | Ap-HP                                                    |
| Collaborations                                                                                |                                                          |
| Financements                                                                                  |                                                          |
| Financements                                                                                  | Publique                                                 |
| Précisions                                                                                    | PHRC AOM 07-090, APHP                                    |
| Gouvernance de la base de données                                                             |                                                          |
| Organisation(s) responsable(s) ou promoteur                                                   | AP-HP                                                    |
| 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 longitudinales (hors 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

6400 naissances attendues sur 2 ans, 800 inclusions possibles soit environ 12% des naissances totales du CHU de Saint-Etienne (avec la proportion attendue suivante : 744 enfants nés à terme et 56 prématurés). - 33 enfants sont inclus environ chaque mois (environ 30 nés à terme et 3 prématurés).

## Objectif de la base de données

### Objectif principal

Créer un recensement pendant la durée de la recherche des patients français avec SK sur le territoire national dans la tentative de déterminer une incidence réaliste de SK et d'obtenir d'autres données épidémiologiques génétiques.

### Objectif secondaire :

- Corréler le statut autonome à la naissance au devenir neurologique psychomoteur à 2 ans.
- Décrire le profil d'évolution autonome au cours des deux premières années de vie :
- selon les critères spécifiques de la grossesse,
- selon les données de morphométrie,
- selon les critères de morbidité néonatale respiratoire, cardiaque, neurologique, digestive, infectieuse,
- selon l'incidence des malaises graves et des troubles rythmiques les deux premières années de vie.

### Critères d'inclusion

- tout enfant né au CHU de Saint-Étienne (inborn) quelque soit son terme de naissance hospitalisé dans une unité de néonatalogie au moment de l'enregistrement (après 37 semaines corrigées en cas de prématurité) ou en maternité ;
- signature du consentement éclairé par les parents ou le(s) titulaire(s) de l'autorité parentale ;
- parents ou le(s) titulaire(s) de l'autorité parentale, affiliés ou ayant droit d'un régime de sécurité sociale.

## Type de population

### Age

Nouveau-nés (naissance à 28j)  
Nourrissons (28j à 2 ans)

### Population concernée

Sujets malades

### Sexe

Masculin  
Féminin

### Champ géographique

National

|                              |                                                           |
|------------------------------|-----------------------------------------------------------|
| Détail du champ géographique | France métropolitaine et Île de la Réunion via 17 centres |
|------------------------------|-----------------------------------------------------------|

## Collecte

### Dates

|                          |      |
|--------------------------|------|
| Année du premier recueil | 2009 |
|--------------------------|------|

|                          |      |
|--------------------------|------|
| Année du dernier recueil | 2013 |
|--------------------------|------|

### Taille de la base de données

|                                                      |                 |
|------------------------------------------------------|-----------------|
| Taille de la base de données (en nombre d'individus) | < 500 individus |
|------------------------------------------------------|-----------------|

|                              |     |
|------------------------------|-----|
| Détail du nombre d'individus | 110 |
|------------------------------|-----|

### 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 tous les ans Informations recueillies lors de l'examen clinique : - examen clinique somatique, neurodéveloppemental ; - à 24 mois également : 2 tests pourront être réalisés : - le « Bayley scales of infant development », pour évaluer le développement des enfants de 1 mois à 3 ans, comprenant une évaluation motrice, cognitive, langagière et sociale, - ou le test de brunet-lézine révisé (test d'évaluation neuropsychologique) comportant 4 champs d'évaluation (moteur ou postural, coordination oculomotrice, langage, relations sociales). |
|------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

|                                  |                                          |
|----------------------------------|------------------------------------------|
| Données déclaratives, précisions | Auto-questionnaire papier<br>Face à face |
|----------------------------------|------------------------------------------|

|                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|---------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Détail des données déclaratives recueillies | Auto-questionnaire et questionnaire par entretien à l'inclusion et au cours du suivi tous les ans. Informations recueillies lors de l'entretien : Les critères spécifiques de la grossesse nécessitent l'acquisition des paramètres suivants : - histoire maternelle : origine, âge maternel à la naissance, |
|---------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

parité maternelle, hypertension ; - prévention prénatale de la détresse respiratoire néonatale par la prise de stéroïdes ; - modalité de l'accouchement (césarienne ou voie basse), âge gestationnel ; - retard de croissance intra-utérin ; - environnement familial et social : statut familial, activité professionnelle, niveau d'éducation des titulaires de l'exercice de l'autorité parentale. Les critères de morphométrie néonatale sont représentés par le poids, la taille et le périmètre crânien de l'enfant à la naissance, le sexe. Les critères de morbidité néonatale nécessitent les renseignements médicaux suivants : - hémorragie intra ventriculaire définie selon la classification de papile<sup>36</sup> (échographie transfontanellaire) ; - leucomalacie péri-ventriculaire (échographie transfontanellaire) ; - pointes rolandiques et activité électrique neuronale anormale (électroencéphalogramme) ; - dysplasie broncho-pulmonaire (définie par un test d'oxygène dépendance à 36 semaines corrigées avec possibilité de maintien de saturation supérieure à 90% pendant 3 heures) ; - rétinopathie du prématuré selon la classification internationale (fond d'œil en ophtalmoscopie indirecte réalisé en systématique dans cette population). Le critère de malaises graves suit la définition de l'OMS du « near miss » : événement impressionnant, survenu brutalement et menaçant de façon réelle ou ressentie la vie du bébé, avec sensation de danger, de mort imminente. Les critères de troubles rythmiques ventriculaires ou supra ventriculaires incluent les troubles de repolarisation et les troubles de conduction auriculo-ventriculaires et nécessitent une confirmation électrocardiographique préalable. À 24 mois les critères de séquelles neuromotrices suivent la classification proposée par l'European cerebral palsy network<sup>37</sup>. Les enfants seront classés comme ayant une paralysie cérébrale spastique s'ils ont au moins 2 de ces critères : hyperréflexie, hypertonie, posture ou mouvements anormaux. Dans ce cas, des sous types de paralysie cérébrale seront décrits selon la présence ou l'absence de critères cliniques (hémiplégie, paralysie spastique bilatérale à type de diplégie ou quadriplégie, monoplégie, ataxie par déficit de coordination, dyskinésie avec mouvements involontaires) et de critères d'autonomie (pour la marche, la position assise).

Données paracliniques, précisions

Imagerie

Existence d'une bibliothèque

Oui

|                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                      |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Contenu de la biothèque                                                                                          | Lignées cellulaires<br>ADN                                                                                                                                                                                           |
| Détail des éléments conservés                                                                                    | DNAthèque, lignée lymphoblastoïde                                                                                                                                                                                    |
| Paramètres de santé étudiés                                                                                      | Evénements de santé/morbidité<br>Evénements de santé/mortalité                                                                                                                                                       |
| Modalités                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                      |
| Mode de recueil des données                                                                                      | Auto-questionnaire : Saisie manuelle à partir d'un questionnaire papier.Entretiens : Saisie manuelle à partir d'un questionnaire papier.Examens cliniques : Etape manuscrite.Examens biologiques : Etape manuscrite. |
| Suivi des participants                                                                                           | Oui                                                                                                                                                                                                                  |
| Détail du suivi                                                                                                  | 2 ans                                                                                                                                                                                                                |
| Appariement avec des sources administratives                                                                     | Non                                                                                                                                                                                                                  |
| Valorisation et accès                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                      |
| Valorisation et accès                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                      |
| Accès                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                      |
| Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition) | Contacteur le responsable scientifique                                                                                                                                                                               |
| Accès aux données agrégées                                                                                       | Accès restreint sur projet spécifique                                                                                                                                                                                |
| Accès aux données individuelles                                                                                  | Accès restreint sur projet spécifique                                                                                                                                                                                |